



PROYECTO DE LEY

Modificación de la Ley N° 534 - Régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido-.

Artículo 1°- Sustitúyese el artículo 1° de la Ley N° 534, texto consolidado por Ley N° 6588, por el siguiente texto:

Artículo 1°.- A **todo niño/a al nacer se le practicarán** las determinaciones para la detección y posterior tratamiento en recién nacidos de fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del recién nacido, hipoacusia del recién nacido, chagas, sífilis, **adrenoleucodistrofia, Atrofia Muscular Espinal (AME), Mucopolisacaridosis tipo 1 (MPS 1), enfermedad de Gaucher;** y otras anomalías metabólicas genéticas y/o congénitas, siendo de realización y seguimiento obligatorio en todos los establecimientos públicos de la seguridad social y privados de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires en que se atiendan partos y/o recién nacidos. **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, etc.



FUNDAMENTOS

Durante el año 2000, se sancionó la Ley N° 534, que establece la obligatoriedad de realizar la pesquisa neonatal de hipotiroidismo congénito y fenilcetonuria en todos los establecimientos públicos de la seguridad social y privados en el ámbito de la Ciudad de Buenos Aires. Por otro lado, se prevé el compromiso de adoptar las provisiones presupuestarias para garantizar la realización de esta pesquisa y el desarrollo de un estudio de evaluación para implementar la detección de fibrosis quística y otras anomalías congénitas.

El Programa de Pesquisa Neonatal (PPN) es un programa central que depende del Ministerio de Salud del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires y funciona en el marco de la Ley 1.808, que fue aprobado por la Resolución N° 1006/03 y publicada en el Boletín Oficial del 27 de Junio del 2003. El PPN funciona en la actualidad bajo el marco de la Ley N° 1808 del GCBA (modificación de la Ley N° 534).

Todos/as los/as niños/as nacidos en Argentina son pesquisados para detectar patologías tales como hipotiroidismo, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística, déficit de biotinidasa, las cuales son descubiertas en el período neonatal permitiendo intervenciones que los conducirán a un desarrollo normal. Sin embargo, con el empleo de la espectrometría de masa en tándem es posible incluir el diagnóstico de otros múltiples desórdenes en la misma muestra de sangre seca. Con esta metodología es posible diagnosticar alrededor de 42 distintos desórdenes metabólicos vinculados a la oxidación de ácidos grasos, al metabolismo de los ácidos orgánicos y al metabolismo de los aminoácidos. La Sociedad Americana de Pediatría considera la MCAD –déficit de acil-coA-deshidrogenasa de ácidos grasos de cadena media- la enfermedad más importante a ser pesquisada superando incluso al hipotiroidismo. La identificación y la pronta intervención frente a la aparición de alguno de estos desórdenes evitará los efectos indeseables de estas patologías permitiendo un desarrollo clínico normal de niños y niñas que sean detectados/as con ese déficit. Cabe aclarar que en países como Chile, Uruguay y Estados Unidos la pesquisa neonatal ampliada es de carácter obligatorio para todos los recién nacidos.

Estas patologías serían: Leucinosis, Hiperplasia suprarrenal congénita, Homocistinuria, Argininemia, Tirosinemia, Deficiencia HMG-CoA-liasa, Aciduria Isovalérica, Aciduria Glutárica tipo I, Deficiencia de carnitina palmitotransferasa II, Deficiencia de múltiples ácidos CoA-dehidrogenasas, Deficiencia de 3-OH-acil-CoA-DH de cadena larga, Aciduria Propionica, Aciduria Metilmadónica, Citrulinemia, Hiperonitinemia.

La pesquisa neonatal en errores congénitos del recién nacido constituye una inmejorable herramienta de prevención de discapacidades en el recién nacido. Las enfermedades incluidas en la llamada pesquisa ampliada: Atrofia Muscular Espinal (AME), Mucopolisacaridosis tipo 1 (MPS 1), y enfermedad de Gaucher, cumplen con los requisitos requeridos por el citado artículo. Incidencia y existencia de tratamiento. Según determina la American Academy of Pediatrics (AAP).



Las anteriormente mencionadas, Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF), de origen genético y que comienzan en la infancia, son progresivas y agresivas, hoy tienen tratamientos disponibles, y estos tratamientos modifican sustancialmente no sólo la posibilidad de sobrevivir, sino la calidad de vida del paciente.

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. El tratamiento temprano cambia drásticamente la historia natural de la enfermedad. El paciente pasa de depender de un respirador a los 6 meses de vida, internación domiciliar y botón gástrico para comer, con movimientos tan reducidos que apenas mueven cara y ojos (que los pierden pasado el año de vida), a ser un/a niño/a que camina y cumple con los hitos motores propuestos para su edad.

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

Tipo I -también llamada enfermedad de Werdnig-Hoffmann- 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 y en los casos más severos al momento de nacer. Genera problemas para succionar, tragar y respirar y 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. Tiene 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. 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 26.061 establece 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 26.689 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, diagnóstico, 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 23.413 y sus modificatorias, y la ley 26.279, en coordinación con las autoridades sanitarias provinciales (artículo 3).

Además, la Ley 26.279 -Régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido- expresa que se incluirán 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).

Para finalizar se considera que esta modificación es en consonancia con la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, Ley 26.378, vigente en todo el territorio del país con rango constitucional que insta a los Estados partes a promover, proteger y asegurar el goce pleno y en condiciones de igualdad de todos los derechos humanos y libertades fundamentales para todas las personas con discapacidad, y promover el respeto de su dignidad inherente.

En su Artículo 25 inciso b especifica que el Estado Proporcionará los servicios de salud que necesiten las personas con discapacidad específicamente como consecuencia de su discapacidad, incluidas la pronta detección e intervención, cuando proceda, y servicios destinados a prevenir y reducir al máximo la aparición de nuevas discapacidades, incluidos los niños y las niñas y las personas mayores.



Legislatura

Ciudad Autónoma de Buenos Aires

"2024 - Año del 30° Aniversario de la Autonomía de la Ciudad de Buenos Aires"

La pesquisa neonatal es un derecho a la salud de todos/as los/as recién nacidos, la no detección a tiempo de diversas enfermedades y patologías puede provocar un gran deterioro de la salud de los niños niñas con graves consecuencias. En este sentido, la detección temprana permite no sólo tener el diagnóstico correcto y necesario para comenzar los tratamientos, sino también mejorar significativamente la calidad de vida de muchos niños y niñas.

Por todo lo expuesto, solicito que se apruebe el presente proyecto de ley.

Firmado digitalmente por Juan Manuel Valdes
Fecha: 28/08/2024 15:50:51
Legislador
Legislatura de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires