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

PROYECTO DE DECLARACIÓN

LA HONORABLE CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

DECLARA

De Interés Legislativo a la Fundación CUTASA, creada por un grupo de padres cuyos hijos padecen las enfermedades de Tay Sachs y Sandhoff. Dicha FUNDACION tiene como objetivo el acompañamiento de los niños y niñas afectados así la contención emocional de su entorno familiar, detectar más casos para poder dar la información necesaria respecto a estas patologías diagnosticadas, concientizar a la sociedad y abogar por una cura.

Asimismo, vería con agrado que sea declarada de Interés Provincial por el Poder Ejecutivo a través de sus organismos competentes.

MARIANO CASCALLARES
Diputado
Bloque Frente de Todos
H.C. Diputados de la Prov. de Bs. As.

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

FUNDAMENTOS

Las enfermedades raras son aquellas que afectan a una porción reducida de la población. Justamente por ello, la posibilidad de una cura suele ser aún más rara que la enfermedad y muchas veces ni siquiera existen tratamientos.

Algunas son raras, pero un poco más conocidas. Otras son de esas de las que la mayoría nunca las escuchó nombrar hasta que les toca de cerca. Tay-Sachs y Sandhoff son dos enfermedades de este tipo. De esas raras que no se escuchan nombrar, pero que están.

Luis Fernández, es el impulsor de esta fundación que busca dar a conocer más sobre Tay Sachs y Sandhoff. La idea del espacio es que las familias cuenten con un lugar donde puedan obtener información y orientación, no solo de estas patologías, sino también de otras EPOF (enfermedades poco frecuentes), así como el apoyo emocional y psicológico ante la gravedad de su sintomatología, los guie con respecto a su diagnóstico, ayuda económica, indicación de tratamientos paliativos que logren una mejor calidad de vida no solo del paciente afectado sino también de la familia y que la Fundación sea quien les garantice el acceso a todos los tratamientos disponibles, acompañándolos durante todas las etapas.

El Tay Sachs y el Sandhoff son enfermedades neurodegenerativas progresivas de origen genético y a medida que pasa el tiempo los afectados van perdiendo funciones vitales tales como es hablar, caminar, respirar y comer.

La falta de enzimas, en el Tay Sachs hexosaminidasa A y en el Sandhoff Hexosaminidasa A y B, estas, encargadas de limpiar los residuos tóxicos que genera

el cerebro; causa la acumulación de una sustancia grasa llamada Gangliósidosis GM2, provocando la destrucción de las células nerviosas en el cerebro.

Estas enfermedades NO tienen cura NI tratamiento específico, pero hay terapias alternativas como kinesiología, fonoaudiología, hidroterapia, equino terapia, que ayudan a mejorar la calidad de vida de los pacientes afectados.

Existen tres formas de presentarse la enfermedad, infantil, juvenil y adulta, dependiendo de cuándo aparecen los síntomas.

La etapa infantil, generalmente comienza alrededor de los 6 meses de vida, ahí se observan que los bebes tienen sobresaltos exagerados a ruidos fuertes, aparece una mancha color rojo cereza en los ojos, tienen debilidad muscular, desarrollan macrocefalia progresiva acompañada de perdida de las funciones mentales, con una falta de respuesta a su entorno, la enfermedad en esta etapa tiende a empeorar muy rápidamente y, por lo general, fallecen a la edad de entre 4 a 6 años.

La etapa juvenil según las estadísticas puede comenzar a los 5 o 6 años de edad y algunos de los síntomas que presentan son la perdida gradual de habilidades y el control de los movimientos, infecciones respiratorias frecuentes, perdida de la visión y el habla, convulsiones, así como su deterioro de las funciones mentales. La expectativa de vida suele ser hasta la adolescencia

La etapa adulta o también llamada aparición tardía es una forma poco frecuente y menos graves con signos y síntomas que comienzan en la edad adulta. Los síntomas avanzan lentamente como la debilidad muscular, la torpeza y perdida de coordinación, problemas para hablar y tragar, así como los trastornos psiquiátricos. Esta forma normalmente no repercute en la expectativa de vida.

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

CUTASA, es una red de apoyo y contención; un lugar donde podrán despejar dudas y consultar con otros que estén o ya han transitado por lo mismo. Allí encontrarán un grupo en el que están todas las familias en contacto y en donde cruzar información es vital para seguir conociendo y saber como transitar estas patologías de la mejor manera.

Por todo lo expuesto, y poniendo en valor y destacando el importante trabajo que esta Fundación lleva adelante, al contribuir con las familias que atraviesan este difícil camino, de una manera tan noble y desinteresada, es que solicito a mis pares de bancada el acompañamiento con su voto a la presente iniciativa.

Asimismo, se sugiere la comunicación de la presente a: Fundación CUTASA

MARIANO CASCALLARES
Diputado
Bloque Frente de Todos
H.C. Diputados de la Prov. de Bs. As.