

## PROYECTO DE LEY

EL SENADO Y LA HONORABLE CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA NACIÓN  
SANCIONAN CON FUERZA DE LEY:

### **Incorporación de Atrofia Muscular Espinal a la pesquisa neonatal - Modificación del Artículo 1 de la Ley Nacional 26.279**

ARTÍCULO 1°: Incorpórese la Atrofia Muscular Espinal (AME) en la pesquisa neonatal.

ARTICULO 2°: Modifíquese el Artículo 1 de la Ley Nacional 26.279, el que quedará redactado de la siguiente forma:

“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 y sífilis, **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.”

ARTÍCULO 3°: De forma.

**Autores:**

**BRENDA MAGALÍ VARGAS MATYI**

**LILIANA PATRICIA YAMBRÚN**

**Diputadas Nacionales**

## Fundamentos

Señor presidente:

El derecho a la salud se encuentra reconocido en nuestra Constitución Nacional como derecho humano fundamental y por ello es claro que debe garantizarse su acceso en igualdad de oportunidades y trato a todos los habitantes.

Con igual jerarquía constitucional, desde la reforma de 1994 se ha incorporado la Convención sobre los derechos del niño (adoptada por la Asamblea General de las Naciones Unidas en 1989), en consonancia con la Declaración Universal de Derechos Humanos las Naciones Unidas que proclamó que la infancia tiene derecho a cuidados y asistencia especiales, que reconoce en su Art. 24 “el derecho del niño al disfrute del más alto nivel posible de salud y a servicios para el tratamiento de las enfermedades y la rehabilitación de la salud.”

Asimismo, las niñas, niños y adolescentes de nuestro país tienen derecho a la atención integral de su salud, a recibir la asistencia médica necesaria y a acceder en igualdad de oportunidades a los servicios y acciones de prevención, promoción, información, protección, diagnóstico precoz, tratamiento oportuno y recuperación de la salud conforme Ley de protección integral de los derechos de las niñas, niños y adolescentes (Ley 26.061).

Por su parte, la Ley 26.689 de Enfermedades poco frecuentes, promueve el cuidado integral de la salud de las personas con EPF a fin de mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias.

Con la Ley 23.413 que data del año 1986 surge la obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de fenilcetonuria, posteriormente se agrega la detección de hipotiroidismo congénito (Ley 23.874 de 1990), ambas reglamentadas por Decreto 1316 (1994) incorporando el plazo de realización de las determinaciones y los responsables de la pesquisa. En el mismo año, se añade la detección de fibrosis quística mediante Ley 24.438.

El texto vigente de la Ley 26.279 en su artículo 1º establece la obligatoriedad de que a todo niño se le practicarán los estudios necesarios para la detección y posterior tratamiento de fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, chagas y sífilis; en establecimientos públicos y privados de la República Argentina en los que se atiendan partos o a recién nacidos.

La intención del presente proyecto es la incorporación de la Atrofia Muscular Espinal (AME) a dicha pesquisa neonatal.

La AME es una enfermedad neuromuscular de carácter genético, que se manifiesta por una pérdida progresiva de la fuerza muscular, y puede afectar actividades esenciales como hablar, respirar, caminar o tragar. En la AME existen defectos en el gen el SMN1, el encargado de la fabricación de la proteína SMN, y al presentarse niveles insuficientes de esa proteína, las neuronas motoras dejan de funcionar con normalidad.

#### Tipos de AME

- AME tipo I (también denominada enfermedad de Werdnig-Hoffmann o AME de inicio infantil): se evidencia en los 6 meses de edad. La debilidad muscular (casi siempre simétrica) afecta en primer lugar a los miembros proximales y progresa hacia las extremidades (manos y pies). El llanto es débil. Son frecuentes los problemas de succión/deglución, lo que conlleva una alimentación dificultosa. Los reflejos tendinosos profundos están ausentes. Es común la insuficiencia respiratoria. Pueden darse contracturas leves (de las rodillas y, más raramente, de los codos), y escoliosis. Los pacientes no pueden sentarse sin un soporte y no podrán caminar.
- AME tipo II (también se la conoce como AME intermedia): los síntomas generalmente comienzan entre los 6 y los 18 meses de edad. En general, los niños y niñas afectados tienen dificultades para sentarse de forma independiente y son incapaces de mantenerse en pie y de andar al año de vida. La debilidad muscular (casi siempre simétrica) afecta principalmente a las piernas y a los músculos del tronco. Es frecuente

el temblor de los dedos. Son comunes la insuficiencia respiratoria, la escoliosis y las fracturas en respuesta a mínimos traumas.

- AME tipo III (enfermedad de Kugelberg-Welander): aparecen entre los 2 y los 17 años de edad, una vez la capacidad ambulatoria ha sido adquirida. Algunos autores han distinguido dos subtipos (SMA3a y SMA3b): la SMA3a define aquellos pacientes en los que la enfermedad aparece antes de los 3 años, mientras que la SMA3b define aquellos pacientes en los que la enfermedad aparece después de los 3 años. Son comunes las dificultades para andar, correr y subir y bajar escaleras. La debilidad muscular afecta predominantemente a los músculos de las piernas y de la cadera, y progresa hacia hombros y brazos. La enfermedad siempre afecta más gravemente a las piernas que a los brazos. Es frecuente un leve temblor de dedos, así como una escoliosis, y el reflejo patelar está ausente.
- AME tipo IV (Síndrome de Kennedy o AME Bulbo Espinal): La enfermedad suele debutar en la segunda o en la tercera década de la vida. La debilidad muscular afecta predominantemente a las piernas y a los músculos de la cadera y posteriormente progresa a los hombros y brazos. Es frecuente la marcha anserina. Puede haber temblor de los dedos de las manos y fasciculación e hipertrofia de pantorrillas, pero sin afectar la capacidad cognitiva.

Depende el tipo de AME requiere de tratamiento neurológico, clínico, neumonológico y kinésico respiratorio, ortopédico, kinésico motor, nutricional y gastrointestinal, salud mental, cuidados paliativos, así como exámenes complementarios. (Fuente: [http://garrahan.gov.ar/images/intranet/guias\\_atencion/GAP\\_2019\\_-\\_MANEJO\\_AME.pdf](http://garrahan.gov.ar/images/intranet/guias_atencion/GAP_2019_-_MANEJO_AME.pdf))

A nivel mundial, esta enfermedad tiene una incidencia de aproximadamente uno de cada 6.000 recién nacidos vivos.

A nivel nacional, actualmente hay 382 pacientes con AME que fueron registrados por la Asociación civil FAME. La mayoría de los pacientes con AME resultan ser niños y niñas, diagnosticados con el Tipo I, que retrasa el crecimiento, trae severas dificultades para la

alimentación y respiración con una corta expectativa de vida; con el Tipo II, que debilita progresivamente los músculos hasta que la persona afectada ya no puede pararse, y puede provocarle importantes complicaciones respiratorias o con el Tipo III con debilidad progresiva que le hace perder la marcha. En los casos de AME tipo IV los síntomas aparecen en la adultez.

El presente proyecto cuanta con el apoyo de Familias AME Argentina (FAME), asociación civil sin fines de lucro, constituida con personería jurídica en el año 2003 por un grupo de madres y padres con hijos e hijas con Atrofia Muscular Espinal. El objeto de la asociación es “representar, integrar y ayudar a todas las personas con AME y a sus familias... FAME es un colectivo vinculado por una situación semejante, con necesidades, trayectorias de vida y valores comunes: la convivencia y a la vez lucha contra la AME.” (Fuente: <https://fameargentina.org.ar/>)

Actualmente hay tratamientos en fases de prueba y otros ya aprobados por los entes reguladores como Spinraza (Nusinersen), administrador por vía intratecal, a través de la punción lumbar destinado a mejorar la performance del gen SMN2, compensando así una parte de la falta del gen SMN1; Zolgensma, terapia genética donde se introduce el gen faltante en el cuerpo mediante un vector, administrado por vía sistémica; Evrysdi (Risdiplam), molécula diseñada para mejorar la performance del gen SMN2, compensando una parte de la falta del gen SMN1, pero administrada por vía oral.

Sin perjuicio de los tratamientos actuales, ninguno de ellos cura la Atrofia Muscular Espinal, y de acuerdo al momento en que se apliquen al paciente, su efectividad puede ser mejor o peor.

Por eso, la única alternativa para mejorar la calidad de vida de estos niños y niñas, es a través de la detección temprana que le posibilitará un tratamiento inmediato. Así con una prueba sencilla a través de una muestra de sangre obtenida del talón del recién nacido, se puede detectar de manera precoz estas enfermedades cuyos síntomas clínicos no se hacen evidentes hasta que el daño irreversible ha ocurrido.

Con el presente proyecto de ley que consiste en la incorporación de la enfermedad genética neuronal, AME, se modificará la ley que regula pesquisa neonatal y a todos los bebés antes de su egreso de la maternidad, preferentemente entre las 48hs. -72hs. de vida, se podrá detectar si tienen esta patología.

La clave, en estos casos, es poder diagnosticar la AME a tiempo para tratarla y mejorar la calidad de vida de niños y niñas.

Por todo lo expuesto, proponemos incluir dentro de las enfermedades cuya detección prevé la Ley 26.279, a la Atrofia Muscular Espinal, como forma de diagnosticar tempranamente esta patología y poder así brindarle a los pacientes con AME los posteriores tratamientos que necesiten, en cumplimiento con el derecho a la salud de niños y niñas, solicitando a mis pares me acompañen en este proyecto de ley.

**BRENDA MAGALÍ VARGAS MATYI**

**LILIANA PATRICIA YAMBRÚN**

**Diputadas Nacionales**