



"2022 - Las Malvinas son argentinas"

PROYECTO DE LEY

DÍA NACIONAL DE CONCIENTIZACION SOBRE EL SYNGAP1

ARTÍCULO 1°. – Declárese el veintiuno (21) de junio como el Día Nacional de Concientización sobre el SYNGAP1.

ARTÍCULO 2°. – Promuévanse las respectivas campañas de concientización cuyo diseño, elaboración e implementación estarán a cargo de la autoridad de aplicación correspondiente, conjuntamente con las organizaciones de la sociedad civil argentina especializadas en la materia.

ARTÍCULO 3°. – De forma: Comuníquese al Poder Ejecutivo Nacional.

Diputado Cristian A. Ritondo

FUNDAMENTOS

Señor presidente:

El siguiente proyecto tiene por objeto instaurar el veintiuno (21) de junio como día nacional de concientización sobre el SYNGAP1. Un trastorno genético raro causado por un defecto en el gen SYNGAP1, del cual toma su nombre.

El gen SYNGAP1 está situado en el cromosoma 6 y es responsable de producir la proteína SYNGAP. Esta proteína actúa como regulador en las sinapsis, donde las neuronas se comunican entre sí. Un defecto o mutación del gen SYNGAP1 genera que no se produzca suficiente proteína SYNGAP, cuya falta produce un aumento de la excitabilidad en las sinapsis, lo que dificulta la comunicación eficaz de las neuronas lo que conduce a una serie de alteraciones neurológicas en quienes tienen ese trastorno. Se trata de un trastorno de espectro lo que significa que los síntomas pueden estar más o menos acentuados según el paciente. Las manifestaciones del trastorno genético del SYNGAP1 son discapacidad intelectual (de leve a grave), trastorno del espectro autista, epilepsia, hipotonía, retraso en el desarrollo global, retrasos en las habilidades motoras, dispraxia, apraxia, anomalías visuales y trastornos del sueño y del comportamiento.

El diagnóstico del trastorno del gen SYNGAP1, solo puede ser confirmado mediante la investigación genética del paciente, y muestra su sintomatología durante la infancia; cuando un niño o niña presenta algún tipo de retraso en el desarrollo o discapacidad intelectual, o manifiesta algún indicador del espectro autista. Todos los pacientes argentinos de este trastorno son niños de entre 6 y 11 años de edad.

Las variantes de SYNGAP1 son sorprendentemente comunes, con una incidencia de 1 a 4 de cada 10.000 individuos. Esto comprende aproximadamente entre el 1 y el 2 por 100 de todos los casos de Discapacidad Intelectual (DI), lo que la convierte en una de las causas genéticas más comunes, similar a síndromes más conocidos como el X Frágil, Angelman y Rett.

No obstante, actualmente están identificados mil (1000) casos a nivel mundial y solo seis (6) casos en Argentina. El subdiagnóstico de esta enfermedad considerada poco frecuente o rara, ratifica la necesidad de contar con una instancia anual de exposición de cara a la sociedad.

El Syngap1 no tiene cura ni tratamiento. Sin embargo, diferentes terapias pueden ayudar a que los pacientes del Syngap1 mejoren sus habilidades y logren una mayor calidad de vida. Las terapias que mayor impacto tienen en pacientes Syngap1 son la fisioterapia, la terapia ocupacional, la terapia de desarrollo, la fonoaudiología, kinesiología, la terapia de análisis conductual aplicado (ABA) la musicoterapia y la equinoterapia.

La elección del 21 de junio como el Día de Concientización del Syngap1 se explica ya que este gen responsable de crear esta proteína se encuentra en el cromosoma 6.21. Desde el 2020, la *Syngap Global Network* insta a todos los países de la comunidad internacional a tomar esta fecha como una jornada global de concientización sobre este trastorno genético.

En Argentina la Ley 26.689 que promueve el cuidado integral de las personas con enfermedades poco frecuentes, incluye al Syngap1 en el listado aprobado por Resolución 641/2021 del Ministerio de Salud, bajo la denominación “Encefalopatía epiléptica y del desarrollo relacionada con Syngap1” con el código internacional Orpha 544244.

Por último, proponemos que el Poder Ejecutivo Nacional, a través de la autoridad de aplicación pertinente, diseñe, elabore e implemente campañas de concientización de este inusual trastorno genético, a los efectos de dar a conocer a la sociedad toda, cuales son las causas, los síntomas, cuales son las terapias paliativas disponibles, etc. .

Por todo lo expuesto anteriormente, es que solicito a mis pares el acompañamiento en la presente iniciativa.