EXPTE. D- 3494 /20-21

FOLIO

Provincia de Buenos Aires

Honorable Cámara Diputados

El Senado y la Honorable Cámara de Diputados de la provincia de Buenos Aires sancionan con fuerza de

LEY

Artículo 1º. Instituyese en todo el territorio de la Provincia de Buenos Aires el 7 de septiembre de cada año como "Día Provincial de Concientización de la enfermedad de Distrofia Muscular de Duchenne y de Becker".

Artículo 2°. Encomiéndese al Poder Ejecutivo a realizar campañas de difusión sobre estas patologías y sus necesidades, concientización para la detección temprana de estos tipos de distrofias musculares e impulsar la investigación científica.

Artículo 3°. Comuníquese al Poder Ejecutivo.

Dr. ALBERTO CONOCCHIARI
Diputado
Bloque Frente de Todos
H.C. Diputados Bs. As. Pcia. Bs. As.

Provincia de Buenos Aires
Honorable Cámara Diputados

FUNDAMENTOS

El proyecto de ley que ponemos en consideración, instituye el 7 de Septiembre de cada año como "Día Provincial de Concientización de la enfermedad de Distrofia Muscular de Duchenne y de Becker", con la finalidad de visibilizar y concientizar a la comunidad sobre esta afección, la importancia de su detección temprana, brindar ayuda y consejos a las familias para mejorar la calidad de vida de los pacientes.

Esta fecha, reconocida a nivel mundial, no ha sido elegida al azar, sino que responde de manera referencial a los 79 exones que componen la distrofina, la proteína responsable del buen funcionamiento de los músculos y cuya ausencia causa la aparición de esta enfermedad.

La **Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)** es una de las enfermedades neuromusculares más graves y de origen genético, que se caracteriza por una debilitación progresiva de los músculos, causando serios problemas de salud y la pérdida de la capacidad de caminar.

Como ya hemos mencionado, la distrofia es de origen genético, es decir, hereditaria. La transmiten las mujeres porque es una enfermedad de herencia recesiva, ligada al cromosoma X, aunque en hasta un 30% de los casos la mutación ocurre espontáneamente, sin antecedentes familiares.

La incidencia es de 1 caso cada 3.300/6.300 hombres nacidos vivos. Si bien el problema está presente desde la gestación, el diagnóstico puede demorar hasta los 3 ó 5 años, edad en que se hace evidente la falta de fuerza proximal que compromete la cintura pelviana, produciéndose una marcha tambaleante o una dificultad para levantarse del suelo.

Generalmente, en las primeras etapas de esta enfermedad, la debilidad muscular afecta los pies, el frente de los muslos, la cadera, la barriga, los hombros y los codos. Luego en los primeros años de la adolescencia afecta los músculos de las manos, la cara y el cuello, haciendo frecuente la necesidad de una silla de ruedas hacia la edad de los 12 años. La respiración se afecta durante las etapas tardías de Duchenne, llevando a infecciones respiratorias, severos problemas respiratorios que marcan las etapas finales de la enfermedad, la cual usualmente cobra la vida del paciente alrededor de los 20.

Otra enfermedad genética, en donde los síntomas son muy parecidos a los de la Distrofia Muscular de Duchenne, aunque su intensidad es menor y su aparición es más tardía es la denominada **Distrofia Muscular de Becker (DMB)**. La progresión de esta patología es más lenta y por ello, la esperanza de vida es más prolongada que el fenotipo Duchenne.

Esta enfermedad suele comenzar en la primera década de vida del niño, aunque los padres suelen notar los primeros signos de debilidad más tarde debido a los síntomas más leves. La hipertrofia muscular, las contracturas, y el patrón de debilidad son similares a la observada en la DMD. Sin embargo, estos pacientes pueden continuar caminando de forma

H.C. DE DIPUTADOS
FOLIO
3

Provincia de Buenos Aires
Honorable Cámara Diputados

independiente hasta después de los 15 años y no tendrá que usar una silla de ruedas hasta luego de cumplidos los 20 años o incluso más tarde. Quejas frecuentes en adolescentes con DMB son calambres en las piernas y dolores musculares de otro tipo, a menudo asociados con el ejercicio y son más graves que en DMD. La esperanza de vida puede ser normal o ligeramente reducida a causa de una cardiomiopatía dilatada o la insuficiencia respiratoria.

El tratamiento de estas patologías es pluridisciplinar e incluye fisioterapia para reducir las contracturas articulares y prolongar la marcha. Las órtesis de pie y tobillo se prescriben en niños para reducir las contracturas del tendón de Aquiles. Es esencial un seguimiento continuo de la actividad del corazón y de la función respiratoria. Otras recomendaciones son el tratamiento temprano con inhibidores de la enzima convertidora de angiotensina (ECA) para la cardiomiopatía y en los casos graves está justificada la inscripción en lista de espera para un trasplante cardíaco.

Una detección temprana puede ayudar a mejorar la calidad de vida de todos los pacientes, pero debido a la falta de conciencia y visibilidad de esta enfermedad, generalmente la Distrofia Muscular de Duchenne o de Becker demora en ser diagnosticada, siendo a los 5 años la edad promedio de detección.

Por eso creemos que es fundamental adoptar este día a nivel provincial para el desarrollo de campañas de difusión de estas patologías raras o poco comunes, y la elaboración de líneas de investigación que serán de gran ayuda para la obtención de un diagnóstico temprano sin necesidad de desarrollar síntomas o quizás de desarrollar una cura de las mismas.

Por todo lo expuesto, les solicito a las Sras. Legisladoras y los Sres. Legisladores acompañen con su voto la presente iniciativa.

Dr. ALBERTO CONOCCHIARI
Diputado
Bloque Frente de Todos
H.C. Diputados de la Pcia. Bs. As.

EXPTE. D- 3494 /20-21

FOLIO 4

Hago constar que el presente proyecto ha sido remitido desde el correo oficial del Diputado/a autor/a del mismo de acuerdo a lo establecido en Resolución de Presidencia N° 1448/2020.-

CONSTE.-

DIGIULIO PEDRO GUSTAVO
Director de Mesa de Entradas
Salidas y Archivos
H. C. de DiputadosPcia. Bs. As.