



PROYECTO DE LEY QUE ESTABLECE EL 7 DE SEPTIEMBRE DE CADA AÑO COMO EL DÍA NACIONAL DE LA CONCIENTIZACIÓN DE Distrofia Muscular de Duchenne.

I.- FUNDAMENTOS.

Desde el año 2023 la Organización de las Naciones Unidas (ONU) ha establecido oficialmente el 7 de septiembre como el Día Mundial de Concienciación sobre la Distrofia de Duchenne. Esta fecha se celebrará anualmente a partir de 2024, marcando así el primer reconocimiento formal por parte de la Organización a un día dedicado a este diagnóstico poco común, buscando generar sensibilización en la sociedad sobre esta enfermedad neuromuscular grave y degenerativa.

Las enfermedades neuromusculares son trastornos hereditarios que impactan los músculos voluntarios, responsables de los movimientos del cuerpo.

Dentro de este grupo, la distrofia muscular de Duchenne (en adelante DMD) es la enfermedad neuromuscular más frecuente de la infancia y en Chile se observa cada vez más, situándola en la categoría de enfermedades raras o poco frecuentes.

Descrita en el año 1861 por el neurólogo francés Guillaume Benjamin Amand Duchenne, esta patología afecta mayormente a hombres, reconocida por presentar debilidad muscular como síntoma principal. Con ello, esta condición es una disfunción genética que se vincula al cromosoma X, así, cuando estos genes sufren cambios en su estructura, llamados mutaciones, pueden resultar en la ausencia de formación de una proteína o en la creación de una proteína anormal, afectando a un gen que se instruye para la producción de la proteína distrofina. Por esta razón es que la ONU ha designado el 7 de septiembre, también conocido como 7-9, relacionado con los 79 exones o eslabones, estos últimos son regiones de un gen que contienen información genética para producir una proteína, que conforman la distrofina, la proteína esencial para el correcto funcionamiento muscular. Así, la ausencia de esta proteína es la causa de la enfermedad.

Según un informe del Ministerio de Salud (Minsal) del 2018, la DMD afecta uno de cada 3.500 a 6.000 hombres recién nacidos¹. En ocasiones, esta enfermedad se hereda de la madre, la que comúnmente es asintomática o presenta muy pocos síntomas. Aun así, la mujer puede tener hijos afectados con la enfermedad.

Este tipo de distrofia muscular manifiesta una serie de síntomas clínicos que, de acuerdo con el Minsal, van desde debilidad de la cintura pélvica en la etapa de la infancia (a partir de los 2 ó 3 años de edad), torso hacia atrás, pérdida de la marcha entre los 10 y los 13 años, agravando la afectación muscular incluyendo el músculo cardíaco. Durante la adolescencia, comienzan a necesitar asistencia respiratoria,

¹ <https://www.minsal.cl/wp-content/uploads/2018/11/Distrofia-Muscular-de-Duchenne.pdf#:~:text=Para%20confirmar%20el%20diagn%C3%B3stico%20de%20distrofia%20muscular,se%20identifica%20a%20trav%C3%A9s%20de%20un%20segundo>



apreciándose con ello un deterioro del músculo cardíaco, lo que desencadena posteriormente en problemas con la capacidad de caminar, dificultad para levantarse o correr, los brazos también se ven afectados, lo que hace más difícil llevar a cabo actividades cotidianas como vestirse, mantener la higiene personal o comer. Se debe agregar que es posible que haya una disfunción cognitiva que no avance con el tiempo, ya que la distrofina está presente en el cerebro. Además, en ciertos casos, puede observarse un retraso en el desarrollo del lenguaje.

Actualmente no hay una cura disponible para esta enfermedad, por lo que el tratamiento para los pacientes que pueden acceder a una rehabilitación autofinanciada se centra en el uso de dispositivos de ayuda, otorgando un enfoque que variará según la progresión de la enfermedad en cada uno, junto con la administración de corticoides.

Por esta razón las terapias son en principio sólo medidas preventivas, como ejercicios para fortalecer los músculos y el uso de elementos ortopédicos para preservar las habilidades motoras. En etapas más avanzadas, se prioriza el posicionamiento en una silla de ruedas, promoviendo la independencia en las actividades diarias, así como mantener la integración en la escuela y realizar ejercicios respiratorios.

Con todo, la expectativa de vida de los pacientes rara vez sobrepasa los 30 años. Según datos de la Organización Mundial de la Salud, sin intervención médica y tratamiento, quienes sufren DMD, la edad de muerte es alrededor de los 19 años por insuficiencia respiratoria (75%) o cardíaca (25%)².

Mientras que en el año 2014, la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) aprobó un nuevo medicamento llamado "Ataluren", que se comercializa como Translarna. Este medicamento fue autorizado para su uso en niños mayores de cinco años que todavía puedan caminar. Sin embargo, este no es efectivo para todos los pacientes, sino únicamente para aquellos que presentan un defecto específico en el gen responsable de producir la distrofina. Del mismo modo, han aparecido nuevas opciones como el "Translarna" o el "Elevidys", este último de venta y administración solo en Estados Unidos, el cual requiere que ser aplicada antes de que los pacientes cumplan seis años, con un costo inalcanzable de 3.500 millones de pesos. Estos fármacos sólo vienen a colaborar en retrasar el avance de la enfermedad.

II.- ANTECEDENTES.

- PACIENTES SIN COBERTURA.

Para confirmar el diagnóstico de DMD en Chile, se lleva a cabo un análisis genético molecular. Este examen está disponible en dos laboratorios del país, el cual tiene un alto valor y puede identificar el 60% de los casos de esta enfermedad, agregando que los especialistas a cargo de detectar y tratar esta patología son por lo general fisiatras y neurólogos, profesionales de la salud que son escasos y altamente demandados. Pero debido a que la DMD es poco común, no está incluida en la cobertura del sistema de salud público en Chile.

Las personas con DMD suponen un gran desafío para sus familias, las comunidades y el sistema de salud en términos de financiamiento. En muchos casos, al ser parte de una enfermedad poco frecuente pueden dejar a los pacientes sin un diagnóstico claro durante años mientras se diagnostica.

² <https://www.miadn.cl/dia-mundial-de-la-distrofia-muscular-de-duchenne/>



En nuestra legislación no hay un reconocimiento oficial a esta enfermedad, lo que complejiza la concientización y el apoyo a las organizaciones relacionadas con esta condición. A ello se suma la falta de un registro nacional el que impide tener datos precisos sobre la cantidad de personas afectadas y dificulta la detección de la enfermedad debido al alto costo de los exámenes y el tratamiento que sólo se otorga bajo modalidad particular, que como se mencionó anteriormente, es paliativo.

Nuestro ordenamiento jurídico garantiza constitucionalmente el derecho a la protección de la salud, según lo establecido en el artículo 19 N° 9 de la Constitución Política de la República, en donde se asegura el acceso libre y equitativo a medidas destinadas a promover, proteger y recuperar la salud, así como a proporcionar rehabilitación a los individuos. Esta garantía concede al Estado la responsabilidad de coordinar y supervisar estas acciones relacionadas con la salud, ya sea otorgándose por medio de instituciones públicas o privadas. Además, se destaca que es un deber prioritario del mismo garantizar la implementación de estas acciones de salud, pudiendo generar contribuciones obligatorias según lo determine la ley.

En Chile, el sistema de Garantías Explícitas en Salud (GES) establece una serie de beneficios asegurados por ley para enfermedades específicas que son comunes y tienen una alta prevalencia en la población. Sin embargo, no reconoce la existencia de la DMD, lo que constituye una realidad que no tiene un asidero en la institucionalidad, estableciendo una indefensión para el paciente, sus cuidadores y círculo familiar. Además, la ley N° 20.584, conocida como "Ley Ricarte Soto" que regula los derechos y deberes de las personas en relación con su atención médica, tampoco aborda esta situación. Es decir, la DMD, al igual que otras enfermedades poco frecuentes no están contempladas en las garantías ni en la regulación legal vigente en el país.

Esta falta de cobertura Estatal ha significado que las y los cuidadores de pacientes de Distrofia Muscular de Duchenne deban recurrir a instancias judiciales para exigir una solución que dignifique esta enfermedad, reforzando la igualdad de derechos a la protección de la salud, así se desprende del fallo impuesto por la Corte de Rancagua, en la que ordena a FONASA adquirir y suministrar fármaco a un niño de siete años con Distrofia Muscular de Duchenne, Rol N°15454-2023. , "(...) *la negativa de la recurrida de otorgar la cobertura para el medicamento que requiere el niño en favor de quien se recurre constituye una acción arbitraria e ilegal que conculca su garantía del derecho a la vida y a la integridad física, desde que lo priva del acceso al mismo, ocasionándole un daño grave y ello, por cuanto las normas que regulan el contrato de salud, ya sea estas legales o administrativas corresponden sean interpretadas y aplicadas de forma tal de maximizar el pleno y cabal ejercicio de los derechos que son inherentes a la persona humana*".

En razón de lo anterior, este desafío no se limita solo a cuestiones económicas, sino que también plantea un dilema ético. Los pacientes con DMD están contra el tiempo, su condición es grave, crónica y degenerativa, con pérdida de autonomía. Por lo tanto, se puede considerar que este grupo pertenece a personas con discapacidad debido a las barreras que enfrentan por su condición, lo que dificulta su participación plena y efectiva en la sociedad. En mismo sentido, debemos mencionar la "Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad"³, que Chile ratifica, tiene como objetivo

³ La Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad (CDPD) es un instrumento de derechos humanos de las Naciones Unidas. La CDPD fue ratificada por Chile el 2008. La convención establece derechos



promover, proteger y garantizar el disfrute pleno y en igualdad de condiciones de todos los derechos humanos y libertades fundamentales para todas las personas con discapacidad. Esta convención busca promover el respeto por la dignidad inherente de este grupo.

Por lo tanto, se considera necesario establecer un día nacional de concientización de la DMD para destacar su importancia y su poco reconocidas a nivel social. Esto busca sensibilizar a la comunidad sobre las dificultades para acceder a los exámenes de detección, falta de registro, falta de preparación y profesionales médicos, falta de información sobre medicamentos, programas completos de apoyo para los pacientes, la regulación de los costos de los medicamentos y la escasa visibilidad que enfrenta esta enfermedad, sobre todo en niños.

.- IDEA MATRIZ O FUNDAMENTAL.

El proyecto de ley se compone de un único artículo y su objetivo es establecer el siete de septiembre como el Día Nacional de Concientización sobre la Distrofia Muscular de Duchenne. Esto se hace principalmente con el fin de hacer visible esta enfermedad que afecta mayormente a niños, buscando con ello sensibilizar a la sociedad chilena sobre sus costos, tratamiento y el acceso a los exámenes necesarios para detectarlo, las cuales no presentan cobertura en el sistema público de salud nacional.

POR TANTO: Las Diputadas y Diputados abajo firmantes venimos en proponer el siguiente

PROYECTO DE LEY

Artículo único.- *“Establézcase el 7 de septiembre de cada año como el Día Nacional de la Concientización de Distrofia Muscular de Duchenne”*



Félix Bugueño Sotelo
Diputado de la República
Distrito 16

fundamentales como: Accesibilidad al entorno construido y a la información, libertad de desplazamiento, acceso a la salud, a la educación, al empleo, a la habilitación y rehabilitación, entre otros.







FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. FELIX BUGUENO S.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. CLAUDIA MIX J.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. ERIKA OLIVERA D.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. CAMILA ROJAS V.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. HERNAN PALMA P.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. LUIS CUELLO P.



FIRMADO DIGITALMENTE:
H.D. PATRICIO ROSAS B.

