

Proyecto de Ley

La Honorable Cámara de Diputados de la Nación sanciona con fuerza de

LEY:

DETECCIÓN Y ATENCIÓN TEMPRANA DEL SÍNDROME DE WEST

Artículo 1º: Declárese de interés la acción médica, la investigación clínica y epidemiológica, la capacitación profesional para la detección temprana, diagnóstico y tratamiento del Síndrome de West o síndrome de los espasmos infantiles, y su difusión.

Artículo 2º: Impleméntese la campaña de información y concientización sobre el Síndrome de West o síndrome de los espasmos infantiles, la importancia de su detección, diagnóstico temprano y tratamiento integral.

Artículo 3º: La Autoridad de Aplicación de la presente, será el ministerio de Salud de la Nación. Tendrá a su cargo la implementación de las acciones de concientización y capacitación establecidas en la presente.

Artículo 4º: La Autoridad de Aplicación podrá establecer programas, o incorporar acciones específicas a los programas ya existentes, realizar convenios y acciones en articulación y coordinación con los distintos Ministerios y Secretarías del Poder Ejecutivo Nacional, jurisdicciones provinciales y municipales, universidades y organizaciones de la sociedad civil con competencia en la materia. Artículo

5º: Adhesión. Se invita a las provincias y a la Ciudad Autónoma de Buenos Aires a dictar, para el ámbito de sus exclusivas competencias, normas de similar naturaleza o adherir a la presente ley

Artículo 6º: Comuníquese al Poder Ejecutivo Nacional.

FUNDAMENTOS:

Señor presidente:

El objetivo del presente proyecto es lograr la eficaz concientización sobre la existencia del síndrome de West o síndrome de los espasmos infantiles, con el fin de generar acciones dirigidas a la capacitación y detección, diagnóstico y tratamiento temprano de esta enfermedad, que afecta la calidad y el bienestar de las personas que la padecen.

Los Espasmos Infantiles (IS) constituyen una forma severa de epilepsia de inicio durante lactancia y la niñez temprana. Su incidencia es de aproximadamente 1,6 a 4,5 por 10.000 nacidos vivos.

El Síndrome de West consiste en una tríada caracterizada por espasmos en flexión, retardo psicomotor y alteraciones electroencefalográficas características llamadas hipsarritmia. La edad de comienzo habitual es entre los 3 y 7 meses. El 80-95 por ciento de los casos se inicia antes de cumplir el año con un pico de incidencia mayor a los 5 meses; los varones se ven más afectados que las mujeres.

Este tipo de epilepsia presenta un patrón electroencefalográfico característico denominado hipsarritmia, se asocia fuertemente con retraso o regresión en la maduración neurológica (75 a 93% de los casos), elevada mortalidad y refractariedad a los anticonvulsivantes convencionales.

La evolución del síndrome de West o Espasmos Infantiles, puede derivar en otras encefalopatías epilépticas graves de la infancia, como el síndrome de Lennox-Gastaut (SLG). El SLG se caracteriza por crisis epilépticas que pueden ser ausencias atípicas, crisis tónicas axiales y caídas repentinas atónicas o mioclónicas.

Clínicamente, los espasmos infantiles se dividen en flexores, mixtos, extensores y akinéticos en ese orden de frecuencia. Tienden a ser repetitivos y hasta pueden ocurrir treinta espasmos en rápida sucesión. Se observan en el sueño y en vigilia y son más frecuentes en

las etapas más iniciales del sueño o al despertar. La regresión psicomotora puede estar presente inicialmente en el 95 por ciento de los casos.

Otras formas de convulsiones (generalizadas o parciales) se observan en especial en el grupo sintomático. Pueden preceder o acompañar a los espasmos en flexión en el 20 al 30 por ciento de los casos, pero casi el 50 por ciento de los portadores del Síndrome de West desarrollan convulsiones tonicoclónicas generalizadas después que las crisis mioclónicas en flexión han desaparecido.

La hipsarritmia se define como una mezcla caótica de ondas lentas de muy alta amplitud con ondas agudas y espigas que varían en amplitud, morfología, duración y localización. Este patrón electroencefalográfico se observa en el 66 por ciento de los casos de Síndrome de West. Es un modelo bioeléctrico anormal único que tiende a hacerse evidente a los 3-4 meses de vida. En el 34 por ciento restante se observan en cambio descargas paroxísticas de ondas lentas y espigas.

Podemos clasificar el Síndrome de West en:

1. criptogenético o idiopático
2. sintomático.

El primero se caracteriza porque el paciente ha sido normal hasta el comienzo de los espasmos infantiles y corresponde a casi el 40 por ciento de todos los casos, Esta categoría parece tener un pronóstico más favorable en lo que se refiere a función cognitiva.

En el grupo sintomático los episodios se instalan en niños que ya padecen alteraciones neurológicas y/o retraso madurativo.

El pronóstico de los espasmos infantiles está en general relacionado con la anormalidad que subyace en el sistema nervioso central. Así, las formas idiopáticas demuestran que entre el 59 y el 85 por ciento evolucionan con desaparición completa de todas las formas convulsivas y desarrollo intelectual normal o cercano al normal.

“2022 – Las Malvinas son argentinas”

Los factores que inciden, además de la presencia de un trastorno orgánico cerebral, en un pronóstico desfavorable son:

- A. presencia de un examen neurológico o madurativo en la evaluación inicial;
- B. aparición de otras formas convulsivas;
- C. duración prolongada de los episodios una vez iniciado el tratamiento;
- D. comienzo precoz de la hipsarritmia antes de los 3 meses de edad, y
- E. el inicio tardío del tratamiento.

Es necesario considerar que el 55-60 por ciento de los pacientes con espasmos infantiles desarrollan otras formas convulsivas una vez que el síndrome está instalado clínicamente y en particular un promedio de 30 por ciento de casos evolucionan a padecer convulsiones motoras menores como se observa en el Síndrome de Lennox-Gastaut.

Como expusimos, el diagnóstico temprano de la enfermedad es fundamental para disminuir los pronósticos desfavorables. Los diagnósticos tardíos obedecen a la demora en la consulta, ya que los progenitores o personas encargadas de la crianza de las personas en su primera infancia no saben reconocer rápidamente los síntomas, las demoras en las consultas, y la falta de conocimiento de la existencia de la enfermedad por parte de los pediatras no neurólogos, así es como que en repetidas oportunidades se confunden de los síntomas con desórdenes o enfermedades gastrointestinales, entre otros.

La enfermedad produce un significativo retraso psicomotor, disminuye el tono muscular y si la situación se prolonga el deterioro es importante. Hay pérdida de habilidades adquiridas y anormalidades neurológicas como: Diplejia (parálisis que afecta a partes iguales a cada lado del cuerpo); Cuadriplejia (parálisis de los cuatro miembros: tetraplejia); Hemiparesia (debilitamiento o ligera parálisis de una mitad del cuerpo); Microencefalia.

Este tipo de enfermedad, de baja prevalencia, puede ser definida como una enfermedad poco frecuente (EPF). En la Argentina, al igual que otros países se consideran EPF a aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil (1 en 2.000) personas, referida a la situación epidemiológica nacional.

Resulta importante subrayar que el número de personas con enfermedades poco frecuentes varía considerablemente entre ellas. Si bien los pacientes son pocos por cada enfermedad, si se suma la totalidad de los afectados de las más de 8000 EPF descritas a la actualidad, los enfermos llegan a casi a 3 millones de argentinos, es decir el 6-8% de la población.

Las EPF se caracterizan también por el gran número y la amplia diversidad de los trastornos y síntomas, los cuales varían, no sólo entre las diferentes enfermedades, sino también en una misma enfermedad. Para muchos diagnósticos, existe una amplia variedad de subtipos de la misma enfermedad.

Las enfermedades poco frecuentes son un problema aparentemente pequeño a escala individual pero que representan un gran problema en la sociedad cuando se las considera en conjunto.

A pesar de su gran diversidad, las EPF presentan algunos rasgos comunes y pueden caracterizarse generalmente como:

- Demora diagnóstica: recorrido por diferentes especialistas médicos, diagnósticos erróneos, tratamientos innecesarios.
- Graves o muy graves, crónicas, degenerativas y, algunas con riesgo de vida.
- La mayoría afectan a niños, aunque también a adultos.
- Discapacitantes: la calidad de vida de las personas con estas enfermedades se ve gravemente comprometida debida a la pérdida o falta de autonomía.
- Muy dolorosas: el sufrimiento de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias se ve agravado por factores psicológicos, desesperación, angustia, la falta de esperanza por ausencia del tratamiento.
- La mayoría sin tratamiento curativo eficaz. Los tratamientos se basan en tratar los síntomas para mejorar la calidad y esperanza de vida.

El artículo 75, inciso 23 de la Constitución Nacional, establece la necesidad de promover medidas de acción positiva que garanticen el pleno goce y ejercicio de los derechos

reconocidos por la misma y por los tratados internacionales vigentes sobre derechos humanos, en particular respecto de los niños, las mujeres, los ancianos y las personas con discapacidad.

El Ministerio de Salud de la Nación, conforme lo establece la Ley N° 26.689 sobre el cuidado integral de la Salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes, reglamentada por el Decreto 794/2015, de fecha 11 de mayo de 2015, tiene establecido el Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas, entre cuyos objetivos se encuentra la promoción del acceso al cuidado integral de la salud de las personas con una Enfermedad Poco Frecuente. Asimismo, el Programa procura mejorar la accesibilidad al diagnóstico, asesoramiento y tratamiento de las personas que presentan una Anomalía Congénita y/o Enfermedad Poco Frecuente, en el marco de la equidad, entendiendo Salud Integral como un Derecho inherente a las personas.

Dado que la difusión y el conocimiento de esta patología con el adecuado tratamiento en tiempo y forma puede mejorar significativamente la calidad de vida de los enfermos, lo que repercute directamente en el bienestar familiar, y con la finalidad de superar las desigualdades y las inequidades de los servicios de salud y sociales y otros servicios conexos, es que debemos prestar particular atención a las personas con síndrome de West que viven en condiciones de vulnerabilidad tales como las que habitan en zonas pobres y remotas, incluso fortalecer los servicios públicos básicos de atención de salud, capacitar con técnicas adecuadas al personal sanitario de atención primaria, y concientizar a los progenitores o personas encargadas de la crianza de las niñas y los niños.

En nuestro país, actualmente la corticotropina, la prednisona y las benzodiazepinas constituyen la base del tratamiento, y también se encuentran en desarrollo algunas investigaciones sobre sobre la efectividad y seguridad del uso medicinal del cannabis en pacientes con epilepsia refractaria, que abarca a personas con síndrome de West.

Tras la fuerte desinversión en materia de Salud e investigación en Salud que sufrió la Argentina en los últimos cuatro años, nos encontramos retomando las prioridades que el Estado abandonó en diciembre de 2015. Las políticas sanitarias nacionales vuelven a estar orientadas a fortalecer la estrategia de atención primaria de la salud, garantizar a la



“2022 – Las Malvinas son argentinas”

población el acceso a la educación e información sobre cuestiones relacionadas con la salud y a mejorar el acceso y la calidad de los servicios de salud.

Priorizar la atención médica, la investigación clínica, la capacitación profesional en la detección temprana, diagnóstico y tratamiento de la enfermedad, su difusión y el acceso a los tratamientos y medicamentos, resulta fundamental para mejorar la calidad de vida de las personas y sus familias.

Por todo lo expuesto, solicito a mis pares el acompañamiento del presente proyecto.

Diputada Marisa Uceda