EXPTE. D- 1428 /15-16

Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires

H.C. DE DIPUTADOS FOLIO 1 Pcia. BS. AS.

PROYECTO DE LEY

EL SENADO Y LA CAMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

SANCIONAN CON FUERZA DE

Ley

Artículo 1º: El Poder Ejecutivo procederá a implementar en todos los establecimientos de salud del territorio de la provincia de Buenos Aires la prueba diagnóstica para la detección de la enfermedad TROMBOFILIA.

Artículo 2°: El análisis prenatal de rutina para detectar la trombofilia, será de carácter obligatorio, gratuito y se realizará en todos los establecimientos de salud públicos y privados de la provincia.

Artículo 3°: Incorpórese dentro de las prestaciones del Instituto de Obra Médico Asistencial (I.O.M.A.), la cobertura médico asistencial integral de la enfermedad trombofilia, tratamiento y todas sus prestaciones correspondientes conforme el objeto de la presente.

Artículo 4°: Incorpórese dentro de las prestaciones de las obras sociales y de medicina prepaga con actuación en el ámbito de la provincia de Buenos Aires, la cobertura médico-asistencial integral conforme al objeto de la presente, según las especificaciones que a tal efecto dicte la Autoridad de Aplicación.

Artículo 5°: El Poder Ejecutivo determinará la Autoridad de Aplicación de la presente Ley.

Artículo 6º: La Autoridad de Aplicación difundirá la presente en el marco de una campaña informativa sobre la importancia de la prevención de enfermedades congénitas cardiacas.

Artículo 7°: Autorícese al Poder Ejecutivo a realizar las adecuaciones presupuestarias que fueren pertinentes para el cumplimiento de la presente Ley.

Artículo 8º: Comuníquese al Poder Ejecutivo.-

Dr. WALTER CARUSO
Presidente Bloque Espacio Ar.
H.C. Diputados Prov. Bs. As.

H.C. DE DIPUTADOS
FOLIO
2
Pcia. BS. AS.

FUNDAMENTOS

El presente proyecto tiene por objeto implementar con carácter obligatorio y gratuito en todos los establecimientos de salud de la Provincia, la prueba diagnóstica de la enfermedad "TROMBOFILIA", su tratamiento y todas sus prestaciones correspondientes.

Las trombofilias se caracterizan por promover cambios en la coagulación de la sangre que resultan en un mayor riesgo de trombosis. La trombofilia se puede dividir en dos grupos: adquirida y hereditaria. En el grupo de trombofilia adquirida cabe destacar el síndrome antifosfolípido.

En el embarazo, el éxito gestacional depende de una circulación útero-placentaria adecuada. Las anomalías en esta red vascular se refieren a diversas patologías del embarazo, tales como: aborto, muerte fetal, retraso del crecimiento intrauterino, preeclampsia, DPP. Un factor que parece estar asociado con tales trastornos, de acuerdo con estudios recientes, son las causas de trombofilia hereditaria.

La enfermedad conocida como trombofilia ha sido objeto de intensa investigación desde finales del siglo XVIII, en un intento por determinar una explicación sobre su incidencia y desarrollo. Sin embargo, aún no se tiene un estudio detallado de todos los factores intrínsecos y extrínsecos que puede conducir al cuadro clínico de trombosis.

En las últimas décadas, se han logrado avances significativos en la comprensión de los mecanismos fisiopatológicos implicados en la aparición de Trombofilia. Se identificaron numerosas anomalías asociadas con la hiperactividad del sistema de coagulación y la predisposición a eventos trombóticos y la descripción de los "estados de hipercoagulabilidad" cambiaron sustancialmente nuestra visión de la enfermedad trombótica venosa. El gran avance más significativo fue la confirmación del concepto de que heredan condiciones de hipercoagulabilidad que están presentes en una gran proporción de pacientes con trombosis venosa y embolia pulmonar. De hecho, se estima que más del 60% de la predisposición a la trombosis es atribuible a los componentes genéticos. Estos nuevos conceptos han conducido a la introducción del término TROMBOFILIA para describir una mayor predisposición, genética por lo general a la ocurrencia de TVP (Trombosis Venosa Profunda).

Aunque la patogénesis de la Trombofilia aún no se entiende completamente, hay una clara evidencia de que el proceso está influenciado por la compleja interacción de factores genéticos y ambientales, que reciben el nombre genérico de "factores de riesgo". La caracterización de los factores de riesgo es un paso crucial hacia una mejor comprensión de la patogénesis de la trombolisis. Los factores de riesgo difieren de factores de riesgo de trombosis arterial. La hipertensión, el tabaquismo, la dislipemia y la diabetes, por ejemplo, que se establecen como factores de riesgo para la trombosis arterial, no son factores de riesgo de trombofilia. Los factores de riesgo "clásicos" incluyen: edad avanzada, la inmovilización prolongada, las operaciones, las fracturas, el uso de anticonceptivos orales y la terapia de reemplazo hormonal, el embarazo, postparto, cáncer, infecciones y el síndrome antifosfolipídico. Estas condiciones son factores adquiridos.

H.C. DE DIPUTADOS
FOLIO
3
Pcia. BS. AS.

Patologías gestacional asociados con trombofilia

En 1993. Dahlback y sus colaboradores en la ciudad de Leiden, en los Países Bajos, describe una mutación en el gen que codifica el factor V. El gen mutante, localizado en el cromosoma 1, promueve un cambio en el factor V por lo que es más resistente acción de proteína C (anticoagulante natural). El Factor V, con esta enmienda, fue llamado Factor V Leiden. Esa parece ser la trombofilia hereditaria más común. Su prevalencia en la población general es de alrededor de 3.7% (heterocigotos) y alrededor de 1% (heterocigotos), en función de la etnia. Varios estudios han demostrado una correlación con pobres resultados del embarazo.

Mutación de la antitrombina III

Anti-trombina III es un anticoagulante natural que actúa mediante la inhibición de los factores activados (coagulantes) IX, X, XI y XII de la coagulación en cascada. Su deficiencia fue descrita por primera vez en 1965 y puede ser causada por más de 80 mutaciones diferentes, la mayoría autosómica dominante. Tales mutaciones pueden promover cambios cuantitativos y / o cualitativos. La deficiencia de antitrombina III es trombofilia que está en mayor riesgo de derrame cerebral, incluso cuando heterocigotos. Alrededor del 70% de antitrombina III pacientes con deficiencia presentará con trombosis venosa durante el embarazo. La prevalencia de esta deficiencia es de alrededor de 1: 600 1: 5000.

Los estudios han demostrado un alto riesgo de aborto involuntario y un aumento del riesgo 5 veces mayor de muerte fetal, en personas que tienen deficiencia de antitrombina III.

La mutación de la enzima metilentetrahidrofolato reductasa (MTHFR)

La mutación en un gen (C677T) que codifica MTHFR promueve un cambio en la estructura de una enzima tal, dejando el termolábil, inactivo. Recientemente se ha descubierto una nueva mutación que promueve la inactivación de la MTHFR, A129 8C, pero hay pocos estudios que correlacionan con resultados deficientes del embarazo. La MTHFR es una enzima clave en la conversión de homocisteína a metionina, y otras personas involucradas en este proceso son cofactores, como el ácido fólico, vitamina B6 y B12.

Los individuos con la mutación MTHFR tienen una tendencia a niveles de homocisteína elevados en sangre, especialmente los homocigotos para C677T, o heterocigotos para ambas mutaciones.

Hiperhomocicteinemia parece estar relacionado con un mayor riesgo de enfermedad cardiovascular y los pobres resultados del embarazo (aborto involuntario recurrente, la preeclampsia, parto muerto, DPP). La mutación en la MTHFR también se relaciona con malformaciones fetales, el cierre de defectos del tubo neural. El estado heterocigoto para la mutación C677T se puede observar alrededor de 40% en ciertas poblaciones. Alrededor del 32% de los individuos con C677T heterocigoto también son heterocigotos para A1298C. Los homocigotos se encuentran en el 5-15% de la población en diferentes grupos étnicos. En algunos estudios, los pacientes con hiperhomocisteinemia tenían un riesgo de aborto involuntario 2,5 veces mayor que la población normal.

H.C. DE DIPUTADOS
FOLIO
4
Pcia. BS. AS.

El diagnóstico de la mutación se logra mediante la detección de la mutación, y determinar el nivel de homocisteína en la sangre. El tratamiento durante el embarazo se realiza con el uso de anticoagulantes y fármacos de administración de suplementos de vitamina.

La mutación del gen de la protrombina (Factor III)

Descrito por el reconocido investigador Poor y colaboradores en 1996, la mutación en el gen que codifica el factor II se correlaciona con un mayor riesgo de tromboembolismo, esto porque dicha mutación proporcionará una mayor producción de Factor II (coagulante). La mutación del gen de la protrombina se encuentra en aproximadamente 1 a 3% de la población normal (sin un historial de tromboembolismo) y hasta 6% de las personas con una historia de trombosis venosa. Es responsable de hasta un 18% de trombofilia hereditaria. Factor II portadores de mutaciones tienen un alto riesgo de trombosis en alrededor de 2 a 5 veces.

Un estudio reciente mostró que la presencia de la mutación en el gen de la protrombina en torno a un 7-8% de los pacientes con aborto en comparación con el 3,8% de las mujeres sin antecedentes aborto.

Resumen de la prevalencia de trombofilia

Actualmente ya hay pruebas disponibles para la investigación de la trombofilia. Nuevas trombofilia hereditaria se están estudiando y se correlacionan con malos resultados del embarazo.

La trombofilia HEREDITARIA

Resultado de la deficiencia de los componentes que forman parte del sistema de coagulación. Están asociados con el tromboembolismo venoso y la adversidad durante el embarazo. Esta categoría incluye:

- Factor V Leiden -
- La mutación del gen de la protrombina (factor II G20210A) -
- La deficiencia de antitrombina III -
- La deficiencia de proteína C -
- La deficiencia de la proteína S -
- Los cambios en el gen metilieno tetrahidrofolato reductasa - C677T - (MTHFR) -
- El aumento de factor VIII (estudios recientes)
- Aumento de los factores IX y XI (estudios recientes)
- Factor XIII (factor XIII Val-34-Leu) - Estudios recientes
- El polimorfismo en el gen de la beta-sintasa cistationina -
- La hiperhomocisteinemia -
- ESTUDIO polimorfismo 4G / 5G de PAI-1 (encuesta reciente) -
- Los altos niveles de factor de von Willebrand (F VW) - todavía en estudio

La trombofilia ADQUIRIDA

- Anticoagulante del lupus -
- anticuerpos anticardiolipina -
- Antifosfatidilserina Anticuerpos -
- ANA (anticuerpos antinucleares) -
- Los anticuerpos anti-beta-2-glicoproteína 1 -

H.C. DE DIPUTADOS
FOLIO
5
Pcia. BS. AS.

- NTI - fosfatidil-etanolamina -
- Lipoptn (a) –

En resumen la Trombofilia (heredada o adquirida), en nuestro país y en nuestra provincia tiene una alta incidencia en la población. Esta incidencia asciende hasta el 10% de nuestra población y puede ofrecer una serie de severos riesgos para las mujeres embarazadas, tales como las pérdidas repetidas, muerte fetal, preeclampsia, HELLP, RCIU (retraso del crecimiento intrauterino), parto prematuro, tromboembolismo materno y otros.

El examen para su detección al día de la fecha se realiza en mujeres que perdieron hasta 2 o 3 embarazos, según criterio medico. Es imperativo establecer como obligatorio el estudio de detección de esta enfermedad en las embarazas, cabe nombrar porque muchos médicos de nuestro país no establecen el estudio como tal.

Por los motivos expuestos, solicito a los miembros de esta Honorable Cámara la aprobación del presente Proyecto de Ley.-

Dr. WALTER CARUSSO
Presidente Bloque Espacio Al
H.C. Diputados Prov. Bs.