



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

FUNDAMENTOS

El término síndrome deriva de la palabra griega "syndrome" que significa simultaneidad o concurrencia. En este caso, al referirnos a un síndrome genético se alude a una serie de características o alteraciones que se dan en forma simultánea en una persona, en su fisonomía, en sus órganos y en su desarrollo. A su vez, esta serie de alteraciones simultáneas, se presentan en multiplicidad de personas. Cabe aclarar, sin embargo, que en general el portador de un síndrome genético no presenta la totalidad de las características descriptas.

El Síndrome de Rubinstein-Taybi (RTS) pertenece a las denominadas enfermedades poco frecuentes. Causa anomalías congénitas, alteraciones con las que nace el recién nacido. La incidencia de este síndrome es difícil de calcular, ya que muchos casos o están mal diagnosticados o no están registrados, pero podría estar alrededor de 1 caso por cada 100 mil o 125 mil nacimientos, aproximadamente.

Este síndrome ocurre tanto en mujeres como en hombres, con igual frecuencia, y afecta a todas las razas. Puede ser causado por microdeleciones (pérdidas de un fragmento de ADN) o mutaciones (cambios en la información genética) en un gen. Los genes hasta ahora identificados como relacionados con el Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT), son el gen CREBBP (o gen de la proteína de unión a CBP) en un 60% de los casos, y el gen EP300 en un 6% de los casos. El gen CREBBP se encuentra en el cromosoma 16 y el EP 300, en el cromosoma 22. Por ahora, se desconoce si hay otra causa de este síndrome. Estos cambios en el gen se producen generalmente de forma espontánea, es lo que se denomina mutación "de novo" y no se ha encontrado ninguna relación directa entre el síndrome y posibles problemas en el embarazo. En otros casos, puede ser que ya haya antecedentes del síndrome en la familia y en este caso existen posibilidades de transmisión. No existe cura para esta condición y el tratamiento que reciben quienes lo padecen es sintomático y de apoyo.

El diagnóstico se hace normalmente en base a ciertas características típicas: pulgares y dedos gordos del pie anchos/angulados, retraso generalizado o global del desarrollo como en el crecimiento, mental, entre otros, problemas de comportamiento, microcefalia, anomalías faciales como frente prominente, fisuras de los párpados inclinadas hacia abajo, puente nasal ancho, perfil nasal convexo, paladar arqueado, labio inferior en eversion, micrognatia, y anomalías menores en la forma, posición o rotación de las orejas, la mueca o sonrisa poco usual, junto con el cierre casi completo de los ojos al sonreír.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

Las pruebas genéticas sólo son capaces de confirmar el diagnóstico genéticamente en un 65% de los pacientes, aproximadamente. En el futuro, se espera encontrar nuevos genes responsables del resto de los casos.

Entre los problemas de salud que presentan las personas con el Síndrome de Rubinstein-Taybi (RTS), se incluyen afectaciones en el corazón y los riñones, alteraciones en los ojos, los dientes y obesidad. Las personas con este síndrome tienen un mayor riesgo de presentar algunos tipos de leucemia y tumores cerebrales.

La mayoría de los pacientes presentan retraso en el desarrollo y discapacidad intelectual, sin embargo, en muchos de los casos es leve, y los pacientes mayores de 6 años son capaces de aprender a leer. En otros casos, es necesario que las niñas y niños reciban terapia del lenguaje y cognitiva.

La esperanza de vida en general es normal, y existen reportes de casos de adultos con el síndrome Rubinstein-Taybi (RTS). Sin embargo, cuando hay problemas graves en el corazón, cáncer e infecciones respiratorias severas, el pronóstico puede no ser favorable.

Desde el año 2012, el 3 de julio se conmemora el Día Internacional del Síndrome de Rubinstein-Taybi (SRT) coincidiendo con la fecha de la muerte del pediatra Jack Rubinstein, quien descubrió el llamado "síndrome de los pulgares anchos" en 1963 junto con el radiólogo Hooshang Taybi.

En muchas ocasiones cuando nos encontramos frente a síndromes que se consideran pocos frecuentes, las iniciativas surgen en primera instancia de las familias, como vínculos de contención y apoyo, esperando las diferentes acciones que el estado les pueda brindar para mejorar la calidad de vida de sus hijos.

Consecuentemente reconocemos la importancia de visibilizar esta temática a los fines de concientizar sobre esta enfermedad poco habitual, reforzando nuestro compromiso de bregar por la visibilización y empatía sobre esta condición con las que muchas personas transitan su vida.

Por todo lo expuesto anteriormente solicito el acompañamiento de mis pares.

Por ello:

Autora: Ofelia Stupenengo



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

Acompañantes: Juan Martín, María Laura Frei, Gabriela Picotti,
Martina Lacour, Claudio Doctorovich.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO

SANCIONA CON FUERZA DE

LEY

Artículo 1°.- Se instituye el 3 de julio de cada año como el "Día Provincial de concientización del Síndrome Rubinstein Taybi".

Artículo 2°.- El Ministerio de Educación y Derechos Humanos o el organismo que a futuro lo reemplace, debe incluir en el Calendario Escolar dicha fecha como "Día Provincial de Concientización del Síndrome de Rubinstein Taybi" y desarrollar acciones de sensibilización, concientización e información durante la primera quincena del inicio del ciclo lectivo, en todos los niveles educativos.

Artículo 3°.- De conformidad con lo dispuesto en el artículo anterior el Poder Ejecutivo Provincial, impulsará acciones y diseñará campañas y sus metodologías de implementación tendientes a difundir las particularidades de este síndrome en la sociedad en general y en las comunidades científicas, educativas, cultural y laboral en particular, promoviendo el conocimiento de sus características para la detección y tratamiento de dicha afección.

Artículo 4°- Facúltese al Poder Ejecutivo a efectuar las adecuaciones presupuestarias que por aplicación de la presente norma resulten necesarias.

Artículo 5°.- Invítese a los Municipios a adherir a la presente Ley.

Artículo 6°.- De forma.