



*H. Cámara de Diputados de la Nación*

**Honorable Cámara de Diputados de la Nación**

La Honorable Cámara de Diputados y Senado de la Nación...

**PROYECTO DE LEY**

**MODIFICACION DEL ART. 1 DE LA LEY 26.279**

ARTICULO 1° — Sustitúyase el artículo 1° de la ley 26.279, por el siguiente:

Artículo 1° — A todo niño/a al nacer en la República Argentina se le practicarán las determinaciones para la detección y posterior tratamiento de fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactocemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, chagas, sífilis y atrofia muscular espinal (AME); siendo obligatoria su realización y seguimiento en todos los establecimientos públicos de gestión estatal o de la seguridad social y privados de la República en los que se atiendan partos y/o a recién nacidos/as. Toda persona diagnosticada con anterioridad a la vigencia de la presente ley queda incluida automáticamente dentro de la población sujeta de tratamiento y seguimiento.

ARTICULO 2°: Comuníquese al Poder Ejecutivo Nacional.

Autor: Regidor Belledonne, Estela Mercedes.

Co-firmantes:

- Carrizo, María Soledad.
- Carrizo, Ana Carla.
- Najul, Claudia.
- Berisso, Hernán.
- Cipolini, Gerardo.
- Pastori, Luis Mario.
- Sahad, Julio Enrique.
- Terada, Alicia.
- Lena, Gabriela.
- Ayala, Aida Beatriz Máxima.
- Castets, Laura Carolina.
- Matzen, Lorena.
- Frade, Mónica Edith.
- Rezinovsky, Dina.

## FUNDAMENTOS

Señor presidente:

La atrofia muscular espinal es una enfermedad de origen hereditario, muy poco frecuente, causada por la ausencia del gen SMN1, que provoca la pérdida irreversible de las neuronas motoras hasta afectar a todas las funciones musculares, incluidas la respiración, la deglución y el movimiento básico.

En el año 1968, los autores Wilson & Jungner describieron ciertos criterios para que una enfermedad admita la necesidad de ser cribada en la población neonatal. Brevemente, AME, cumple con la mayoría de ellos.

A- Constituye un importante problema de salud, aunque de baja incidencia, representa una enfermedad de características devastadoras, severamente incapacitante y que en su forma más frecuente (AME tipo 1) de una muy temprana mortalidad. Implica un alto costo para el sistema de salud, requiriendo de un abordaje multidisciplinario, prácticas quirúrgicas y equipamientos ortopédicos diversos cuando es liberada a su evolución natural.

B- Existe un tratamiento disponible, eficaz y aceptado tanto por la comunidad de pacientes como por la comunidad médica. El avance tecnológico ha hecho que en poco tiempo se encuentren mayores posibilidades terapéuticas con distintos mecanismos de acción, habiendo demostrado eficacia.

C- Existen métodos diagnósticos disponibles, de alta sensibilidad y especificidad, permitiendo el testeo masivo a costos tolerables. Estos métodos diagnósticos son abiertamente aceptados por la comunidad en general y la médica en particular.

D- La enfermedad presenta un período de tiempo en el cual el individuo cursa en forma asintomática u oligo sintomática, con manifestaciones relativamente inespecíficas que repercuten en dilaciones diagnósticas y, por lo tanto, en el retraso del inicio del tratamiento específico, condicionando al paciente a secuelas irreversibles.

E- La enfermedad posee un curso natural completamente entendido a partir de estudios de seguimiento observacionales disponibles en la literatura.

Los neuropediatras consideran que implantar mundialmente una prueba en los recién nacidos para la detección de la atrofia muscular espinal (AME) permitiría una identificación precoz de los individuos portadores de la mutación causante de la enfermedad y así iniciar el tratamiento antes de que se presenten los síntomas, lo cual es clave para modificar el curso natural de la enfermedad.

Por ello, el momento de inicio del tratamiento es una cuestión clave que determina el curso de la enfermedad, ya que si la terapia se implanta una vez que han comenzado los síntomas los resultados son limitados. Cuanto antes se inicia el tratamiento, mucho mayores son los beneficios.

En la AME tipo I, las manifestaciones de la enfermedad pueden debutar desde el momento del nacimiento y hasta los seis meses de vida del bebé. Cuando aparecen, la enfermedad ya suele ir rápido por degeneración progresiva de las motoneuronas de la médula espinal, con aparición de debilidad, problemas respiratorios que implican la necesidad de ventilación asistida e imposibilidad para deglutir que requiere gastrostomía para alimentarse.

El tratamiento, una vez iniciados los síntomas, es capaz de frenar el curso e incluso mejorar algunos síntomas, pero no puede revertir la enfermedad, ya que la degeneración neuronal se ha puesto en marcha antes de que estos aparezcan.

En cambio, cuando el tratamiento se inicia antes de que empiecen los síntomas o en una fase muy inicial se consigue frenar el curso de la enfermedad, de modo que, los niños pueden comer por sí solos, no necesitan soporte respiratorio o lo necesitan solo unas horas, pero no de modo permanente y llegan a sentarse solos e incluso aguantarse de pie con algún apoyo. El cambio es muy importante, llegan a alcanzar los índices del desarrollo de un niño sin enfermedad.

En el desarrollo de la atrofia muscular espinal interviene también el gen SNM2, que se parece mucho al SNM1 pero no es tan eficaz, ya que un cambio de un nucleótido hace que el exón 7 del gen SNM2 no sea incluido en el RNA, por lo que un porcentaje importante de la proteína que se forma se degrada porque es inestable. Actúa como un gen modulador que ayuda a sobrevivir en la etapa neonatal. Normalmente todos tenemos dos copias de este segundo gen, pero es posible tener más. En enfermos con AME por mutaciones en el SMN1 que presentan varias copias del gen SNM2, como tres o cuatro copias, la enfermedad se manifiesta de forma más tardía y algo más lenta.

Una prueba de pesquisa neonatal permitiría conocer también esta información y, en función de ella, decidir si el inicio del tratamiento debe ser inmediato o puede ser un poco más tardío.

El tipo más frecuente de esta enfermedad, la atrofia muscular espinal tipo 1, provoca la muerte o la necesidad de ventilación asistida permanente en el 90 % de los niños afectados antes de haber cumplido los dos años, si no han recibido tratamiento.

La Detección Neonatal de Errores Congénitos del Metabolismo consiste en la búsqueda de desórdenes difíciles de reconocer clínicamente sobre una muestra no seleccionada de la población.

Por esta razón, resulta de fundamental importancia en aquellas enfermedades que carecen de síntomas específicos tempranos, que producen daño severo e irreversible, y que son pasibles de tratamiento.

En países desarrollados, el Screening Neonatal forma parte esencial de los Programas de Prevención de la salud. Las estrategias con que se ejecutan los mismos, varían de uno a otro país; sin embargo, en todos los casos se plantea un objetivo común, que es la identificación y prevención de desórdenes de la salud que pueden conducir a problemas potencialmente catastróficos.

En nuestro país, todos los recién nacidos tienen derecho a este estudio gratuito y obligatorio. La ley 26.279 establece la obligatoriedad de realizarlo tanto en los hospitales públicos como privados del país. Es una prueba sencilla a partir de una muestra de sangre obtenida del talón del recién nacido. Se debe realizar a todos los bebés antes de su egreso de la maternidad, preferentemente entre las 48hs-72hs de vida. Este análisis permite detectar de manera precoz alguna de las siguientes enfermedades congénitas: Hipotiroidismo congénito primario; Fenilcetonuria, Hiperplasia suprarrenal congénita; Fibrosis quística; Galactosemia; Deficiencia de Biotinidasa; , retinopatía del prematuro, chagas y sífilis; pero no la Atrofia Muscular Espinal (AME).

Por estos motivos, solicitamos el acompañamiento del presente proyecto de ley.

Autor: Regidor Belledonne, Estela Mercedes.

Co-firmantes:

- Carrizo, María Soledad.
- Carrizo, Ana Carla.
- Najul, Claudia.
- Berisso, Hernán.
- Cipolini, Gerardo.
- Pastori, Luis Mario.

- Sahad, Julio Enrique.
- Terada, Alicia.
- Lena, Gabriela.
- Ayala, Aida Beatriz Máxima.
- Castets, Laura Carolina.
- Matzen, Lorena.
- Frade, Mónica Edith.
- Rezinovsky, Dina.