



Legislatura de la Provincia de Río Negro

FUNDAMENTOS

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 el año 1961 por el médico John P. Williams, al resumir las observaciones sobre cuatro pacientes. Poco después, en el año 1962, A. J. Beuren describió otros once pacientes con características similares.

Este síndrome se debe a una anomalía genética, específicamente una pérdida 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 delineación de los gametos (óvulo y espermatozoide) durante la meiosis, proceso de división celular propio de las células reproductoras. Por ser este un problema genético no tiene cura y su 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, permite alcanzar el objetivo de una integración social y laboral.

La principal o más conocida característica de quienes lo padecen es su personalidad extrovertida, son amigables pero existen miles de rasgos físicos y orgánicos que pueden dar indicios de su portación. 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 con un dominio del lenguaje extraordinario en relación con su coeficiente intelectual. Además de poseer un vocabulario muy rico, tienden a ser más expresivos que el común de los niños de su edad. Otras fortalezas que se han asociado con el síndrome son las habilidades de reconocimiento facial, la memoria auditiva, la facilidad para aprender nuevos idiomas y un gusto exacerbado por la música.

Se trata de una afección poco frecuente. 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. En la Argentina, según el Censo Nacional del año 2010 con 40,41 millones de habitantes y teniendo en cuenta la estimación más conservadora, podrían existir alrededor de 6.000 casos ya que



Legislatura de la Provincia de Río Negro

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 400 casos residentes en Argentina.

El diagnóstico clínico durante las primeras semanas o meses de vida puede ser dificultoso, siendo el rasgo clínico de mayor relevancia el defecto cardiovascular, por lo cual suelen ser los cardiólogos quienes más frecuentemente lo detectan. En niños mayores de 3 años los rasgos faciales y el perfil cognitivo - conductual característico puede ser motivo de consulta por Síndrome de Williams. Es primordial contar con un diagnóstico certero y precoz para evitar pasos innecesarios, planificando las medidas óptimas de seguimiento y tratamiento, por lo que el tiempo es valiosísimo para determinar la individualización del síndrome y su diagnóstico.

Existe 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 e integrada por padres cuyos hijos han nacido con este síndrome. Esta Asociación que es asesorada por un equipo de profesionales de diversas áreas y solventada económicamente sólo con el aporte de sus socios; promueve acciones con el propósito principal de acompañar a las personas que tienen este síndrome y a sus familias. Entre las acciones se destacan las jornadas que se realizan en todo el País de actualización para profesionales y familiares. Por ser esta Asociación la primera en Latinoamérica que se dedica a este síndrome, responde a requerimientos efectuados por profesionales de otros países como Uruguay, Chile, Paraguay, Perú, entre otros.

En todo el mundo se toman acciones durante el mes de mayo para dar a conocer todas las características sobre el síndrome, para lo cual la Argentina con el propósito de adherir a esa impronta, que marcaron entidades y países que han sido pioneros en estos aspectos, establece por la presente el mes de mayo como "Mes del Síndrome de Williams"; para realizar actividades de difusión y concientización.

Asimismo, a nivel local avanzaron en esa dirección la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, que en el año 2018 sancionó la Ley 6002, Mendoza con igual objetivo sanciona en marzo del corriente año la Ley 9308; en tanto que la Cámara de Diputados de la Provincia de Buenos Aires dio media sanción aprobando el proyecto de ley que declara la "Semana del Síndrome de Williams.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

En tal sentido, se constituye en fundamental la necesidad de difundir y concientizar sobre este síndrome a la sociedad en general y la comunidad educativa y científica en particular.

Por ello:

Autor: Juan Martín.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO

SANCIONA CON FUERZA DE

L E Y

Artículo 1°.- Institúyase en la Provincia de Río Negro la "Semana del Síndrome de Williams", que tendrá lugar la última semana del mes de mayo de cada año.

Artículo 2°.- De conformidad con lo dispuesto en el artículo anterior el Poder Ejecutivo Provincial, a través de sus organismos competentes, durante la "Semana del Síndrome de Williams" 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 3°.- El Poder Ejecutivo determinará la Autoridad de Aplicación de la presente, la que tendrá a su cargo la realización de las actividades previstas en el artículo 2° de la presente.

Artículo 4°.- Los gastos que demande la presente se imputarán a la partida presupuestaria correspondiente.

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

Artículo 6°.- De forma.