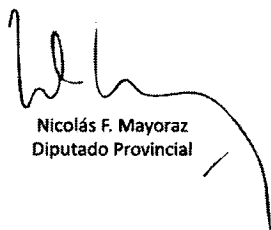


PROYECTO DE COMUNICACIÓN

La Cámara de Diputados de la Provincia vería con agrado que, el Poder Ejecutivo, a través del organismo que corresponda, proceda a informar lo siguiente:

- a) cobertura otorgada por IAPOS en materia de rehabilitación física, cirugía, audición, fonoaudiología y odontología para las personas que presentan osteogénesis imperfecta; e,
- b) inclusión de los estudios genéticos del Metabolismo Fosfocálcico y Estudio de Secuenciación de genes COL 1A1 Y COL 1A2 en el programa de Pesquisa Neonatal.



Nicolás F. Mayoraz
Diputado Provincial



Natalia Armas Belavi
Diputada Provincial

FUNDAMENTOS

Señor Presidente:

La enfermedad denominada osteogenesis imperfecta también conocida como "enfermedad de los huesos de cristal" es una de las seiscientas enfermedades que conforman el grupo de enfermedades poco frecuentes (EPF).

En el 90% de los casos, esta patología es provocada por mutaciones en los genes COL1A1 y COL1A2 que codifican para las cadenas alfa 1 y alfa 2 del colágeno tipo 1, y en estos casos la transmisión familiar es autosómica dominante (AD); pero también se han observado formas más infrecuentes de transmisión autosómica recesiva (AR) causadas por mutaciones en los genes LEPRE1, CRTAP y PPIB. En los casos que la enfermedad se presenta como autosómica dominante a menudo es heredada de alguno de los padres. Si bien la mutación es idéntica, la expresión de enfermedad puede variar entre individuos de la misma familia en cantidad de fracturas o



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

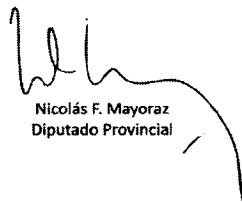
severidad. El afectado tiene un riesgo de transmisión de la enfermedad del 50% para cada embarazo.

Es importante que los niños afectados de esta enfermedad reciban asesoramiento genético, y cuando lleguen a su etapa procreativa conozcan los riesgos en su futura descendencia y los estudios necesarios a realizar en un embarazo.

Asimismo, cabe resaltar que la temática, fue abordada también en el Congreso de la Nación. Prueba de ello, lo constituye, por ejemplo el expediente 8651-D-2016 de autoría del entonces diputado Juan Fernando Brügge.

La gravedad de estas enfermedades, la complejidad de las mismas, su especificidad a causa de la baja prevalencia, la escasez de proyectos de investigación y la falta de recursos para los proyectos existentes hacen necesaria la adopción de medidas políticas públicas integrales en procura de su cobertura amplia a través del conocimiento acabado de los datos que se solicitan en este proyecto de comunicación.

Por todo lo expuesto, solicito el acompañamiento y la aprobación de la presente iniciativa.


Nicolás F. Mayoraz
Diputado Provincial


Natalia Armas Belavi
Diputada Provincial