



CÁMARA DE DIPUTADOS	
MESA DE MOVIMIENTO	
25 JUN 2021	
Recibido.....	9.53.....Hs.
Exp. N°.....	44104.....C.D.

**LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE SANTA  
SANCIONA CON FUERZA DE  
LEY: "DÍA PROVINCIAL DEL SÍNDROME DE TREACHER CO-  
LLINS"**

**ARTÍCULO 1.-** Declárese el 28 de mayo de cada año como el "Día Provincial de Concientización sobre el Síndrome de Treacher Collins" para concientizar, educar y dar a conocer los efectos de esta enfermedad con el objeto de brindar apoyo a las personas que lo padecen y a sus familias.


**ARTÍCULO 2.-** Promuévase la realización de actividades de concientización educativa y difusión para brindar apoyo y contención tanto a las personas que padecen la enfermedad como a sus familias, el día 28 de mayo de cada año.

**ARTÍCULO 3.-** La Autoridad de Aplicación de la presente ley es el Ministerio de Salud de la Provincia o el organismo que en el futuro lo reemplace.

**ARTÍCULO 4.-** La Autoridad de Aplicación tendrá por función dar amplia publicidad y difusión al "Día Provincial de Concientización sobre el Síndrome de Treacher Collins" y de sus actividades a través de los distintos medios de comunicación como así también en todas las reparticiones administrativas de la provincia que posean oficinas de atención al público y aquellos lugares públicos de esparcimiento.

**ARTÍCULO 5.-** Comuníquese al Poder Ejecutivo.

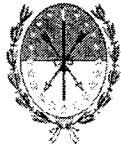
  
Nicolás F. Mayoraz  
Diputado Provincial

  
Natalia Armas Belavi  
Diputada Provincial

**FUNDAMENTOS**

Señor Presidente:

La idea de las personas que padecen en la República Argentina el síndrome de Treacher Collins es contar con una ley que declare el Día Nacional del Síndrome de Treacher Collins 28 de mayo. Dicha fecha es el día de



## CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

nacimiento del Dr. Edward Treacher Collins, quien describió las características del síndrome.

Estas personas y su familia creen que el fin de tener "un día de" es para fomentar la visibilización del síndrome, que aún está sumergido en el desconocimiento tanto a nivel medicinal en su tratamiento, como a nivel social. El síndrome de Treacher Collins no tiene cura, pero aportando información los pacientes pueden desarrollar una vida plena tanto a nivel sanitario como social.

En la Provincia de Santa Fe hay casos puntuales de personas que viven con este síndrome. Por ello, el Concejo Deliberante de la ciudad de Rosario dictó la Ordenanza N° 10.055 tanto con el objeto de reconocer los derechos y las vivencias de las personas que padecen esa enfermedad como para hacerse eco del pedido que ellas y sus familias tienen respecto de la necesidad de contar con un día nacional que las reconozca, tal como se mencionaba al inicio del presente.

Así, existe un día municipal y con esta iniciativa se persigue también contar con un "Día Provincial de Concientización sobre el Síndrome de Treacher Collins".

El síndrome de Treacher Collins es una enfermedad genética caracterizada por deformidades craneofaciales tales como ausencia de pómulos. Su causa es una mutación de un gen del cromosoma 5 y puede ser de forma espontánea o por la transmisión hereditaria del gen defectuoso, que impide la correcta formación de los huesos del cráneo, la mejilla y la mandíbula. Este patrón de herencia es llamado "dominante" y este afecta a los hombres y a las mujeres por igual.

Este padecimiento afecta 1 de cada 50.000 nacimientos. En un 45% de los casos se produce de manera hereditaria, por transmisión del gen defectuoso. En el 55% restante de los casos, la mutación es espontánea, y se desconoce la causa.

Lleva el nombre del cirujano y oftalmólogo inglés Edward Treacher Collins, quien describió sus características esenciales en el año 1900. También es conocido en el ámbito de la medicina como disostosis mandibulofacial.



Se caracteriza por deformidades craneofaciales tales como: bloqueo de las vías aéreas (que puede causar la muerte del infante), ausencia de pómulos, una hipoplasia (desarrollo incompleto de los huesos cigomáticos), anomalías en el oído externo, un coloboma en los párpados inferiores (defecto congénito del iris, orificios, fisuras o hendiduras), ausencia de pestañas, paladar hendido (fisura o grieta que comunica la boca con la cavidad nasal) y cerca de la mitad de los afectados por el síndrome sufren una sordera de transmisión debido a una anomalía en la cadena de huesecillos.

Las características físicas usualmente incluyen: ojos inclinados hacia abajo; cortes en el párpado inferior; los extremos de los ojos se inclinan hacia abajo por el escaso desarrollo de la estructura ósea subyacente del rostro. La visión no está afectada generalmente, aunque hay casos que pueden tener estrabismo (el o los ojos hacia adentro) y pueden requerir anteojos, boca ancha, nariz prominente; mentón pequeño con un agudo ángulo de la mandíbula inferior; orejas mal desarrolladas, malformadas y/o prominentes.

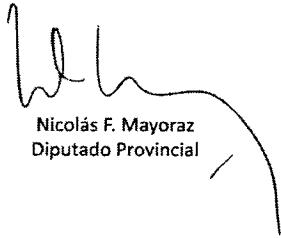
En algunos casos se puede necesitar intervenciones de emergencia, traqueotomía, seguimiento fonoaudiológico y oftalmológico para prevenir o corregir la sordera y la ceguera. Sólo se pueden corregir las malformaciones mediante cirugía reconstructiva y plástica para mejorar los síntomas y prevenir complicaciones. Las personas con este síndrome sufren apnea del sueño, reciben terapia del habla y lenguaje, complicaciones al comer y al respirar, ceguera y sordera. Muchos pacientes con labio leporino no presentan el hueso que sostiene los dientes y si no se trata a tiempo los dientes se caen, hay que hacer cirugía para reconstruir o poner una prótesis. Al igual pacientes con paladar hendido. Muchos de estos problemas son tratables pero se deben de tomar todas las medidas de precaución, además de practicar los estudios necesarios para ayudar a la persona.

Así, es de hacer notar, que también constituye una responsabilidad del Estado, legislación adecuada para la realización de publicidad y difusión de esta patología.

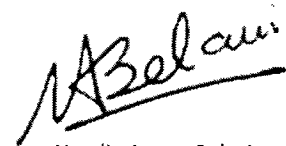


CÁMARA DE DIPUTADOS  
DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

Por todo lo expuesto, se solicita el acompañamiento y la aprobación de la presente iniciativa.



Nicolás F. Mayoraz  
Diputado Provincial



Natalia Armas Belavi  
Diputada Provincial