



*H. Cámara de Diputados de la Nación*

# *Proyecto de Declaración*

*La Honorable Cámara de Diputados de la Nación Argentina*

*Declara*

Expresar beneplácito por la conmemoración del “Día Internacional de Concientización de la Distrofia Muscular de Cinturas”, el próximo 30 de septiembre, y recordar que este día se instituye con el objetivo de concientizar a la población mundial acerca de esta enfermedad neuromuscular que afecta a miles de personas en todo el mundo. Como también promover prácticas que faciliten el diagnóstico temprano, orientación, e inicio de tratamientos.

Firmante:

María Graciela Ocaña



*H. Cámara de Diputados de la Nación*

**FUNDAMENTOS**

Sr. Presidente,

La Distrofia Muscular de Cinturas o LGMD por sus siglas en inglés es un grupo heterogéneo de distrofias musculares caracterizado por debilidad proximal que afecta a la cintura escapular y pélvica. En algunas de sus formas se puede observar afectación cardiorrespiratoria.

Se dividen en dos grandes grupos según su modo de herencia autosómico dominante (LGMD1) o recesivo (LGMD2). Las formas más graves suelen corresponder al grupo de las recesivas, como las debidas al déficit de sarcoglicanos, calpaína o disferlina. En el grupo de las dominantes existen formas más leves, incluyendo hiperCKemia asintomática (como sucede en algunas formas por déficit de caveolina-3).

La distrofia muscular de cintura, se caracteriza por debilidad y atrofia predominantemente de la musculatura de las extremidades (más acentuada en la zona proximal que en la distal). Sus primeros síntomas se representan, por debilidad de la cadera y de la musculatura proximal de las piernas. Los individuos afectados, por lo general, presentan un desarrollo psicomotor temprano normal, y cuando comienzan a tener debilidad se aprecia un signo de Gowers positivo. La afectación cardíaca en la forma de cardiomiopatía hipertrófica o dilatada o arritmias puede estar presente en las formas de LGMD 2C-F, 2I, 2W, 2X, 1B y 1E. En un determinado momento, cuando los músculos de los miembros superiores se ven afectados, todos los subtipos pueden presentar también debilidad de los músculos



## *H. Cámara de Diputados de la Nación*

respiratorios con hipoventilación nocturna, en particular el tipo 2I, en el que puede aparecer tempranamente.

Otros rasgos clínicos adicionales incluyen la marcha anadeante o dandineante (oscilando las caderas), dolor muscular durante el ejercicio, hipertrofia del deltoides y cuádriceps, y atrofia e muscular, que afecta a la cintura pélvica y/o escapular. Por lo general, los músculos faciales están respetados o mínimamente afectados.

En el diagnóstico, de la distrofia muscular de cintura, implica una exploración física y eventualmente una biopsia muscular, que pueda mostrar rasgos miopáticos, como incremento de la variabilidad en el tamaño de las fibras incluyendo hipertrofia de algunos tipos de fibras (no específica), degeneración y regeneración dispersa de fibras musculares, y un incremento variable del tejido perimisial. El diagnóstico definitivo se realiza mediante la aplicación de pruebas de genética molecular.

El tratamiento se basa principalmente en programas de rehabilitación para mantener la movilidad articular, fortalecimiento de los músculos y mejoramiento de la capacidad aeróbica.

En este sentido, consideramos sumamente trascendente darle visibilidad a dicha enfermedad, en pos de que dicha información llegue a quienes estén atravesando la misma y que, por medio de una prueba genética a través de la secuenciación del genoma puedan identificar la afección.



*H. Cámara de Diputados de la Nación*

Por otro lado, resulta imprescindible, concientizar y lograr un mayor abordaje de la problemática, no solo por parte de los Estados, sino que también por parte de las industrias, para poder dar respuestas, y lograr encontrar la fórmula para un tratamiento eficaz, lo que significaría una mejor calidad de vida, en quienes transitan la enfermedad.

Atento a la importancia de este día y en virtud de las consideraciones expuestas, solicito a mis pares me acompañen en el presente Proyecto de Declaración.

Firmante:

María Graciela Ocaña