EXPTE. D- 3655 /22-23

H.C. DE DIPUTADOS
FOLIO
1
Pcia. BS. AS.

Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires

PROYECTO DE DECLARACIÓN

LA HONORABLE CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES

DECLARA

De interés legislativo el "Día Internacional de Concientización de la Distrofia Muscular de Cinturas" que se conmemora el próximo 30 de septiembre dedicado a concientizar y sensibilizar a la población mundial acerca de esta enfermedad neuromuscular que afecta a miles de personas en todo el mundo. -

Lic. FERNANDA DIAZ
Diputada Provincial
Frente de TODOS
H.C. Diputados Pcia. Bs. As.

H. C. DE DIPUTADOS
FOLIO
2
Pcia. BS. AS.

FUNDAMENTOS

La Distrofia Muscular de Cinturas o LGMD por sus siglas en inglés, agrupa a las distintas distrofias musculares con debilidad fundamental de la cintura pelviana o escapular, y que no correspondían al fenotipo Duchenne o facioescapulohumeral.

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 Cinturas o LGMD es una de las más de 150 enfermedades neuromusculares existentes y genera problemas de movilidad y discapacidad. Tiene carácter progresivo, provocando disminución de volumen y fuerza muscular fundamentalmente en la cintura pelviana o escapular.

Cabe mencionar que las Distrofias Musculares de cinturas (LGMD) son un grupo de enfermedades de origen genético caracterizada por una lenta degeneración de los músculos esqueléticos que producen una debilidad muscular irreversible. Existen más de 30 subtipos de LGMD, siendo la más común la LGMD 2A/R1 la que implica un déficit de calpaína, y su clasificación se basa en el tipo de herencia.

La Distrofia Muscular de Cintura o LGMD se caracteriza por la debilidad en la cintura pelviana o escapular Se produce por mutaciones de unos 25 genes que codifican algunos componentes de las células musculares.

H. C. DE DIPUTADOS
FOLIO
3
Pcia. BS. AS.

Se estima una prevalencia de la enfermedad entre 1/44.000 a 1/123.000 individuos.

Resulta importante mencionar que dentro de algunos de los síntomas encontramos los siguientes, los cuales deben ser debidamente evaluados y diagnosticados clínicamente:

- Debilidad y atrofia de los músculos proximales de las extremidades.
- Escápula alada.
- Alteraciones en la marcha y el movimiento.
- Dificultad para levantarse de una silla.
- Dificultad para subir y bajar escaleras.
- Arritmias y alteraciones ventilatorias.

En el diagnóstico de la distrofia muscular de cintura por parte de un médico especialista se realizan analíticas de laboratorio para determinar los niveles de la creatina quinasa. Asimismo, se realiza una biopsia muscular para determinar cambios distróficos. 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.

Queremos destacar por otro lado a la Asociación de Distrofia Muscular Argentina (A.D.M) que es una Asociación Civil sin fines de lucro, fundada en octubre de 1983, por un grupo de Personas con enfermedades neuromusculares, familiares y profesionales de la salud especializados en estas patologías.

H.C. DE DIPUTADOS
FOLIO
4
Pcia. BS. AS.

Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires

En este sentido, su misión es contribuir a la mejora de la calidad de vida de la comunidad de personas con estas enfermedades, a través de acciones de visibilización, asistencia y orientación, y de promoción del desarrollo a nivel nacional de capacidades para su diagnóstico, cuidado y tratamiento.

Por ello, en virtud de lo expuesto es que nos parece sumamente importante poder acompañar desde esta cámara esta fecha, con el firme objetivo de dar visibilidad a la enfermedad y que de esta manera la información llegue a quienes estén atravesando esta situación y que, por medio de una prueba genética a través de la secuenciación del genoma puedan identificar la afección.

Asimismo, resulta necesario brindar todo el conocimiento existente sobre esta fecha y esta enfermedad a la población en su conjunto, lo que implica también un mayor abordaje de la problemática por parte de los Estados y las industrias a fin de buscar dar respuestas y poder llegar a un tratamiento eficaz, lo que se traduce como un derecho y una mejor calidad de vida para las personas.

Por los motivos expuestos es que solicito a las legisladoras y legisladores que acompañen con su voto la presente iniciativa. -

Lic. FERNANDA DIAZ
Diputada Provincial
Frente de TODOS
H.C. Diputados Pcia. Bs. As.