

**PROYECTO DE LEY**

El Senado y la Cámara de Diputados de la Nación Argentina, sancionan con fuerza de

*LEY*

**DIFUSIÓN Y PROMOCIÓN DEL SÍNDROME DE WILLIAMS**

Artículo 1º.- Institúyase al mes de mayo como “El Mes del Síndrome de Williams”.

Artículo 2º.- De conformidad con lo dispuesto en el artículo anterior el Poder Ejecutivo Nacional, a través de sus organismos competentes, impulsará acciones y diseñará campañas y sus metodologías de implementación, tendientes a difundir las particularidades del Síndrome de Williams en la sociedad en general y en las comunidades científica, educativa, cultural y laboral en particular, promoviendo el conocimiento de sus características para la detección y tratamiento oportuno de la afección, de modo de mitigar la profunda desventaja social de las personas que lo poseen, y colaborar para lograr su máximo potencial, facilitar su integración social y mejorar su calidad de vida.

Artículo 3º.- Invítase a las Provincias a adherir a la presente Ley.

Artículo 4º. -Comuníquese al Poder Ejecutivo.

**Ana Carla Carrizo**

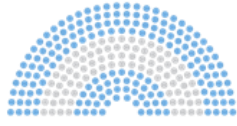
**COFIRMANTES:**

Emiliano Yacobitti

Gabriela Brouwer de Koning

Danya Tavela

Rodrigo De Loredo



**DIPUTADOS  
ARGENTINA**

Marcela Antola

Pablo Cervi

Victoria Tejada

2022 *“Las Malvinas son argentinas”*

## FUNDAMENTOS

Señor presidente:

El presente proyecto de ley reproduce el Expte. 1886-D-2019 de mi autoría y otros diputados/as presentado el 17 de abril de 2019 que contó con un amplio consenso en la Cámara de Diputados donde obtuvo dictamen de la Comisión de Legislación General el 14 de julio de 2020 (Orden del Día N° 62) y luego media sanción durante la sesión del 31 de julio de 2020 con 249 votos afirmativos, ninguna abstención ni votos negativos, pasando finalmente al Senado bajo el expediente 0023-CD-2020 donde no avanzó su tratamiento y perdió estado parlamentario en virtud de las disposiciones reglamentarias.

El síndrome de Williams, también llamado síndrome de Williams-Beuren (SWB), es un trastorno genético del desarrollo que afecta, en diferente grado, varias características de la persona que lo padece. Fue descrito por primera vez en 1961 por el médico neozelandés John P. Williams, al resumir las observaciones sobre cuatro pacientes. Poco después, en 1962, A.J. Beuren describió otros 11 pacientes con características similares. “Clínicamente se caracteriza por rasgos faciales típicos (que frecuentemente incluye una frente amplia, nariz corta y mejillas llenas); retraso mental leve o moderado y asimétrico; con déficit notables en algunas áreas (psicomotricidad, integración visoespacial) y relativa preservación de otras (lenguaje y musicalidad), personalidad amigable, hipercalcemia ocasional en la infancia y vasculopatía con estenosis aórtica supravalvular”.

Este síndrome se debe a una anomalía genética, específicamente una delección de aproximadamente 27 genes del brazo largo de uno de los dos cromosomas número 7. Por lo general, esto ocurre como un evento aleatorio consecuencia de la desalineación de los gametos (óvulo y espermatozoide) durante la meiosis, proceso de división celular propio de las células reproductoras.

Por ser éste un problema genético, no tiene cura. El tratamiento, en general, incluye programas de educación adaptados y diferentes tipos de terapias de estimulación. En algunos casos se deben realizar estudios cardíacos complejos que pueden decidir la necesidad de una cirugía.

Su temprana detección y tratamiento mediante terapias del desarrollo, del lenguaje y ocupacional, permiten alcanzar el objetivo de una integración social y laboral. A pesar de sus déficits físicos y dificultades de aprendizaje, ya desde su niñez, los individuos con síndrome de Williams poseen una notable capacidad para relacionarse con las personas,

sobre todo con los adultos, y un dominio del lenguaje extraordinario en relación con su coeficiente intelectual.

Una característica destacable de su personalidad es su hipersociabilidad. Son extrovertidos y amigables, exageradamente sociables y siempre deseosos de agradar a los demás. Esta sociabilidad constituye, sin embargo, una limitación, pues tienden a mostrar empatía y a relacionarse fácilmente con personas desconocidas lo cual puede provocar situaciones de rechazo o, inclusive, ponerlos en riesgo. Tienen una extraña capacidad para detectar el estado de ánimo del entorno y de mimetizarse con el mismo.

Estudios realizados por los científicos Lenhoff H., Wang P., Greenberg F. y Bellugi U. en Febrero de 1998 y publicados por Prensa Científica de Barcelona, España, mostraron que pacientes “con síndrome de Williams utilizaban un vocabulario bastante más amplio de lo que cabría esperar de su edad mental”. Además de ello, “tendían a ser más expresivos que el común de los niños de su edad. Esta animación se ponía de manifiesto de manera divertida cuando a los pacientes se les pedía que construyeran una historia basada en una serie de dibujos sin palabras. A medida que relataban su cuento, alteraban el tono, el volumen, la longitud de las palabras o el ritmo para aportar mayor viveza y fuerza emocional al relato. También añadían interjecciones para captar y mantener despierto el interés del auditorio.”

Otras fortalezas que se han asociado con el síndrome de Williams son: las habilidades de reconocimiento facial; la memoria auditiva; la facilidad para aprender nuevos idiomas y un gusto exacerbado por la música. Algunas de estas capacidades están asociadas a que estos sujetos sufren de hiperacusia, esto es, una sensibilidad extrema ante los sonidos, por lo cual su intensidad y sus frecuencias pueden resultar dolorosas y/o alarmantes.

La combinación inusual de características cognitivas, hipersocialización y talento musical que se suele presentar en muchos casos, ha sido intrigante y ha atraído a los neurocientíficos como una oportunidad para comprender el principio medular de las habilidades mentales y la estructura del comportamiento social, que refleja las características del desarrollo cerebral. En las últimas décadas, el síndrome de Williams ha sido considerado como uno de los modelos más atractivos que vinculan directamente los genes, el cerebro, el comportamiento y las funciones cognitivas.

En nuestro país, existen numerosos proyectos de investigación en curso desarrollados por el Centro Nacional de Genética Médica, uno de ellos específicamente dedicado al Análisis de microdeleciones en el síndrome de Williams.

La estadística da cuenta, y así lo 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. Este nivel de ocurrencia lo caracteriza como una de las denominadas “enfermedades poco frecuentes”. En Argentina, con 40,41 millones de habitantes según el Censo Nacional de Población de 2010, y teniendo en cuenta la estimación más conservadora, podrían existir alrededor de 6000 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 la existencia de alrededor de 400 casos residentes en Argentina.

Esta situación nos debe comprometer de manera especial, ya que estamos en presencia de una realidad que nos muestra que existen, potencialmente, algo más de 5500 personas que no han sido diagnosticadas, y de ello deviene la imperiosa necesidad de trabajar en su detección y diagnóstico oportuno.

Precisamente el objetivo que persigue la presente Ley está basado en las acciones que impulse el Estado en materia de difusión y trabajo específico para facilitar su acompañamiento de las personas que poseen el Síndrome de Williams, poniendo a su alcance todas las herramientas que les permitan potenciar sus habilidades y mejorar su calidad de vida.

Existe además una organización de la sociedad civil, de actuación nacional y sin fines de lucro, la Asociación Argentina de Síndrome de Williams (aAsW). Fundada en el año 1999 y mayoritariamente integrada por padres cuyos hijos han nacido con este síndrome. Esta Asociación es asesorada por un equipo de profesionales de las más diversas áreas y solventada económicamente sólo con el aporte de sus socios.

A la aAsW están integradas en carácter de socias, 189 personas afectadas por el síndrome de Williams y sus autoridades tienen conocimiento de la existencia de alrededor de 200 personas más de todo el país. Es de destacar que la aAsW promueve acciones con el propósito principal de acompañar a las personas que tienen el síndrome y a sus familias, a la par de gestionar los apoyos singulares necesarios para que los individuos puedan desarrollar y desplegar sus potencialidades de modo de incluirse en la sociedad en forma autónoma e independiente. Entre ellas se destacan la realización de Jornadas nacionales de actualización para profesionales y familiares llevadas a cabo en conjunto con prestigiosas asociaciones médicas y científicas, como la realización de diversos eventos de esparcimiento e intercambio de experiencias entre familias. En tanto por ser la primera Asociación en Latinoamérica dedicada al Síndrome de Williams, responde a los requerimientos periódicamente efectuados por profesionales y familiares de otros países, entre ellos: Uruguay, Brasil, Cuba, México, Chile, Colombia, Puerto Rico, Perú, Ecuador,

Paraguay, etc.; derivando de corresponder, al especialista apropiado en materia de salud como de educación.

Existen organizaciones similares en el mundo, las más antiguas son del viejo continente. Europa cuenta con la Federation of European Williams Syndrome Associations (FEWS), compuesta por trece 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. En nuestro continente es Estados Unidos con su Association Williams Syndrome, quien desarrolla las mayores acciones para divulgar la existencia del síndrome en su sociedad y cuenta con el reconocimiento parlamentario mediante la H.Res. 194 (113th): Expressing support for designation of the month of May as Williams Syndrome Awareness Month. De modo similar actúan también en Latinoamérica otras Organizaciones de la Sociedad Civil como la Asociación Nacional de Síndrome de Williams de México o la Associação Brasileira da Síndrome de Williams.

Todas ellas dedicadas a fomentar y difundir el conocimiento del síndrome que, como fuera mencionado, por ser un trastorno genético no existe una cura. Debe tratarse en cada caso particular, las alteraciones de salud, del desarrollo y de la conducta que se presenten. Y ser adecuadamente atendido por el especialista que corresponda: estimulador temprano, psicomotricista, neuropsicólogo, terapeuta físico, fonoaudiólogo, psicólogo, psicopedagogo, musicoterapeuta, etc.

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 diagnóstico. En tal sentido se constituye en fundamental la necesidad de difundir las características de este síndrome en la sociedad en general y en la comunidad científica en particular.

La elección del mes de mayo, obedece al propósito de alinear internacionalmente a la Argentina con entidades y países que han sido pioneros en estos aspectos y se inscribe en el marco de una estrategia internacional de los Estados que ya han optado por “declarar al mes de mayo” como hito para el desarrollo de diferentes actividades de difusión y concientización sobre el síndrome de Williams.

Siendo a la vez una inestimable contribución a nivel nacional y regional, para lograr el propósito en conjunto con los actores de la sociedad civil, de difundir y promover el conocimiento de las características y tratamiento de dicha afección. A la vez de procurar mediante este trabajo intenso, la transmisión de información, el impulso a la investigación médica, la inclusión educativa y laboral y el desarrollo de proyectos.

En nuestro país, la Ciudad Autónoma de Buenos Aires ha llevado a cabo la primera iniciativa al sancionar la Ley 6002 en el año 2018, que instituyó a la última semana de mayo como la “Semana del Síndrome de Williams”, acompañando el propósito de alinear nacional e internacionalmente a la Ciudad. La acción, promovida por la Diputada Patricia Vischi, quien fuera vicepresidenta de la comisión de salud de la Legislatura Porteña, dispone a los organismos oficiales competentes al servicio del objetivo principal.

En la Provincia de Buenos Aires, por su lado, se encuentra en debate un proyecto de similares objetivos (D-116/20-21-0), presentado por la Diputada María Alejandra Lordén, quien fuera presidenta de la comisión de salud de la Cámara de Diputados local.

De este modo se actuará en consecuencia para trabajar decididamente en mejorar la calidad de vida de las personas con este síndrome, lo que supone además, estar en línea con la propia definición sobre el particular de la Organización Mundial de la Salud (OMS), para quién la calidad de vida es: “la percepción que un individuo tiene de su lugar en la existencia, en el contexto de la cultura y del sistema de valores en los que vive y en relación con sus objetivos, sus expectativas, sus normas y sus inquietudes. Comprende la salud física, psicológica y social del individuo”.

En el mismo sentido estaremos cumpliendo con el propósito de la Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad, como instrumento de derechos humanos, y su Protocolo Facultativo aprobados el 13 de diciembre de 2006 con el respaldo de 82 firmas de la Convención y 44 del Protocolo Facultativo, determinando un respaldo inicial inédito para que una convención de las Naciones Unidas.

Por ello es imprescindible que el Poder Ejecutivo a través de sus organismos competentes, diseñen campañas y establezcan sus metodologías de implementación, para que, durante el “Mes del Síndrome de Williams”, se desarrollen en todo el país en los establecimientos educativos con el propósito de difundir en esa comunidad todas las características sobre el síndrome, al igual que en el ámbito de salud, cuyo propósito es que sus profesionales tengan un acabado conocimiento de la existencia del síndrome para abordarlo de modo temprano.



2022 *“Las Malvinas son argentinas”*

En similar sentido es menester se accione con los organismos de Cultura, Trabajo y Ciencia y Tecnología, diseñando actividades específicas para implementar durante el “Mes del Síndrome de Williams”, que promuevan la integración de las personas con este síndrome en la búsqueda de potenciar sus habilidades a la vez de promover un mayor estudio e investigación de este trastorno en nuestro país.

Finalmente, que el Congreso de la Nación promueva el desarrollo de Jornadas anuales sobre el síndrome en el marco del “Mes del Síndrome de Williams”, para abordar la temática desde distintas perspectivas, representaría un avance significativo para acompañar los objetivos que esta Ley se propone.

Por las razones expuestas solicito se acompañe la aprobación del presente proyecto.

**Ana Carla Carrizo**

**COFIRMANTES:**

Emiliano Yacobitti

Gabriela Brouwer de Koning

Danya Tavela

Rodrigo De Loredo

Marcela Antola

Pablo Cervi

Victoria Tejeda