



*H. Cámara de Diputados de la Nación*

**PROYECTO DE RESOLUCIÓN**

La H. Cámara de Diputados de la Nación

**RESUELVE**

Adherir a la conmemoración del Día Mundial de la enfermedad de Gaucher, a celebrarse como cada año, el 26 de julio.



*H. Cámara de Diputados de la Nación*

## **FUNDAMENTOS**

Señor Presidente:

El 26 de julio es el "Día Internacional de la Enfermedad de Gaucher", una enfermedad que padecen cerca de 30 mil personas en todo el mundo y que es la más común de las enfermedades raras. La misma fue detectada en el año 1882 por el médico francés Phillippe Charles Ernest Gaucher tras examinar el cadáver de una mujer de 32 años con un brazo agrandado.

Este día nace con el objetivo de favorecer la concientización, así como para prever diagnósticos y tratamientos erróneos, favoreciendo la información y el conocimiento. Y con el fin de apoyar a todas las personas que conviven con Gaucher, una enfermedad que afecta a 1 de cada 200.000 y, concretamente, a más de 300 personas en nuestro país.

La enfermedad de Gaucher es una enfermedad metabólica rara que se debe a la deficiencia de una sustancia proteica capaz de activar una reacción química en el organismo. Se trata de la más común de las enfermedades por depósito de lípidos junto con patologías como Tay Sachs, Fabry o Niemann Pick.

Entre su sintomatología se encuentra el deterioro y dolor óseo, así como la pérdida de densidad de los huesos, la desmineralización con fracturas patológicas o anemia.

Se caracteriza por una deficiencia en la función del enzima catabólico  $\beta$ -glucocerebrosidasa, que lleva a la acumulación de su sustrato, el glucocerebrósido, en el sistema fagocítico mononuclear. Este exceso de acumulación de glucocerebrósido en los macrófagos (conocidos como células de Gaucher) destruye la función celular, y posteriormente la función del órgano afecto, conduciendo al desarrollo de la enfermedad.

Esta acumulación puede causar el agrandamiento del bazo y el hígado, anemia, y un gran número de signos y síntomas que se pueden presentar



## *H. Cámara de Diputados de la Nación*

desde la infancia temprana hasta la edad adulta. El diagnóstico de la enfermedad de Gaucher se realiza mediante análisis de sangre.

El mismo es un trastorno que se transmite por herencia genética de padres a hijos. Si uno de los progenitores es portador de la enfermedad, hay un 50% de posibilidades de que su hijo padezca la enfermedad. En el caso de que ambos padres tengan la enfermedad, los hijos la desarrollarán.

Los síntomas más comunes son el cansancio (anemia), dolor de huesos (osteonecrosis, osteopenia, osteoporosis, fracturas patológicas, colapso y destrucción articular) y hay una tendencia a desarrollar hematomas (tendencia hemorrágica: trombocitopenia (disminución de la cantidad de plaquetas circulantes en el torrente sanguíneo por debajo de los niveles normales)) junto al aumento del tamaño del hígado y del bazo (hepatomegalia y esplenomegalia).

Se encuentran tres tipos:

No-neuropática: Afecta a 1 de cada 40mil o 60mil niños y niñas. No daña el sistema nervioso central ni el cerebro. Esta es la forma más común, causa un agrandamiento del hígado y del bazo, dolores, fracturas de huesos y, a veces, problemas en los pulmones y riñones. No afecta al cerebro. Puede presentarse a cualquier edad.

Neuropática aguda: Afecta 1 de cada 100mil niños y niñas. Causa problemas neurológicos y quita la vida antes de que los pacientes vivan más de dos años de edad. Este tipo causa daño cerebral grave y aparece en recién nacidos. La mayoría de los niños que padecen esta enfermedad, fallecen antes de los dos años.

Neuropática crónica: Afecta 1 de cada 100mil niños y niñas. Los síntomas aparecen o no en la infancia y se puede vivir hasta la edad adulta con la enfermedad. En este tipo puede presentarse agrandamiento del hígado y del bazo. El cerebro se ve afectado poco a poco. Por lo general la enfermedad se presenta en la niñez o en la adolescencia.

Para su tratamiento se utiliza la Terapia de Reemplazo Enzimática, una tecnología de última generación en la cual por ingeniería genética, se



*H. Cámara de Diputados de la Nación*

produce la enzima imiglucerasa que no produce el cuerpo y se inyecta a la persona, cada 15 días de por vida.

La Asociación Española de Enfermos y Familiares de la Enfermedad de Gaucher (AEEFEG) asegura que esta enfermedad produce un alto impacto físico que supone un gran impacto a nivel personal y económico, por ello insisten en dar apoyo psicológico a todas aquellas personas que se enfrentan a esta patología.

Durante este día, diferentes asociaciones de pacientes en todo el mundo unen esfuerzos y realizan diferentes actividades divulgativas para sensibilizar y concienciar sobre esta enfermedad y sobre las dificultades y retos que deben superar día a día los pacientes que conviven con este padecimiento y sus familias, por esa razón debemos fomentar la difusión de esta condición y lograr que los profesionales de la salud cuenten con información actualizada para una atención óptima y tratamiento oportuno.

No se tienen cifras exactas de incidencia por ser un padecimiento considerado como raro y de poca incidencia, sin embargo, afecta a hombres y mujeres por igual y de los cuales el 50% son diagnosticados en la infancia por ser hereditarios, es decir, que heredan un gen de la madre y otro del padre. Entre las señales de alerta se encuentra la anemia y la trombocitopenia (bajo nivel de plaquetas en la sangre).

Un paciente con enfermedad de Gaucher puede consultar hasta 8 especialistas diferentes antes del diagnóstico final; mientras que 1 de cada 6 personas con la sintomatología presenta un retraso de valoración de aproximadamente 7 años después de su primera visita con el especialista. La causa es que en ocasiones resulta difícil pensar que podría tratarse de esta condición, debido a que los casos son raros.

Además de los síntomas clínicos, para los pacientes existen ciertos limitantes, pues incluso aquellos que reciben terapias de reemplazo enzimático deben faltar a sus actividades diarias, ya que la terapia debe ser constante. Asimismo, dado que varios órganos y tejidos son afectados, el abordaje del tratamiento implica la colaboración de múltiples expertos.

Por tal motivo, invito a mis pares me acompañen en la aprobación del presente proyecto.