

*Presidencia
del
Senado de la Nación*

S-1546/24
OD-197/24

CD-56/25

Buenos Aires, 18 de septiembre de 2025

Al señor Presidente de la Honorable
Cámara de Diputados de la Nación

Tengo el honor de dirigirme al señor Presidente, a fin de comunicarle que el Honorable Senado, en la fecha, ha sancionado el siguiente proyecto de ley que pasó en revisión a esa Honorable Cámara:

"EL SENADO Y CÁMARA DE DIPUTADOS, etc.

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

"ARTÍCULO 1º- 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 atrofia muscular espinal; 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 2º- Comuníquese al Poder Ejecutivo."

Saludo a usted muy atentamente.



Victorio Villanueva
[Signature]



27 AGO 2024

EXP. S. N° 1546/24 Hora 10⁰⁰

Proyecto de ley

El Senado y Cámara de Diputados de la Nación Argentina,...

ARTÍCULO 1º - Modifíquese el artículo 1 de la ley 26.279, el que quedará redactado de la siguiente manera:

"ARTÍCULO 1º — 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 atrofia muscular espinal; 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 2º - Comuníquese al Poder Ejecutivo Nacional.

EDGARDO D. KUEIDER
Senador de la Nación

DR. JOSE MARIA CARAMBIA
SENADOR DE LA NACION

Prof. Stella Maris Olalla
Senadora de la Nación

BEATRIZ L. AVILA
SENADORA DE LA NACION

ING. AGRIM. FLAVIO SERGIO FAMA
SENADOR DE LA NACION

PABLO DANIEL BLANCO
SENADOR NACIONAL

Edith Elizabeth Terenzi
Senadora de la Nación

Prof. Mariana Gabriela Katorraucha
Senadora de la Nación

MARTIN DOÑATE
SENADOR NACIONAL

EDUARDO H. GALARETTO
SENADOR NACIONAL

DR. EDUARDO A. VISCHI
SENADOR NACIONAL

ANDREA CRISTINA
SENADORA NACIONAL

FUNDAMENTOS

Señora Presidente,

El presente proyecto de ley, es una iniciativa realizada en conjunto con la Asociación Civil sin fines de lucro "Familias AME Argentina", con la intención de incorporar la Atrofia Muscular Espinal, al régimen de la Ley 26.279 que establece la detección temprana de ciertas patologías a través de la pesquisa neonatal.

La Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad hereditaria, degenerativa y discapacitante que destruye progresivamente las neuronas motoras que controlan la actividad esencial del músculo esquelético tales como hablar, caminar, respirar y tragar, lo que provoca debilidad y atrofia muscular. Es causada por una mutación en el gen 1 de la neurona motora de supervivencia (SMN1). En una persona sana, este gen produce una proteína que es fundamental para el funcionamiento de los nervios que controlan nuestros músculos. Sin él, esas células nerviosas no pueden funcionar correctamente.

La AME es considerada una Enfermedad Poco Frecuente (EPF) y es la principal causa de mortalidad de origen genético en la infancia, con una incidencia de 1 en 6000/11000 nacidos vivos, según distintos estudios científicos. El gen defectuoso causante de esta enfermedad es portado por 1 de cada 40 personas.

La AME se divide en cuatro tipos, dependiendo de la gravedad de los síntomas y edad de diagnóstico.

Tipo I - también llamada enfermedad de Werding - Hoffman - el más grave y frecuente dado que afecta a 3 de cada 4 nacimientos con AME. Los síntomas se manifiestan antes de los 6 meses de vida en los casos más severos al momento de nacer y generan problemas para succionar, tragar y respirar, además de poca movilidad corporal. Con el paso de los meses el deterioro provoca un acortamiento crónico de músculos y tendones y no pueden estar sentados sin ayuda. Sin acceso temprano a un tratamiento y sin que se cumplan los estándares de cuidado, tiene una expectativa de vida de 2 años.

Tipo II se desarrolla de manera moderada, pero puede agravarse de no acceder a tratamiento y a los estándares de cuidado indispensables. Los síntomas se presentan entre los 6 y los 18 meses de edad. Pacientes con este tipo de AME pueden sentarse sin ayuda pero no logran pararse o caminar sin asistencia y suelen convivir con problemas respiratorios. La expectativa de vida es mayor, pudiendo vivir hasta la adolescencia o edad adulta dependiendo de los tratamientos y cuidados.

Tipo III - también conocido como enfermedad de Kugelberg - Welander - es el más leve. Los síntomas surgen a partir de los 18 meses de vida. Los pacientes pueden pararse y caminar sin asistencia, pero no correr, incorporarse de una silla o subir escaleras. Suelen presentar escoliosis, contracturas e infecciones respiratorias recurrentes. Tienen una expectativa de vida equiparable a la de las personas sin AME.

El tipo IV es poco común y, a menudo, leve. Por lo general sus síntomas aparecen tras los 21 años. Los mismos 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.

Actualmente existen tres tratamientos para la AME, aprobados por ANMAT y con pautas de cobertura y acceso por parte del Estado Nacional.

-Spinraza (Nusinersen). Administrado por vía intratecal a través de punción lumbar. Este medicamento está diseñado para mejorar la performance de un gen que compensa la mutación del gen SMN1. Se administra cada cuatro meses y es crónico.

-Zolgensma (Onasemnogene abeparvovec). Terapia genética que restaura en el organismo el gen SMN1, el cual se introduce mediante un virus. Se administra por una única vez por vía sistémica.

-Evrysdi (Risdiplam). Este fármaco es una molécula diseñada para mejorar la performance de un gen que compensa parcialmente la falta del gen SMN1. Se administra diariamente por vía oral.

En toda persona con AME se deteriora la motricidad, las funciones respiratorias y digestivas, agravando el cuadro clínico inicial, de no acceder oportunamente al tratamiento farmacológico, las consultas y controles médicos interdisciplinarios (laboratorio, clínicos, neurológicos, kinésicos, neurológicos, ortopédicos, nutricionales, gastrointestinales, psicológicos, paliativos, entre otros exámenes complementarios) además de los cuidados diarios en el hogar.

En cambio, cuando los tratamientos se inician antes de que empiecen los síntomas o en una fase inicial, se consigue frenar el curso natural de la AME.

El momento de inicio, de cualquiera de los tres tratamientos, es vital y determina el devenir de la enfermedad. Si el tratamiento se inicia una vez que los síntomas se manifestaron, los resultados serán limitados y el avance de la enfermedad se detiene pero la sintomatología no logra revertirse del todo. Por el contrario, de comenzarse el tratamiento de manera temprana el beneficio posibilitará una vida sin la sintomatología esperable para personas con AME.

Profesionales de la salud especializados en Atrofia Muscular Espinal, coinciden en que implantar una prueba en los recién nacidos para la detección de la AME permitiría una identificación precoz de las personas portadoras de la enfermedad y un inicio de tratamiento previo a la presentación de sus síntomas, modificándose el curso natural de la enfermedad.

Para obtener resultados beneficiosos en el tratamiento de la AME tipo I, la ventana terapéutica es estrecha: esencialmente durante los primeros 3 meses de vida para lograr impacto, luego de ese período sería subóptimo el resultado terapéutico dada la pérdida de motoneuronas.

Resultados actuales basados en evidencia empírica y ensayos terapéuticos a nivel mundial indican que los tratamientos terapéuticos deben administrarse antes del mes de vida, siendo ideal dentro de la primera semana tras el nacimiento.

En nuestro país, conforme la Ley 26279, todo recién nacido tiene derecho a un estudio gratuito y obligatorio, tanto en hospitales públicos como privados para la detección y posterior tratamiento de las siguientes enfermedades congénitas: Hipotiroidismo congénito primario, Fenilcetonuria, Hiperplasia suprarrenal congénita, Fibrosis quística, Galactosemia, Deficiencia de Biotinidasa, Retinopatía del prematuro, Chagas y Sífilis.

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

Con igual jerarquía constitucional - tras la reforma de 1994 - se incorporó la Convención sobre los Derechos del Niño, que reconoce *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 (artículo 24).*

Sumado a lo anterior, la Ley 26061 estableció que *en materia de salud el Estado debe garantizar el acceso a servicios de salud (...) programas de asistencia integral, rehabilitación e integración y que niñas, niños y adolescentes 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 (artículo 14).*

Por su parte, la Ley 26689 de Enfermedades Poco Frecuentes (EPF), tiene como objetivos *promover el acceso al cuidado de la salud de las personas con EPF, incluyendo las acciones destinadas a la detección precoz diagnósticos, tratamiento y recuperación, en el marco del efectivo acceso al derecho a la salud para todas las personas (...) y coordinar técnica y financieramente la implementación de los programas de pesquisa neonatal y detección de enfermedades congénitas, en el marco de lo establecido por la ley 23413 y sus modificatorias, y la ley 26279, en coordinación con las autoridades sanitarias provinciales (artículo 3).*

Además, la Ley 26279 - Régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido - expresa que *se incluyen otras anomalías metabólicas genéticas y/o congénitas inaparentes al momento del nacimiento, si la necesidad de la pesquisa es científicamente justificada y existen razones de política sanitaria. (artículo 2).*

Cabe destacar que desde el 2007 - año en que se establece dicha normativa- no se incluyeron enfermedades para pesquisar en el recién nacido quedando desactualizada la ley y que la detección de la AME se podría desarrollar con la prueba que actualmente se realiza en el recién nacido, sin implicar costos adicionales.

A los fundamentos expresados agregamos que Estados Unidos, Canadá, Australia, China, Taiwán, Japón y la mayoría de los países europeos han implementado pruebas y programas permanentes de pesquisa neonatal. Ellos son algunos de los países que lograron atenuar el impacto socioeconómico de la AME en todas sus formas. Desde costos médicos directos como ser tratamientos farmacológicos, específicos, internaciones, intervenciones quirúrgicas, tratamientos kinesiológicos, dispositivos y ortopedia de apoyo, otros abordajes multidisciplinarios; hasta erogaciones indirectas como ser el transporte especial para personas con discapacidad, las diferencias de productividad o contribución a la sociedad de las personas con AME según el grado de discapacidad durante la vida, el ausentismo laboral de cuidadores o sus menores ingresos cuando deben abocarse a esta labor no remunerada; sumado al impacto en la salud y bienestar de las familias y sus integrantes.

En palabras del neurólogo infantil Javier Muntadas, en la AME el tiempo es oro. "Y por diversas razones, el diagnóstico de la enfermedad y el correspondiente acceso a los tratamientos se suele retrasar, lapso durante el cual se siguen perdiendo de manera definitiva neuronas y funciones motoras." El tratamiento presintomático, puede cambiar la realidad.

Si un bebé hereda un gen mutado del padre y de la madre, la posibilidad de tener AME se transforma en una certeza, pero será a partir de los primeros meses de vida, donde los síntomas comenzarán a aparecer dependiendo el nivel de gravedad del cuadro. Para ese entonces, y sabiendo que el proceso de debilitamiento aparece incluso cuando el bebe está en la panza, abre una ventana de tiempo que puede ser definitiva en la vida de una criatura.

Por tal motivo, diagnosticar a tiempo permite abrir una ventana de oportunidades para su tratamiento que permitirá garantizar tiempo para frenar el avance degenerativo de los síntomas.

Por todo lo anteriormente expuesto, solicito a mis pares acompañar el presente proyecto de ley.

BEATRIZ L. AVILA
SENADORA DE LA NACION

Prof. Stella Marie Olalla
Senadora de la Nación

DR. EDUARDO A. VISCHI
SENADOR NACIONAL

ING. AGRIM. FLAVIO SERGIO
SENADOR DE LA NACION

Dr. JOSE MARIA CARAMBIA
SENADOR DE LA NACION

PABLO DANIEL BLANCO
SENADOR NACIONAL

Edith Elizabeth Terenzi
Senadora de la Nación

Prof. Mercedes Gabriela Nateruelo
Senadora de la Nación

EDUARDO D. KUEIDER
Senador de la Nación

MARTIN DOÑATE
SENADOR NACIONAL

ANDREA CRISTINA
SENADORA NACIONAL

EDUARDO H. GALARETO
SENADOR NACIONAL