

*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*

PROYECTO DE LEY

EL SENADO Y CAMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE
BUENOS AIRES SANCIONAN CON FUERZA DE
LEY

ARTICULO 1º: Promuévase el estudio, la prevención, el tratamiento y las investigaciones relacionadas con las enfermedades que provoquen peligro de muerte o de invalidez crónica que tengan una prevalencia inferior a un caso cada dos mil personas y que impliquen un alto nivel de complejidad en su diagnóstico y seguimiento, en cualquiera de sus manifestaciones, para garantizar los medicamentos, estudios complementarios, internación, seguimiento, y demás prestaciones que faciliten el diagnóstico precoz y el tratamiento oportuno de las personas que padezcan dichas enfermedades, priorizando la epidermolisis ampollar o bullosa hereditaria (piel de cristal) por lo cruento de sus características y el elevado índice de mortalidad infantil.

ARTÍCULO 2º: A fin del cumplimiento de lo dispuesto en el artículo precedente el organismo de aplicación procederá a :

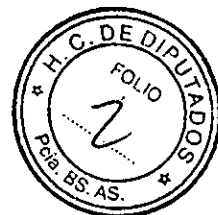
- a) Llevar un Registro Provincial de los pacientes que padecen estas enfermedades, realizando un control estadístico de la incidencia de las mismas en la población y de esta manera, establecer un sistema adecuado de orientación y contención psicológica, para el paciente, su grupo familiar y entorno social.
- b) Promover la formación de profesionales de la Salud en el diagnóstico, tratamiento e investigación de dichas patologías.
- c) Difundir e informar a la comunidad sobre dichas patologías y la coordinación de toda actividad de la mencionada problemática.

ARTICULO 3º.- El Instituto de Obra Médico Asistencial (IOMA) incorporará dentro de su cobertura médico asistencial las prestaciones médicas y farmacológicas referidas a las enfermedades enunciadas en el artículo primero, en cualquiera de sus manifestaciones.

ARTÍCULO 4º: Fomentar en forma conjunta con las distintas universidades, instituciones intermedias gubernamentales y no gubernamentales el desarrollo de programas de educación sobre la problemática de dichas enfermedades, en las escuelas y centros educativos de todos los niveles de enseñanza.



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*



ARTICULO 5º: Facultase al Poder Ejecutivo a realizar convenios con los Municipios, la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, diferentes Provincias y Organizaciones Internacionales, como así también, Instituciones educativas, para el mejor cumplimiento de los fines de la presente ley.

ARTICULO 6º: Autorizase al Poder Ejecutivo a realizar las adecuaciones presupuestarias necesarias dentro del Presupuesto General de Gastos y Cálculo de Recursos del ejercicio correspondiente, con la finalidad de dar cumplimiento a lo prescripto en la presente ley.

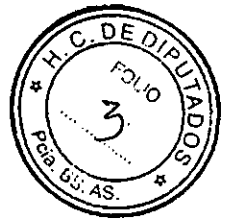
ARTICULO 7º: De forma.

Dr. RAÚL JOAQUÍN PÉREZ
Vicepresidente Bloque FPV - PJ
H.C. de Diputados Pcia. Bs. As.

Dr. JUAN de JESÚS
Diputado
Bloque Frente para la Victoria
H. Cámara de Diputados de Bs. As.



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*



FUNDAMENTOS

Hoy unos de los desafíos de la Argentina y la provincia es dimensionar el verdadero impacto de las Enfermedades Poco frecuentes como en este caso la Epidermolisis ampollar x ejemplo en relación al sistema sanitario pues no existe una base de datos ni un registro nacional epidemiológico de este tipo de patologías poco frecuentes.

Hoy nuestro país tiene alrededor de 3.200.000 de pacientes que padecen algún tipo de Enfermedad Poco Frecuentes y lamentablemente están casi excluidos del sistema sanitario.

La epidermolisis ampollar, es un grupo de enfermedades hereditarias en las que se desarrollan ampollas en la piel ante el más mínimo roce o traumatismo. Existen 4 tipos principales de epidermolisis ampollar, a saber: epidermolisis ampollar simple, epidermolisis ampollar de la unión, epidermolisis ampollar distrófica, y Síndrome de Kindler. Hay que diferenciarla de la forma adquirida en la que el origen de la enfermedad es una alteración inmunológica al igual que otras enfermedades ampollares adquiridas, éstas, a veces pueden curarse con tratamiento médico, no así las hereditarias.

Dependiendo del tipo que se presente varía en su gravedad. Hay formas leves y localizadas, o severas, generalizadas con compromiso de órganos internos. Generalmente se manifiesta al momento de nacer o poco después. Sin embargo, hay formas que se pueden manifestar más tardíamente.

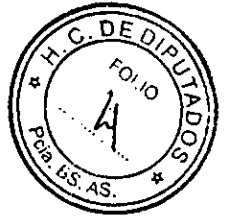
La clasificación de la epidermolisis ampollar es complicada e incluso dentro de los tipos principales mencionados, hay muchos subtipos diferentes. La forma más común de epidermolisis es la simple, y localizada, que involucra ampollamiento de las palmas de las manos y las plantas de los pies, pudiendo incluir igualmente sudoración excesiva.

Todos los diferentes tipos de epidermolisis ampollar son hereditarios. Por lo tanto, tener antecedentes familiares de esta enfermedad, especialmente uno de los padres afectado, es un factor de riesgo. El patrón hereditario puede ser dominante o recesivo. Una forma dominante significa que un descendiente puede heredar el gen o rasgo de uno de los padres afectados, mientras que la forma recesiva significa que ambos padres deben portar un gen y transmitirlo a la descendencia para que el bebé o niño resulte afectado.

El pronóstico depende de la gravedad de la enfermedad. Las formas leves de la epidermolisis ampollar mejora con la edad. La cicatrización de algunos tipos de epidermolisis ampollar puede restringir significativamente la movilidad y, por lo tanto, alterar las actividades diarias. Las formas letales de esta enfermedad tienen una tasa de mortalidad muy alta, es de hasta del 87% en el primer año de vida para los bebés con la forma letal de epidermolisis, se recomienda la asesoría genética para los potenciales padres que tengan antecedentes familiares de cualquier forma de epidermolisis ampollar.



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*



Durante el embarazo, hay disponibilidad de un examen para tomar una muestra del vello coriónico con el fin de hacerle una prueba al feto. Para parejas en alto riesgo de tener descendencia con esta enfermedad, el examen se puede hacer en la semana 8 a 10 del embarazo. Se recomienda, entonces, hablar con el obstetra y el asesor en genética.

Para prevenir el trauma y ampollamiento de la piel, puede ayudar el hecho de usar almohadillas en las áreas susceptibles de trauma como los codos, las rodillas, los tobillos y los glúteos. Así mismo, se deben evitar los deportes de contacto.

Los pacientes con epidermólisis ampollar no pueden tomar sol, ya que el aumento de la temperatura produce ampollas, deberían por lo tanto, en verano tener aire acondicionado para evitar la formación de las mismas. Al no poder tomar sol deben recibir aporte oral de Vitamina D.

Debido a la formación de ampollas, sufren pérdidas crónicas de sangre (hierro), hay un mayor catabolismo y un retraso en el crecimiento, por lo cual, deben recibir dietas hipercalóricas e hiperproteicas con el objeto de facilitar la cicatrización y reponer las pérdidas exageradas.

Todos los días deberán efectuar curaciones y vendajes, utilización diaria de agujas para drenar las mismas y evitar que se hagan más grandes, siendo ideal utilizar parches siliconados no adhesivos, en las ampollas de más difícil curación, en especial en las epidermólisis ampollar distrófica.

Es importante recordar que las heridas y la curación de las mismas, al retirar los vendajes son situaciones dolorosas, siendo necesaria medicación para el dolor, y los parches siliconados, que en el país no se comercializan, son los que menos producen dolor y no se pegan a la piel.

Es imperioso controlar su vía digestiva, la formación de ampollas en la mucosa bucal produce, además de dolor, la cicatrización y disminución de la apertura bucal, como así también, las mismas determinan en el esófago estrecheces severas. Por lo cual requieren dietas blandas, no duras y controles por un equipo multidisciplinario.

Las enfermedades como la fibrosis quística, por su escasa prevalencia (inferior a 1 cada 2000), presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento; teniendo en la mayoría de los casos un origen desconocido siendo graves o muy graves, crónicas, degenerativas y, habitualmente, posiblemente mortales, conllevando múltiples problemas sociales, planteando dificultades en la investigación debido a existen pocos datos epidemiológicos, careciendo en su mayoría de tratamientos efectivos.

Los niños Piel de Cristal a diferencia de las patologías comunes, en esta enfermedad el diagnóstico suele ser tardío y llevar años en algunos casos por la escasez de información y conocimiento científico junto a la falta de profesionales y centros especializados

Todo esto sumado a las dificultades en la accesibilidad a los tratamientos específicos y el impacto emocional que tiene esta enfermedad genera un contexto adverso para el paciente y su entorno familiar



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*



La demora en el diagnóstico preciso es alto, siendo vital en la mayoría de los casos, pues la falta de tratamiento adecuado puede dejar secuelas irreversibles para el niño

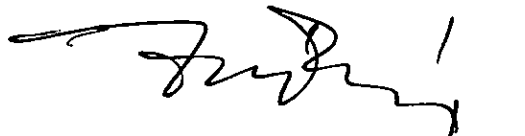
Esto sin embargo se reduciría considerablemente si se difundiesen esta patología como otras no frecuentes entre la comunidad médica y se articularan centros de referencia donde derivar o realizar interconsultas entre profesionales y el público en general

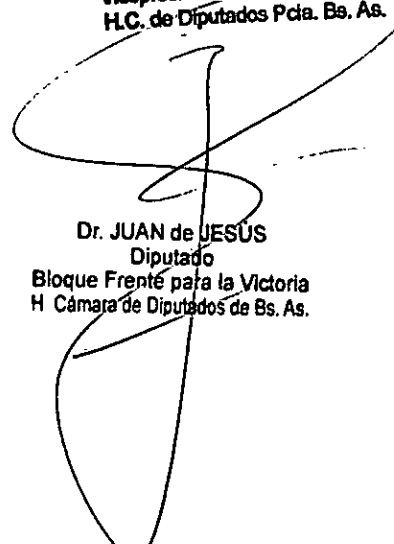
Bajo estas características se incluyen miles de enfermedades, sin embargo individualmente presentan características muy diversas. El principal interés en agruparlas radica en la imperiosa necesidad de aunar esfuerzos para fomentar la investigación y el interés de la sociedad por todas ellas en su conjunto.

Se calcula que existen entre 5.000 y 8.000 enfermedades raras distintas.

Por lo expuesto anteriormente sabemos que aquellos que sufren estas enfermedades están constantemente expuestos al rechazo social especialmente aquellos que ante la exposición de las lesiones cutáneas que presentan, sumado a la falta de respuesta por parte del sistema de salud en la mayoría de los casos, el desconocimiento de la enfermedades en otros, y la falta de recursos de las personas para comprar la medicación necesaria para realizar el tratamiento correspondiente, hacen que los mismos se encuentren desprotegidos y discriminados ante la sociedad.

Por lo tanto, no podemos hacer oídos sordos a los pedidos realizados por los familiares y las instituciones que se ocupan del tema, es deber nuestro dar una respuesta a esta problemática y hacer de esto una política de estado con el afán de profundizar el cambio de las pautas culturales, creando el marco normativo propicio para que quienes padecen estas enfermedades, perciban el apoyo efectivo de los distintos estamentos de nuestra sociedad.


Dr. RAÚL JOAQUÍN PÉREZ
Vicepresidente Bloque FPV - PJ
H.C. de Diputados Pcia. Bs. As.


Dr. JUAN de JESÚS
Diputado
Bloque Frente para la Victoria
H. Cámara de Diputados de Bs. As.