



LA HONORABLE LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE ENTRE RÍOS

SANCIONA CON FUERZA DE LEY:

Artículo 1º.- Institúyase el segundo sábado del mes de Mayo de cada año, como día de conmemoración del Síndrome Cornelia de Lange, con la finalidad de concientizar a la comunidad acerca de su existencia y fomentar la realización de diagnósticos a tiempo e iniciar el tratamiento y rehabilitación adecuada que prevengan complicaciones, garanticen una buena calidad de vida y permitan el apoyo y la contención familiar.

Artículo 2º.- La autoridad de aplicación es el Ministerio de Salud de Entre Ríos o el que en el futuro lo reemplace, a través de los organismos que se disponga.

Artículo 3º: La autoridad de aplicación tiene a su cargo la elaboración de un cronograma de actividades a desarrollarse durante esa fecha, que contribuyan a la visibilización y concientización sobre el Síndrome Cornelia de Lange, así como el desarrollo de políticas que fomenten la investigación científica sobre el mismo.

Artículo 4º.- Facúltase al Poder Ejecutivo de la Provincia de Entre Ríos a realizar las adecuaciones presupuestarias necesarias para dar cumplimiento efectivo a la presente ley.

Artículo 5º.- Invitase a las municipalidades y comunas de la Provincia a adherir a las disposiciones de la presente Ley.

Artículo 6º.- De forma.

Autora. Carina RAMOS



Fundamentos

Honorable Cámara:

El Síndrome de Cornelia de Lange (CDLS) es un síndrome malformativo de origen genético congénito. En el año 1933, la pediatra y primera profesora de pediatría de una Facultad de Medicina de Holanda, Cornelia Catharina de Lange, describió el síndrome en dos niñas con rasgos físicos similares y, en la actualidad, se acepta que son los síntomas de la enfermedad que ahora conocemos con su nombre.

Según investigaciones el síndrome de Cornelia de Lange es una alteración genética que afecta al desarrollo físico e intelectual del paciente y presenta unos rasgos físicos típicos, aunque hay pacientes que no presentan los síntomas característicos. Los cambios se deben a mutaciones espontáneas en los cromosomas en el 99% de los casos, o por herencia de ambos progenitores en un porcentaje muy bajo. Es, por tanto, un trastorno malformativo múltiple congénito. Se determina por sus características faciales en asociación con retraso en el crecimiento pre y postnatal, retraso intelectual de nivel variable y, en algunos casos, anomalías en las extremidades superiores. Muchos de estos síntomas aparecen en el nacimiento y a una edad temprana.

Especialistas entienden que para facilitar el diagnóstico del síndrome, es importante detallar una descripción de los síntomas y, así, conseguir la detección temprana y el inicio del tratamiento de los niños. Las características del síndrome más habituales son el bajo peso al nacer, crecimiento lento, baja estatura y microcefalia. En el rostro destacan cejas unidas en el centro y pestañas largas, nariz pequeña y respingona, y labios finos en V invertida. Suele haber hirsutismo con pelo excesivo, manos y pies pequeños, unión parcial del segundo y tercer dedo de los pies, dedos meñiques curvados, reflujo gastroesofágico, problemas cardíacos, fisura del paladar, anomalías intestinales, dificultad en la alimentación y pérdida de audición y visión. Todos estos síntomas aparecen con una enorme variabilidad según cada paciente.

Según estudios la expectativa de vida de los pacientes con el síndrome Cornelia de Lange no se conoce con exactitud. Hasta hace unos años, por la falta de un diagnóstico temprano y acertado, y de conocimiento sobre el síndrome, la mortalidad a corta edad era elevada pero, en la actualidad, con los cuidados médicos adecuados y un buen ambiente familiar, pueden llegar a adultos.

Teniendo en cuenta la importancia de un diagnóstico temprano, y acertado, este proyecto de ley tiene por objeto establecer el segundo sábado del mes de Mayo de cada año, como día de conmemoración del Síndrome Cornelia de Lange, *con la finalidad de concientizar a la comunidad acerca de su existencia y realizar diagnósticos a tiempo e iniciar el tratamiento y rehabilitación adecuada que prevengan complicaciones, garanticen una buena calidad de vida y permitan el apoyo y la contención familiar.*

Además, este proyecto de ley establece como autoridad de aplicación al Ministerio de Salud de Entre Ríos, quien tendrá a su cargo la elaboración de un cronograma de actividades a desarrollarse durante esa fecha, que contribuyan a la visibilización y concientización sobre el Síndrome Cornelia de Lange, así como el desarrollo de políticas que fomenten la investigación científica sobre el mismo.

Teniendo en cuenta los fundamentos de hecho y de derecho desplegados solicito a mis pares me acompañen en la presente iniciativa legislativa.

Autora Carina RAMOS