

*“1983/2023 - 40 años de Democracia”*



## **Proyecto de Ley**

### ***El Senado y Cámara de Diputados de la Nación Argentina***

*El Senado y la Cámara de Diputados de la Nación sancionan con fuerza de ley;*

### ***DIA NACIONAL DEL SINDROME DE GOULD – LEY BENJAMIN***

**Artículo 1º:** Institúyase el día 12 de abril de cada año como Día Nacional del Síndrome de Gould, con el objeto de generar conciencia sobre la importancia del conocimiento y detección temprana de esta enfermedad.

**Artículo 2º:** El Poder Ejecutivo nacional a través del Ministerio de Salud propiciará el desarrollo de actividades de concientización, importancia de la detección precoz y programas tendientes a difundir las particularidades del Síndrome de Gould en la sociedad en general y en las comunidades científicas, educativas, culturales y laborales.

**Artículo 3º:** Invítase a las provincias y a la Ciudad Autónoma de Buenos Aires a adherir a la presente ley.

**Artículo 4º:** Comuníquese al Poder Ejecutivo nacional.

**AUTOR: Diputado Nacional CARLOS YBRHAIN PONCE**

## FUNDAMENTOS

Sr. Presidente:

El presente proyecto tiene como objetivo instituir el día 12 de abril de cada año como Día Nacional del Síndrome de Gould, con el objeto de generar conciencia sobre la importancia del conocimiento y detección temprana de esta enfermedad.

Por otro lado, en la iniciativa como acción central se establece que el Poder Ejecutivo Nacional a través del Ministerio de Salud propiciará el desarrollo de actividades de concientización, importancia de la detección precoz y programas tendientes a difundir las particularidades del síndrome de Gould en la sociedad en general y en las comunidades científicas, educativas, culturales y laborales.

En cuanto al Síndrome de Gould, según la “*Gould Syndrome Foundation*”, de USA, una de las pioneras en la materia, se trata de un trastorno raro, genético y multisistémico y a menudo se caracteriza por vasos sanguíneos anormales en el cerebro (defectos de la vasculatura cerebral), defectos del desarrollo ocular (disgenesia ocular), enfermedad muscular (miopatía) y anomalías renales (patología renal); sin embargo, siguen surgiendo muchos otros aspectos del síndrome, incluidas las anomalías que afectan la estructura del cerebro (anomalías de la corteza cerebral) y las anomalías pulmonares, y el espectro completo aún no está caracterizado. Según los registros de esta fundación estadounidense dedicada al tema, hay 597 personas en el mundo que conviven con esa extraña mutación y consideran que existe un “subdiagnóstico” de la patología por sus propias características y su desconocimiento.

También afirmar que hay 28 tipos diferentes de colágeno en su cuerpo y las mutaciones en los genes que codifican estas proteínas conducen a múltiples enfermedades muy diversas. Por ejemplo, las mutaciones de colágeno tipo I causan osteogénesis imperfecta (enfermedad de los huesos frágiles), las mutaciones de colágeno tipo II causan condrodisplasias (defectos del cartílago) y las mutaciones en el colágeno tipo III causan una forma de síndrome de Ehlers-Danlos. Los colágenos tipo IV están codificados por seis genes diferentes (COL4A1, COL4A2, COL4A3, COL4A4, COL4A5 y COL4A6). Se encontraron mutaciones en COL4A3, COL4A4 y COL4A5 a principios de la década de 1990 en pacientes con síndrome de Alport. Estas proteínas tienen una expresión muy restringida y el Síndrome de Alport afecta principalmente a los riñones con afectación variable del ojo y la cóclea (audición). Las mutaciones en COL4A1 o COL4A2 causan el síndrome de Gould y, porque estas dos proteínas se encuentran en casi todos los tejidos; casi cualquier órgano puede verse afectado.

Asimismo esta Fundación en su web sostiene que el síndrome de Gould se diagnostica tras una prueba genética que revela una mutación en COL4A1 o COL4A2. Si alguno de los padres también porta la mutación, se considera heredado. Si ninguno de los padres porta la mutación, se considera de novo, lo que significa que la mutación es una aparición nueva. En los casos en que la mutación se hereda, el padre portador a menudo no se ve afectado clínicamente. Esto puede ocurrir si el portador es un mosaico, lo que significa que algunas células portan la mutación mientras que otras no. El grado de mosaicismo es muy variable, desde solo un pequeño porcentaje de células con la mutación hasta casi todas las células portadoras de la mutación, y depende de la etapa del desarrollo en la que se produjo la mutación. Es importante discutir estos conceptos con un asesor genético y comprender sus implicaciones.

Por otro lado, es importante destacar que se designó el día 12 de abril para instituir como el día del Síndrome de Gould, dado que la mutación genética ya que el “4” representa la ubicación del colágeno IV y el “1,2” para las ubicaciones de la cadena alfa 1 y 2.

En lo que respecta a nuestro país y en América del Sur, hay un solo caso registrado de Síndrome de Gould y se trata de Benjamín un niño que actualmente tiene dos años de edad y vive en la provincia de Chaco junto con sus padres Carla y Lucas, quienes se encuentran trabajando fuertemente para la difusión y conocimiento del síndrome y acompañando a su niño. De esta forma, su mamá Carla sostuvo: *“Me motiva la búsqueda de un protocolo que acompañe a las personas que se encuentren afectadas por esta misma mutación. Ya hemos logrado una ley provincial en Chaco, entendemos que desde el ámbito nacional debe replicarse esta iniciativa, debe existir un acompañamiento ya que Benjamín es un ciudadano argentino y actualmente se encuentra siendo atendido por los mejores especialistas de distintas jurisdicciones. A partir de esto, junto con el Ministerio de Salud de la nación, podremos dar inicio a la investigación y el avance en la búsqueda de algún tratamiento que mejore la calidad de vida de Benjamín y de los otros casos que surjan. La visibilidad de esta enfermedad tan poco frecuente, es el primer paso en el camino de la protección a los ciudadanos que la padezcan”.*

Como antecedente de esta propuesta se encuentra la Ley N° 1214/2023, promulgada el 26/07/2023 por la provincia de Chaco como resultado del arduo trabajo llevado por los padres de Benjamín.

Por los motivos expuestos, es que solicito el acompañamiento de las señoras y señores diputados al presente proyecto de ley.

**AUTOR: Diputado Nacional CARLOS YBRHAIN PONCE**