

PROYECTO DE LEY

El Senado y la Cámara de Diputados sancionan con fuerza de Ley...

Artículo 1°. - Institúyase al mes de mayo como "El Mes del Síndrome de Williams", con el objeto crear conciencia, informar y sensibilizar sobre las particularidades del mismo en la sociedad en general y en las comunidades científica, educativa, cultural y laboral en particular.

Artículo 2°. - La Autoridad de Aplicación deberá instrumentar campañas de visibilización, información, sensibilización y difusión sobre el Síndrome de Williams.

Artículo 3°. - El Estado Nacional promoverá conjuntamente con las provincias y las organizaciones involucradas en la materia acciones y/o programas, que tengan por objeto desarrollar jornadas, cursos, seminarios, talleres, campañas informativas y/o cualquier otra actividad que aborde la temática.

Artículo 4°.-: El Poder Ejecutivo determinará la o las autoridades de aplicación de la presente ley.

Artículo 5°. -: Invitase a las provincias a adherirse a los términos de la presente ley.

Artículo 6°. -: Comuníquese al Poder Ejecutivo Nacional.

Claudia Palladino, Diputada Nacional, Catamarca

FUNDAMENTOS

Sr. Presidente:

El presente proyecto tiene por objeto instituir al mes de mayo como "El Mes del Síndrome de Williams", a efectos de crear conciencia, informar y sensibilizar sobre las particularidades del mismo en la sociedad en general y en las comunidades científica, educativa, cultural y laboral en particular.

Cabe destacar que los expedientes 1886-D-2019 y 2540-D-2022, en el mismo tenor obtuvieron media sanción de esta Honorable Cámara en oportunidades diferentes, habiendo perdido luego estado parlamentario al no haber sido tratados por la Cámara de Senadores.

El síndrome de Williams es una afección genética que afecta a muchas partes del cuerpo. La condición genética es causada por la falta de genes en el cromosoma N° 7, que son los responsables de crear elastina, un tejido conectivo que da estructura, soporte y resistencia a los tejidos que se encuentran en los pulmones, la piel, los tendones, los ligamentos y las arterias. El síndrome de Williams se puede diagnosticar poco después del nacimiento, pero a veces es leve y pasa inadvertido hasta más adelante en el transcurso de la niñez, cuando algún médico detecta un soplo cardíaco.

Características físicas y síntomas

Las personas con síndrome de Williams presentan una variedad de características físicas y de salud que suelen ser evidentes desde una edad temprana:

-Problemas cardíacos y vasculares: Muchos niños y adultos con síndrome de Williams tienen estrechamientos en los vasos sanguíneos, en particular la arteria aorta, lo que puede derivar en problemas cardíacos. La falta de elastina contribuye a la rigidez de los vasos, aumentando el riesgo de hipertensión y otros problemas cardiovasculares.

-Características faciales distintivas: Las personas con síndrome de Williams tienen rasgos faciales particulares, como nariz respingada, boca ancha, mejillas prominentes y un

aspecto que algunos describen como «rostro de duende». Estos rasgos son más sutiles en la infancia y se vuelven más pronunciados a medida que la persona crece.

–Estatura baja y problemas musculares: Las personas con este síndrome suelen tener una estatura menor al promedio y tienden a desarrollar problemas musculoesqueléticos, como articulaciones débiles y problemas de tono muscular, que pueden afectar su movilidad y desarrollo físico.

-Dificultades digestivas y dentales: También son comunes los problemas digestivos, incluyendo el estreñimiento crónico, así como los problemas dentales como la maloclusión.

–Hipercalcemia: Un síntoma menos común pero notable en algunos casos es la hipercalcemia, o altos niveles de calcio en la sangre, lo cual puede provocar problemas renales y síntomas de irritabilidad y fatiga.

Desarrollo cognitivo y perfil de personalidad

Una de las características del síndrome de Williams es el perfil neuropsicológico que presenta. Los individuos con este síndrome suelen tener una inteligencia general baja, con dificultades en áreas como las matemáticas, la lectura y la escritura. Sin embargo, presentan fortalezas excepcionales en habilidades verbales y de memoria auditiva, lo que les permite desarrollar un vocabulario extenso y una habilidad para contar historias y comunicarse que suele sorprender.

El perfil de personalidad es otro rasgo distintivo. Las personas con síndrome de Williams tienden a ser extremadamente sociables y amigables, con una «hipersociabilidad» que los lleva a entablar interacciones incluso con desconocidos. Esta apertura social, a menudo acompañada de una empatía emocional profunda, hace que sean muy queridos en sus comunidades, pero también puede ponerlos en situaciones vulnerables, ya que les resulta difícil juzgar el peligro en situaciones sociales.

Este rasgo único ha sido objeto de estudio en el campo de la neurociencia y la psicología, ya que es raro encontrar un perfil tan marcado de habilidades sociales y expresivas junto

con un déficit en áreas cognitivas específicas. Algunos investigadores creen que esta tendencia a la sociabilidad podría estar ligada a las conexiones neurológicas específicas afectadas por la falta de genes en el cromosoma 7.

Diagnóstico del Síndrome de Williams

El diagnóstico del síndrome de Williams no siempre es sencillo, ya que los síntomas pueden variar significativamente entre los individuos. Sin embargo, debido a la combinación de síntomas físicos y comportamentales, los pediatras y genetistas pueden sospechar de esta condición desde una edad temprana. El diagnóstico suele confirmarse mediante un análisis genético, específicamente una prueba de FISH (hibridación fluorescente in situ) o una prueba de microarray, que permite detectar esa falta de genes en el cromosoma 7, como el mencionado gen ELN.¹

Señala el Ministerio de Salud de la Nación, que el síndrome de Williams se presenta en la población general en 1 de cada 7.500 nacimientos. En la Argentina, según el Censo Nacional del año 2010 con 40,41 millones de habitantes y teniendo en cuenta la estimación más conservadora, podrían existir alrededor de 6.000 casos ya que no se ha determinado que exista una distinción por etnia o sexo de las personas afectadas. A la fecha y por diferentes fuentes, solo se tiene conocimiento de 400 casos residentes en Argentina.

Por su parte, la Asociación Argentina de síndrome de Williams (aAsW), fundada en el año 1999 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 se realizan en todo el País de actualización para profesionales y familiares. Por ser esta Asociación la primera en Latinoamérica que se dedica a este síndrome, responde a requerimientos efectuados por profesionales de otros países como Uruguay, Chile, Paraguay, Perú, entre otros.²

¹ SÍNDROME DE WILLIAMS: UN ENFOQUE PROFUNDO SOBRE UNA ENFERMEDAD GENÉTICA RARA. Disponible en: <https://www.lorgen.com/diagnostico-enfermedades-geneticas/sindrome-de-williams-un-enfoque-profundo-sobre-una-enfermedad-genetica-rara/>

² Asociación Argentina de Síndrome de Williams. Disponible en: <https://aasw.org.ar/la-asociacion/>

En todo el mundo se toman acciones durante el mes de mayo para dar a conocer todas las características sobre el síndrome, para lo cual la Argentina con el propósito de adherir a esa impronta, que marcaron entidades y países que han sido pioneros en estos aspectos, establece por la presente el mes de mayo como "Mes del Síndrome de Williams"; para realizar actividades de difusión y concientización.

Un diagnóstico temprano es fundamental para que los niños puedan recibir el tratamiento y apoyo adecuados para manejar sus problemas de salud y de desarrollo. Las familias también se benefician al comprender el diagnóstico, ya que les permite acceder a recursos y apoyo especializado.

Por los fundamentos y consideraciones expuestas es que solicito a mis pares su acompañamiento para la aprobación del presente proyecto.

Claudia Palladino, Diputada Nacional, Catamarca