EXPTE. D- 2161 /18-19

*Provincia de Buenos Aires*
*Honorable Cámara de Diputados*

H.C. DE DIPUTADOS FOLIO 1 Pcia. BS. AS.

# PROYECTO DE LEY

## EL SENADO Y LA CAMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES SANCIONAN CON FUERZA DE

## LEY

**ARTÍCULO 1.-** Institúyase en la Provincia de Buenos Aires la "Semana del Síndrome de Williams", que tendrá lugar la última semana del mes de mayo de cada año.-

**ARTÍCULO 2.-** Durante la "Semana del Síndrome de Williams", se impulsarán acciones con el fin de dar difusión sobre las particularidades de este síndrome en la sociedad en general y en las comunidades científicas y educativas, promoviendo el conocimiento de sus características para la detección y tratamiento de dicha afección.-

**ARTÍCULO 3.-** La Autoridad de Aplicación será determinada por el Poder Ejecutivo.-

**ARTÍCULO 4.-** La Autoridad de Aplicación será la encargada de realizar las acciones referenciadas en al artículo 2 de la presente norma.-

**ARTÍCULO 5.-** Invitase a los Municipios a adherir a la presente Ley.-

**ARTÍCULO 6.-** El Poder Ejecutivo reglamentará la presente norma dentro de los 180 días de su promulgación.-

**ARTÍCULO 7.-** Comuníquese al Poder Ejecutivo.-

Dra. MARÍA ALEJANDRA LOS
Diputada
Bloque Cambiemos
H.C. Diputados Pcia. Bs

H.C. DE DIPUTADOS
FOLIO
2
Pcia. BS. AS.

# FUNDAMENTOS

El objetivo del presente proyecto está orientado a que el Poder Ejecutivo, en la Provincia de Buenos Aires, durante la "Semana del Síndrome de Williams", realice actividades específicas con el fin de dar difusión sobre las particularidades de este síndrome en la sociedad en general y en las comunidades científicas y educativas, promoviendo el conocimiento de sus características para la detección y tratamiento de dicha afección, promoviendo de esta manera la integración de las personas con este síndrome en la búsqueda de potenciar sus habilidades.-

El Sindrome de Williams fue descripto por primera vez en el año 1961 por el médico John P. Williams, al resumir las observaciones sobre cuatro pacientes. Poco después, en el año 1962, A. J. Beuren describió otros once pacientes con características similares.-

Se trata de una afección poco frecuente. A nivel mundial se manifiesta solo en 1 de cada 7500 nacimientos aproximadamente, pero su diagnóstico puede ser retrasado al no conocer sus principales características. El síndrome de Williams (SW) o síndrome de Williams-Beuren (SWB) es un desorden genético que afecta al desarrollo de los niños, una delación -ausencia- que borra el cromosoma 7, lo que implica la anulación de 25 genes. Es posible que este patrón sea heredado, pero no siempre depende de la historia clínica familiar.-

Quizás su principal, o más conocida característica es su personalidad extrovertida, pero existen miles de rasgos físicos y orgánicos que pueden dar indicios de su portación. Uno de los 25 genes ausentes está relacionado con la producción de elastina, lo que provoca la pérdida de elasticidad muscular, problemas de articulación e hipersensibilidad. Éste es uno de los aspectos trascendentales del síndrome.-

Además podemos citar: frente amplia, nariz pequeña y respingada, boca grande, labios gruesos, bolsas periorbitales, mandíbula y mentón pequeño y mala oclusión dentaria; estrabismo, en los que poseen ojos claros un patrón de iris estrellado; bajo peso y talla al nacer y el desarrollo suele estar algo retrasado; problemas cardíacos: simples soplos, estenosis supravalvular aórtica, y/o pulmonar; tono muscular bajo (hipotonía); aparición de hernias, normalmente umbilical o escrotal; niveles elevados de calcio en sangre, (hipercalcemia), durante la primera infancia puede causar irritabilidad extrema y síntomas similares a los cólicos; problemas tiroideos y ocasionalmente desarrollo sexual prematuro; discapacidad intelectual con diversidad en los ritmos de aprendizaje; retraso psicomotor y defectos en la integración vio espacial; presentan alta sensibilidad a los sonidos (hiperacusia); excelente memoria visual y auditiva; capacidad musical superior que la población general; hiperactividad, especialmente presente en la infancia, que tiende a mejorar con la edad personalidad extrovertida; manejo de un vocabulario amplio y complejo.-

El diagnóstico clínico durante las primeras semanas o meses de vida puede ser dificultoso, siendo el rasgo clínico de mayor relevancia el defecto cardiovascular, por lo cual suelen ser los cardiólogos quienes más frecuentemente lo detectan.-

En niños mayores de 3 años los rasgos faciales y el perfil cognitivo – conductual característico puede ser motivo de consulta por Síndrome de Williams.-

Pese a que aún no existe cura ni tratamiento específico, la ciencia no deja de investigar sobre las posibles soluciones de este inusual síndrome. Pero existen muchos tratamientos que mejoran sus síntomas de manera considerable. La consulta con un genetista puede ser la clave de la detección temprana, lo que mejorará considerablemente el desarrollo de los más chicos como también de los padres quienes, al ponerle nombre al problema y con la asistencia médica adecuada, les servirá para comprender y afrontar el diagnostico.-

Es importante la temprana detección y tratamiento mediante terapias del desarrollo, del lenguaje y ocupacional, lo cual conllevará a que puedan alcanzar una integración social y laboral.-

Con el objetivo de ayudar a la difusión y concientización de este síndrome, el pasado 29 de mayo de 2018, se realizó en la Legislatura porteña una jornada de "Concientización y Difusión del Síndrome de Williams", de la que participaron profesionales de la salud con disertaciones sobre el tema. Asimismo, desde dicha Legislatura se impulsa un proyecto de ley, presentado por la Diputada Patricia Vischi, que instituye la última semana de mayo como la "Semana del síndrome de Williams".-

En Argentina, teniendo en cuenta los datos según el censo de Población del año 2016, podrían existir alrededor de 6000 casos, pero a la fecha y por diferentes fuentes, solo se tiene conocimiento de la existencia de alrededor de 300 casos. Es muy poco, la Argentina es muy grande y seguramente están todos diseminados por todo el país y por ende muchos sin diagnostico.-

Existe una Organización de la Sociedad civil, de actuación nacional y sin fines de lucro, la Asociación Argentina de Síndrome de Williams (aAsW). Esta Asociación, que es asesorada por un equipo de profesionales de diversas áreas y solventada económicamente sólo con el aporte de sus socios, fue fundada en el año 1999 e integrada por padres cuyos hijos han nacido con este síndrome.-

Es importante destacar que la Asociación promueve acciones con el propósito principal de acompañar a las personas que tienen este síndrome y a sus familias. Entre las acciones se destacan las Jornadas que realizan en todo el País de actualización para profesionales y familiares llevada a cabo con asociaciones médicas y científicas, como así también la realización de eventos de esparcimiento e intercambio de experiencias entre familias.-

Por ser esta Asociación la primera en Latinoamérica que se dedica a este síndrome, responde a requerimientos efectuados por profesionales y familiares de otros países como, Uruguay, Chile, Paraguay, Perú, entre otros.-

A nivel mundial existen otras organizaciones similares, entre las que podemos citar a: la Federation of European Williams Syndrome Associations (FEWS), compuesta por 13 países miembros pertenecientes a la comunidad europea, entre ellas la Asociación Síndrome Williams España (ASWE), Associazione Italiana Sindrome di Williams (AISW), la Williams Syndrome Foundation (WSF) del Reino Unido o la Alemana Bundesverband Williams Beuren Syndrom, y es donde se produjeron la mayor cantidad de artículos científicos publicados en diversas áreas de tratamiento del síndrome de Williams; en Sudáfrica actúa la Williams Syndrome Association of South Africa, y en Australia, la Williams Syndrome Association of Western; Estados Unidos con su Association Williams Syndrome, es quién desarrolla las mayores acciones para divulgar la existencia del síndrome en su sociedad.-

Un diagnóstico certero y precoz es primordial para evitar pasos innecesarios y planificar las medidas óptimas de seguimiento y tratamiento. Por lo que el tiempo es valiosísimo para determinar la individualización del síndrome y su diagnosis, transformándose en fundamental la difusión de las características de este síndrome.-

En el convencimiento de que una sociedad justa es aquella que reconoce sus diferencias y allana el camino para superarlas; promoviendo, protegiendo y asegurando el goce pleno y en condiciones de igualdad de todos los derechos humanos y libertades fundamentales, y en la búsqueda de mejorar la calidad de vida de todos los bonaerenses, es que solicito a mis pares que acompañen con su voto la presente iniciativa.-

Dra. MARÍA ALEJANDRA LORDEN
Diputada
Bloque Cambiemos
H.C. Diputados Pcia. Bs. As