

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

MODIFICACIÓN LEY 26.279 – RÉGIMEN PARA LA DETECCIÓN Y POSTERIOR TRATAMIENTO DE DETERMINADAS PATALOGÍAS EN EL RECIÉN NACIDO. ALCANCES. PRESTACIONES OBLIGATORIAS. CONSTITUCIÓN DE UNA COMISIÓN INTERDISCIPLINARIA DE ESPECIALISTAS EN PESQUISA NEONATAL. PROPÓSITO. FUNCIONES DEL MINISTERIO DE SALUD.

ARTICULO 1° — Modifícase el artículo 1° de la ley 26.279, el que quedará redactado de la siguiente manera:

“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 DEL PROYECTO: Dip. Sebastián Salvador

Fundamentos

Sra. presidenta:

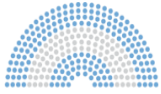
El presente proyecto tiene como finalidad reproducir el proyecto 2492-D-2022 de mi autoría.

La atrofia muscular espinal (AME) es un trastorno hereditario de las neuronas motoras espinales y bulbares que causan atrofia y debilidad musculares, usualmente de forma simétrica y proximal, con predominio de extremidades inferiores y estando respetada la musculatura facial y el nivel intelectual. Es la principal causa de mortalidad de origen genético en la infancia con una incidencia de 1 en 6000 a 1 en 11 000 nacidos vivos según distintos estudios. El otro dato relevante es que la frecuencia de portadores es de 1/40 a 1/54 de la población general.¹

Esta enfermedad, considerada Enfermedad Poco Frecuente (EPF), reúne una clasificación conforme a etapa en la cual puede ser diagnosticada, en directa relación con el grado de gravedad y frecuencia:

El **tipo I** también se llama enfermedad de Werdnig-Hoffmann o AME de inicio infantil. Es el tipo más grave y el más común. En general, los bebés con este tipo muestran signos de la enfermedad antes de los 6 meses de edad. En casos más serios, los signos aparecen incluso antes o justo después del nacimiento (tipos 0 o 1A). Los bebés pueden tener problemas para tragar y respirar y es posible que no se muevan mucho. Tienen un acortamiento crónico de músculos o tendones (llamado contracturas). Por lo general, no pueden sentarse sin ayuda. Sin tratamiento, muchos niños con este tipo morirán antes de cumplir los 2 años; **El tipo II** es un tipo de AME de moderado a

¹ Cfr. MUNTADAS RAUSEI, Javier Antonio, "Cribado neonatal en atrofia muscular espinal: un desafío para cambiar la historia natural", disponible en: https://www1.hospitalitaliano.org.ar/multimedia/archivos/noticias_attachs/47/documentos/127204_71-78-5-43-20-Montadas%20Rausi-C.pdf

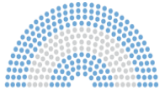


grave. Por lo general, se nota por primera vez entre los 6 y los 18 meses de edad. La mayoría de los niños con este tipo pueden sentarse sin apoyo, pero no pueden pararse ni caminar sin ayuda. También pueden tener problemas para respirar. Usualmente, pueden vivir hasta la adolescencia o la edad adulta; **El tipo III** también se conoce como enfermedad de Kugelberg-Welander. Es el tipo más leve que afecta a los niños. Los signos de la enfermedad suelen aparecer después de los 18 meses. Los niños con este tipo pueden caminar solos, pero pueden tener problemas para correr, levantarse de una silla o subir escaleras. También pueden tener escoliosis (curvatura de la columna), contracturas e infecciones respiratorias. Con tratamiento, la mayoría de los niños con este tipo tienen una expectativa de vida normal; **El tipo IV** es poco común y, a menudo, leve. Por lo general, causa síntomas después de los 21 años. Los síntomas incluyen debilidad leve a moderada de los músculos de las piernas, temblores y problemas respiratorios leves. Los síntomas empeoran lentamente con el tiempo. Las personas con este tipo de AME tienen una expectativa de vida normal.²

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.

Para obtener resultados beneficiosos en el tratamiento de AME 1, se sostiene que la ventana terapéutica es estrecha: el período de los primeros 3 meses es esencial para tener un impacto en el fenotipo de la enfermedad, el período entre 3 y 6 meses pareciera ser subóptimo para la intervención terapéutica. Es por ello que se busca que las terapias se inicien mucho antes de una pérdida marcada de motoneuronas. Los resultados actuales de los ensayos terapéuticos sugieren que la

² Cfr. <https://medlineplus.gov/spanish/spinalmuscularatrophy.html>



terapia debe administrarse antes del mes y sería ideal dentro de la primera semana después del nacimiento.³

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.

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.

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.

La Detección Neonatal de Errores Congénitos del Metabolismo (ECM) consiste en la búsqueda de enfermedades congénitas en recién nacidos, que carecen de síntomas durante los primeros días de vida y que pueden producir severos daños⁴, desórdenes difíciles de reconocer clínicamente sobre una muestra no seleccionada de la población.

³ Cfr. MUNTADAS RAUSEI, Javier Antonio, Op. Cit.

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 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 todo lo expuesto anteriormente, es que solicito a mis pares el acompañamiento de la presente iniciativa. -

AUTOR DEL PROYECTO: Dip. Sebastián Salvador