DIPUTADOS
ARGENTINA

"2025 - AÑO DE LA RECONSTRUCCIÓN DE LA NACIÓN ARGENTINA"

PROYECTO DE LEY

EL SENADO Y LA CÁMARA DE DIPUTADOS SANCIONAN CON FUERZA DE LEY

Instituye el 9 de septiembre como Día Nacional del Síndrome de Alfi

Artículo 1°.- Institúyase el día 9 de septiembre de cada año como Día Nacional del Síndrome de Alfi, con el objeto de generar conciencia sobre la importancia del conocimiento y detección temprana de esta enfermedad.

Artículo 2°.- El Poder Ejecutivo Nacional a través del Ministerio de Salud propiciará actividades de concientización sobre el síndrome de Alfi, promoviendo su detección precoz y la difusión de información sobre sus características en la sociedad en general y en ámbitos científicos, educativos, culturales y laborales.

Artículo 3°.- Invítase a las provincias y a la Ciudad Autónoma de Buenos Aires a adherir a la presente ley.

Artículo 4°.- Comuníquese al Poder Ejecutivo Nacional.

YAMILA LISETTE RUIZ

DIPUTADA NACIONAL

FUNDAMENTOS

Señor Presidente:

El presente proyecto tiene como finalidad instituir el día 9 de septiembre de cada año como **Día Nacional del Síndrome de Alfi**, con el objetivo de generar conciencia sobre la importancia del conocimiento y detección temprana de esta enfermedad genética poco frecuente.

El **síndrome de Alfi**, también conocido como **síndrome de deleción del cromosoma 9p** o **monosomía 9p**, es una condición genética rara causada por la deleción de una parte del brazo corto del cromosoma 9. Fue descripta por primera vez en la literatura médica en 1973 por el Dr. Omar Alfi y sus colegas, y desde entonces se han identificado casos en distintas partes del mundo, aunque su prevalencia es extremadamente baja.

Este síndrome presenta una incidencia estimada en menos de 1 caso cada 50.000 nacimientos. Se ha observado que puede afectar a ambos sexos por igual, aunque algunos estudios sugieren una leve prevalencia mayor en mujeres, sin que esto sea concluyente. Las personas afectadas pueden presentar una amplia variedad de características clínicas, con un grado de severidad variable.

Entre las manifestaciones más frecuentes se encuentran:

- Retraso en el desarrollo motor y del lenguaje: los/as niños/as con síndrome de Alfi suelen experimentar retrasos en el desarrollo motor y del lenguaje. Pueden tardar más en alcanzar hitos como sentarse, caminar y hablar.

- Dificultades cognitivas y del aprendizaje: la mayoría de las personas afectadas presentan algún grado de discapacidad intelectual. Esto puede variar desde leve hasta severa y puede afectar su capacidad para aprender y desenvolverse de manera independiente.

- Características físicas: existen varias características físicas asociadas con el síndrome de Alfi, que pueden incluir una cabeza inusualmente pequeña (microcefalia), frente prominente, ojos ampliamente separados (hipertelorismo) y pliegues epicánticos en los ojos. También pueden presentar orejas de implantación baja, puente nasal ancho y boca pequeña.

- Anomalías congénitas: algunos individuos pueden nacer con malformaciones congénitas, como defectos cardíacos, problemas renales y anomalías esqueléticas. Estos problemas pueden requerir intervenciones médicas y cirugías.

- Trastornos de conducta: incluyendo hiperactividad, dificultades de atención y conductas asociadas al espectro autista.

El diagnóstico del síndrome de Alfi se realiza a través de pruebas genéticas, como el cariotipo y la hibridación fluorescente in situ (FISH), que pueden identificar la deleción en el brazo corto del cromosoma 9. En la actualidad, el diagnóstico también puede confirmarse mediante técnicas más avanzadas y costosas como la microarray de cromosomas.

Aún no existe una cura, por lo que el tratamiento se centra en el manejo de los síntomas y las complicaciones asociadas, por lo cual resulta importante una detección temprana del mismo. Dada la rareza del síndrome, la investigación es limitada en comparación con otras condiciones genéticas más comunes. Por ello, la investigación continua sobre esta rara enfermedad es crucial para mejorar el conocimiento sobre la condición, desarrollar mejores tratamientos y, eventualmente, encontrar una cura. Por lo cual, la concienciación en la sociedad y la financiación de la investigación son esenciales para avanzar en estos objetivos.

En nuestro país, a través de la iniciativa y la búsqueda impulsada por familias de niños con esta condición, se han identificado hasta el momento tres casos: una niña en Chaco, un niño en Buenos Aires y otro niño en Misiones. Estos padres han establecido contacto con grupos de familias con niños que también tienen este síndrome en Estados Unidos, lo cual permitió iniciar una red de búsqueda de nuevos casos en América Latina.

Como antecedente normativo, en la provincia del Chaco se sancionó en 2023 la **Ley 3.963-G**, que instituye el día 9 de septiembre como "Día Provincial del Síndrome de Alfi", bajo el nombre de **Ley Katsya**, en honor a Katsya Yaret Traversi, una de las niñas diagnosticadas con esta condición.

Asimismo, es importante contextualizar esta iniciativa dentro del marco de las **enfermedades poco frecuentes (EPF)**. Desde el año 2008 se conmemora a nivel mundial el **Día de las Enfermedades Poco Frecuentes** el último día del mes de febrero, con el propósito de concientizar, visibilizar y promover políticas públicas que garanticen derechos y acceso a la salud integral para las personas afectadas.

En Argentina, mediante la sanción de la **Ley N.° 26.689,** de **"Cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes"** (2011), reglamentada por el Decreto 794/2015, se define como EPF, a toda aquella cuya prevalencia sea igual o inferior a 1 en 2.000 personas, de acuerdo con la situación epidemiológica nacional. Según datos de la Organización Mundial de la Salud, existen más de 8.000 enfermedades poco frecuentes identificadas, el 72% de origen genético y el 70% con inicio en la infancia. Se estima que alrededor de 3 millones de personas en Argentina se encuentran afectadas por alguna de ellas.

Estas enfermedades suelen ser crónicas, provocar alta morbilidad, discapacidad severa y mortalidad precoz, generando un fuerte impacto en la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias. Entre los principales desafíos se encuentran el prolongado tiempo hasta obtener un diagnóstico, el acceso limitado a tratamientos adecuados, la falta de información, el estigma social y las situaciones de discriminación.

En este contexto, resulta fundamental aclarar que el síndrome de Alfi se encuentra efectivamente reconocido como una enfermedad poco frecuente. Está registrado con su denominación científica (deleción 9p o monosomía 9p) en la base de datos Orphanet -referencia internacional para las EPF- con el código ORPHA:261112 (Monosomy 9p síndrome), y figura en el **Listado Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes** aprobado por la **Resolución 307/2023 del Ministerio de Salud de la Nación**, que utiliza precisamente los registros de Orphanet como fuente. La falta de aparición del nombre "Alfi" en los buscadores oficiales se debe únicamente a que se emplea su denominación técnica.

En cuanto al derecho comparado, numerosos países han adoptado estrategias, programas y legislación específica para el abordaje de enfermedades poco frecuentes. En Estados Unidos, la Rare Disease Act (2002) creó la Oficina de Enfermedades Raras y estableció fondos para investigación. En Europa, la Unión Europea impulsó la estrategia sobre enfermedades raras y la creación de redes como EURORDIS. España cuenta con el CIBERER (Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras), mientras que en América Latina existen esfuerzos como registros nacionales y redes de apoyo en países como Colombia, Brasil o Chile. En todos estos casos, el reconocimiento oficial de estas enfermedades ha sido el primer paso para mejorar su visibilidad y el acceso a derechos.

La elección del 9 de septiembre como Día Nacional del Síndrome de Alfi busca contribuir a esta visibilidad, brindando una oportunidad concreta para desarrollar actividades de sensibilización, promoción del diagnóstico temprano, difusión de información científica y creación de redes de apoyo familiar, médica y social. Al tratarse de una condición poco conocida incluso en ámbitos sanitarios, su inclusión en el calendario oficial ayudará a mejorar la detección precoz y la calidad de vida de quienes la padecen.

Por estas razones, solicito a mis pares acompañen con su firma el presente Proyecto de Ley.

YAMILA LISETTE RUIZ

DIPUTADA NACIONAL

Fuentes consultadas:
- Argentina. Ministerio de Salud. (s.f.) *Enfermedades poco frecuentes.* Recuperado el 25 de junio de 2025, de https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/definicion
- Argentina. Ministerio de Salud. (s.f.). *Listado nacional de enfermedades poco frecuentes.* Recuperado el 25 de junio de 2025, de https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado
- Orphanet. (s.f.). *Monosomy 9p síndrome*. ORPHA:261112. Recuperado el 25 de junio de 2025, de https://www.orpha.net/es/disease/detail/261112
- González-Tomé, M. I., Begoña, M., Alonso, M. A., de la Calle, M., Bartha, J. L., y Pérez, R. (2009). Deleción 9p y disgenesia gonadal asociada: Diagnóstico prenatal. *Anales de Pediatría*, 71 (5), 451-454. https://doi.org/10.1016/j.anpedi.2009.07.004 (Enlace directo: https://www.analespediatría.org/es-delecion-9p-disgnesia-gonadal-asociada-articulo-S1695403309006821)