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

Honorable Cámara de Diputados

Provincia de Buenos Aires

PROYECTO DE LEY

EL HONORABLE SENADO Y LA CAMARA DE DIPUTADOS

DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES,

SANCIONAN CON FUERZA DE:

L E Y

Artículo 1°.- Establézcase cada 10 de julio como el Día Provincial del "Síndrome de Deficiencia de GLUT-1", con el objetivo de dar mayor visibilidad a los síntomas y posibles tratamientos del mismo.

Artículo 2°.- La autoridad de aplicación será determinada por el Poder Ejecutivo y será la encargada de realizar campañas de difusión, concientización y sensibilización sobre el Síndrome de Deficiencia de GLUT-1.

Artículo 3°.- Facúltase al Poder Ejecutivo a realizar convenios con medios de comunicación social de la Provincia de Buenos Aires, ya sean gráficos, radiales, vía páginas web o televisivos, a los efectos de dar cumplimiento a lo establecido en el artículo 2°.

Artículo 4°.- Facúltase al Poder Ejecutivo a realizar las adecuaciones presupuestarias que resulten necesarias a efectos de dar cumplimiento a lo estipulado en la presente Ley.

Artículo 5°.- Invitase a los municipios a adherir a la presente Ley.

Artículo 6°.- De forma.

Dra. MARIA ALEJANDRA LOROEN
Diputada
Bloque Cambiemos
H.C. Diputados Pcia. Bs. As.

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

Honorable Cámara de Diputados

Provincia de Buenos Aires

FUNDAMENTOS

El presente proyecto de Ley que se presenta para su estudio y consideración persigue un interés sanitario y social, pues establece en todo el territorio bonaerense, cada 10 de julio como el Día Provincial del "Síndrome de Deficiencia de GLUT-1", con el objetivo de dar mayor visibilidad a los síntomas y posibles tratamientos del mismo.

El pasado 10 de julio, por primera vez en la historia, se conmemoró el Día Mundial del Glut1, lo cual implica que de alguna manera se comenzaron a realizar acciones para darle visibilidad, pero la realidad es que la mayoría de todos los bonaerenses no conoce nada sobre este síntoma.

El Déficit de Glut1, también conocido como el síndrome de deficiencia del transportador de la glucosa cerebral tipo 1, es un trastorno genético que afecta al metabolismo del cerebro. La glucosa no se transporta apropiadamente al mismo, y esta situación causa que el cerebro se quede sin el combustible necesario para crecer, desarrollarse y funcionar normalmente, causando un amplio rango de síntomas neurológicos.

La deficiencia de Glut1 es causada por mutaciones en el gen SLC2A1, el cual regula la producción y actividad de la proteína transportadora de glucosa de tipo 1.

Al ser un desorden autosómico dominante, sólo una mutación en una de las copias del gen es suficiente para causar la enfermedad. Gran parte de las veces, las mutaciones que ocurren son espontáneas y no hereditarias, pero las personas que poseen deficiencia de Glut1 tienen un 50% de probabilidad de heredar la copia alterada del gen a cada uno de sus hijos. Glut-1 es la única proteína transportadora que mueve glucosa a través de la barrera hematoencefálica. Allí, el cerebro la utiliza como su fuente principal de energía. Cuando no hay suficiente glucosa disponible, el crecimiento y funcionamiento del cerebro se ven afectados, dando como resultado síntomas

H.C. DE DIPUTADOS FOLIO 3 Pcia. BS. AS.

que pueden variar entre individuos y cambiar con el tiempo a medida que el paciente va creciendo. Los síntomas pueden manifestarse todo el tiempo, como también pueden ocurrir de manera temporal, y pueden fluctuar en severidad. El rango de dichos síntomas puede variar entre leve a severo, lo cual puede generar que en ciertas ocasiones la Deficiencia en Glut1 resulte de difícil diagnóstico.

Dentro de los síntomas que se manifiestan, estos pueden ser agrupados en tres categorías principales: cognición afectando a la inteligencia que pueden abarcar desde dificultades imperceptibles del aprendizaje hasta discapacidades intelectuales graves; comportamiento y movimiento que, pueden afectar la calidad o cantidad de actividad motora. Otros síntomas intermitentes pueden incluir dolores de cabeza, confusión, pérdida de energía o convulsiones de diferentes tipos.

Actualmente no existe una cura para la deficiencia de Glut-1, pero existe un tratamiento efectivo que nutre el cerebro y puede prevenir o controlar los síntomas. La base fundamental del tratamiento es la dieta cetogénica, que consiste en una dieta rica en grasas, baja en proteína y baja en carbohidratos que favorece la quema de grasas para convertirlas en energía en lugar de glucosa.

En el convencimiento de que resulta de suma importancia informar a la población en general respecto al Síndrome de deficiencia del transportador de glucosa tipo 1, así como también realizar capacitaciones específicas sobre la temática para todos los profesionales de la salud que permitan posteriormente la detección temprana y pronto tratamiento del mismo, posibilitando una mejora en la calidad de vida de quienes padecen este síndrome, es que solicito a mis pares que acompañen con su voto la presente iniciativa.

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