



EXPTE 18768 INGRESO 10/09/24 HORA 10.30

PROYECTO DE LEY

INICIADOR: Varios Señores Diputados

OBJETO: INCORPORA A LA ADRENOLEUCODISTROFIA A LA PESQUISA NEONATAL (LEY BELTRÁN)

FUNDAMENTOS

Se somete a consideración de este Honorable Cuerpo, el siguiente proyecto de ley por el cual se propicia la obligatoriedad de la investigación masiva del diagnóstico precoz de todo tipo de anomalías para el desarrollo del sistema nervioso de los niños recién nacidos y el tratamiento de los enfermos detectados por esa pesquisa, en especial de la patología denominada **adrenoleucodistrofia**.

La pesquisa neonatal es un estudio que se realiza en el recién nacido luego de las 36 horas de vida y antes de que cumpla siete días. Este análisis sirve para detectar un grupo de **enfermedades** que tienen tratamiento y que no se ven a simple vista. Sin embargo, existe una afección que amenaza la vida de los niños y no figura en la lista de prioridades nacionales o estatales: la adrenoleucodistrofia (ALD).

La **adrenoleucodistrofia** es un tipo de leucodistrofia (enfermedad neurológica poco frecuente). Se trata de un **error congénito del metabolismo**. En este caso, el organismo no puede metabolizar los ácidos grasos de cadenas muy largas. Su acumulación produce un efecto tóxico en el **sistema nervioso central**, con consecuencias irreversibles como déficit cognitivo, trastornos del comportamiento, problemas motrices y otros síntomas neurológicos.

Por estar ligada al **cromosoma X**, los síntomas de esta afección los padecen los **varones**. Estudios internacionales evidencian que la adrenoleucodistrofia afecta a uno de cada 15 mil recién nacidos. La mayoría no son detectados o son mal diagnosticados, lo que imposibilita su tratamiento. Una vez que la enfermedad se manifiesta, su progreso es irreversible. En nuestra provincia habría una incidencia de 1 a 2 niños por año, que no son detectados.

Las leucodistrofias son enfermedades raras que afectan la capa de mielina que rodea y protege las células nerviosas del cerebro. Estas enfermedades, causadas por defectos genéticos, provocan la desaceleración o bloqueo de los mensajes entre el cerebro y el resto del cuerpo. Los síntomas de las leucodistrofias pueden aparecer desde la infancia hasta la edad adulta y empeoran gradualmente con el tiempo. Algunos síntomas comunes incluyen cambios en los movimientos, convulsiones, pérdida del habla, problemas de visión y audición, entre otros.

Los bebés con adrenoleucodistrofia son **neurológicamente normales** en el momento del nacimiento, pero durante su desarrollo posterior pueden manifestar los síntomas. La no detección de las anomalías en su etapa temprana y por ende la ausencia de tratamiento



oportuno, comprometen severamente el desarrollo neurológico del niño, provocando afecciones progresivas, discapacitantes y altamente mortales.

El **diagnóstico precoz** puede llevar a la aplicación de intervenciones capaces de salvar sus vidas: una terapia basada en el uso de esteroides y la administración de un trasplante alogénico de células madre hematopoyéticas (TCMH).

El **TCMH** puede detener la progresión de la desmielinización cerebral sólo cuando el procedimiento se realiza en un estadio muy temprano de la enfermedad. Desafortunadamente, el trasplante de médula ósea sólo puede llegar a ser efectivo durante una estrecha ventana terapéutica que con frecuencia es pasada por alto. El cribado neonatal, o análisis de sangre, da acceso a esta “**ventana de oportunidad**” y permite iniciar a tiempo estas terapias establecidas.

Debido a que los síntomas se atribuyen a problemas de comportamiento o de aprendizaje, la ALD a menudo se diagnostica tarde o erróneamente. Si no se trata, puede causar daño neurológico permanente dentro de los seis meses a dos años después de su primera manifestación.

La ALD también puede afectar las glándulas suprarrenales (insuficiencia suprarrenal), lo que pone a los niños en riesgo de desequilibrios hormonales potencialmente mortales.

La investigación médica está en curso para desarrollar terapias más efectivas, como la terapia génica y el reemplazo enzimático. Se han realizado ensayos clínicos y se han logrado avances en el tratamiento de algunas leucodistrofias, brindando esperanza a los pacientes y sus familias.

En la Provincia, el caso de Beltrán Romero Feris, un niño de 6 años, sano, feliz, vital, activo, propio de su edad, ha conmovido a toda la comunidad correntina ya que fue diagnosticado tardíamente por los profesionales médicos, tras muchísimo tiempo de estar medicado y tratado como si tuviera un trastorno de hiperactividad (TDH), y habiendo tenido que pasar por situaciones de crisis y ser derivado de urgencia al instituto FLENI, en la ciudad de Bs As, donde finalmente pudieron dar con el diagnóstico adecuado, pero habiendo llegado tarde a alguna posibilidad, siendo ya las terapias existentes de imposible aplicación en su caso, lo cual debe concientizarnos sobre lo indispensable que resulta la detección y diagnóstico precoz. En casi todos los casos diagnosticados, los padres relatan una y otra vez esta situación, por lo que el lema de la campaña usado por ellos es, justamente, **#poneloenduda**.

Por ello también proponemos, a través de este proyecto, un programa de difusión y de concientización de esta clase de enfermedades, para que la sospecha de este tipo de patologías, esté dentro del espectro de búsqueda que realicen los profesionales.

El diagnóstico precoz y el acceso a un tratamiento adecuado son desafíos importantes para las personas con leucodistrofias. La falta de conocimiento médico y la escasez de investigación en estas enfermedades resaltan la necesidad de intensificar los esfuerzos científicos y fortalecer la solidaridad social en la búsqueda de soluciones para estas condiciones raras pero extremadamente graves.



En febrero de 2016, la adrenoleucodistrofia fue añadida al Panel de detección uniforme federal recomendado (RUSP) en EE.UU., que corresponde a la lista federal de todas las enfermedades genéticas recomendadas para los programas de cribado estatales. El estado de Nueva York inició el cribado de la adrenoleucodistrofia en recién nacidos el 30 de diciembre de 2013., a través de la ley de Aidan. Desde entonces, otros estados empezaron a incluir la adrenoleucodistrofia dentro de sus programas de cribado neonatal. En EE.UU., muchos más estados cuentan con la aprobación legislativa. Y fuera de EE.UU., el Ministerio de Sanidad en los Países Bajos, ha aprobado la inclusión de la adrenoleucodistrofia al programa de cribado neonatal, lo mismo que otros países de Europa.

La pesquisa neonatal es de realización obligatoria en todo el país y representa una acción de salud pública que está vigente desde hace más de 30 años.

En la Argentina, la mayoría de los programas existentes buscan detectar seis enfermedades: fenilcetonuria, hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita y deficiencia de biotinidasa.

Existe un amplio consenso internacional en cuanto a los criterios que debe cumplir una enfermedad para poder ser incluida dentro de un programa de cribado neonatal.

- El diagnóstico precoz de la enfermedad debe ser directamente ventajoso para el recién nacido. Deben existir beneficios sustanciales para la salud, derivados de una intervención temprana en enfermedades graves que consten de un curso natural conocido.
- La prueba de cribado debe ser de buena calidad. El correspondiente ensayo debe presentar una especificidad y sensibilidad elevadas, lo que se traduce en tasas reducidas tanto de falsos positivos como de falsos negativos.

La adrenoelucodistrofia reúne todos los requisitos para ser incluida en la pesquisa neonatal, por ello se ha presentado en el Congreso de la Nación, un proyecto de ley de modificación de la ley 26279, a instancias de la lucha que lleva adelante la Fundación LAUTARO TE NECESITA, y que tramita bajo Expediente 4914-D-2024, en la Honorable Cámara de Diputados de la Nación.

Habiendo transcurrido más de 16 años desde la adhesión por ley provincial 5818, a la ley nacional 26279 sobre el Régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido, resulta imperioso realizar una actualización en lo que refiere a patologías a ser investigadas masivamente, a efectos de detectar precozmente anomalías metabólicas congénitas que afectan el desarrollo de los niños recién nacidos y su consecuente tratamiento de los enfermos detectados.

Los adelantos en las ciencias de la salud producidos en los últimos años, han abierto la posibilidad de detectar en forma precoz otras enfermedades como las leucodistrofias, lo cual incrementaría significativamente las posibilidades de vida en los niños nacidos con este tipo de patologías, sin tener que esperar síntomas que ya muestren un avance irrecuperable de la enfermedad.



HONORABLE CÁMARA DE DIPUTADOS
PROVINCIA DE CORRIENTES

Por este motivo, y dado que nuestra provincia cuenta con profesionales y equipamiento, que existen tanto en la Facultad de Medicina como en la de Bioquímica, para poder realizar el cribado neonatal, es que se propone incorporar en forma obligatoria la realización de las pesquisas tendientes a diagnosticar precozmente estas otras enfermedades por anomalías metabólicas, las que detectadas oportunamente, resultan susceptibles de tratamiento.

Por ello,

**EL HONORABLE SENADO Y LA HONORABLE CÁMARA DE DIPUTADOS
DE LA PROVINCIA DE CORRIENTES, SANCIONAN CON FUERZA DE**

L E Y

INCORPORA A LA ADRENOLEUCODISTROFIA A LA PESQUISA NEONATAL

(LEY BELTRÁN)

ARTÍCULO 1º. Establécese que a todo niño recién nacido dentro del territorio provincial, se le practicarán las determinaciones para la detección y posterior tratamiento de la adrenoleucodistrofia, además de las patologías ya mencionadas en la ley 26279, a la que la Provincia se encuentra adherida por ley 5818, siendo obligatoria su realización y seguimiento en todos los establecimientos públicos y privados en los que se atiendan partos y/o a recién nacidos.

ARTÍCULO 2º. El Poder Ejecutivo deberá llevar a cabo, durante el mes de septiembre de cada año, haciéndola coincidir con el denominado “Mes de las Leucodistrofias”, una campaña de difusión y concientización sobre enfermedades poco frecuentes, y además promover e intensificar la formación de los profesionales y agentes de la salud sobre estas patologías, desde los diferentes ámbitos de especialización.

ARTÍCULO 3º. Incorpórase a la adrenoleucodistrofia al Registro Provincial de Enfermedades Raras, creado por ley 6114.

ARTÍCULO 4º. De forma.

DADA en la Sala de Sesiones de la Honorable Legislatura de la Provincia de Corrientes, a los días del mes de del año dos mil