



Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires



PROYECTO DE DECLARACIÓN

LA HONORABLE CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

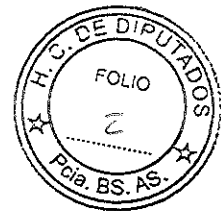
DECLARA

De Interés Legislativo la labor realizada por el Laboratorio de Enfermedades Poco Frecuentes (DIEL), perteneciente al Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos de la Facultad de Ciencias Exactas de la Universidad Nacional de La Plata (IIFP, UNLP-CONICET), único centro público del país que ofrece diagnóstico confirmatorio de laboratorio a pacientes que padecen la enfermedad de Fabry.

FABIO GUSTAVO BRITOS
Diputado
Bloque 17 de Noviembre
H.C. Diputados Pcia. Bs. As.



Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires



Fundamentos

El presente Proyecto tiene por objeto declarar de Interés Legislativo la labor realizada por el Laboratorio de Enfermedades Poco Frecuentes (DIEL), perteneciente al Instituto de Estudios Inmunológicos y Fisiopatológicos de la Facultad de Ciencias Exactas de la Universidad Nacional de La Plata (IIFP, UNLP-CONICET), único centro público del país que ofrece diagnóstico confirmatorio de laboratorio a pacientes que padecen la enfermedad de Fabry. Dicho Laboratorio está encabezado por la doctora Paula Rozenfeld e integrado por la bioquímica Romina Ceci, el técnico Velazco Agueda y la secretaria Fernanda Barrales

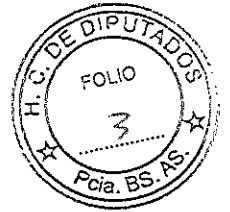
La enfermedad de Fabry es una patología crónica y progresiva que pertenece al grupo de las denominadas enfermedades lisosomales hereditarias, trastornos que se producen por la incapacidad de degradar diversas moléculas por un defecto funcional específico. A medida que avanza, puede afectar severamente órganos vitales como el riñón y el corazón, reduciendo sensiblemente la expectativa de vida del paciente.

Actualmente existe un tratamiento específico para esta enfermedad, con lo cual el diagnóstico temprano resulta fundamental. Es que, a medida que el paciente crece en edad, las manifestaciones clínicas en órganos blancos se hacen irreversibles, por ello la detección y el tratamiento temprano es de vital importancia.

Las manifestaciones clínicas comienzan en la niñez, con una incidencia de 1 en 3.000. La enfermedad de Fabry causa la deficiencia de la enzima alfa-galactosidasa A en el organismo de sus portadores. Se caracterizan por la aparición de acroparestesias (sensación de quemazón u hormigueo en manos y pies), angioqueratomas (manchas rojo-violáceas en piel), dolor gastrointestinal, falta de sudoración, intolerancia al calor y ejercicio, ataques de fiebre, microalbuminuria. Con la progresión de la enfermedad, se afectan el riñón, corazón y cerebro, caracterizado por insuficiencia renal, hipertrofia



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*

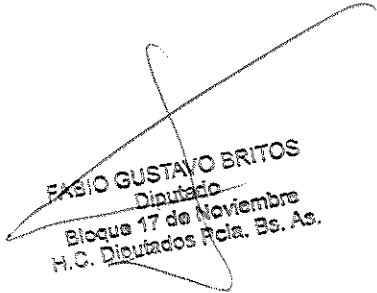


ventricular cardíaca y accidentes cerebrovasculares, reduciendo así la expectativa de vida.

La enfermedad de Fabry se encuentra subdiagnosticada en Argentina, así como en el resto del mundo. Esto se debe a que es una enfermedad poco frecuente y el subdiagnóstico es algo común dentro de éstas.

En el transcurso del trabajo realizado por el Laboratorio detectaron 45 casos índices con Enfermedad de Fabry. A partir de cada caso nuevo o índice, ofrecen a las familias asesoramiento genético y estudios de pedigrée familiar, con el fin de brindarles diagnóstico a familiares que aún no cuenten con el estudio. De esta manera, lograron diagnosticar a más de 500 pacientes.

Por todo lo expuesto y dada la importancia de la labor que realiza dicho Laboratorio, solicito a los Señores Legisladores se sirvan acompañar la presente iniciativa con su voto afirmativo.


FASIO GUSTAVO BRITOS
Diputado
Bloque 17 de Noviembre
H.C. Diputados Pcia. Bs. As.