

LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

SANCIONA CON FUERZA DE

LEY:

**MES DE LA CONCIENTIZACIÓN, DIFUSIÓN Y DETECCIÓN
TEMPRANA DEL SÍNDROME DE WILLIAMS-BEUREN**

ARTÍCULO 1 - Declárese al mes de mayo como "El Mes del Síndrome de Williams-Beuren" en todo el territorio de la provincia de Santa Fe.

ARTÍCULO 2 - Institúyase la segunda semana del mes de mayo como "Semana de la Concientización y Detección Temprana del Síndrome de Williams-Beuren" en todo el territorio provincial.

ARTÍCULO 3 - El Poder Ejecutivo Provincial, a través de los organismos que considere competente y en el mes y la semana mencionada en los artículos anteriores impulsará acciones; definirá políticas; diseñará campañas, y sus metodologías de implementación, tendientes a difundir las particularidades del Síndrome de Williams-Beuren en centros de salud, educación y en la sociedad en general, promoviendo el conocimiento para su detección temprana y tratamiento oportuno.

ARTÍCULO 4 - Invitase a las Localidades de la Provincia de Santa Fe a coordinar, conjuntamente con el Gobierno Provincial, políticas y acciones destinadas a cumplimentar lo establecido en el Artículo 3 del presente.

ARTÍCULO 5 - Comuníquese al Poder Ejecutivo.

Diputado Provincial
Gonzalez, Marcelo.

Diputado Provincial
Bastia, Fabián.

Diputado provincial
Espindola, Marlen.

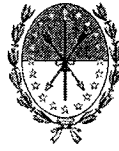
Diputada Provincial
Senn Jimena.

Diputada Provincial
Orciani, Georgina.

Diputado Provincial
Di Stefano, Silvana.

Diputado Provincial
Candido, Juan Cruz.

Diputada Provincial
Ciancio, Silvia.



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

FUNDAMENTOS

Señor presidente:

El Síndrome de Williams-Beuren (SWB), es una condición genética poco común, causada por una pérdida de material genético en el cromosoma 7, y descrito por primera vez por el cardiólogo neozelandés John Williams y paralelamente por el pediatra alemán Alois Beuren.

Esta condición, según estimaciones, se presenta en uno cada 7.500 nacimientos vivos, sin distinción de sexo ni etnias, por lo que se estima que existen aproximadamente unos 6.000 casos de personas que presentan esta característica en nuestro país, sin embargo se tiene conocimiento, actualmente, de la existencia de 500 personas diagnosticadas en la Argentina.

Según los estudios realizados, la causa que produce el Síndrome de Williams-Beuren en las personas es una pérdida de parte del material genético en la banda 7q11.23 de uno de los dos cromosomas 7 del ADN. Esto ocurre como un evento aleatorio, consecuencia de la desalineación de los gametos (óvulo y espermatozoide) durante la meiosis, proceso de división celular propio de las células reproductoras. Es un síndrome no hereditario y poco frecuente lo cual, en muchísimos casos, retarda el diagnóstico, acompañamiento y tratamiento de las personas con SWB.

Respecto a sus síntomas, pueden presentarse como: un conjunto de patologías médicas específicas (hipercalcemia ocasional en la infancia y vasculopatía con estenosis aórtica supra valvular o pulmonar); trastornos psicológicos; signos externos (presencia de rasgos faciales típicos, como ser una frente amplia, nariz corta y mejillas llenas); retraso mental leve o moderado y asimétrico con déficit notable en algunas áreas (psicomotricidad, percepción espacial de las cosas) y relativa preservación de otras (lenguaje y musicalidad); hipersensibilidad emocional y una personalidad amigable.



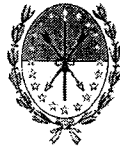
CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

Estas características se manifiestan, algunas desde el nacimiento y otras durante el desarrollo del individuo, aunque no siempre confluyen todos estos síntomas juntos en la misma persona.

Al ser tan variados sus síntomas, el diagnóstico temprano para su tratamiento (ya que al ser un trastorno genético, no tiene cura) y acompañamiento, tanto de chicos/as como de sus padres/madres, resulta de fundamental importancia. El retraso madurativo de los menores, el fracaso escolar, aspecto facial, la presencia de un trastorno circulatorio, son solo alguno de los indicadores de este síndrome que al ser detectados, por pediatras, cardiólogos infantiles o neurólogos, hacen que se los derive a un genetista, que es quien lo diagnostica. Al mismo tiempo, al ser un trastorno genético, no existe un tratamiento de curación para el Síndrome de Williams-Beuren, sino que se tratan las alteraciones de salud, del desarrollo y de la conducta que presenta cada individuo en particular.

Cada uno de los trastornos o síntomas del Síndrome de Williams-Beuren, debe ser abordado por el especialista correspondiente: cardiólogo, psicomotricista, terapeuta físico, terapeuta ocupacional, neuropsicólogo, psicólogo, psicopedagogo, estimulador temprano, musicoterapeuta, etc. Lo importante es que, a través de un diagnóstico temprano, se permita el apoyo inmediato y adecuado al paciente, a través de programas de educación especial individualizados, y el tratamiento particular de cada uno de sus síntomas, garantizando así la integración social y laboral adecuada de estas personas cuando lleguen a la adultez.

Por este motivo, y con la intención de determinar líneas de actuación que permitan a la sociedad en su conjunto conocer mejor sobre este Síndrome, sus manifestaciones y la importancia de su temprana detección para su tratamiento, diversos países del mundo, particularmente en el continente Europeo, a través de Organizaciones como lo son la Federation of European Williams Syndrome Associations (FEWS), que nuclea asociaciones de diversos países de Europa, y la Williams Syndrome Association (WSA) de los Estados Unidos, han dispuesto al mes de mayo como hito para el desarrollo de diferentes actividades de difusión y concientización sobre el síndrome de Williams-Beuren.



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

Asimismo, en nuestro país existe una organización no gubernamental, de actuación nacional y sin fines de lucro, integrada mayoritariamente por padres y madres cuyos hijos e hijas han nacido con el Síndrome de Williams-Beuren, la Asociación Argentina de Síndrome de Williams (aAsW), la cual, a partir del asesoramiento por un equipo diverso de profesionales, promueven acciones con el fin principal de concientizar, fomentar el diagnóstico temprano y acompañar a las personas que tienen este síndrome y sus familias, gestionando también los apoyos necesarios que cada individuo necesita para poder desarrollarse plenamente de modo de incluirse en la sociedad de forma autónoma e independiente.

Siguiendo con esta línea, podemos observar nuevamente que el diagnóstico temprano para garantizar el tratamiento adecuado y personalizado de cada individuo con SWB, resulta fundamental, por lo que consideramos que desde el Estado provincial deben adoptarse medidas tendientes a aumentar la difusión y conocimiento social para su detección y tratamiento oportuno. Garantizando así la posibilidad de que aquellos con este síndrome se desarrollen socialmente de manera plena para lograr su máximo potencial.

La presente ley es producto del trabajo en conjunto con la Asociación Argentina de Síndrome de Williams (aAsW) y las familias santafesinas comprometidas en generar herramientas que permitan desarrollar acciones tendientes a promover el conocimiento, a la detección temprana y el tratamiento oportuno de la enfermedad.

Por este motivo, propongo que se declare el mes de mayo como el "Mes del Síndrome de Williams-Beuren", y la segunda semana de dicho mes como la "Semana de la Concientización y Detección Temprana del Síndrome de Williams-Beuren" en todo el territorio provincial. Fomentando, a través de los organismos estatales que correspondan, líneas de acción que permitan: un mayor conocimiento social de este síndrome y sus manifestaciones y una efectiva difusión entre los profesionales relacionados



CÁMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE SANTA FE

con las diversas áreas implicadas en los tratamientos de sus cuadros clínicos, para de esa manera poder acompañar a los chicos y chicas que cuentan con este síndrome como así también a sus familiares.

El Congreso Nacional ya ha dado media sanción en Diputados a un proyecto de ley que reconoce al mes de mayo como el Mes del Síndrome en coincidencia con el resto del mundo.

Respecto a la necesidad de declarar la segunda semana del mes de mayo, está relacionada con una estrategia nacional, que permita que distintas regiones puedan desarrollar actividades de difusión en fechas similares, de modo que en las provincias de la región centro y litoral de nuestro país, las actividades puedan desarrollarse durante la segunda semana. En ese sentido, las provincias de la región noroeste se trabajaría en la tercera semana; las provincias de las regiones Patagonia y Cuyo sería la primer semana (Mendoza ya tiene ley en tal sentido) y finalmente para las Provincias de La Pampa, Buenos Aires, y Ciudad Autónoma de Buenos Aires (CABA), sería la última semana (vale consignar que CABA ya tiene ley y que Provincia de Buenos Aires cuenta con media sanción de la Cámara de Diputados).

Por todo lo expuesto, les solicito a mis pares el acompañamiento y aprobación de este proyecto de ley.

Diputado Provincial
Gonzalez, Marcelo.

Diputado Provincial
Bastia, Fabián.

Diputada Provincial
Senn Jimena.

Diputado Provincial
Di Stefano, Silvana.

Diputado provincial
Espindola, Marlen.

Diputada Provincial
Orciani, Georgina.

Diputado Provincial
Candido, Juan Cruz.

Diputada Provincial
Ciancio, Silvia.