

Tiene la palabra la señora Edila Sofía Mansilla.

◆ **Consideraciones sobre la atrofia muscular espinal**

EDILA SOFÍA MANSILLA. Muchas gracias, señor Presidente.

En esta oportunidad, quiero dedicar este tiempo para hablar de atrofia muscular espinal —en adelante AME— y concientizar en dos niveles.

En primer lugar, quiero informar a este Cuerpo, a las autoridades departamentales y nacionales, así como también a la población en general sobre esta enfermedad rara que adolece uno de cada seis mil niños nacidos vivos en Uruguay. A continuación, citaré algunas palabras del comunicado emitido el 16 de julio del 2021 por asociación civil sin fines de lucro Familias con Atrofia Muscular Espinal —en adelante FAME—, que viene trabajando desde febrero de 2015 y que obtuvo su personería jurídica en julio de 2017.

La atrofia muscular espinal es una enfermedad genética que proviene de la ausencia de un gen llamado SMN1 —supervivencia de las neuronas motoras—, que se encuentra en el brazo largo del cromosoma 5. Las personas sanas tienen un gen en cada brazo largo del cromosoma, una persona portadora tiene solo un gen SMN1, y una persona enferma tiene la ausencia total de dicho gen.

Existen cuatro grandes tipos de AME. El tipo I, que se detecta a los pocos meses de vida; el tipo II, que se detecta desde los seis meses hasta los tres años de vida; el tipo III, que se detecta en la adolescencia, y el tipo IV, que se detecta en la adultez. Cuanto más tarda en manifestarse la

enfermedad, ya que nacemos con ella, menos grave es, siendo así el tipo I la más grave y el tipo IV, por su defecto, la menos grave. Dentro de esos tipos existe una gran variedad y gama de esta enfermedad, y no todos los pacientes responden de la misma manera.

¿Cuáles son los síntomas del AME? Es una enfermedad progresiva degenerativa, que provoca una debilidad muscular en todos los músculos voluntarios del cuerpo, comprometiendo más los músculos proximales, o sea, aquellos que se encuentran cerca de la médula espinal, por lo en el sistema respiratorio aparecen grandes problemas.

Actualmente existen en el mundo tres medicamentos específicos para tratar esta enfermedad. Desde diciembre de 2016, se cuenta con Spinraza, que fue el primero que salió al mercado; luego aparecieron Risdiplam y Zolgensma. En Uruguay tenemos registrado el medicamento Spinraza, que se aplica a diecisiete pacientes que ganaron juicios; a cuatro pacientes se les está administrando Risdiplam, tres por uno compasivo y uno por un juicio de amparo; hasta el momento no se registran pacientes medicados con Zolgensma.

FAME Uruguay lucha incansablemente para que el medicamento adecuado, según la prescripción médica, llegue a cada uno de los pacientes que hoy están registrados en nuestro país, que ascienden a cuarenta y cuatro personas. Se cree que por ley debería haber un centro de referencia específico en AME y una detección temprana.

Desde fines de 2016, FAME Uruguay ha realizado diferentes gestiones dentro y fuera del país, llegando, incluso, hasta los Estados Unidos para plantear nuestra situación con los laboratorios y lograr que los mismos vinieran a Uruguay a registrar sus medicamentos. En 2018, por medio de un *fast track* del Ministerio de Salud Pública se logró que Spinraza fuera el primer medicamento registrado en nuestro país, con un precio especial para nosotros.

Las negociaciones las hizo y las debe seguir haciendo el Ministerio de Salud Pública. Los laboratorios han manifestado en diversas conversaciones que si se incluyera a todos los pacientes bajo la supervisión de un centro de referencia de AME, bajarían los costos sensiblemente. Hemos predicado y afirmado esta ventaja desde el principio de nuestra lucha. Sin ir más lejos, los países vecinos han logrado un precio muy favorable al ser el ministerio encargado de la Salud Pública el negociador.

FAME Uruguay está dispuesta a seguir negociando, pero hay negociaciones que le competen solo al Estado uruguayo y sin su intervención, seguimos, a nuestro entender, malgastando los recursos de todos los habitantes; recursos que se podrían aprovechar en equipamientos necesarios para la recuperación de todos los pacientes.

En segundo lugar, para lograr una mayor concientización sobre esta enfermedad, pido que se intervengan todas las letras corpóreas del departamento por el mes de agosto con el color violeta o lila.

Solicito que la versión taquigráfica de mis palabras se envíe al Ministerio

de Salud Pública, al Fondo Nacional de Recursos, al Ejecutivo Departamental, a los municipios y juntas locales del departamento, a las restantes juntas departamentales del país, a la Asociación Civil FAME, a la Comisión de Derechos Humanos, Igualdad de Género y Desarrollo Social de la Corporación para que haga un seguimiento del tema, y a la prensa.

Es cuanto quería manifestar. Gracias, señor Presidente.

SEÑOR PRESIDENTE. Secretaría dará los trámites solicitados.