

Las Enfermedades Poco Frecuentes en la región sudeste bonaerense: una aproximación desde la perspectiva de pacientes y familiares

Rare diseases in the Southeast Region of Buenos Aires Province: a perspective from patients and their families

Au

Mora Castro ¹ Doctora en Antropología
Lía Nair Matkovic ¹ Técnica en Información Clínica y Gestión de Pacientes
Claudia Setien ^{1, 2} Médica especialista en Pediatría
María Eugenia Luna ¹ Doctora en Ciencias Naturales
Marcelo Pereyra ³ Médico especialista en Pediatría

ORCID <https://orcid.org/0000-0002-9104-7992>
ORCID <https://orcid.org/0009-0009-0646-4029>
ORCID <https://orcid.org/0009-0008-8716-1320>
ORCID <https://orcid.org/0000-0002-8052-284X>

¹ Instituto de Ciencias de la Salud, Universidad Nacional Arturo Jauretche de Florencio Varela, Argentina.
² Hospital Zonal General Agudos "Dr. Isidoro G. Iriarte" de Quilmes, Argentina.
³ Hospital de Alta Complejidad en Red El Cruce "Dr. Néstor Carlos Kirchner" de Florencio Varela, Argentina

moradelpilarcastro@gmail.com

Rs

RESUMEN

Introducción: Las Enfermedades Poco Frecuentes son afecciones de baja prevalencia, es decir que se presentan con escasa frecuencia en la población general y afectan a un número reducido de personas en una población determinada. Los conocimientos sobre estas enfermedades son aún muy recientes y su difusión en la red sanitaria es limitada. Esto conlleva a problemas en la obtención de diagnóstico y tratamiento oportunos y adecuados. Además del impacto físico, las personas que viven con una enfermedad rara, sus familias y cuidadores ven afectada su realidad de diversas formas y deben implementar estrategias de atención y cuidado para acomodar la vida cotidiana. La falta de conocimiento público y la ausencia, alcance limitado o la insuficiente implementación de políticas públicas, intensifican los desafíos que pacientes y familias enfrentan. Este trabajo presenta resultados preliminares de una investigación en curso que apunta a la caracterización general de las experiencias de personas con Enfermedades Poco Frecuentes y sus familias y el análisis del acceso al diagnóstico y tratamiento en la subregión sudeste del conurbano bonaerense de la provincia de Buenos Aires (Quilmes, Berazategui, Florencio Varela y Almirante Brown).

Materiales y Métodos: Con un enfoque territorial e interdisciplinario, se basa en la recolección de información primaria y cualitativa mediante entrevistas semiestructuradas a pacientes y familiares que residen o se atienden en efectores de salud de la subregión sudeste. Se complementa con datos provenientes de registros sobre Enfermedades Poco Frecuentes de efectores locales y organismos gubernamentales. Dichas entrevistas se llevaron a cabo de julio a diciembre de 2025. **Resultados:** Se evidencian trayectorias heterogéneas en relación con diagnósticos, tratamientos y niveles de impacto en la vida cotidiana. Sin embargo, emergen elementos comunes vinculados a las estrategias de afrontamiento, dificultades en el acceso al sistema de salud y el rol central de las redes familiares (especialmente las madres) en la continuidad del cuidado. **Discusión:** Varias de las entrevistas realizadas confirman que los profesionales tienen herramientas operativas para comenzar el recorrido de la búsqueda de un diagnóstico y tratamiento específico. Sin embargo, en las entrevistas se evidencia que la dimensión humana respecto de la escucha activa y la empatía todavía constituyen una barrera en el camino del diagnóstico, cuando no están puestas en práctica a la hora de la consulta.

Conclusiones: Los resultados constituyen una primera aproximación cualitativa sobre el impacto de las Enfermedades Poco Frecuentes en familias de la subregión sudeste bonaerense, desde una perspectiva territorial e interdisciplinaria. Se identifican elementos comunes en experiencias diversas que permiten visibilizar problemáticas compartidas, aportando evidencia preliminar para futuras líneas de investigación y el desarrollo de estrategias de abordaje integral.

Palabras clave: Enfermedades Raras; Salud Pública; Disparidades en Atención de Salud

Ab

ABSTRACT

Introduction: Rare diseases are low-prevalence conditions that occur infrequently in the general population, affecting a limited number of individuals within a given population. Knowledge about these conditions remains limited and is not widely disseminated across healthcare systems, leading to difficulties in achieving timely and accurate diagnosis and appropriate treatment. Beyond the physical impact, people living with rare diseases, along with their families and caregivers, experience significant changes in their daily lives and must develop coping and care strategies to adapt to these challenges. Limited public awareness and the absence, restricted scope, or inadequate implementation of public policies further exacerbate the difficulties faced by patients and their families. This study presents preliminary findings from an ongoing research project aimed at characterizing the experiences of people with rare diseases and their families and analyzing access to diagnosis and treatment in the southeastern subregion of Greater Buenos Aires (Quilmes, Berazategui, Florencio Varela, and Almirante Brown).

Materials and Methods: This study adopts a place-based and interdisciplinary approach, drawing on primary qualitative data collected through semi-structured interviews with patients and family members who reside in or receive care at health facilities in the southeastern subregion. The analysis is complemented by data obtained from rare disease registries held by local healthcare providers and government agencies. These interviews were conducted between July and December 2025. **Results:** Participants reported heterogeneous trajectories regarding diagnoses, treatments, and levels of impact on their daily life. However, common elements emerged around coping strategies, difficulties in accessing the healthcare system, and the central role of family networks—especially mothers—in ensuring continuity of care.

Discussion: Several of the interviews conducted suggest that healthcare professionals have the necessary tools to initiate the search for a specific diagnosis and treatment; however, the interviews reveal that the human dimension—particularly active listening and empathy—still constitutes a barrier in the diagnostic process when not effectively practiced during consultations.

Conclusions: The findings represent an initial qualitative approach to understanding the impact of rare diseases on families in the southeastern subregion of Buenos Aires Province from a place-based and interdisciplinary perspective. Common patterns were identified across diverse experiences, highlighting shared challenges and providing preliminary evidence to support future research and the development of comprehensive care strategies.

Keywords: Rare Diseases; Public Health; Healthcare Disparities

In

INTRODUCCIÓN

Las Enfermedades Poco Frecuentes (EPoF) o raras, son aquellas que se presentan con escasa frecuencia en la población general y afectan a un número reducido de personas en una población determinada (baja prevalencia) (1). Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen más de 6.000 condiciones clínicas de baja prevalencia, conocidas en el mundo como enfermedades poco frecuentes. La definición de esta categoría puede variar según el país y/o región (1).

El 80% de las EPoF posee un origen genético identificado, con implicación de uno o varios genes. Otras, son causadas por infecciones (bacterianas o víricas), alergias, o se deben a causas degenerativas, proliferativas o teratógenas (productos químicos, radiación, etc.) y para otras, aún se desconoce la etiología. Si bien pueden presentarse a cualquier edad, el 75% de los casos se presenta en edad pediátrica (1).

Suelen ser complejas y multisistémicas, ya que afectan a múltiples órganos y provocan comorbilidades. Muchas de estas afecciones son crónicas y progresivas y, en consecuencia, pueden dar lugar a discapacidades graves y la muerte prematura.

Los conocimientos sobre estas enfermedades son aún muy recientes y su difusión en la red sanitaria es limitada. Este hecho conlleva problemas añadidos: dificultad en la obtención de un diagnóstico rápido y certero y la falta o inexistencia de tratamientos adecuados o específicos. El retraso diagnóstico es una situación habitual. Estudios han evidenciado que en Estados Unidos más de un tercio de los pacientes que padecen EPoF presentaron un retraso diagnóstico mayor a un año. La situación es peor en Europa, en donde se estima que más del 25% de los pacientes tienen retraso diagnóstico mayor a los 5 años y en ocasiones hasta de 30 años (2).

En Argentina, la Ley 26.689 de 2011 establece en su artículo 2º que se consideran Enfermedades Poco Frecuentes aquellas cuya prevalencia poblacional es igual o inferior a una en dos mil (1/2000) personas, según la situación epidemiológica nacional. Esta ley promueve el cuidado integral de las personas con EPoF y busca mejorar su calidad de vida y la de sus familias. Asimismo, las obras sociales deben brindar cobertura asistencial a los pacientes incluyendo, como mínimo, las prestaciones que determinen la autoridad de aplicación (3).

En un país con 3,6 millones de personas afectadas, lo que equivale a 1 de cada 13 personas y, en promedio, 1 de cada 4 familias (4), las EPoF representan un desafío creciente para la salud pública, con un impacto

significativo en la calidad de vida de pacientes y sus familias. Sin embargo, han recibido escasa visibilidad en la agenda sanitaria. La falta de información unificada (a nivel nacional o regional) dificulta dimensionar la magnitud del problema y limita el desarrollo de políticas públicas eficaces. Son las organizaciones de pacientes y familiares las que principalmente han tomado en sus manos el trabajo de registro y seguimiento aun cuando en la Ley 26.689 se prevé la creación de un Registro Nacional de Personas con EPoF en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación y contempla la realización periódica de estudios epidemiológicos que den cuenta de la prevalencia de EPoF a nivel regional y nacional.

Internacionalmente, se celebra el día 29 de febrero como el Día de las EPoF. Ese día se creó para crear conciencia y mejorar el acceso al tratamiento y a la representación médica de los pacientes con alguna enfermedad rara y sus familiares. Fue establecido en 2008, eligiendo un 29 de febrero por ser un día raro. El motivo de su creación, según la Organización Europea para las enfermedades raras (EURORDIS, por sus siglas en inglés), atiende al insuficiente tratamiento que existe de muchas enfermedades raras, así como a la carencia de redes sociales de apoyo (5).

Además del impacto físico, las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias ven afectada su realidad cotidiana de diversas formas. La economía y la logística del hogar cambian para acomodar las estrategias de atención y cuidado necesarias para afrontar la nueva situación. Pueden sufrir discriminación y consecuencias psicosociales como aislamiento, estigmatización, dificultades de accesibilidad y limitación de oportunidades de inclusión social, las cuales suelen intensificarse por la falta de concientización y de conocimiento público, así como por la ausencia, el alcance limitado o la insuficiente implementación de políticas públicas y apoyo social.

Este trabajo presenta resultados preliminares de una investigación en curso que apunta a construir material inédito en la caracterización general de las experiencias de personas con EPoF y sus familias. Sus objetivos son analizar el acceso al diagnóstico y tratamiento, identificar barreras e indagar las estrategias familiares de cuidado y atención en la subregión sudeste del conurbano bonaerense (Quilmes, Berazategui, Florencio Varela y Almirante Brown), bajo el propósito de generar evidencia “de abajo hacia arriba” para fortalecer el sistema de salud, contribuir a construir redes más accesibles, eficientes y centradas en las personas y promover un acceso equitativo a la atención especializada e integral de pacientes con EPoF.

Mt

MATERIALES Y MÉTODOS

Con un enfoque territorial e interdisciplinario, esta investigación se basó en la recolección de información primaria y cualitativa mediante entrevistas semiestructuradas a pacientes y familiares que residen o se atienden en efectores de salud de la subregión sudeste del conurbano bonaerense (Quilmes, Berazategui, Florencio Varela y Almirante Brown). Esta delimitación geográfica se realizó teniendo en cuenta el área programática de la Universidad Nacional Arturo Jauretche, institución a la que pertenece el equipo de investigación. Dicha subregión tiene una población general de alrededor de 2.000.000 de personas, entre las cuales se encuentran 500.000 niños/as (INDEC, 2022) (6) y cuenta con 8 hospitales de gestión estatal (municipal, provincial y nacional) y 170 Centros de Atención Primaria de la Salud en los 4 municipios mencionados.

Esta investigación se complementa con datos institucionales provenientes de registros sobre EPoF de efectores locales y organismos gubernamentales y se centró en la parte cualitativa de la investigación.

Las entrevistas tuvieron una duración promedio de 50 minutos. Recorren distintos ejes temáticos, iniciando con los datos generales y/o de identificación, la introducción con una caracterización familiar, una descripción de la situación de enfermedad y cierre. Esta última incluye: a) el relato del episodio de enfermedad y un contexto general, b) la vinculación con la institución sanitaria, c) el impacto en la vida cotidiana y d) los aspectos sociales y de visibilidad.

El análisis se orientó a evaluar la capacidad de respuesta de los servicios organizados en red, así como a indagar cualitativamente las trayectorias de atención y las barreras de acceso, integrando factores sociales, económicos y de cuidado.

Durante el trabajo de campo en 2025, se realizaron 16 entrevistas, de las cuales 12 fueron presenciales en el Hospital Zonal General de Agudos “Dr. G. Iriarte” y gestionadas con apoyo de las integrantes de la Mesa EPoF de Quilmes, quienes brindaron sus testimonios y facilitaron encuentros con pacientes y familiares allegados a la organización. Dichas entrevistas se llevaron a cabo de julio a diciembre de 2025. Todas fueron grabadas con el consentimiento informado de la persona entrevistada y transcritas para su análisis temático. A pesar de la sensibilidad de los relatos, las participantes mostraron alta disposición a colaborar y expresaron interés en los resultados.

Se observa en la Tabla 1 una síntesis de la caracterización general de la muestra, incluyendo los siguientes ítems: a) rol de la persona entrevistada que puede ser el paciente o un familiar, b) características generales del paciente (género, edad, lugar de residencia), c) diagnóstico otorgado, d) edad de obtención del diagnóstico, e) tiempo transcurrido entre el inicio de los síntomas y el diagnóstico definitivo y f) lugar donde se recibe mayoritariamente la atención sanitaria requerida por su diagnóstico.

Tabla 1: Síntesis de la muestra obtenida a través de entrevistas en profundidad con pacientes y familiares realizadas entre julio - diciembre de 2025

ENTREVISTAS A FAMILIARES Y PACIENTES CON EPoF QUE RESIDEN O SE ATIENDEN EN LA REGIÓN SUDESTE BONAERENSE							
REALIZADAS ENTRE JULIO Y NOVIEMBRE 2025							
ENTREVISTADO/ A	PACIENTE						
	Género	Edad	Partido de Residencia	Diagnóstico	Edad Diagnóstico	Tiempo de odisea diagnóstica	Lugar de Atención
Madre	Fem.	40	Quilmes	Síndrome de Williams	20	1 Año	CABA
Paciente	Fem.	63	CABA	Esclerodermia	49	9 Años	HEC/CABA
Madre	Fem.	11	Quilmes	Vitíligo/ Pubertad Precoz	7	6 Meses	CABA/Vicente López
Madre	Fem.	28	Quilmes	Cefalea en Racimos	25	1 Mes	CABA/Virtual
Paciente	Fem.	56	Quilmes	Enfermedad de Gaucher	6		CABA
Madre	Fem.		Quilmes	Síndrome de Melas	13	3 Años	Pilar/ ID
Madre	Masc.	12	Quilmes	Síndrome de DiGeorge	1 mes	1 mes	CABA
Madre	Fem.	14	Quilmes	Uveitis	7	4 Meses	CABA

ENTREVISTADO/ A	PACIENTE						
	Género	Edad	Partido de Residencia	Diagnóstico	Edad Diagnóstico	Tiempo de odisea diagnóstica	Lugar de Atención
Paciente	Masc.	56	Quilmes	Ataxia de Friedreich	51	15 años	Quilmes
Madre	Masc.	23	Almirante Brown	Mucopolisacaridosis 2	5	2 años	HEC/CABA
Paciente	Fem.	47	Florencio Varela	Lupus	27	2 años	CABA/HEC
Madre	Masc.	2	Quilmes	Hidronefrosis Congénita/ Albinismo Parcial	1	6 meses	HEC/La Plata
Paciente	Fem.	43	Quilmes	Esclerodermia	36	2 años	HZGA Iriarte Quilmes
Madre	Fem.	8	Quilmes	Condrodisplasia punctata braquitelefalángica	1	1 Año	CABA
Madre	Masc.	8	Quilmes	Distrofia Muscular de Becker	1 mes	6 meses	CABA
Madre	Fem.	3	Berazategui	SUH Atípico	3	2 meses	La Plata

Fuente: Elaboración propia, 2026.

Glosario de la tabla: Fem., femenino. Masc., masculino. CABA, Ciudad Autónoma de Buenos Aires. ID, internación domiciliaria. HEC, Hospital El Cruce. HZGA, Hospital Zonal de Agudos. SUH, Síndrome Urémico Hemolítico.

Este proyecto fue aprobado por el Comité de Ética en Investigación del Hospital de Alta Complejidad en Red El Cruce “Dr. Néstor Carlos Kirchner” y seleccionado para ser

presentado como ponencia en las 18 Jornadas Científicas y de Gestión en el Hospital El Cruce en noviembre de 2025 (7).

Rs

RESULTADOS

El análisis de las 16 entrevistas evidenció que el 93, 75% (n = 15) fueron realizadas a mujeres (Figura 1). El 68, 75% (n = 11) de las entrevistas se efectuaron a familiares (principalmente madres) y el 31, 25% (n = 5) a pacientes. En la Figura 2 se observa que el 75% (n = 12) de las personas entrevistadas residía en Quilmes, lo cual se asocia al trabajo territorial desarrollado en articulación con la Mesa EPoF Quilmes.

La distribución etaria de los pacientes fue equitativa: el 50% (n = 8) correspondió a población pediátrica, incluyendo adolescentes (n = 3), preescolares (n = 2) y escolares (n = 2) registrándose el fallecimiento de una paciente en la adolescencia. El 50% restante (n = 8) correspondió a población adulta.

El 69% de los pacientes (n = 11) recibe atención y tratamiento principal en instituciones ubicadas fuera de la región.

De las entrevistas surge que el 93, 75% (n = 15) de los pacientes tiene acceso al Certificado Único de Discapacidad (CUD) (Figura 3). En la muestra relevada fueron el 62, 5% (n = 19) de los pacientes los que manifestaron los primeros signos de la enfermedad en la edad pediátrica. Según su edad, fueron 4 lactantes, 2 preescolares, 3 escolares y 1 adolescente (Figura 4).

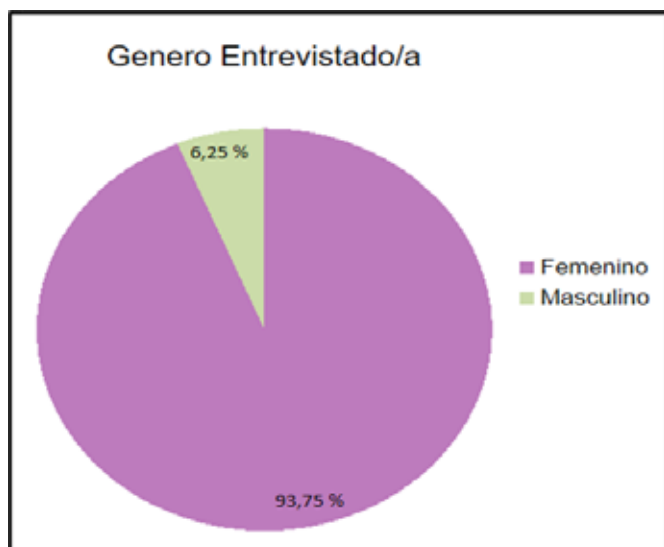


Figura 1. Distribución por género de la persona entrevistada
Fuente: Elaboración propia, 2026.

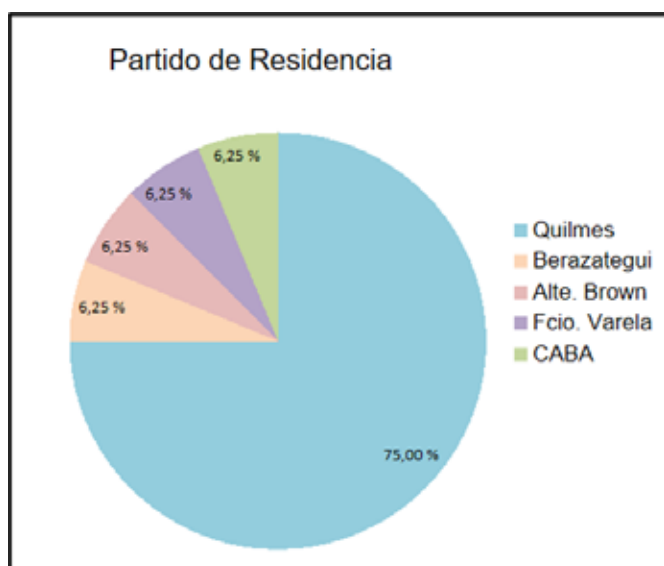


Figura 2. Distribución por partido de residencia del/la entrevistado/a
Fuente: Elaboración propia, 2026.

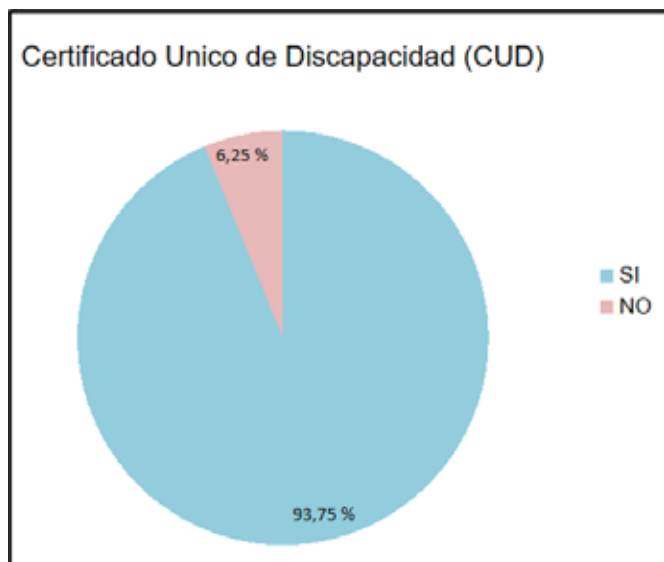


Figura 3. Distribución de los pacientes según el acceso al Certificado Único de discapacidad (CUD)
Fuente: Elaboración propia, 2026.

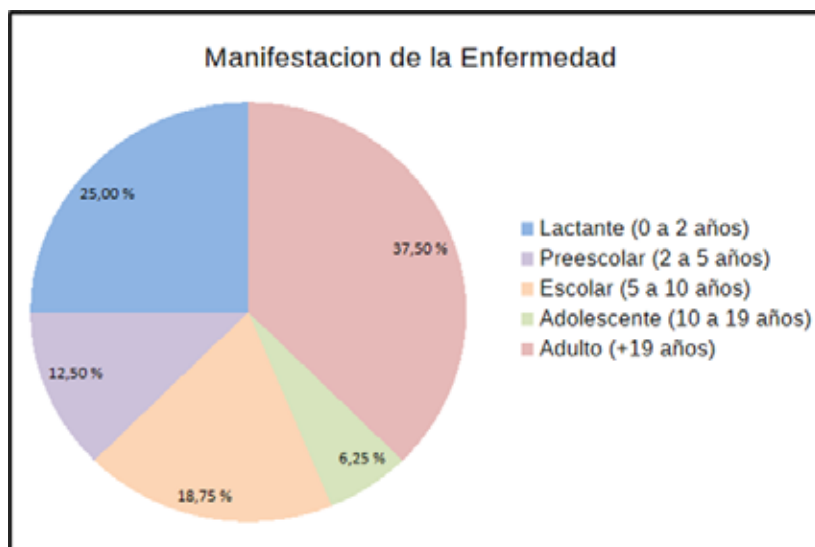


Figura 4. Distribución de los pacientes según la edad de manifestación de la enfermedad
Fuente: Elaboración propia, 2026.

La edad al momento del diagnóstico mostró una amplia variabilidad, abarcando desde recién nacidos hasta adultos diagnosticados en la cuarta o quinta década de la vida. Una de las entrevistadas manifestó que la paciente realiza consultas al especialista en modalidad virtual, lo que refleja adaptaciones recientes en la atención médica. La variedad en los diagnósticos muestra la complejidad y heterogeneidad de las EPoF en esta muestra. El tiempo transcurrido desde el diagnóstico refleja la coexistencia de casos de reciente detección y de evolución crónica, lo que podría influir en las necesidades de seguimiento clínico, acompañamiento y apoyo de las pacientes.

Si bien en el análisis de las entrevistas se evidenciaron trayectorias diversas en relación con diagnósticos, tratamientos y niveles de impacto en la vida cotidiana, aparecieron tres elementos comunes a las experiencias relatadas. a) Similares estrategias de afrontamiento, por ejemplo la utilización de internet como herramienta para buscar información acerca de la enfermedad, espacios de intercambio entre pacientes y familias de otros territorios, novedades de avances de investigación y desarrollo de nuevos tratamientos o medicación. Los cambios de hábitos para todos los habitantes del hogar también aparecen como una estrategia común, pueden ser modificaciones en la alimentación, como lo relataba la familia de la paciente con el Síndrome Urémico Hemolítico Atípico que hasta los abuelos se adaptaron a su dieta; o cambios en el ambiente para acomodar las necesidades de la persona afectada llegando incluso a armar un pequeño espacio de gimnasio para la rehabilitación en el domicilio. b) Las dificultades en el acceso al sistema de salud, vinculadas a la escasez de especialistas o centros de diagnóstico especializados en la región, como también a la falta de turnos o el largo tiempo de espera para los mismos una vez que se logra encontrar el adecuado. c) El rol central de las redes familiares (especialmente las madres) en la continuidad del cuidado. El sostén y apoyo a pacientes con EPoF no solamente es clave desde el

punto de vista emocional, ya que los pacientes refirieron sentimientos de incertidumbre, ansiedad, miedo y estrés, sino que requiere un gran movimiento y dedicación en términos de logística y planificación de parte de las personas que acompañan para poder estar presentes efectivamente en las consultas, búsquedas de especialistas o medicación, internaciones, etc. En muchos casos, la atención familiar se tradujo en el aprendizaje de técnicas de enfermería, rehabilitación, ejercicios cognitivos, etc., convirtiéndose en cuidadores informales dentro de sus hogares (8).

mayoría de las entrevistadas fueron mujeres, lo que subrayó la dimensión de género en la gestión cotidiana de la enfermedad. Este dato no escapa de las estadísticas respecto del trabajo doméstico y de cuidado no remunerado en nuestro país donde, según un informe de la Dirección Nacional de Economía e Igualdad de Género de 2022, el 76% de las tareas domésticas no remuneradas son realizadas por mujeres. Si a esta dimensión le sumamos la brecha de ingresos entre varones y mujeres, que es del 29% (calculada como la variación relativa entre la media de ingresos de los varones y el promedio de ingresos de las mujeres), se deducen las múltiples razones por las que, cuando la persona entrevistada es familiar de un paciente, fueron las madres y abuelas quienes asumieron los roles protagónicos en el cuidado otorgando su tiempo y relegando otras actividades para tomar el rol de cuidadoras (9). Existe evidencia aportada por diferentes estudios que sugieren el papel fundamental que desempeñan las mujeres en la provisión de cuidados (10). Según un informe de la Organización Panamericana de la Salud, donde se analiza el trabajo no remunerado del cuidado de la salud, se afirma que el cuidado garantizado por las mujeres desde los hogares es central para sustentabilidad del sistema sanitario institucional que aporta diagnóstico y tratamientos calificados pero es por fuera del sistema donde se satisface la mayor demanda en forma de cuidado informal (8). En un estudio que

analiza las características sociodemográficas de cuidadores de pacientes con demencia, se plantea que el 80% corresponde al género femenino (11). Al mismo tiempo, fueron ellas las que se vincularon con organizaciones civiles de pacientes y familiares, en algunos casos forman parte de las mismas, para promover la difusión de las diferentes entidades, favorecer el acceso a servicios, recursos y acompañamiento en la región. Un ejemplo claro de este recorrido es el activismo de la representante de una de las entidades quien, tras el fallecimiento de su hija, continúa con su participación activa, comprometida con la idea de acompañar a otras familias que atraviesan similares circunstancias.

Los relatos describieron experiencias intensas, marcadas por la incertidumbre diagnóstica, la fragmentación del sistema sanitario y la sobrecarga emocional y logística.

Según las participantes, la prolongada demora en alcanzar un diagnóstico fue atribuida a la escasa frecuencia de estas patologías, la falta de protocolos específicos y el desconocimiento clínico. Aparecieron, además, la escucha activa y la empatía por parte de los profesionales de salud como factores clave al momento de los avances en el

recorrido de la odisea diagnóstica o estancamientos y retrocesos cuando estas cualidades no estaban presentes en las consultas.

Aunque la investigación se encuentra en curso, incorporando nuevos relatos de experiencia de pacientes y familiares que residen en la subregión, es importante destacar que en la muestra analizada en este artículo la mayoría reside en Quilmes pero se atiende en CABA o en La Plata, capital de la provincia, evidenciando desigualdades territoriales. Una situación que puede ser causada por múltiples factores. Por un lado, estos dos grandes centros urbanos han sido históricamente los lugares de referencia para la atención especializada de patologías complejas; al mismo tiempo, la existencia de centros de atención de alta complejidad en la región, como el Hospital El Cruce "Dr. Néstor Kirchner", es relativamente nueva si se considera que muchos de los pacientes entrevistados fueron diagnosticados antes de su existencia. Otro factor puede ser que los pacientes con EPoF muchas veces necesitan de la atención de subespecialidades, como por ejemplo, neurólogo especialista en cefaleas, y aún más específicamente en cefalea en racimos, por lo que la disponibilidad en la región puede complicarse.

Ds

DISCUSIÓN

Para la discusión en este trabajo se usó el informe "Derribando Mitos" del Ministerio de Salud de la Nación (12), donde se describen y explican los principales mitos asociados a las EPoF y se brinda información sobre las mismas. También se utilizó el resumen del Plan Quinquenal de Salud de la provincia de Buenos Aires, que hace referencia a los ejes de la transformación del sistema de salud.

Como plantea el informe, varias de las entrevistas realizadas confirman que los profesionales del primer o segundo nivel de atención tienen herramientas operativas para comenzar el recorrido de la búsqueda de diagnóstico (12). Sin embargo, en ellas también se evidencia que la dimensión humana respecto de la escucha activa y la empatía todavía constituyen una barrera en el camino del diagnóstico y la atención, cuando no están puestas en práctica a la hora de la consulta.

No necesariamente todas las EPoF requieren un tratamiento con medicamentos de alto costo y en su mayoría se habla de un tratamiento integral que excede el acceso a la medicación, como refiere el informe (terapias de rehabilitación, contención psicológica).

Al mismo tiempo, si se habla de integralidad en los tratamientos, en la mayoría de las entrevistas surge que la

contención psicológica del paciente y su entorno no tienen un lugar prioritario y cuando está presente, en general, tiene que ver con búsquedas individuales según las posibilidades de acceso de cada familia. Es de destacar el trabajo de las organizaciones de pacientes y familiares en buscar, conformar y sostener espacios informales de acompañamiento y contención.

El documento plantea que para minimizar los obstáculos en el diagnóstico, atención y tratamiento de las EPoF, es necesario abordar la problemática desde una perspectiva de la salud pública para que las condiciones de atención no dependan de la voluntad o empeño de familias y profesionales. En este sentido, es que se sanciona en 2011 la Ley Nacional 26.689 de Enfermedades Poco Frecuentes.

De las entrevistas realizadas se evidencia el desconocimiento y necesidad de difusión de la existencia de la ley y sus implicancias. Del relato de experiencias de los entrevistados se concluye que la implementación de la ley en las instituciones de la región es insuficiente respecto a la comunicación, el acceso a la información y la sensibilización y capacitación de los profesionales de la salud en esta temática. La articulación con las asociaciones de la sociedad civil se da principalmente por el trabajo de las mismas antes que por el cumplimiento de la ley de las EPoF.

Si se analiza el abordaje de la minimización de obstáculos para la atención desde el punto de vista de la salud pública, el resumen ejecutivo del Plan Quinquenal de Salud de la provincia de Buenos Aires plantea que integrar el sistema de salud de la provincia implica generar redes de atención donde el usuario, independientemente de su cobertura, reciba cuidados adecuados a sus necesidades, en el nivel de atención que necesita (13). En función de esto, la Red Bonaerense de Atención de la Salud es la estrategia nuclear de un plan que busca cubrir estas necesidades: brindar

acceso equitativo y resolutivo con continuidad de cuidados a la población que demande atención, donde es la institución la que toma en sus manos la responsabilidad de la gestión de interconsultas con especialistas o estudios y análisis de mayor complejidad. Como por ejemplo en el caso del paciente con Hidronefrosis Congénita, donde las consultas con el especialista en urología se gestionaron a través del servicio de gestión de pacientes del Hospital Iriarte, de manera que la continuidad del cuidado está facilitada desde las instituciones.

Cn

CONCLUSIONES

Los resultados presentados constituyen una primera aproximación cualitativa de un estudio en curso sobre el impacto de las EPoF en familias de la subregión sudeste bonaerense, desde una perspectiva territorial e interdisciplinaria. El trabajo continúa con la ampliación del tamaño de la muestra para una mejor representatividad de los datos.

El concepto de Enfermedades Poco Frecuentes abarca un conjunto amplio y diverso de diagnósticos para los cuales cada paciente y familia tiene una experiencia particular. Sin embargo, en el recorrido de los relevamientos se observó que los elementos comunes aparecen y son posibles de sintetizar. En este sentido, el presente estudio aporta evidencia preliminar que permite visibilizar problemáticas compartidas y fortalecer futuras líneas de investigación y estrategias de abordaje integral de las EPoF.

Ag

AGRADECIMIENTOS

A la **Mesa EPoF Quilmes** y la **Mesa EPoF Almirante Brown** por su compromiso, acompañamiento y por brindar información y experiencias valiosas que se convirtieron en las bases de este trabajo.

**Autoras y autores
no manifiestan conflictos de interés.**

RB

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Argentina. Ministerio de Salud. Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes [Internet]. Buenos Aires: Ministerio de Salud de la Nación; [fecha desconocida] [Acceso dic. 2025]. Disponible en: <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/definicion>
2. Barvosa P, Andrade M. Enfermedades Poco Frecuentes. En: PRONAP 2016. Programa Nacional de Actualización Pediátrica. Módulo 1. Buenos Aires: Sociedad Argentina de Pediatría; 2016. p. 76-100.
3. Argentina. Ministerio de Justicia. Ley Simple: Enfermedades Poco Frecuentes [Internet]. Buenos Aires: Ministerio de Justicia de la Nación; 2015 [Acceso dic. 2025]. Disponible en: <https://www.argentina.gob.ar/justicia/derechofacil/leysimple/enfermedades-poco-frecuentes#titulo-1>
4. Argentina. Ministerio de Salud. Enfermedades Poco Frecuentes. Cobertura asistencial a las personas con EPoF [Internet]. Buenos Aires: Ministerio de Salud de la Nación; 2022 [Acceso ene. 2026]. Disponible en: <https://www.argentina.gob.ar/noticias/enfermedades-poco-frecuentes>
5. Gerones R, Torrez N, Suarez S, Correa L, Ortiz L, Torno M, et al. ¿Qué sabes sobre las enfermedades poco frecuentes? Mesa EPOF Quilmes; 2024. p. 3-22.
6. Instituto Nacional de Estadística y Censos (INDEC). Encuesta Nacional de Personas con Discapacidad (ENDI) [Internet]. Buenos Aires: INDEC; 2005 [Acceso ene. 2025]. Disponible en: <https://www.indec.gob.ar/indec/web/Nivel4-Tema-2-41-165>
7. Castro M, Pereyra M, Matkovic L, Setien C, Luna M. La carga invisible: inequidades en el acceso a la salud y epidemiología de Enfermedades Poco Frecuentes en el sudeste del conurbano bonaerense. En: 18.as Jornadas Científicas y de Gestión del Hospital El Cruce "Dr. Néstor Carlos Kirchner" [Internet]. Florencio Varela (AR): Hospital El Cruce; 2025 [Acceso feb.2026]. Disponible en: <https://bicyt.conicet.gov.ar/fichas/produccion/12993986>
8. Balardini L, Gherardi N, Martelotte L, Pautassi L. El trabajo no remunerado del cuidado de la salud: una mirada desde la igualdad de género [Internet]. Washington (DC): Organización Panamericana de la Salud; 2020 [Acceso jun. 2026]. 84 p. Disponible en: <https://iris.paho.org/server/api/core/bitstreams/10aa121d-0aca-4f5f-860f-806ea33d2e47/content>
9. D'Alessandro M, O'Donnell V, Prieto S, Tundis F. Las brechas de género en la Argentina: estado de situación y desafíos [Internet]. Buenos Aires: Dirección Nacional de Economía, Igualdad y Género, Ministerio de Economía de la Nación; 2020 [Acceso jun. 2026]. 23 p. Disponible en: https://www.argentina.gob.ar/sites/default/files/2022/09/las_brechas_de_genero_en_la_argentina_0.pdf
10. Safranoff A, Manzelli HM, Cavallo LE. Esclerosis lateral amiotrófica en Argentina: una aproximación a las realidades de las personas con ELA y sus entornos de cuidados en el año 2023. Entramado [Internet]. 2024 [Acceso jun. 2026];20(2)1-21. Disponible en: <https://doi.org/10.18041/1900-3803/entramado.2.11557>
11. Perdomo-Romero AY, Ramírez-Perdomo CA. Percepción de calidad de vida en cuidadores de pacientes con demencia. Rev Cient Soc Esp Enferm Neurol [Internet]. 2017 [Acceso jun. 2026];46;26-31. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-cientifica-sociedad-espanola-enfermeria-319-articulo-percepcion-calidad-vida-cuidadores-pacientes-S2013524617300156>
12. Argentina. Ministerio de Salud. Derribando mitos sobre las Enfermedades Poco Frecuentes [Internet]. Buenos Aires: Ministerio de Salud de la Nación; 2021 [Acceso dic. 2025]. Disponible en: <https://www.argentina.gob.ar/sites/default/files/bancos/2021-11/Derribando%20mitos%20sobre%20las%20enfermedades%20poco%20frecuentes.pdf>
13. Buenos Aires. Ministerio de Salud. Plan Quinquenal de Salud 2023-2027: resumen ejecutivo [Internet]. La Plata: Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires; 2023 [Acceso ene. 2026]. Disponible en: <https://www.ms.gba.gov.ar/sitios/wp-content/uploads/sites/244/2023/04/Resumen-Ejecutivo-Plan-Quinquenal-de-Salud.pdf>



Esta obra está bajo una licencia Attribution 4.0 International Creative Commons

Cómo citar este artículo:

Las Enfermedades Poco Frecuentes en la región sudeste bonaerense: una aproximación desde la perspectiva de pacientes y familiares. Salud Publica [Internet]. 2026 Ago [fecha de consulta]; 5. Disponible en: URL del artículo.