

GOBIERNO DE PUERTO RICO

18^{va.} Asamblea
Legislativa

6^{ta.} Sesión
Ordinaria

SENADO DE PUERTO RICO

P. del S. 1364

5 de septiembre de 2019.

Presentado por la señora *Martínez Santiago*

Referido a la Comisión de Gobierno

LEY

Para declarar el mes de septiembre como el “Mes de la Concienciación sobre la enfermedad de Krabbe en Puerto Rico” y el día 24 de septiembre de cada año como el “Día Darían Hernández González, único niño en Puerto Rico diagnosticado con la enfermedad”, a los fines de educar a la ciudadanía sobre los síntomas, los focos de incidencia y los factores que podrían contribuir al riesgo de padecer esta enfermedad crónica, así como los mecanismos disponibles para su detección temprana; generar conciencia social para mejorar la calidad de vida de quienes la padecen y para otros fines relacionados.

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

La enfermedad de Krabbe es una enfermedad hereditaria que afecta el sistema nervioso. Las señales y los síntomas de la enfermedad y la gravedad de la enfermedad difieren según el tipo. Los bebés afectados con la forma de inicio temprano de la enfermedad de Krabbe (forma infantil), la forma más común y grave de la enfermedad, por lo general tienen síntomas en los primeros seis meses de vida. Los síntomas de la enfermedad de Krabbe infantil pueden incluir irritabilidad; retraso del crecimiento; retraso del desarrollo; fiebres inexplicables; debilidad muscular progresiva y la pérdida progresiva de la visión y de la audición. En la enfermedad de Krabbe que se inicia más tarde (forma infantil tardía o juvenil), puede no haber síntomas hasta en la infancia tardía o comienzo de la adolescencia o de la edad adulta. Las señales y los síntomas son

muy variables y pueden incluir debilidad muscular y rigidez; dificultades para caminar; pérdida de la visión; regresión intelectual; y / o convulsiones.

Dicha enfermedad (Krabbe) es causada por cambios (mutaciones) en el gen GALC y se hereda de forma autosómica recesiva. El tratamiento se dirige a las señales y síntomas que estén presentes; Sin embargo, estudios recientes sugieren que el trasplante de células de la sangre del cordón umbilical que son células jóvenes que al desarrollarse se convierten en células sanguíneas (células madre hematopoyéticas) puede ser un buen tratamiento para los pacientes con la forma infantil de esta enfermedad que todavía no tienen síntomas y para las personas mayores con síntomas leves.

Las señales y los síntomas de la enfermedad de Krabbe pueden aparecer en diferentes edades. En la forma infantil de la enfermedad de Krabbe, los bebés afectados tienen síntomas en los primeros seis meses de vida, mientras que las personas afectadas por las formas infantil tardía o juvenil pueden no tener síntomas hasta más tarde en la infancia, la adolescencia temprana o incluso en la edad adulta.

Más o menos el 85-90% de las personas afectadas por la enfermedad de Krabbe tiene la forma infantil que se caracteriza por tres etapas diferentes porque las señales y síntomas progresan rápido. En la primera etapa: irritabilidad, rigidez, poco control de la cabeza, dificultad para alimentarse, flexión del pulgar, fiebres inexplicables y retraso en el desarrollo.

En la segunda etapa podemos encontrar: aumento del tono muscular (hipertonía) con postura rígida y arqueamiento de la espalda, con la cabeza tirada hacia (opistótonos), convulsiones, regresión en el desarrollo, puños cerrados y pérdida de la visión.

Ya en una tercera etapa se puede identificar: bajo tono muscular (hipotonía), ceguera, sordera, descerebración.

Las señales y síntomas de la forma infantil tardía o juvenil son muy variables, pero pueden incluir: debilidad muscular y rigidez, dificultades para caminar, pérdida de la visión, regresión intelectual y / o convulsiones.

A tenor de lo expuesto, el Senado de Puerto Rico entiende que es meritorio y necesario la designación el mes de septiembre como el “Mes de la Concienciación sobre la enfermedad de Krabbe en Puerto Rico” y el día 24 de septiembre de cada año como el “Día Darían Hernández González, único niño en Puerto Rico diagnosticado con la enfermedad”.

Esta designación contribuirá a dar mayor visibilidad a la población que padece esta enfermedad, sensibilizarnos como sociedad y generar conciencia de todo lo que podemos realizar como colectivo para mejorar la calidad de vida de quienes la padecen.

DECRÉTASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:

1 Sección 1.-Título.

2 Esta Ley se conocerá como “Mes de la Concienciación sobre la enfermedad de
3 Krabbe en Puerto Rico”.

4 Sección 2.-Se declara el mes de septiembre de cada año como el “Mes de la
5 Concienciación sobre la enfermedad de Krabbe en Puerto Rico”.

6 Sección 3.-Se declara el día 30 de septiembre de cada año como el “Día Darían
7 Hernández, único niño en Puerto Rico diagnosticado con la enfermedad”.

8 Sección 4.-Se faculta y se designa al Departamento de Salud, como las entidades
9 gubernamentales encargadas de aunar esfuerzos para educar y orientar a la ciudadanía
10 sobre los síntomas, concientización y así como los mecanismos disponibles para su
11 detección temprana.

12 Sección 5.- Vigencia

13 Esta Ley comenzará a regir inmediatamente después de su aprobación.