

INFORME DE LA COMISIÓN DE PERSONAS MAYORES Y DISCAPACIDAD RECAIDO EN EL PROYECTO DE LEY QUE DECLARA EL 7 DE SEPTIEMBRE DE CADA AÑO COMO EL DÍA NACIONAL DE CONCIENTIZACIÓN SOBRE LA DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

BOLETÍN N° 16.775-24

HONORABLE CÁMARA:

La Comisión de Personas Mayores y Discapacidad viene en informar, en primer trámite constitucional y primero reglamentario, el proyecto antes referido en el epígrafe, originado en moción de los diputados y diputadas Félix Bugueño Sotelo (A), Luis Cuello, Claudia Mix, Erika Olivera, Hernán Palma, Camila Rojas y Patricio Rosas.

Constancias Reglamentarias Previas

Dejo constancia de las siguientes constancias reglamentarias:

1. Idea matriz o fundamental del proyecto

Declarar el 7 de septiembre de cada año como el Día Nacional de la Concientización de Distrofia Muscular de Duchenne.

2. Normas de quórum agravado

No hay.

3. Reservas de constitucionalidad

No hubo.

4. Trámite de hacienda

La Comisión dejó constancia que no existen disposiciones que deban ser conocidas por la Comisión de Hacienda.

5. Comunicación a la Corte Suprema

No hubo.

6. Votación en general del proyecto

En sesión ordinaria N° 77, de fecha 13 de agosto de 2024, **se aprobó en general por unanimidad la iniciativa (7/0/0)**. Votaron a favor los diputados y diputadas Yovana Ahumada, Jorge Guzmán, Carla Morales, Joanna Pérez, Camila Rojas, Renzo Trisotti y Catalina del Real (Presidenta). No hubo votos en contra, abstenciones ni inhabilitados.

7.- Opiniones disidentes a la votación general del proyecto

No hubo.

8.- Artículos o indicaciones rechazados por la Comisión y su calificación

No hubo artículos ni indicaciones rechazadas.

9. Diputado informante

Se designó como informante a la diputado/a **Camila Rojas y como reemplazante al diputado Félix Bugueño.**

- - -

I.- Antecedentes Generales

1. Fundamentos de la iniciativa

Desde 2023, la Organización de las Naciones Unidas (ONU) ha designado 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 el primer reconocimiento formal por parte de la ONU a un día dedicado a este diagnóstico poco común, con el objetivo de sensibilizar a la sociedad acerca de esta grave enfermedad neuromuscular degenerativa.

Las enfermedades neuromusculares son trastornos hereditarios que afectan los músculos voluntarios, responsables del movimiento del cuerpo. Entre estas, la distrofia muscular de Duchenne, es la más frecuente en la infancia. En Chile, su incidencia ha aumentado, situándola en la categoría de enfermedades raras o poco frecuentes.

Descrita en 1861 por el neurólogo francés Guillaume Benjamín Amand Duchenne, la distrofia muscular de Duchenne afecta principalmente a los hombres y se caracteriza por una debilidad muscular progresiva. Esta patología es una disfunción genética vinculada al cromosoma X; cuando los genes en este cromosoma sufren mutaciones, puede resultar en la ausencia de la proteína distrofina o en la formación de una proteína anormal. La ausencia de distrofina, esencial para el funcionamiento muscular, es la causa de la enfermedad. La ONU ha elegido el 7 de septiembre, o 7-9, en referencia a los 79 exones que conforman el gen que produce la distrofina, para conmemorar este día.

Según un informe del Ministerio de Salud (en adelante Minsal) de 2018, la distrofia muscular de Duchenne afecta a uno de cada 3.500 a 6.000 hombres recién nacidos. En ocasiones, la enfermedad se hereda de la madre, quien a menudo es asintomática o presenta síntomas mínimos, pero puede transmitir la condición a sus hijos.

La distrofia muscular de Duchenne presenta una serie de síntomas clínicos que, según el Minsal, comienzan con debilidad en la cintura pélvica en la infancia (a partir de los 2 o 3 años), el torso inclinado hacia atrás, pérdida de la marcha entre los 10 y 13 años, y una progresiva afectación muscular que incluye el músculo cardíaco. Durante la adolescencia, los pacientes suelen requerir asistencia respiratoria y experimentan un deterioro del músculo cardíaco, lo que lleva a problemas con la capacidad de caminar, levantarse o correr. Los brazos también se ven afectados, complicando actividades cotidianas como vestirse, mantener la higiene personal o comer. Además, puede haber

disfunción cognitiva leve debido a la presencia de distrofina en el cerebro, y en algunos casos, retraso en el desarrollo del lenguaje.

Actualmente, no existe una cura para la distrofia muscular de Duchenne. El tratamiento para quienes pueden acceder a rehabilitación autofinanciada se centra en el uso de dispositivos de asistencia y corticoides. Las terapias se enfocan en 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 uso de sillas de ruedas, promoviendo la independencia en las actividades diarias y la integración en la escuela, así como la realización de ejercicios respiratorios. La expectativa de vida de los pacientes rara vez supera los 30 años; sin tratamiento, la edad promedio de fallecimiento es alrededor de los 19 años debido a insuficiencia respiratoria (75%) o cardíaca (25%).

En 2014, la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) aprobó el medicamento "Ataluren", comercializado como Translarna, para niños mayores de cinco años que aún puedan caminar. Sin embargo, no es efectivo para todos los pacientes, sino solo para aquellos con un defecto específico en el gen responsable de la distrofina. También están disponibles nuevas opciones como el "Elevidys", que solo se comercializa en Estados Unidos y debe administrarse antes de los seis años, con un costo de 3.500 millones de pesos. Estos fármacos ayudan a ralentizar el avance de la enfermedad.

Pacientes sin Cobertura

En Chile, el diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne se confirma mediante un análisis genético molecular, disponible en dos laboratorios del país. Este examen es costoso y solo identifica el 60% de los casos. Los especialistas en la detección y tratamiento de la distrofia muscular de Duchenne suelen ser fisiatras y neurólogos, profesionales escasos y altamente demandados. Debido a la rareza de la enfermedad, la distrofia muscular de Duchenne no está incluida en la cobertura del sistema de salud público en Chile.

Los pacientes con distrofia muscular de Duchenne representan un gran desafío para sus familias, comunidades y el sistema de salud en términos de financiamiento. En muchos casos, la enfermedad rara puede retrasar el diagnóstico durante años. La falta de reconocimiento oficial y un registro nacional impide obtener datos precisos sobre la cantidad de personas afectadas y complica la detección debido al alto costo de los exámenes y tratamientos, que solo están disponibles de manera particular.

La Constitución de Chile garantiza el derecho a la protección de la salud en su artículo 19 N° 9, que asegura el acceso libre y equitativo a medidas para promover, proteger y recuperar la salud, así como para proporcionar rehabilitación. Esta garantía impone al Estado la responsabilidad de coordinar y supervisar estas acciones, a través de instituciones públicas o privadas.

El sistema de Garantías Explícitas en Salud (GES) en Chile asegura beneficios para enfermedades comunes con alta prevalencia, pero no incluye la distrofia muscular de Duchenne, lo que deja a los pacientes y sus familias en una situación de indefensión. La ley N° 20.584, conocida como "Ley Ricarte Soto", que regula los derechos y deberes en relación con la atención médica, tampoco abarca esta enfermedad.

La falta de cobertura estatal ha llevado a que cuidadores de pacientes con distrofia muscular de Duchenne recurran a instancias judiciales para exigir soluciones que dignifiquen la atención médica. Un fallo reciente de la Corte de Rancagua obligó a Fonasa

a proporcionar un medicamento para un niño con distrofia muscular de Duchenne, argumentando que la negativa a cubrir el medicamento violaba su derecho a la vida y la integridad física.

Este desafío va más allá de lo económico y plantea un dilema ético. Los pacientes con distrofia muscular de Duchenne enfrentan barreras significativas para su participación plena en la sociedad. La "Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad", ratificada por Chile, busca garantizar el disfrute pleno de los derechos y libertades fundamentales para todas las personas con discapacidad.

Por lo tanto, es esencial establecer un Día Nacional de Concienciación sobre la distrofia muscular de Duchenne para resaltar su importancia y visibilidad social. Este día debería sensibilizar a la comunidad sobre las dificultades en el acceso a diagnósticos, la falta de un registro, la insuficiencia de profesionales médicos y la escasa información sobre medicamentos y programas de apoyo.

2. Contenido del proyecto de ley

El proyecto de ley contiene un artículo único cuyo objeto es "establecer el 7 de septiembre de cada año como el Día Nacional de la Concientización de Distrofia Muscular de Duchenne."

II. Discusión General

1. Debate acerca de las ideas matrices del proyecto de ley

A continuación, se hará una síntesis de las sesiones de la Comisión que contienen la discusión general con especial mención de las personas e instituciones que participaron en el debate, todas vinculadas con la materia a que se refiere esta iniciativa.

Sesión ordinaria N° 76 de 06 de agosto de 2024

El **diputado Bugueño**, autor del proyecto, agradeció a la Presidenta de la Comisión y a los demás miembros por incluirlo en el orden del día. También expresó su agradecimiento a los representantes de la organización civil, especialmente a la señora Camila Gómez, madre de Tomás, quien realizó una caminata desde Ancud a Santiago para financiar un medicamento de más de 3.500 millones que mejoraría significativamente la calidad de vida de su hijo.

Bugueño señaló que, según un censo, más de 700 niños enfrentan una situación similar. Este impacto ha motivado a la Cámara de Diputados a promover la concientización sobre la distrofia muscular de Duchenne a través del Día Nacional, que se celebra el 7 de septiembre. Este esfuerzo busca visibilizar y sensibilizar sobre esta enfermedad rara y poco frecuente.

El señor **Marcos Reyes Álamos, Presidente de la Agrupación por Distrofia Muscular de Duchenne**, saludó a los miembros de la Comisión y agradeció el apoyo recibido desde el inicio del proyecto de ley, especialmente al diputado Félix Bugueño, y a los diputados Luis Cuello, Claudia Mix, Erika Oliveira, Hernán Palma, Camila Rojas y Patricio Rojas, quien ha respaldado a la corporación desde el principio.

Este año ha sido especialmente significativo para la visibilización de la distrofia muscular de Duchenne. Un esfuerzo colectivo comenzó en Ancud en abril y culminó en

mayo con un emotivo abrazo al salvar la vida de Tomás y dar a conocer una enfermedad poco conocida en el país.

Reyes Álamos invitó a la Comisión a unirse a esta causa y a visibilizar las historias de valentía y resiliencia de las familias afectadas, destacando la importancia de cada sonrisa y esperanza de los niños. A pesar de que la creación del Día Nacional puede parecer solo un proyecto más, representa un recuerdo valioso del esfuerzo realizado.

El 7 de septiembre, fecha elegida para el Día Nacional, simboliza los 79 exones de la distrofina, proteína ausente en los niños con Duchenne. Reyes Álamos animó a conmemorar el día iluminando edificios en rojo y colocando globos rojos en el hemisiciclo en apoyo a los niños afectados.

Finalmente, los diputados expresaron su apoyo a la causa, subrayando la necesidad de una política pública robusta para garantizar el acceso universal a los medicamentos necesarios, respetando la dignidad humana y evitando discriminaciones o demoras.

- - -

Sesión ordinaria N° 77, de fecha 13 de agosto de 2024.

La señora **Tamara Doberti Herrera, Jefa del Departamento de Ciclo Vital de la División de Prevención y Control de Enfermedades dependiente de la Subsecretaría de Salud Pública**, indicó que, en general, las mociones que proponen concientizar a través de la declaración de un día para ello, son siempre apoyados por el Ejecutivo.

El **diputado Bugueño** refirió que sostuvo reuniones con la Ministra de Salud, y lamentablemente el proceso de trabajo ha sido muy lento, ya que no existe un seguimiento esperado del catastro de pacientes con enfermedades graves y poco frecuente.

Por lo anterior, ha solicitado en reiteradas oportunidades la necesidad de generar mesas de trabajo en la materia, con participación del Ejecutivo, Organizaciones y parlamentarios, con la idea de revisar el presupuesto para los tratamientos y, por su puesto, para la investigación.

La señora **Doberti** indicó que en paralelo está en discusión el proyecto de enfermedades poco frecuentes, en el Senado, y en ese contexto de desarrollaba la mesa de trabajo. Es conocida la situación de restricción presupuestaria, y no tienen conocimiento sobre el presupuesto hasta la presentación del proyecto de presupuestos 2025.

Los esfuerzos están destinados a la elaboración de la guía clínica que otorga un trato estandarizado para enfermedades poco frecuentes.

Con todo, a pesar de que son pocos pacientes, y normalmente no alcanzan a vincularse, se intenta hacerlos partícipes en los procesos de trabajo. Por ello, se está trabajando arduamente en la guía clínica para la atención de pacientes con enfermedades poco frecuentes.

El señor **Marcos Reyes Álamos, Presidente de la Agrupación por la Distrofia Muscular de Duchenne**, indicó que de una conversación con la Subsecretaría de Salud existen avances, como la guía clínica y los anuncios en materia de investigación anunciados por el Presidente de la República para la enfermedad de Duchenne.

Sobre la mesa de trabajo, se necesita comprender que los pacientes, sus hijos, no tienen tiempo. Es por ello que no se puede conversar solo entre ellos, sino con

instituciones como IST o laboratorios que trabajan el medicamento, además del Ministerio de Salud y con la sociedad civil, con la idea de avanzar de forma efectiva.

El día nacional es un paso importante, pero el trabajo de forma concreta, con plazos y presupuesto, es la única forma de avanzar con esperanza. Recordó que antes de iniciar la caminata desde Ancud, la presidenta de otra organización perdió a su hijo, y es así de terrible. Lamentablemente, para sus hijos, el tiempo es músculo.

Al respecto, la **diputada Del Real (Presidenta)** indicó comprender su postura. A modo de ejemplo, indico que el AME corre la misma suerte, con solo unos meses para poder suministrar las vacunas requeridas. Es por ello que todos los esfuerzos que se puedan realizar para un avance rápido, es primordial.

La **diputada Ahumada** indicó conocer la realidad de estas familias, y este tipo de situaciones ya no son poco frecuentes, por lo que el Estado se debe hacer responsable, y en eso el legislador es fundamental para lograrlo. Las conversaciones no son suficientes, porque el tiempo es vida, es fundamental y el escaso, y por ello deben instar, como legisladores, por más.

La **diputada Marzán** indicó que tiene mucho sentido cuando el señor Reyes indica que no tienen tiempo. En esta Comisión, se tramita mucho en beneficio de adultos mayores, y conocen entonces la premura en legislar.

Manifiesta que en cierto que las tramitaciones son lentas, pero hay que visualizar cuando son lentas y cuando no, porque cuando se tiene que legislar para que parientes de congresistas no sean inhabilitados para cargos, se legisla muy rápido.

Recuerda que solicitó a esta comisión una sesión con la Ministra de Salud para abordar temáticas de presupuestos para enfermedades poco frecuentes, que aún no se ha podido concretar, y da cuenta aquello de que no existe prioridades claras.

A finales de 2018, en la Comisión de Culturas, lograron legislar para consagrar un día para las enfermedades poco frecuentes, y fue muy celebrado por las organizaciones, pero al mismo tiempo era muy triste para los legisladores, porque no implica nada más que difusión, pero sin recursos. En definitiva, no les cambia la vida.

Considerando la particularidad de esta Comisión, invitó a poner el pie en el acelerador. A pesar de no tener facultades presupuestarias, sabe que se puede lograr, como pasó en ley de autismo, que no tenía recursos en su origen, pero que hoy sí lo tiene, gracias a la voluntad política.

La **diputada Del Real (Presidenta)** indicó que en esta Comisión hay permanentemente proyectos de ley, a diferencia de otras comisiones, y siempre se está votando, por lo que da cuenta de una voluntad transversal de avanzar de la forma más expedita posible.

El **diputado Trisotti** indicó que, en el ejercicio de su función, ha podido evidenciar el drama que genera en las familias y, en especial a los niños, la distrofia muscular. Por ello, hoy tienen una oportunidad de acelerar el tranco, a través de la aprobación de este proyecto, aunque establezca un día, y a pesar de las críticas a esa técnica legislativa, y que él defiende, porque al menos pone en agenda de medios el tema.

Por último, en materia presupuestaria, es una frustración compartida en general por el legislador, pero sí se puede adoptar el acuerdo de que, la actual mesa de trabajo del Gobierno en esta materia, deba rendir cada dos meses los avances, de forma de poder fiscalizar y presionar el trabajo.

La **diputada Rojas** agradece la voluntad política, y considera importante tener un cronograma por parte del ejecutivo para ir constatando los avances.

En materia de recursos, desde esta Comisión se puede oficiar al Ministerio de Hacienda sobre este punto, especialmente enfermedades poco frecuentes, y conocer su serán destinados mayores recursos.

El **diputado Mellado** indicó que estuvo en Temuco con la organización de don Marcos, y si este año no viene una asignación especial en el presupuesto del ministerio de salud, entonces el debate no tiene sentido.

Es por ello que el foco del debate y de la voluntad política debe restringirse a reducir la temática a números, desde el parlamento, y no solo esperar que sea el Ejecutivo el que nos informe de los costos. Por ello, propone que, desde esta comisión, junto con Hacienda, puedan trabajar en los costos, por año, de asumir el tratamiento de esta enfermedad para el Estado.

La **diputada Marzán** considera positivo sostener una reunión con el Ministro Marcel y la Ministra de Salud, fuera de sesión de comisiones, con el objeto de sincerar la posición del gobierno y generar una reunión de trabajo.

La **diputada Morales** agradeció al diputado Bugueño por su iniciativa, y resalta la importancia de aterrizar esta enfermedad a números, a un presupuesto. Esos datos los debe tener la mesa técnica, y a la base de ellos se puede seguir trabajando.

La **diputada Pérez**, doña Marlen, felicita al diputado Bugueño por su iniciativa. Con todo, no quiere sembrar falsas ilusiones, y por eso es bueno que el debate en esta Comisión se sincere, ya que estamos ad portas del ingreso de la ley de presupuestos, y concuerda en la necesidad de llevarlo a números.

- - -

Sometido a votación en general y particular a la vez, el proyecto de ley que “declara el 7 de septiembre de cada año como el Día Nacional de Concientización sobre la Distrofia Muscular de Duchenne”, boletín N° 16.775-24, es aprobado por unanimidad (7-0-0). Votaron a favor las y los congresistas Yovana Ahumada, Jorge Guzmán, Carla Morales, Marlén Pérez, Camila Rojas, Renzo Trisotti y Catalina Del Real (Presidenta). No hubo votos en contra ni abstenciones. No hubo congresistas inhabilitados(as).

Se deja constancia que los diputados Carolina Marzan y Gastón Von Mühlenbrock se encontraban presentes, pero no votaron por estar pareados.

III. Discusión y Votación en Particular

La iniciativa en conformidad a lo dispuesto en el artículo 260 del reglamento se discutió en general y particular a la vez. Se hace presente que no hubo ni se presentaron indicaciones.

Sometido a votación el artículo único del proyecto de ley, se aprobó por unanimidad (7/0/0).

Votaron a favor los diputados y diputadas Yovana Ahumada, Jorge Guzmán, Carla Morales, Joanna Pérez, Camila Rojas, Renzo Trisotti y Catalina del Real (Presidenta). No hubo votos en contra, abstenciones ni inhabilitados.

IV. Documentos Solicitados y Personas Escuchadas por la Comisión

Documentos solicitados: no hubo.

Personas escuchadas por la Comisión:

1. Diputado Bugueño.
2. Tamara Doberti Herrera, Jefa del Departamento de Ciclo Vital de la División de Prevención y Control de Enfermedades dependiente de la Subsecretaría de Salud Pública.
3. Marcos Reyes Álamos, Presidente de la Agrupación por la Distrofia Muscular de Duchenne

V.- Texto del Proyecto Aprobado por la Comisión

Por las razones señaladas, esta Comisión recomienda aprobar el siguiente:

P R O Y E C T O D E L E Y

Artículo único.- Establécese el 7 de septiembre de cada año como el Día Nacional de la Concientización de Distrofia Muscular de Duchenne.

* * * * *

Tratado y acordado en sesiones de 6 y 13 de agosto de 2024 de septiembre, 11 de noviembre de 2019 y 21 de enero de 2020, con la asistencia de las diputadas/os Yovana Ahumada Palma, Catalina Del Real Mihovilovic, Jorge Guzmán Zepeda, Carolina Marzán Pinto, Daniel Melo Contreras, Carla Morales Maldonado, Marlene Pérez Cartes, Joanna Pérez Olea, Camila Rojas Valderrama, Renzo Trisotti Martínez, Gastón Von Mühlenbrock Zamora.

Sala de la Comisión, a 13 de agosto de 2024

Mathias Claudius Lindhorst Fernández
Abogado Secretario de la Comisión

Contenido

Constancias Reglamentarias Previas	1
1. Idea matriz o fundamental del proyecto	1
2. Normas de quórum agravado	1
3. Reservas de constitucionalidad	1
4. Trámite de hacienda	1
5. Comunicación a la Corte Suprema	1
6. Votación en general del proyecto	1
7.- Opiniones disidentes a la votación general del proyecto	1
8.- Artículos o indicaciones rechazados por la Comisión y su calificación	2
9. Diputado informante	2
I.- Antecedentes Generales	2
1. Fundamentos de la iniciativa	2
2. Contenido del proyecto de ley	4
II. Discusión General	4
1. Debate acerca de las ideas matrices del proyecto de ley	4
Sesión ordinaria N° 76 de 06 de agosto de 2024	4
III. Discusión y Votación en Particular	7
IV. Documentos Solicitados y Personas Escuchadas por la Comisión	7
V.- Texto del Proyecto Aprobado por la Comisión	8