



PROYECTO DE RESOLUCIÓN

LA HONORABLE CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA NACION ARGENTINA

RESUELVE

Expresar adhesión al día Internacional de la enfermedad de Huntington, que se conmemora el 13 de noviembre de cada año, con el objetivo de concientizar sobre esta enfermedad neurodegenerativa hereditaria y de dar visibilidad tanto a las personas que la padecen como a sus familias.

Dip. Nac. Luis Basterra

Dip. Nac Pablo Yedlin

Dip. Nac. Daniel Gollán

Fundamentos

Sr presidente:

En Argentina, existe una ley Nacional relacionada con la enfermedad de Huntington. Es la Ley 26 689 que promueve el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF¹) en Argentina cuyos objetivos son: Fomentar el acceso a la salud para personas con EPF, incluyendo detección, diagnóstico y tratamiento. Creó un organismo especializado en EPF que coordina las políticas y acciones con autoridades sanitarias. Elabora y actualiza anualmente un listado de EPF según su prevalencia en el país. Realiza estudios epidemiológicos periódicos sobre la prevalencia de EPF a nivel nacional y regional.

Sin embargo, el conocimiento específico de la enfermedad Huntington a nivel Internacional es reconocido cada 13 de noviembre. La enfermedad de Huntington (EH), también conocida como corea de Huntington, es una grave y rara enfermedad neurológica, hereditaria y degenerativa. La EH se llama así en honor de George Huntington, un médico estadounidense que describió la enfermedad en 1872. Fue la primera persona que identificó el carácter hereditario de la EH.

En 1872, el médico George Huntington, observó por primera vez esta enfermedad en una familia estadounidense de ascendencia inglesa y le dio el nombre de «enfermedad de Huntington». El nombre alternativo de «corea» viene porque entre sus síntomas visibles encontramos movimientos coreicos, es decir, movimientos involuntarios y bruscos de las extremidades. Se cree que los orígenes debieron ser en el noroeste europeo y que desde allí se extendió al resto del mundo, especialmente a América, donde encontramos tasas elevadas de esta afección. El gen que causa la enfermedad de Huntington fue descubierto en dos etapas principales: primero, en 1983, los investigadores identificaron un marcador genético en el cromosoma 4, y luego, en 1993, identificaron la mutación específica de la repetición CAG en el gen HTT. Este segundo descubrimiento permitió el desarrollo de pruebas genéticas precisas para la enfermedad.

Durante mucho tiempo, poco se sabía o se publicaba sobre la EH. Sin embargo, en los últimos 30 se sabe conoció más sobre la causa de la EH y sus efectos, así como sobre las terapias y técnicas para controlar sus síntomas. Hasta la fecha, no existen fármacos que ralenticen o

¹ se consideran Enfermedades Poco Frecuentes a aquellas cuya prevalencia poblacional es igual o inferior a una (1) en dos mil (2000) personas referida a la situación epidemiológica nacional.

detengan la progresión de la enfermedad de Huntington, pero los científicos están cada día más cerca de encontrar un tratamiento modificador de la enfermedad.

El desarrollo de la enfermedad puede seguir caminos muy diferentes, incluso entre hermanos y parientes próximos. Esto se debe a que, junto a la mutación específica de la proteína de la huntingtina, intervienen además otros factores hereditarios.

La enfermedad produce alteración psiquiátrica y motora, de progresión muy lenta, durante un periodo de 15 a 20 años. El rasgo externo más asociado a la enfermedad es el movimiento exagerado de las extremidades (movimientos coreicos) y la aparición de muecas repentinas. Además, se hace progresivamente difícil el hablar y recordar. En las etapas finales de la enfermedad, la duración de los movimientos se alarga, manteniendo los miembros en posiciones complicadas y dolorosas durante un tiempo que puede prolongarse hasta horas.

Según datos de la Asociación Internacional de Huntington, es una enfermedad de herencia autosómica dominante, es decir, que el 50% de los descendientes de una persona afectada de EH la pueden heredar, independientemente del sexo, con penetrancia variable en función del número de repeticiones de los tripletes. Esto quiere decir que, aunque se herede la enfermedad, sus manifestaciones clínicas y gravedad van a depender del número de repeticiones de tripletes que tenga. Así, con 40 o más repeticiones, la penetrancia es completa, mientras que entre 36 y 39, es incompleta. La EH no salta ninguna generación, pero sí lo pueden hacer los síntomas, por ejemplo, si una persona con pocas repeticiones fallece antes de empezar a manifestar la enfermedad.

El diagnóstico se basa en síntomas y signos clínicos compatibles, sobre todo si existe antecedente familiar de EH comprobada en uno de sus progenitores. El diagnóstico de certeza se obtiene a partir del estudio genético, siendo posible el diagnóstico prenatal y preimplantacional, siempre mediado por un adecuado asesoramiento genético.

La EH afecta a toda la familia. A medida que progresa, el papel del paciente cambia gradualmente. Los niños y adolescentes deben enfrentarse a vivir con la enfermedad o con una madre o un padre enfermo cuyo comportamiento puede ser errático. Es una enfermedad compleja que requiere ser visibilizada, concientizar y representar la voz de los pacientes y sus familias, dado que, con el trabajo conjunto se podrá atenuar el impacto de estas patologías y mejorar el diagnóstico, la asistencia y con ello su calidad de vida.

Por todo lo expuesto es que solicito a mis pares que me acompañen en la siguiente iniciativa.

Dip. Nac. Luis Basterra

Dip. Nac Pablo Yedlin

Dip. Nac. Daniel Gollán