PROYECTO DE LEY QUE DECLARA EL DÍA 17 DE ABRIL DE CADA AÑO COMO EL DÍA DE CONCIENTIZACIÓN SOBRE HEMOFILIA

I. ANTECEDENTES.

1. La hemofilia es una condición genética causada por un defecto en el gen F8 o F9 que codifica las instrucciones para fabricar las proteínas, y que está ligada al cromosoma X que se expresa por una disminución del Factor de coagulación VIII (hemofilia A) o del Factor IX (hemofilia B). Este Factor es una proteína de la sangre que controla las hemorragias y es producida en el hígado, por lo que la severidad de la hemofilia dependerá de la cantidad de Factor deficiente.

2. El gen F8 o F9, que codifica la síntesis de la proteína del Factor VIII y del Factor IX, se encuentra en el cromosoma X. Ya que una mujer presenta dos cromosomas X, la deficiencia del gen en uno puede complementarse con el gen del otro cromosoma. En cambio, si un hombre hereda este gen, el cromosoma Y no puede complementar la deficiencia. Por eso, la mujer en la mayoría de los casos manifiesta un grado menor, mientras que el hombre siempre la manifiesta completa. La falta de tratamiento puede causar trastornos articulares crónicos e incapacitantes. El sangrado en los órganos y las hemorragias intracraneales pueden provocar discapacidad e incluso la muerte. El tratamiento tiene como objetivo prevenir o detener las hemorragias debilitantes y potencialmente mortales.

3. La hemofilia A afecta a 25 de cada 100.000 varones, mientras que la hemofilia B lo hace en 5 de cada 100.000. Así, la hemofilia A representa aproximadamente un 85% de los casos de hemofilia y la hemofilia B se sitúa en torno al 15%. La prevalencia de la hemofilia severa es de un 40%, tanto para la tipo A como B. En general, la hemofilia se hereda en el 60% de los casos. No puede contraerse ni transmitirse, pero algunas veces se manifiesta en personas donde no había antecedentes de hemofilia en la familia (40%), debido a una mutación genética de la madre o del niño.Tanto la hemofilia A como la hemofilia B se clasifican en tres grupos de acuerdo a su severidad, que se define por la cantidad de factor faltante en la sangre de la persona, estos son severo (<1%),

OFICINA
CÁMARA DE DIPUTADAS Y DIPUTADOS
CHILE
17-04-2024
17:40
VIRTUAL

moderado (1%-5%) y leve (5%-40%). De acuerdo a la última encuesta global anual que reporta Chile a la Federación Mundial de Hemofilia, en 2022 existirían 1890 personas con hemofilia, de las cuales, 1687 corresponden a personas con hemofilia A y 203 con hemofilia B.

4. El tratamiento principal es la terapia de reemplazo (también conocida como terapia de sustitución), es decir, la administración intravenosa del factor de coagulación deficiente para lograr una hemostasia adecuada. El tratamiento a pedido es la infusión del factor de coagulación deficiente en el momento del sangrado. La dosis adecuada, la frecuencia y el número de infusiones de concentrado dependen del tipo y la gravedad de la hemorragia.

5. Por otro lado, la profilaxis es parte clave del manejo de este tipo de patología, basándose actualmente en Chile, en un tratamiento endovenoso de concentrado de factor para prevenir el sangrado y la destrucción de las articulaciones, con el objetivo de preservar la función musculoesquelética normal. La profilaxis se ha convertido claramente en el enfoque estándar en países con un suministro suficiente de concentrados de factor, teniendo en cuenta la actividad física y adaptación individualizada de regímenes de dosificación, lo que implica monitoreo de laboratorio y resultados a largo plazo

6. El abordaje del tratamiento de las Hemofilia es complejo.

El principal tratamiento disponible en Chile, data de la década de los 70, es decir, que cuenta con más de 50 años de antigüedad, tratamiento que requiere ser administrado día por medio. Desde entonces, han aparecido diversas terapias en el mundo que hasta la fecha no han estado disponibles para la población hemofílica chilena, como el factor VIII y IX recombinante, tanto de vida media estándar como de vida media prolongada, que permite su administración dos veces por semana, y que se introdujo por primera vez en el mundo en la década de los 90. Estos factores recombinantes actualmente se encuentran en su cuarta generación.

Sumado a esto, en los últimos 5 años, han aparecido nuevas moléculas para el tratamiento, las cuales tienen varias ventajas como: vías de administración subcutánea y duración extendida que requieren aplicaciones

OFICINA
CÁMARA DE DIPUTADAS Y DIPUTADOS
CHILE
17-04-2024
17:40
VIRTUAL

semanales, quincenales y hasta mensuales, todo lo cual favorece notablemente tanto la efectividad del tratamiento profiláctico, por una mejor adherencia y efectividad, como una notable mejora en la calidad de vida tanto de las personas con hemofilia como para sus familias, debido a que les permite una vida mucho más normal y plena, con capacidad real de integración plena a la sociedad, en todos sus aspectos.

El tratamiento se encuentra garantizado en el GES desde el año 2006, siendo la patología 33. Y si bien, esto conlleva una razonable cobertura del tratamiento, este actualmente busca solo disminuir los sangrados, lo que implica costos asociados por las secuelas que estos pacientes van presentando a lo largo de sus vidas, como ausentismo escolar y laboral, tanto del paciente como de sus cuidadores. Sin embargo, en el mundo hoy, las nuevas terapias buscan llevar al paciente a cero sangrado, reduciendo significativamente los daños musculoesqueléticos que estos generan.

7. Legislación Actual

Es por ello que la iniciativa de facilitar y garantizar el acceso al diagnóstico precoz y al tratamiento actualizado a quienes padecen Hemofilia es de toda justicia, para los pacientes y sus familias, quienes sienten que no pueden esperar más y ven con sentido de urgencia que se hable y que se legisle sobre esta materia. Entendiendo que, la falta de tratamiento puede causar trastornos articulares crónicos e incapacitantes. El sangrado en los órganos y las hemorragias intracraneales pueden provocar discapacidad e incluso la muerte. El tratamiento tiene como objetivo prevenir o detener las hemorragias debilitantes y potencialmente mortales.

Avanzar en este tema constituye una gran esperanza ante la urgencia que reclaman la realidad que viven las personas con Hemofilia y sus respectivas familias, que buscan una oportunidad de vivir dignamente.

Estamos frente a un nuevo paradigma, que se traduce no solo en un menor consumo de tratamiento, debido a mayores intervalos entre cada administración, con niveles hemostáticos estables, sin caídas abruptas, como los tratamientos de vida media estándar hoy disponibles, sino además, menores costos asociados por la mejora en la calidad de vida de la persona, al disminuir significativamente los episodios de sangrados en su día a día, lo que además reduce las eventuales hospitalizaciones,

OFICINA CÁMARA DE DIPUTADAS Y DIPUTADOS CHILE 17-04-2024 17:40 VIRTUAL

ausentismo escolar y laboral, tanto para el paciente como para sus cuidadores (en el caso de menores de edad). Todo esto compensa el mayor costo inicial al adquirir estas nuevas terapias, con costos más elevados que las que actualmente se encuentran disponibles en Chile, pero que no entregan las mejores condiciones de salud como a las que sí acceden hoy otros países vecinos de nuestra región.

Es urgente avanzar en la incorporación de nuevas alternativas terapéuticas a la canasta GES de hemofilia, tal y como lo recomienda la guía clínica vigente al día de hoy, y que se permita que la actual licitación se divida en familias de tratamientos que ofrecen mejores opciones, más adecuadas a los diferentes comportamientos clínicos de cada paciente, lo que no implica necesariamente un aumento presupuestario para la patología, sino que una optimización y redistribución más eficiente de los recursos disponibles.

II. OBJETIVOS DEL PROYECTO DE LEY.

El presente proyecto de ley tiene por objeto la promulgación de una ley con un único articulado, que fije el día 17 abril de cada año como el día nacional para concientizar sobre la existencia de la Hemofilia, llevando a efecto acciones de visibilidad, de educación en salud, de derechos y de fomento en la detección, al acceso de diagnósticos oportunos y a tratamientos más actualizados y eficaces para los pacientes y sus familias.

III. ARTICULADO.

1. Declárese el día 17 de abril de cada año, como el día nacional destinado a la concientización sobre la Hemofilia

H.D. Patricio Rosas Barrientos.

OFICINA
CÁMARA DE DIPUTADAS Y DIPUTADOS
CHILE
17-04-2024
17:40
VIRTUAL



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. PATRICIO ROSAS B.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. CAMILA ROJAS V.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. LORENA FRIES M.



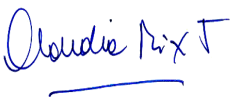
FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. SEBASTÁN VIDELA C.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. ANA MARÍA GAZMURI V.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. FELIX GONZÁLEZ G.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. CLAUDIA MIX J.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. CATALINA PÉREZ S.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. MARTA BRAVO S.

