



*Legislatura de la Provincia  
de Río Negro*

FUNDAMENTOS

La ley provincial n° 2788, aprobada en junio de 1994, declara la obligatoriedad del control para detectar y tratar precozmente la fenilcetonuria y el hipotiroidismo en recién nacidos, en todas las maternidades y establecimientos asistenciales privados o estatales de la provincia.

La fenilcetonuria fue descripta por primera vez en 1934, como una enfermedad que provocaba un grave daño cerebral y en la que estaba implicada una sustancia originaria de las proteínas denominadas fenilalanina. Años más tarde se concluyó que en la enfermedad que se denominó fenilcetonuria, se produce una falla en la transformación de la fenilalanina en tirosina y que dicha transformación en los individuos sanos tiene lugar en el hígado.

En 1983 se aísla e identifica el gen donde se dan las instrucciones para la fabricación de la fenilalanina, responsable de la enfermedad. Es un error congénito, porque nacemos con él, ya que lo heredamos de nuestros padres.

Un bebé nace normalmente, y cuando comienza a alimentarse se inicia el proceso que lleva a un aumento de fenilalanina en sangre, que si no se trata, trae como consecuencia graves trastornos cerebrales (oligofrenias).

Con el diagnóstico precoz y la instauración de un tratamiento centrado en una dieta se evita este desequilibrio.



*Legislatura de la Provincia  
de Río Negro*

El hipotiroidismo fetal es causa de importantes modificaciones en el desarrollo cerebral del feto, produciendo alteraciones estructurales permanentes, dado que de la semana 10<sup>a</sup> a la 18<sup>a</sup> de gestación, se produce una fase de rápido crecimiento cerebral, que se completa a los 7 meses de embarazo, aunque puede continuar hasta los 6 meses de vida posnatal. El hipotiroidismo congénito se caracteriza por el déficit de hormona tiroidea.

Clinicamente, en un principio puede no haber síntomas, de allí la importancia de estar alerta. Con un diagnóstico precoz se pueden evitar manifestaciones que empeoran con el tiempo, retrasando el crecimiento y la maduración, dado que la hormona tiroidea es esencial para el desarrollo cerebral normal en los primeros meses de vida.

La ley 2788, que determina el control obligatorio, no se está cumpliendo, dado que:

1. El control no se realiza en todos los establecimientos asistenciales (artículo 1°).
2. Ni en todos los recién nacidos (artículo 2°).
3. El Consejo Prov. de Salud Pública no garantiza el cumplimiento de la ley. (artículo 3° y 4°).

Se hace necesario afirmar la necesidad del cumplimiento de las leyes, fundamentalmente aquellas que no admiten demora, porque está en juego la calidad de vida de las personas.

Por ello.



*Legislatura de la Provincia  
de Río Negro*

**COAUTORES:** Guillermo Grosvald, Carlos E. González



*Legislatura de la Provincia  
de Río Negro*

**LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO  
COMUNICA**

**Artículo 1°.-** Al Poder Ejecutivo Provincial, Consejo Provincial de Salud Pública, la necesidad de dar estricto cumplimiento a la ley n° 2788 sobre control obligatorio de la fenilcetonuria e hipotiroidismo en recién nacidos.

**Artículo 2°.-** Informe a esta Legislatura sobre acciones, relevamientos y actividades realizados en cumplimiento de la mencionada ley (artículo 4° y 5°).

**Artículo 3°.-** De forma.