



Proyecto de Ley N° 2526/2021-CR



PROYECTO DE LEY N°.....
LEY QUE DECLARA DE INTERÉS NACIONAL
LA APLICACIÓN DE TEST GENÉTICOS PRE
NATALES PARA LA DETECCIÓN OPORTUNA
DEL CÁNCER Y OTRAS ENFERMEDADES
CONGÉNITAS

JANET MILAGROS RIVAS CHACARA, Congresista de la República del Grupo Parlamentario **PERÚ LIBRE**, haciendo uso del derecho de iniciativa legislativa otorgado por el artículo 107 de la Constitución Política del Perú, presenta a consideración del Congreso de la República, el siguiente proyecto de ley:

EL CONGRESO DE LA REPÚBLICA

Ha dado la Ley siguiente:

LEY QUE DECLARA DE INTERÉS NACIONAL LA APLICACIÓN DE TEST GENÉTICOS PRE NATALES PARA LA DETECCIÓN OPORTUNA DEL CÁNCER Y OTRAS ENFERMEDADES CONGÉNITAS

ARTÍCULO 1.- OBJETO

Esta ley tiene como objeto declarar de interés nacional y de utilidad pública la aplicación de test genéticos pre y post natales para la detección oportuna del cáncer y otras enfermedades genéticas

ARTÍCULO 2.- DECLARACIÓN DE INTERÉS NACIONAL.

Declárese de interés nacional y de utilidad pública la aplicación de test genéticos pre y post natales para la detección oportuna del cáncer y otras enfermedades para garantizar el acceso a la salud en casos graves y que requieran permanencia en el departamento de UCI y UCIN Pediátrico de los diferentes centros hospitalarios del país.

ARTÍCULO 3.- ENFERMEDADES PARA LAS QUE SE APLICARÁN LOS TEST

En principio, las enfermedades a las que se aplicará estos test, son:

1. Cáncer.
2. Síndrome de Dawn.
3. Síndrome de Edwards.



4. Síndrome de Patau.
5. Fibrosis quística
6. Atrofia muscular espinal.

ARTÍCULO 4.- IMPLEMENTACIÓN

Se encarga al Ministerio de Salud -MINSA- y al Seguro Social del Perú -EsSalud-, la implementación de lo dispuesto en el artículo 2, debiendo tener resultados positivos dentro del año siguiente de vigencia de esta Ley, de lo que informará al término de este plazo a la Comisión de Salud y Población del Congreso de la República.

ARTÍCULO 5.- NO GENERACIÓN DE RECURSOS PÚBLICOS

La implementación de los test genéticos y pre y post natal se efectuarán sin generar gastos adicionales al presupuesto institucional y se incluirá dentro de los proyectos de desarrollo sobre el tratamiento de las enfermedades señaladas en el artículo 3.

ARTÍCULO 6.- REGLAMENTACIÓN

El Poder Ejecutivo emitirá el reglamento de la presente ley, en el término no mayor de los sesenta (60) días de vigencia de la presente Ley.

ARTÍCULO 7.- VIGENCIA

La presente ley tiene vigencia desde el día siguiente de su publicación en el diario oficial El Peruano.

Lima, 6 de julio de 2022



JANET MILAGROS RIVAS CHACARA
CONGRESISTA DE LA REPÚBLICA

Juan Carlos
García Ceri

Maria
Gutierrez

ALEX FLORES.

WILSON RUSBEL
QUISPE MAMANI

FLAVIO CRUZ MAMANI
GONZALO QUINTO



EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

Nuestro país, es uno de los muchos países en los que los neonatos aún no están protegidos científicamente para que puedan tener una seguridad de que al nacer tendrán un mejor tratamiento dentro de sus primeros días, meses y años de niñez. Esto según datos estadísticos que nos dan a conocer mínimamente de lo grave que es esta situación no sólo de los bebés, sino también de los padres, los profesionales de la salud tratantes y de la sociedad en general.

Las enfermedades más comunes del tipo de tratamiento especial que deben tener los pacientes, son el síndrome de Dawn, síndrome de Edwards, síndrome de Patau, la fibrosis quística y la atrofia muscular espinal.

Con este proyecto de ley se pretende garantizar el acceso a la salud en casos graves y que requieran permanencia en el departamento de UCI y UCIN Pediátrico de los diferentes hospitales, de los pacientes por su condición de menores de edad que están al cuidado de sus familiares directos, madre y padre principal y exclusivamente de forma diaria y continua, lo que imposibilita la capacidad de estos de mantener recursos económicos para su supervivencia, además de no contar con acompañamiento psicológico para atravesar estas circunstancias ni para el paciente ni la familia.

A esto se aúna el alto índice de incidencia de males congénitos que se pueden evitar de promoverse la declaración de necesidad pública nacional la toma de test genéticos previos a la concepción. De aplicarse, permitiría identificar más de 600 enfermedades congénitas graves además del Cáncer, el síndrome de Down, Síndrome de Edwards, síndrome de Patau, Fibrosis Quística, Atrofia Muscular Espinal, que generan riesgo de muerte o dejan secuelas como la discapacidad permanente o la necesidad de tratamientos particulares.

1. SITUACIÓN DE LA POBLACIÓN A BENEFICIAR

ACOMPANIAMIENTO A PACIENTES Y FAMILIA DIRECTA DE UCI PEDIÁTRICA

Al manifestarse de manera imprevista la afección de un hijo menor de edad y siendo dependientes de las decisiones de los padres para su tratamiento o calidad de vida se deja las labores cotidianas, con mayor incidencia en la madre, para dedicarse íntegramente al cuidado de sus hijos, no previniendo el alojamiento próximo o la toma de alimentos diario para tal fin, no teniendo acompañamiento, guía o referencia psicológica para el respeto de sus condiciones y para atravesar esta situación ya por sí dolorosa.



Donde reside una fuente común de casos que ponen en riesgo la vida de menores de edad y de la necesidad de internamiento y permanencia en UCI pediátrica se encuentra plasmada en los datos oficiales del INEI (Instituto Nacional de Estadística e Informática), que señala el alto porcentaje de infantes nacidos en los últimos cinco años en grupos de alto riesgo de mortalidad, y el porcentaje de mujeres en unión en riesgo de concebir una niña o niño con alto riesgo de mortalidad, según categorías de riesgo.

Las primeras concepciones de mujeres entre 18 y 34 años constituyen una categoría especial de riesgo no evitable y se considera así porque no existe metodología para prever la generación de este potencial riesgo ya que ser portador "sano" o asintomático de una enfermedad puede ser sinónimo de acarrear en el cuerpo una afección sin saberlo.

De hecho, algunas personas pueden pasar toda su vida sin darse por enteradas. Sin embargo, el problema puede ser transmitido a las futuras generaciones del lazo sanguíneo, por eso el test de compatibilidad genética es un análisis de ADN realizado a partir de una muestra de sangre de la pareja para detectar mutaciones en genes que originan enfermedades congénitas antes de comenzar con la búsqueda del embarazo.

Es fundamental declarar de necesidad nacional pública nacional para permitir identificar qué personas o parejas son portadores de alteraciones en sus genes, que pueden ser heredadas por la descendencia, esto a través de la habilitación gratuita del servicio de detección, como de información previa en instituciones educativas secundarias, técnicas, superiores y población en general en edad de paternidad y así generar un impacto positivo en la sociedad.

2. ENFERMEDADES

2.1. SINDROME DE DAWN

Es el trastorno genético de los cromosomas del par 21 que provoca retraso intelectual y del desarrollo.

El síndrome de Down es un trastorno genético ocasionado cuando una división celular anormal produce material genético adicional del cromosoma 21.

El síndrome de Down se caracteriza por una apariencia física típica, discapacidad intelectual y retrasos en el desarrollo. Además, puede estar asociado con enfermedades cardíacas o de la glándula tiroides.



Los programas de intervención temprana con un equipo de terapeutas y educadores especiales que tratan la situación específica de cada niño pueden ser útiles para el tratamiento del síndrome de Down.

El síndrome de Down es un trastorno genético que se origina cuando la división celular anormal produce una copia adicional total o parcial del cromosoma 21. Este material genético adicional provoca los cambios en el desarrollo y en las características físicas relacionados con el síndrome de Down.

El síndrome de Down varía en gravedad de un individuo a otro, y provoca incapacidad intelectual y retrasos en el desarrollo de por vida. Es el trastorno cromosómico genético y la causa más frecuente de las discapacidades de aprendizaje en los niños. También suele ocasionar otras anomalías médicas, como trastornos digestivos y cardíacos.

Una mejor comprensión del síndrome de Down e intervenciones tempranas puede incrementar mucho la calidad de vida de los niños y de los adultos que padecen este trastorno, y los ayudan a tener vidas satisfactorias.

Síntomas

Todas las personas con síndrome de Down son diferentes -los problemas intelectuales y de desarrollo oscilan entre leves, moderados y graves-.

Algunas personas son sanas, mientras que otras tienen problemas de salud importantes, como defectos cardíacos graves.

Los niños y los adultos con síndrome de Down tienen un aspecto facial definido. Si bien no todas las personas con síndrome de Down tienen las mismas características, algunas de las más frecuentes son las siguientes:

- Rostro aplanado
- Cabeza pequeña
- Cuello corto
- Lengua protuberante
- Párpados inclinados hacia arriba (fisuras palpebrales)
- Orejas pequeñas o de forma inusual
- Poco tono muscular
- Manos anchas y cortas con un solo pliegue en la palma
- Dedos de las manos relativamente cortos, y manos y pies pequeños
- Flexibilidad excesiva
- Pequeñas manchas blancas en la parte de color del ojo (iris) denominadas «manchas de Brushfield»
- Baja estatura



Los bebés con síndrome de Down pueden ser de estatura promedio, pero, por lo general, crecen más lentamente y son más bajos que los niños de la misma edad.

Discapacidades intelectuales

La mayoría de los niños con síndrome de Down tienen deterioro cognitivo de leve a moderado. Presentan retrasos en el lenguaje y problemas de memoria a corto y largo plazo.

Causas

Las células humanas generalmente contienen 23 pares de cromosomas. Un cromosoma en cada par proviene de tu padre, el otro de tu madre.

El síndrome de Down se genera cuando se produce una división celular anormal en el cromosoma 21. Estas anomalías en la división celular provocan una copia adicional parcial o total del cromosoma 21. Este material genético adicional es responsable de los rasgos característicos y de los problemas de desarrollo del síndrome de Down. Cualquiera de estas tres variaciones genéticas puede causar síndrome de Down:

- **Trisomía 21.** Aproximadamente en el 95 por ciento de los casos, el síndrome de Down tiene origen en la trisomía 21: la persona tiene tres copias del cromosoma 21 en lugar de las dos copias habituales, en todas las células. Esto sucede por la división celular anormal durante el desarrollo del espermatozoide o del óvulo.
- **Síndrome de Down mosaico.** En esta forma poco frecuente de síndrome de Down, solo algunas células de la persona tienen una copia adicional del cromosoma 21. Este mosaico de células normales y anormales ocurre por la división celular anormal después de la fertilización.
- **Síndrome de Down por translocación.** El síndrome de Down también puede ocurrir cuando parte del cromosoma 21 se une (transloca) a otro cromosoma, antes o durante la concepción. Estos niños tienen las dos copias habituales del cromosoma 21, pero también tienen material genético adicional del cromosoma 21 unido a otro cromosoma.

No se conocen factores de conducta o ambientales que provoquen el síndrome de Down.

La mayoría de las veces, el síndrome de Down no es hereditario. Se produce por un error en la división celular en las primeras etapas del desarrollo del feto.

El síndrome de Down por translocación se puede transmitir de padres a hijos. Sin embargo, solamente alrededor del 3 al 4 por ciento de los niños con síndrome de Down tienen translocación, y solo algunos de ellos lo heredaron de uno de sus padres.



Cuando se heredan translocaciones equilibradas, la madre o el padre tienen parte del material genético del cromosoma 21 reordenado en otro cromosoma, pero no tienen material genético adicional. Esto quiere decir que no tienen signos ni síntomas de síndrome de Down, pero pueden pasar la translocación desequilibrada a sus hijos y provocar que tengan síndrome de Down.

Factores de riesgo

Algunos padres tienen mayor riesgo de tener un bebé con síndrome de Down. Los factores de riesgo son:

- **Edad avanzada de la madre.** Las probabilidades de una mujer de dar a luz a un niño con síndrome de Down aumentan con la edad porque los óvulos más antiguos tienen más riesgo de división cromosómica inadecuada. El riesgo de una mujer de concebir un hijo con síndrome de Down aumenta después de los 35 años. Sin embargo, la mayoría de los niños con síndrome de Down nacen de mujeres menores de 35 años porque las mujeres más jóvenes tienen muchos más hijos.
- **Ser portadores de la translocación genética para el síndrome de Down.** Tanto hombres como mujeres pueden transmitir la translocación genética para el síndrome de Down a sus hijos.
- **Haber tenido un hijo con síndrome de Down.** Los padres que tienen un hijo con síndrome de Down y los que tienen una translocación tienen un mayor riesgo de tener otro hijo con este trastorno. Un asesor en genética puede ayudar a los padres a comprender el riesgo de tener otro hijo con síndrome de Down.

Complicaciones

Las personas con síndrome de Down pueden tener diversas complicaciones, algunas de las cuales se vuelven más notorias con la edad. Algunas de estas complicaciones pueden ser, entre otras, las siguientes: Defectos cardíacos o gastrointestinales, trastornos inmunitarios, apnea del sueño, obesidad, problemas en la columna vertebral, leucemia y demencia.

Los controles de atención médica de rutina y el tratamiento de los problemas de forma oportuna pueden ayudar a las personas con síndrome de Down a mantener un estilo de vida saludable.

Expectativa de vida

La expectativa de vida ha aumentado dramáticamente para las personas con síndrome de Down. En la actualidad, una persona con síndrome de Down



puede esperar vivir más de 60 años, dependiendo de la gravedad de sus problemas de salud.

Prevención

No existe manera de prevenir el síndrome de Down. Si tienes un riesgo elevado de tener un niño con síndrome de Down o ya tienes un niño con este síndrome, es necesario una consulta con un asesor en genética antes de quedar embarazada, que puede ayudar a comprender tus probabilidades de tener un niño con síndrome de Down, o explicarte las pruebas prenatales disponibles y ayudar a comprender sus ventajas y desventajas.

2.2. SÍNDROME DE EDWARDS

CONCEPTO

Síndrome polimalformativo, consecuencia de un imbalance cromosómico debido a la existencia de tres cromosomas 18. Su frecuencia se calcula entre 1/6000-1/13000 nacidos vivos. Se da en todas las razas y zonas geográficas.

ETIOLOGÍA

Trisomía de toda o gran parte del cromosoma 18.

El 95-96% de casos corresponden a trisomía completa producto de no-disyunción, siendo el resto trisomía por traslocación.

La trisomía parcial y el mosaicismo para trisomía 18 suelen presentar un fenotipo incompleto, con ausencia de algunas de las anomalías típicas del S. de Edwards.

No se ha identificado una región cromosómica única, crítica, responsable del síndrome.

EVOLUCIÓN

Mortalidad del 95% en el primer año de vida.

El 5% restante suele sobrevivir más tiempo (La tasa de mortalidad en los supervivientes es del 2% a los 5 años de vida).

Las niñas presentan mayor tasa de supervivencia. Causa principal de fallecimiento: cardiopatía congénita, apneas, y neumonía. Problemas más frecuentes en los supervivientes:

– Dificultades en la alimentación: La mayoría necesitarán alimentación por sonda. Puede ser necesario recurrir a la gastrostomía. No obstante, algunos consiguen tomar bien el biberón, y se ha conseguido lactancia materna en casos aislados. Muy pocos serán capaces de comer solos.



- Escoliosis: Puede afectar mucho la calidad de vida de los supervivientes. No parecen ser de utilidad los aparatos ortopédicos, lo mejor y más cómodo es usar almohadones o respaldos de madera que se coloca en la cuna ó en el carrito para modificar la postura del niño
- Estreñimiento: Precisarán enemas - Infecciones: Neumonía, otitis media, e infecciones urinarias Desarrollo psíquico/motor: Importante retraso. En un grupo de supervivientes con edad media cronológica de 8 años, la edad de desarrollo media fue de 6.8 meses. Pueden llegar a ser capaces de utilizar 4 o 5 palabras

La trisomía 18 suele darse de forma aislada en familias por otra parte normales. En estos casos el riesgo de recurrencia estimado es del 0.55%.

En los casos de trisomía por traslocación, los padres deben ser remitidos a un Servicio de Genética para estudio citogenético.

Es más frecuente en madres de edad avanzada. A partir de los 35 años la frecuencia aumenta progresivamente desde 1/2500 nacidos vivos a los 36 años hasta 1/500 a los 43.

En mujeres de edad mayores de 35 años, o con hijo anterior con trisomía 18 debe ofrecerse diagnóstico prenatal mediante amniocentesis en los siguientes embarazos.

2.3. SÍNDROME DE PATAU

El síndrome de Patau es una enfermedad genética que resulta de la presencia de un cromosoma 13 suplementario.

Este síndrome es la trisomía reportada menos frecuente en la especie humana. Fue observado por primera vez por Thomas Bartholin en 1657 pero no fue hasta 1960 cuando la descubrió el Dr. Klaus Patau. Los afectados mueren poco tiempo después de nacer, la mayoría a los 3 o 5 meses.

Se cree que entre el 80-90% de los fetos con el síndrome no llegan a término. Los fetos afectados de trisomía 13 presentan anomalías múltiples que pueden ser detectadas antenatalmente por medio de la ecografía, el diagnóstico se confirma a través de amniocentesis o vellosidades coriónicas.

Causas genéticas y prevalencia

La mayoría de los casos de síndrome de Patau se deben a una trisomía del cromosoma 13 (consecuencia de un error en la disyunción meiótica, principalmente en el gameto materno). Aproximadamente un 20% de casos se deben a las translocaciones. Sólo un 5% de dichas translocaciones es heredada de uno de los progenitores. En el caso de la translocación, aunque



los padres estén sanos tienen posibilidad de pasar la enfermedad a su descendencia.

La prevalencia de la trisomía 13 es de aproximadamente 1:12,000 nacidos vivos, aumentando probabilidad de engendrar un hijo con dicha trisomía cuanto mayor edad tiene la madre. El riesgo de recurrencia (de tener un segundo hijo con síndrome de Patau) es bastante baja - en el caso de que ningún padre presente la translocación, la probabilidad es menor al 1% (lo cual resulta incluso menor que el riesgo de recurrencia del síndrome de Down).

Signos clínicos

El feto presenta un retraso en el desarrollo y uno o varios de los siguientes signos:

- Anomalías en el sistema nervioso: Holoprosencefalia, discapacidad intelectual, dilatación de la bifurcación ventricular, alargamiento del surco posterior.
- Anomalías cardíacas: ducto arterioso persistente, comunicación interventricular, displasia valvular, tetralogía de Fallot
- Anomalías de miembros: polidactilia, pie valgo
- Anomalías en abdomen: onfalocele, extrofia vesical, hipotonía muscular
- Anomalías de la cara: labio leporino / paladar hendido

Tratamiento

El tratamiento de los síntomas casi siempre es personalizado. Se basa, sobre todo, en el tratamiento de las anomalías físicas que presenta el niño al nacer. Aun así, los recién nacidos con la trisomía 13 suelen precisar de asistencia médica desde el mismo momento de su nacimiento, ya que en 2 de cada 3 casos obtienen puntuaciones inferiores a 7 en el test de Apgar al primer minuto, descendiendo a los cinco minutos de vida. Debido a que las anomalías cardíacas representan la causa principal de mortalidad en los pacientes con síndrome de Patau (no suelen pasar las semanas de vida), existe un dilema ético sobre si la reparación quirúrgica de dicho sistema está indicada, teniendo en cuenta la paupérrima prognosis de la condición del feto. Los padres deben, por su parte, conocer determinados cuidados que tendrán que llevar a cabo en los hijos con el síndrome, ya que pueden ser de importancia vital para la supervivencia de los mismos.

2.4. FIBROSIS QUÍSTICA

Es una enfermedad que provoca la acumulación de moco espeso y pegajoso en los pulmones, el tubo digestivo y otras áreas del cuerpo.



Es uno de los tipos de enfermedad pulmonar crónica más común en niños y adultos jóvenes. Es una enfermedad potencialmente mortal.

Causas

La fibrosis quística (FQ) es una enfermedad hereditaria. Es causada por un gen defectuoso que lleva al cuerpo a producir un líquido anormalmente espeso y pegajoso llamado moco. Este moco se acumula en las vías respiratorias de los pulmones y en el páncreas.

Esta acumulación de moco ocasiona infecciones pulmonares potencialmente mortales y serios problemas digestivos. Esta enfermedad también puede afectar las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor masculino.

Muchas personas portan el gen de la FQ, pero no manifiestan ningún síntoma. Esto se debe a que una persona con esta enfermedad debe heredar 2 genes defectuosos, 1 de cada padre. Algunos estadounidenses tienen el gen de la FQ. La enfermedad es más frecuente entre aquellas personas descendientes de europeos del centro y norte.

A la mayoría de los niños con FQ se les diagnostica la enfermedad hacia los 2 años de edad, especialmente cuando se realiza un examen de detección en recién nacidos en todo Estado Unidos. Para un pequeño número, la enfermedad no se detecta hasta la edad de 18 años o más. Estos niños con frecuencia padecen una forma más leve de la enfermedad.

Síntomas

Los síntomas en los recién nacidos pueden incluir:

- Retraso en el crecimiento
- Incapacidad para aumentar de peso normalmente durante la niñez
- Ausencia de deposiciones durante las primeras 24 a 48 horas de vida
- Piel con sabor salado

Los síntomas relacionados con la función intestinal pueden incluir:

- Dolor abdominal a causa del estreñimiento grave
- Aumento de gases, meteorismo o un abdomen que parece hinchado (distendido)
- Náuseas e inapetencia
- Heces pálidas o color arcilla, de olor fétido, que tienen moco o que flotan
- Pérdida de peso

Los síntomas relacionados con los pulmones y los senos paranasales pueden incluir:



- Tos o aumento de la mucosidad en los senos paranasales o los pulmones
- Fatiga
- Congestión nasal causada por los pólipos nasales.
- Episodios recurrentes de neumonía (los síntomas de neumonía en una persona con fibrosis quística abarcan fiebre, aumento de la tos y dificultad respiratoria, aumento de la mucosidad y pérdida del apetito)
- Dolor o presión sinusal causados por infección o pólipos

Los síntomas que se pueden notar posteriormente en la vida son:

- Esterilidad (en los hombres)
- Inflamación repetitiva del páncreas (pancreatitis)
- Síntomas respiratorios
- Dedos malformados

Pruebas y exámenes

Se lleva a cabo un examen de sangre para ayudar a detectar la FQ. El examen busca variaciones en el gen de la FQ. Otros exámenes utilizados para diagnosticar la FQ incluyen:

- El examen del tripsinógeno inmunorreactivo (IRT, por sus siglas en inglés) es una prueba de detección estándar para FQ en recién nacidos. Un alto nivel de IRT sugiere una posible FQ y requiere exámenes adicionales.
- La prueba de cloruro en el sudor es el examen diagnóstico estándar para la FQ. Un alto nivel de sal en el sudor de la persona es una señal de la enfermedad.

Tratamiento

Un diagnóstico temprano de FQ y un plan de tratamiento pueden mejorar tanto la supervivencia como la calidad de vida. El control y vigilancia son muy importantes. Cuando sea posible, se deben recibir cuidados en clínicas con especialidad en fibrosis quística. Cuando los niños llegan a la adultez, deben transferirse a un centro especializado en fibrosis quística para adultos. El tratamiento para los problemas pulmonares incluye:

- Antibióticos para prevenir y tratar infecciones sinusales y pulmonares. Se pueden tomar por vía oral o aplicarse por vía intravenosa o por medio de tratamientos respiratorios. Las personas con FQ pueden tomar antibióticos solo cuando sea necesario o todo el tiempo. Las dosis a menudo son más altas de lo normal.
- Medicamentos inhalados para ayudar a abrir las vías respiratorias.
- Otros medicamentos administrados por medio de un tratamiento respiratorio para diluir el moco y facilitar la expectoración son la terapia con la enzima DNAasa y las soluciones salinas altamente concentradas (solución salina hipertónica).



- Vacuna antigripal y vacuna antineumocócica de polisacáridos (PPV, por sus siglas en inglés) anualmente (pregúntele a su proveedor de atención médica).
- El trasplante de pulmón es una opción en algunos casos.
- Es posible que se necesite oxigenoterapia a medida que la enfermedad pulmonar empeore.

Los problemas pulmonares también se tratan con terapias para diluir el moco. Esto facilita su expectoración fuera de los pulmones.

Estos métodos incluyen:

- Actividad o ejercicio que lo llevan a respirar profundo
- Dispositivos que se usan durante el día para ayudar a despejar las vías respiratorias de las cantidades excesivas de moco
- Percusión manual del pecho (o fisioterapia del pecho), en la cual un miembro de la familia o un terapeuta dan palmadas suavemente sobre el pecho, la espalda o un área por debajo de los brazos de la persona

Expectativas (pronóstico)

La mayoría de los niños con FQ permanecen con buena salud hasta que llegan a la adultez. Pueden participar en la mayoría de las actividades y asistir a la escuela. Muchos adultos jóvenes con FQ terminan la universidad o encuentran empleo.

Con el tiempo, la enfermedad pulmonar empeora al punto en que la persona queda incapacitada. Actualmente, el período de vida promedio de las personas que padecen esta enfermedad y que viven hasta la adultez es de aproximadamente 44 años. La muerte casi siempre es ocasionada por complicaciones pulmonares.

Posibles complicaciones

La complicación más común es la infección respiratoria crónica.

Otras complicaciones abarcan:

- Problemas intestinales, como los cálculos biliares, la obstrucción intestinal y el prolapso rectal
- Expectoración con sangre
- Insuficiencia respiratoria crónica
- Diabetes
- Esterilidad
- Enfermedad del hígado o insuficiencia hepática, pancreatitis, cirrosis biliar
- Desnutrición
- Sinusitis y pólipos nasales
- Osteoporosis y artritis



- Neumonía que continúa reapareciendo
- Neumotórax
- Insuficiencia cardíaca del lado derecho (cor pulmonale)
- Cáncer de colorrectal

Los síntomas de esta enfermedad son:

- Fiebre, aumento de la tos, cambios en el esputo o sangre en el esputo, inapetencia u otros signos de neumonía
- Incremento de la pérdida de peso
- Deposiciones o heces más frecuentes que tienen mal olor o tienen más mucosidad
- Abdomen hinchado o aumento de la distensión

Llame a su proveedor si alguna persona con FQ presenta síntomas nuevos o si los síntomas empeoran, particularmente dificultad respiratoria grave o expectoración con sangre.

2.5. ATROFIA MUSCULAR ESPINAL

La atrofia muscular espinal (AME) es un grupo de enfermedades genéticas que daña y mata las neuronas motoras. Las neuronas motoras son un tipo de célula nerviosa de la médula espinal y la parte inferior del cerebro. Controlan el movimiento de los brazos, piernas, cara, pecho, garganta y lengua.

A medida que las neuronas motoras mueren, los músculos comienzan a debilitarse y atrofiarse (desgasta). El daño muscular empeora con el tiempo y puede afectar el habla, caminar, tragar y la respiración.

Hay diferentes tipos de atrofia muscular espinal. Se basan en la gravedad de la enfermedad y cuándo comienzan los síntomas:

- El **tipo I** también se llama enfermedad de Werdnig-Hoffmann o AME de inicio infantil. Es el tipo más grave y el más común. En general, los bebés con este tipo muestran signos de la enfermedad antes de los 6 meses de edad. En casos más serios, los signos aparecen incluso antes o justo después del nacimiento (tipos 0 o 1A). Los bebés pueden tener problemas para tragar y respirar y es posible que no se muevan mucho. Tienen un acortamiento crónico de músculos o tendones (llamado contracturas). Por lo general, no pueden sentarse sin ayuda. Sin tratamiento, muchos niños con este tipo morirán antes de cumplir los 2 años
- El **tipo II** es un tipo de AME de moderado a grave. Por lo general, se nota por primera vez entre los 6 y los 18 meses de edad. La mayoría de los niños con este tipo pueden sentarse sin apoyo, pero no pueden pararse ni caminar sin ayuda. También pueden tener problemas para



respirar. Usualmente, pueden vivir hasta la adolescencia o la edad adulta.

- El **tipo III** también se conoce como enfermedad de Kugelberg-Welander. Es el tipo más leve que afecta a los niños. Los signos de la enfermedad suelen aparecer después de los 18 meses. Los niños con este tipo pueden caminar solos, pero pueden tener problemas para correr, levantarse de una silla o subir escaleras. También pueden tener escoliosis (curvatura de la columna), contracturas e infecciones respiratorias. Con tratamiento, la mayoría de los niños con este tipo tienen una expectativa de vida normal.
- El **tipo IV** es poco común y, a menudo, leve. Por lo general, causa síntomas después de los 21 años. Los síntomas incluyen debilidad leve a moderada de los músculos de las piernas, temblores y problemas respiratorios leves. Los síntomas empeoran lentamente con el tiempo. Las personas con este tipo de AME tienen una expectativa de vida normal.

La mayoría de los tipos de AME son causados por un cambio en el gen SMN1. Este gen es responsable de producir una proteína que las neuronas motoras necesitan para estar sanas y funcionar. Pero cuando falta parte del gen SMN1 o es anormal, no hay suficiente proteína para las neuronas motoras. Esto causa la muerte de las neuronas motoras.

La mayoría de las personas tienen dos copias del gen SM1, una de cada progenitor.

La AME normalmente solo ocurre cuando ambas copias tienen el cambio genético. Si solo una copia tiene el cambio, generalmente no hay ningún síntoma. Pero el gen podría transmitirse de padres a hijos.

Algunos de los tipos menos comunes de AME pueden deberse a cambios en otros genes.

Diagnóstico

Su profesional de la salud puede usar muchas herramientas para diagnosticar la atrofia muscular espinal:

- Un examen físico
- Su historia clínica, incluyendo antecedentes familiares
- Pruebas genéticas para verificar los cambios genéticos que causan la AME
- Se pueden realizar electromiografía y estudios de conducción nerviosa y una biopsia muscular, sobre todo si no se encuentran cambios genéticos



Los padres que tienen antecedentes familiares de AME pueden querer hacer una prueba prenatal para verificar si su bebé tiene un cambio en el gen SMN1. Se usa una amniocentesis o, en algunos casos, una muestra de vellosidades coriónicas para obtener la muestra para la prueba.

En algunos estados, las pruebas genéticas de AME son parte de los exámenes de detección del recién nacido.

Tratamientos

No existe cura para la AME. Los tratamientos pueden ayudar a controlar los síntomas y prevenir complicaciones. Pueden incluir:

- Medicamentos para ayudar al cuerpo a producir más proteínas necesarias para las neuronas motoras
- Terapia genética para niños menores de 2 años
- Terapia física, ocupacional y de rehabilitación para ayudar a mejorar la postura y la movilidad de las articulaciones. Estas terapias también pueden mejorar el flujo sanguíneo y retrasar la debilidad y atrofia muscular. Algunas personas también pueden necesitar terapia por problemas para hablar, masticar y tragar
- Dispositivos de asistencia como soportes o aparatos ortopédicos, órtesis, sintetizadores de voz y sillas de ruedas para ayudar a las personas a ser más independientes
- Buena nutrición y una dieta equilibrada para ayudar a mantener el peso y la fuerza. Algunas personas pueden necesitar una sonda de alimentación para obtener la nutrición que necesitan
- Apoyo respiratorio para personas que tienen debilidad muscular en el cuello, la garganta y el pecho. El apoyo puede incluir dispositivos para ayudar con la respiración durante el día y prevenir la apnea del sueño durante la noche. Algunas personas pueden necesitar un ventilador

3. ENCUESTA DEMOGRÁFICA Y DE SALUD FAMILIAR ENDES 2018 - NACIONAL Y DEPARTAMENTAL- INEI

MORTALIDAD PERINATAL

La mortalidad perinatal es un indicador de los riesgos de la muerte ligados a la reproducción y es muy importante porque permite tener conocimientos de la atención prenatal, durante el parto y postparto, actuando como demarcador tanto de la calidad del servicio de salud materno infantil como de la condición nutricional de la madre y el entorno en que vive. Tanto los nacidos muertos como las defunciones neonatales muy tempranas son difíciles de identificar y es por ello que el cálculo de este indicador es



complicado cuando no son suficientes los datos obtenidos en la Encuesta. A esto se suma el hecho de no contar con un buen sistema de estadísticas vitales que proporcione Información confiable, de ahí, que las estimaciones de la tasa de mortalidad perinatal dependen de encuestas como la Encuesta Demográfica y de Salud Familiar. Las causas de mortinatos y muertes neonatales están correlacionadas, si solo se examina una de ellas se puede subestimar el nivel de la mortalidad perinatal. Por esta razón, las muertes alrededor del alumbramiento se combinan en el cálculo de la Tasa de Mortalidad Perinatal.

MORTALIDAD NEONATAL, POST-NEONATAL, INFANTIL, POST-INFANTIL Y EN LA NIÑEZ PARA LOS DIEZ AÑOS POSTERIORE A LA ENCUESTA (FECHA CENTRAL: FEBRERO 2013), SGÚN CARACTERÍSTICA DEMGRÁFICA SELECCIONADA, 2017-2018

Característica demográfica seleccionada	Mortalidad neonatal (MN)	Post-neonatal (MPN)	Mortalidad infantil.	Post-infantil.	En la niñez
Sexo del niño					
Hombre.	10	6	16	4	20
Mujer	9	5	14	3	17
Edad de la madre al nacimiento					
<20	10	6	17	4	21
20-29	8	5	13	3	16
30-39	12	5	15	4	20
40-49	15	5	20	5	25
Orden de nacimiento					
1	9	5	14	2	16
2-3	9	4	13	4	17
4-6	12	6	19	5	24
7 y más	15	14	29	15	43
Intervalo con nacimiento previo					
<2	11	11	22	9	31
2 años	7	6	13	5	17
3 años	10	4	15	3	18
4 y más años	10	4	15	3	18
Total	10	(5)	15	(4)	18



Enfermedades que se detectan en los test genéticos

Según datos de la Organización Mundial de Salud (OMS), la prevalencia global de estas enfermedades es de 10 por cada 1000 recién nacidos. Existen estimaciones que, tomadas en su conjunto, indican que estas enfermedades representan el 20% de las causas de mortalidad infantil en países desarrollados y están detrás del 18% de las actuaciones pediátricas hospitalarias.

Dependiendo de la prueba, los médicos pueden determinar si alguien tiene una enfermedad, está en riesgo de contraer una enfermedad y/o es portador de una enfermedad. Un portador no tiene la enfermedad, pero puede transmitir el cambio genético a sus hijos.

Por lo general, se pueden realizar pruebas genéticas si se conocen los cambios genéticos de una enfermedad.

Por ejemplo, se pueden hacer pruebas para las siguientes afecciones:

1. Síndrome de Down.
2. Síndrome de Edwards.
3. Trisomía 18.
4. Síndrome de Patau.
5. Anomalías de cromosomas sexuales.
6. Síndrome de Klinefelter.
7. Síndrome de Turner.
8. Síndrome de Di George.
9. Síndrome Cri-du-chat.
10. Síndrome Prader-Willi.
11. Síndrome de Angelman.
12. Síndrome Wolf-Hirschhorn.
13. Síndrome de Jacobsen.
14. Síndrome de Langer Giedion.
15. Fibrosis quística.
16. Enfermedad de Tay-Sachs.
17. Enfermedad de células falciformes.
18. Espina bífida.
19. Síndrome de Turner.
20. Enfermedad de von Willebrand.
21. Albinismo.
22. Distrofia muscular de Duchenne.

Estas siendo las más graves o que podrían dejar secuelas a futuro entre otras 500 enfermedades más.



En algunos casos, las pruebas genéticas también pueden mostrar cómo responderá una persona a ciertos medicamentos o si es más probable que padezca algunos tipos de cáncer.

NOTA: Varios datos consignados han sido extraídos de Wikipedia.

4. ANÁLISIS COSTO BENEFICIO

De lograr con la declaración de interés nacional la aplicación de test genéticos la disminución de alteraciones genéticas de 1 de cada 300 recién nacidos a 1 de cada 30,000 a 40,000 por año.

Este beneficio para los padres y sus hijos pre y post natales, supera largamente el costo que implica la aplicación de test genéticos, la detección oportuna del cáncer y otras enfermedades y la garantía al acceso a la salud en casos graves que requieran permanencia en el departamento de UCI y UCIN Pediátrico, así como su implementación en los diferentes centros hospitalarios del país.

5. INCIDENCIA EN LA LEGISLACIÓN NACIONAL

Tratándose de una norma declarativa, no incide en absoluto en la legislación nacional. Al contrario, es la aplicación del precepto constitucional señalado en el artículo 1, así como el numeral 1 del artículo 2 de nuestra Carta Fundamental.

6. VINCULACIÓN CON EL ACUERDO NACIONAL

La propuesta se vincula con el Acuerdo Nacional, en su SEGUNDO OBJETIVO: EQUIDAD Y JUSTICIA SOCIAL, punto 11. PROMOCIÓN DE LA IGUALDAD DE OPORTUNIDADES SIN DISCRIMINACIÓN

Con este objetivo, el Estado:

- (a) combatirá toda forma de discriminación, promoviendo la igualdad de oportunidades;
- (c) fortalecerá una institución al más alto nivel del Estado en su rol rector de políticas y programas para la promoción de la igualdad de oportunidades entre hombres y mujeres, es decir, equidad de género;
- (e) desarrollará sistemas que permitan proteger a niños, niñas, adolescentes, adultos mayores, mujeres responsables de hogar, personas desprovistas de sustento, personas con discapacidad y otras personas discriminadas o excluidas; y

Así mismo con el punto 13. ACCESO UNIVERSAL A LOS SERVICIOS DE SALUD Y A LA SEGURIDAD SOCIAL:

Con este objetivo el Estado:



- (a) potenciará la promoción de la salud, la prevención y control de enfermedades transmisibles y crónicas degenerativas;
- (e) promoverá hábitos de vida saludables;
- (h) promoverá la maternidad saludable y ofrecerá servicios de planificación familiar, con libre elección de los métodos y sin coerción;
- (l) incrementará progresivamente el porcentaje del presupuesto del sector salud;

OOOOOOOOOOOOOOOOOOOOOOOOOO