

PROYECTO DE LEY

*El Honorable Senado de la Nación y La H. Cámara de Diputados de la Nación
sancionan con fuerza de*

LEY

ARTÍCULO 1º - Institúyase la fecha 28 de mayo de cada año, como el "Día Nacional del Síndrome Treacher Collins".

ARTÍCULO 2º - Conforme lo dispuesto en el artículo precedente, el 28 de mayo de cada año, el Poder Ejecutivo, en coordinación con las autoridades de cada jurisdicción, deberá desarrollar actividades y/o programas destinados a fomentar la inclusión, el conocimiento y la concientización sobre la temática, en establecimientos educativos de todos los niveles, y en cualquier otro ámbito que se considere adecuado.

ARTÍCULO 3º - Comuníquese al Poder Ejecutivo Nacional.

**Carla Carrizo
Diputada Nacional**

FUNDAMENTOS

Señor presidente:

El presente proyecto es una reproducción de los expedientes 4501-D-2019, 2359-D-2023 y 0393-D-2021, este último con dictamen unánime de las comisiones de Acción Social y Salud Pública y Legislación General -OD 489/2022- de noviembre de 2022, pero que perdieron estado parlamentario por disposiciones reglamentarias.

El objetivo de la iniciativa es declarar el 28 de mayo como el "Día Nacional del Síndrome de Treacher Collins", en homenaje al Dr. Edward Treacher Collins, cirujano y oftalmólogo inglés nacido un 28 de mayo de 1862, que estudió y describió las características del síndrome, además de dar nombre a la patología. El síndrome de Treacher Collins no tiene cura, pero aportando información y promoviendo políticas que faciliten el acceso a derechos por parte de las/os pacientes, es posible desarrollar una vida plena.

Se trata de una enfermedad genética caracterizada por deformidades craneofaciales tales como ausencia de pómulos. Su causa es una mutación de un gen del cromosoma 5 y puede ser de forma espontánea o por la transmisión hereditaria del gen defectuoso, que impide la correcta formación de los huesos del cráneo, la mejilla y la mandíbula. Este patrón de herencia es llamado "dominante" y afecta a varones y mujeres por igual.

Según estimaciones internacionales, este padecimiento afecta 1 de cada 50.000 nacimientos. En un 45% de los casos se produce de manera hereditaria, por transmisión del gen defectuoso. En el 55% restante de los casos, la mutación es espontánea, y se desconoce la causa.

El síndrome lleva el nombre del cirujano y oftalmólogo inglés Edward Treacher Collins, quien describió sus características esenciales en el año 1900; aunque también es conocido en el ámbito de la medicina como disostosis mandibulofacial. Se caracteriza por deformidades craneofaciales tales como bloqueo de las vías aéreas ausencia de pómulos, una hipoplasia (desarrollo incompleto de los huesos cigomáticos), anomalías en el oído externo, un coloboma en los párpados inferiores (defecto congénito del iris, orificios, fisuras o hendiduras), ausencia de pestañas, paladar hendido (fisura o grieta que comunica la boca con la cavidad nasal).

Asimismo, cerca de la mitad de los afectados por el síndrome sufren una sordera de transmisión

debido a una anomalía en la cadena de huesecillos.

Las características físicas usualmente incluyen ojos inclinados hacia abajo; cortes en el párpado inferior; los extremos de los ojos se inclinan hacia abajo por el escaso desarrollo de la estructura ósea subyacente del rostro. La visión no está afectada generalmente, aunque hay casos de estrabismo (el o los ojos hacia adentro), por lo que pueden requerir anteojos.

En algunos casos se puede necesitar intervenciones de emergencia, traqueotomía, seguimiento fonoaudiológico y oftalmológico para prevenir o corregir la sordera y la ceguera. Sólo se pueden corregir las malformaciones mediante cirugía reconstructiva para mejorar los síntomas y prevenir complicaciones.

Las personas con este síndrome sufren apnea del sueño, reciben terapia del habla y lenguaje, complicaciones al comer y al respirar, ceguera y sordera. Muchos pacientes con labio leporino no presentan el hueso que sostiene los dientes y si no se trata a tiempo los dientes se caen, hay que hacer cirugía para reconstruir o poner una prótesis. Al igual que pacientes con paladar hendido.

Para atender estos problemas existen tratamientos, pero es necesario tomar medidas de prevención, además de practicar los estudios necesarios para ayudar a tiempo a la persona. Instituir un día para el Síndrome Treacher Collins, y que el Poder Ejecutivo Nacional, conjuntamente con las distintas jurisdicciones, lleven adelante acciones como campañas de concientización que tiendan a evitar la discriminación y fomenten la inclusión de quienes tienen esta enfermedad, contribuirá a mejorar su calidad de vida.

Por todo lo expuesto es que solicitamos el acompañamiento del presente.

Carla Carrizo