

El Senado y Cámara de Diputados de la Nación Argentina reunidos en Congreso sancionan con fuerza de Ley:

MODIFICACIÓN DEL ARTÍCULO 1 DE LA LEY 26.279 - INCORPORACIÓN DE LA "DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE" A LA PESQUISA NEONATAL.

Artículo 1.- Modifíquese el artículo 1 de la Ley 26.279, que quedará redactado de la siguiente manera:

“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, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, chagas, sífilis y distrofia muscular de duchenne; 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 2.- Comuníquese al Poder Ejecutivo.

Firmante: Marcos Carasso

Cofirmantes: Lidia Ascarate; Gustavo Bohuid; M. Soledad Carrizo; Marcela Colli; Gabriela Lena; Jorge Rizzotti; Víctor Hugo Romero.

FUNDAMENTOS

Señor Presidente:

La Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)¹ es la forma más frecuente de la distrofia muscular. Es un trastorno que tiene un origen genético y afecta a 1 entre 3600 – 6000 nacidos vivos hombres, lesionando tanto las fibras musculares esqueléticas como las cardíacas, y provocando así una degeneración muscular progresiva.

Generalmente es diagnosticada alrededor de los 5 años de edad, cuando la debilidad muscular afecta el andar, hasta entonces suele pasar desapercibida. Las primeras manifestaciones clínicas suelen ser: retraso en la adquisición de la marcha, dificultad para incorporarse del suelo y caídas frecuentes². La DMD puede afectar también el aprendizaje y la adquisición tardía del habla. Ya en la adolescencia puede causar problemas cardíacos y respiratorios por la misma debilidad muscular.

La DMD es progresiva, por lo que con el paso del tiempo solo empeora³. Conduce a la pérdida de la marcha y dependencia de silla de ruedas alrededor de los 12 años y muerte por insuficiencia respiratoria o cardíaca. La expectativa de vida no supera las tres décadas.

La causa de la DMD es producto de la falta de distrofina, una proteína fabricada por las células musculares. La falta de un fragmento o la modificación del gen de la distrofina hace que la persona carezca de esta proteína. Esto impide que puedan funcionar de manera correcta las fibras musculares, conduciendo a la debilidad.

Tanto niños y niñas pueden padecer de DMD, sin embargo, el gen de la distrofina se encuentra en el cromosoma X, por lo que los niños tienen mayor probabilidad de verse afectados. Las niñas, al tener dos cromosomas X, pueden fabricar distrofina funcional usando el gen de la distrofina de su segundo cromosoma X. Las mujeres que son portadoras del gen de esta enfermedad pueden transmitirlo a sus hijos.

¹ <https://kidshealth.org/es/parents/duchenne-md.html>

² <https://www.argentina.gob.ar/noticias/dia-mundial-de-concientizacion-de-la-distrofia-muscular-deduchenne>

³ Revista Médica Sinergia Vol. 4 (12), Diciembre 2019 - ISSN:2215-4523 / e-ISSN:2215-5279 Disponible Online: <https://www.medigraphic.com/pdfs/sinergia/rms-2019/rms1912b.pdf>

Para su diagnóstico, los especialistas suelen basarse en antecedentes médicos de familiares del niño o niña, los síntomas y un examen físico. Algunas de las pruebas para confirmar el diagnóstico y tipo de distrofia muscular que se sufre son:

- **Concentración de Creatina Cinasa (CK)**. Análisis de sangre. Mide la concentración de CK, proteína que se encuentra dentro de las células musculares. Cuando la DMD daña las células musculares, estas liberan una gran cantidad de CK en la sangre.
- **Biopsia muscular**. Extracción de un fragmento de musculo, generalmente del muslo del niño o niña. Esta prueba permite diferenciar si la distrofia muscular es de tipo Becker o Duchenne.
- **Pruebas genéticas**. Permiten identificar la alteración en el gen de la distrofina. Si tanto las pruebas genéticas como la concentración de CK apuntan a un diagnóstico de DMD es posible que no sea necesario hacer una biopsia muscular.

La DMD, a pesar de todos los estudios científicos que se vienen realizando, no tiene cura. Sin embargo, la detección temprana puede ayudar a mejorar la calidad de vida de los pacientes, así como la de sus familiares. La medición de nivel de CK en la sangre, cuando da por encima de la media, puede servir como sospecha clínica y que de esa manera pueda realizar una prueba genética para comprobar o rechazar si padece de DMD. El costo de esta extracción es muy bajo, ya que con la misma muestra podría hacerse el análisis y la ganancia en la detección temprana para la mejora en calidad de vida es muy grande para la familia y el paciente.

La Ley Nacional N° 26.279⁴ establece en su artículo 1, la realización obligatoria y gratuita de una pesquisa neonatal tanto en hospitales públicos como privados del país. La misma se realiza a partir de una muestra de sangre del recién nacido en un periodo preferentemente entre 48 – 72 hs de vida. La muestra permite detectar patologías como: fenilcetonuria; hipotiroidismo neonatal; fibrosis quística; galactosemia; hiperplasia

⁴ <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/130000-134999/131902/norma.htm>

suprarenal congénita; deficiencia de biotinidasa; retinopatía del prematuro; chagas y sífilis; pero no la Distrofia Muscular de Duchenne.

Lo que se busca con este proyecto de ley, es que mediante la extracción de sangre que se le realiza al recién nacido, se pueda hacer un análisis de CK. De esta manera, valores altos servirían como una alerta temprana para que la familia pueda de manera rápida efectuar los estudios pertinentes para comprobar o rechazar la posibilidad de que el recién nacido padezca DMD. Así, no será necesario esperar a los primeros síntomas, que como anteriormente expresé, se dan entre los 3 y 5 años, ganando calidad de vida para el niño o niña y su familia.

En su artículo 2, queda establecida la posibilidad de ampliación del listado anteriormente citado en el artículo 1, para enfermedades congénitas detectables tempranamente. Por ello, solicito a mis pares que acompañen este proyecto de Ley, incorporando al artículo 1 de la Ley Nacional N° 26.279 a la Distrofia Muscular de Duchenne en el listado de enfermedades detectables por la pesquisa neonatal, a través de la Concentración de Creatina Cinasa.

Firmante: Marcos Carasso

Cofirmantes: Lidia Ascarate; Gustavo Bohuid; M. Soledad Carrizo; Marcela Colli; Gabriela Lena; Jorge Rizzotti; Víctor Hugo Romero.