

PROYECTO DE RESOLUCION

La Honorable Cámara de Diputados de la Nación Argentina,

RESUELVE:

Declarar de interés de la Honorable Cámara de Diputados de la Nación la labor que lleva adelante la Fundación sin fines de lucro SYNGAP1 en las tareas de constante acompañamiento a pacientes y sus familias, difusión, concientización y visibilidad de la enfermedad Syngap1.

Diputados Nacionales:

Pablo Yedlin

Guillermo Michel

FUNDAMENTOS

Sr. Presidente:

El presente proyecto tiene como finalidad poder expresar, por parte de este cuerpo legislativo, un el reconocimiento a la Fundación SYNGAP1 por su trayectoria y labor constante en el acompañamiento a pacientes y sus familias, difusión, concientización y visibilidad de la enfermedad Syngap1.

La Fundación SYNGAP1 es una organización sin fines de lucro creada por un grupo de familias cuyos hijos e hijas fueron los primeros en recibir el diagnóstico de la enfermedad neuro genética Syngap1 en Argentina. Hoy en la argentina hay 22 pacientes diagnosticados.

El Syngap1 es un trastorno genético raro causado por una variante del gen Syngap1 descubierto recientemente (en el año 2009.) Se trata de una enfermedad genética poco frecuente causada por una mutación en el gen Syngap1, presente en el cromosoma 6. Esta mutación afecta la producción de una proteína esencial provocando un trastorno del neurodesarrollo que puede incluir discapacidad intelectual, epilepsia, retraso global del desarrollo y otras características del espectro autista.

Las familias, con el propósito de promover el acceso al diagnóstico y la investigación, crearon una red de intercambio local y se sumaron a las existentes a nivel internacional, e impulsaron la creación de una fundación que hoy trabaja activamente en la identificación de más pacientes y en la búsqueda de tratamientos.

En las enfermedades poco frecuentes, como es el caso de Syngap1 que solo se conocen 1700 pacientes en el mundo, la única forma de conocer más acerca de la enfermedad es a través de la visibilidad, diagnóstico e investigación.

El diagnóstico del Syngap1 suele ser complejo y – en muchos casos - tardío, por un lado por su baja prevalencia y por otro, por la superposición de síntomas con otros trastornos y enfermedades más frecuentes.

Es de destacar que la Fundación fomenta la investigación a nivel nacional y participa activamente de la comunidad internacional en el intercambio de información, siendo miembro activo de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes ([FADEPOF](#)), de la Alianza Argentina de Pacientes (ALAPA) y de la "SyngapGlobal Network" (SGN).

El día 21 de junio es el Día Internacional de Visibilización del SYNGAP1, siendo el mes de junio el mes dedicado a la concientización de la enfermedad.

El presente reconocimiento constituye una herramienta para fomentar su visibilidad y crear conciencia de la enfermedad.

Por todo lo expuesto, solicito a todos los Diputados y Diputadas la aprobación del presente proyecto de resolución.

Diputados Nacionales:

Pablo Yedlin

Guillermo Michel