

(P. del S. 466)
(Conferencia)

LEY

Para declarar el 15 de mayo de cada año como el “Día de la Concienciación sobre el Síndrome de Ehlers-Danlos”, con el objetivo de orientar a la población sobre este asunto; y para otros fines relacionados.

EXPOSICIÓN DE MOTIVOS

Los síndromes de Ehlers-Danlos (SED) son un grupo clínica y genéticamente heterogéneo de trastornos hereditarios del tejido conectivo (THTC), caracterizados por hipermovilidad de las articulaciones, hiperextensibilidad de la piel y fragilidad de los tejidos. A nivel mundial, el 15 de mayo de cada año se utiliza como un espacio para crear conciencia y campañas de orientación sobre esta condición, que muchas veces pasa desapercibida hasta la adultez, o incluso puede que el paciente nunca sea diagnosticado.

Las mutaciones se han identificado en los genes que codifican enzimas modificadoras del colágeno. El Consorcio Internacional SED propone una clasificación revisada, que reconoce 13 subtipos¹. Sin embargo, en vista de la gran heterogeneidad genética y la variabilidad fenotípica de los subtipos de SED, y la superposición clínica entre sus subtipos, también con otros TTC, el diagnóstico definitivo de todos los subtipos de este síndrome, excepto para el tipo hipermóvil, se basa en la confirmación molecular con identificación de la variante genética causante.

La interpretación subjetiva de varios signos clínicos semicuantitativos, tales como la hipermovilidad articular, la hiperextensibilidad de la piel, la fragilidad de los tejidos y los moretones, dio lugar a la incertidumbre clínica, confusión diagnóstica con respecto al tipo de SED y la inclusión de condiciones fenotípicamente similares bajo el amplio diagnóstico de SED. La heterogeneidad clínica y genética de esta afección ha sido reconocida desde hace tiempo. La Nosología de Berlín de 1988 reconoció 11 subtipos, definidos por números romanos, basados en hallazgos clínicos y en el modo de herencia². Con la dilucidación de las bases bioquímicas y moleculares de muchos de estos tipos de SED, se publicó en 1998 una clasificación revisada, la Nosología Villefranche. Esta clasificación delineó seis subtipos, para los que se definieron criterios clínicos mayores y menores, los cuales incluyeron la base bioquímica y molecular, cuando eran conocidas.

¹ <https://enfermedades-raras.org/index.php/dia-mundial-2019/2-feder/12312-nos-sumamos-al-mes-de-concienciacion-del-sindrome-de-ehlers-danlos>

² <http://www.reumatologia-dr-bravo.cl/Villefranche/villefranche.pdf>

Los números romanos fueron sustituidos por un nombre descriptivo, que capturó las manifestaciones características de cada tipo. Una suposición subyacente era que la mayoría, si no todos, de estos tipos de Síndrome de Ehlers-Danos eran consecuencia de alteraciones en los genes del colágeno fibrilar o en los genes que codificaban los modificadores del colágeno.

El síndrome de Ehlers-Danos (SED) tipo hipermóvil es el tipo menos grave de los tipos de SED, aunque puede haber complicaciones serias. Las señales y síntomas son muy variados; la piel es a menudo suave o aterciopelada y puede ser un poco elástica; pápulas en los pies (pequeñas hernias de grasa debajo de la piel del talón que ocurre solo con la carga de peso) son comunes, pero rara vez es dolorosa; lesiones en la piel como pequeños quistes que se mueven libremente sobre las prominencias de las piernas o de los brazos (esferoides subcutáneos) y lesiones carnosas y apiladas (pseudotumores moluscoides); inestabilidad articular; aumento en el diámetro de la arteria aórtica (dilatación de la raíz aórtica), de un grado leve (en el 11%-33% de los casos); Prolapso de la válvula mitral (PVM); problemas emocionales y psicológicos como depresión, ansiedad, trastorno afectivo, baja autoestima, pensar que todo está mal y la desesperación; problemas para balance con muchas caídas y, de vez en cuando, el miedo de caer.³

Esta Asamblea Legislativa entiende necesario crear política pública de concienciación sobre este síndrome, a los fines de que haya más información disponible sobre el mismo. Un diagnóstico certero a tiempo puede hacer que el tratamiento sea efectivo para el paciente y que pueda vivir una vida plena, manejando correctamente sus síntomas.

DECRÉTASE POR LA ASAMBLEA LEGISLATIVA DE PUERTO RICO:

Artículo 1.- Se declara el 15 de mayo de cada año como el "Día de la Concienciación sobre el Síndrome de Ehlers-Danos", con el objetivo de sensibilizar a la población sobre este síndrome.

Artículo 2.- El Gobernador del Estado Libre Asociado de Puerto Rico emitirá, con al menos diez (10) días de anticipación al 15 de mayo de cada año, una proclama alusiva a la fecha dispuesta, reconociendo así a quienes padecen de esta condición.

Artículo 3.- El "Día de la Concienciación sobre el Síndrome del Ehlers-Danos" el Departamento de Salud, en coordinación con organizaciones educativas y sin fines de lucro que interesen participar, realizará actividades dirigidas a educar a la ciudadanía sobre la existencia, los síntomas y los remedios del Síndrome del Ehlers-Danos.

Artículo 4.- Esta Ley comenzará a regir inmediatamente después de su aprobación.

³ <https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/12517/sindrome-de-ehlers-danos-tipo-hipermovil>

DEPARTAMENTO DE ESTADO
Certificaciones, Reglamentos, Registro
de Notarios y Venta de Leyes
Certifico que es copia fiel y exacta del original
Fecha: 12 de enero de 2024

Firma:



OMAR J. MARRERO DIAZ
Secretario de Estado
Departamento de Estado
Gobierno de Puerto Rico