

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
Despacho	NP: dsoglkz SECRETARIA DE SERVIÇOS LEGISLATIVOS 01/07/2015 Projeto de lei nº 379/2015 Protocolo nº 2967/2015 Processo nº 671/2015	
	Autor: Dep. Janaina Riva	

Institui a obrigatoriedade da realização de exame "Teste Molecular de DNA" em recém-nascidos e crianças de até um ano e meio de idade.

A ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO ESTADO DE MATO GROSSO, tendo em vista o que dispõe o artigo 42 da Constituição Estadual, aprova e o Governador do Estado sanciona a seguinte Lei:

Art. 1º Será realizado o exame denominado "Teste Molecular de DNA" em recém-nascidos nas maternidades e hospitais públicos e privados do Estado de Mato Grosso, visando a detecção da Síndrome do X Frágil.

Parágrafo único. A coleta do material para este exame será realizado em recém-nascidos já na sala de parto ou no berçário, pelo médico ou por qualquer membro da equipe médica devidamente treinada e, caso não tenha sido feita a coleta no ato do nascimento, deverá ser realizado nas crianças de até dezoito (18) meses durante a aplicação das vacinas obrigatórias.

Art. 2º Os responsáveis pelos Centros de Saúde orientarão os pais, por ocasião da vacinação, sobre a importância de realizar o exame do teste molecular de DNA, visando o desenvolvimento psicossocial da criança.

Parágrafo único. O exame será certificado com anotação na carteira de vacinação ou em anexo.

Art. 3º Caso seja apontada alteração que indique a presença da Síndrome do X Frágil, os pais devem ser avisados e a criança encaminhada para o devido tratamento.

Art. 4º O Estado, por meio da Secretaria de Estado de Saúde, divulgará a Unidade responsável pela realização do exame mais específico e o respectivo tratamento.

Art. 5º Compete a Secretaria de Estado de Saúde dar o efetivo cumprimento do disposto nesta lei.

Art. 6º As despesas decorrentes da execução desta lei correrão à conta de dotações orçamentárias próprias, suplementadas se necessário.

Art. 7º Esta lei entra em vigor no prazo de 90 (noventa) dias, revogadas disposições em contrário.

Plenário das Deliberações “Deputado Renê Barbour” em 21 de Maio de 2015

Janaina Riva
Deputada Estadual

JUSTIFICATIVA

Conforme publicado na 1ª página do Diário Oficial de Poder Executivo do Estado de São Paulo, no dia 29 de novembro de 2013, houve um avanço considerável no exame denominado “teste do pezinho” com a inclusão de mais duas doenças que podem ser identificadas. Entretanto, o Teste Molecular de DNA, que identifica a Síndrome do X-Frágil, não está incluído.

A Síndrome do X Frágil (SXF) é uma condição de origem genética, considerada a causa mais frequente de comprometimento intelectual herdado. As pessoas afetadas apresentam atraso no desenvolvimento, problemas de comportamento e, eventualmente, características físicas peculiares.

O melhor tratamento da Síndrome do X Frágil é o diagnóstico precoce e a adoção imediata de medidas preventivas. O medo e a falta de conhecimento e iniciativa podem ser piores que o preconceito.

Tratamento: O X Frágil não tem cura, mas tem tratamento. E quanto mais cedo o diagnóstico e o início do tratamento, melhor será a qualidade de vida do portador da SXF.

As crianças devem ser acompanhadas por neurologista, fonoaudiólogo, terapia ocupacional e outros profissionais tanto da saúde como da educação. Por enquanto não há cura, apesar de que várias empresas farmacêuticas estão realizando ensaios clínicos para um novo tipo de medicamento para melhorar os sintomas da SXF.

Sobre o impacto de ter um filho com SXF: O diagnóstico de uma perturbação grave do desenvolvimento, como a Síndrome do X Frágil (SXF), é um claro exemplo de como muda o percurso de vida de uma família. A Síndrome do X- Frágil (SXF), não raro, acarreta em verdadeiras crises na vida das pessoas e das famílias e requerem sempre algum tipo de ajustamento e adaptação.

Em razão da inexistência de estudos no Brasil que dimensionem a prevalência e incidência da SXF, faz-se importante a adoção de mecanismos que permitam o diagnóstico precoce para que as famílias busquem os apoios necessários, tanto na área médica quanto educacional.

A busca desse apoio inclui o aconselhamento genético, já que o atraso no diagnóstico pode levar a gestações subsequentes, antes da SXF ter sido diagnosticada no primeiro filho.

Estima-se que 1 em 2000 homens e 1 em 4000 mulheres sejam afetados pela mutação completa.

Projetando-se esta estimativa para o Estado de São Paulo, temos: para cerca de 20 milhões de homens, aproximadamente 10 mil seriam portadores da SXF. Mulheres, seriam pouco mais de 5 mil.

É o caso de se indagar: com as dificuldades comportamentais e de relacionamento dos portadores da síndrome, como terá sido a vivência desta camada da população no contexto familiar, educacional e social?

Características comportamentais.

Retardo mental: o retardo mental pode variar de leve a profundo, sendo geralmente mais grave em homens (QI em torno de 40) e podendo piorar ao longo do tempo.

Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor: demora para sentar-se, para andar; dificuldade na coordenação de movimentos amplos e finos, etc.

Dificuldade em articular a fala: retardo na aquisição da linguagem. **Quando adquirem a fala apresentam linguagem peculiar:** fala rápida, ritmo desordenado, dispraxia oral (Alterações na programação e execução do ato motor da fala, assim como na percepção e articulação de sons), volume alto, habilidade sintática preservada dificuldade na relação semântica (temporal, sequencial conceitual, inferências), boa capacidade imitativa de sons, bom senso de humor, uso frequente de frases automáticas.

Em prefácio do livro “Síndrome de X frágil – pessoas, contextos & percursos”, escreve o Professor Donald

Bailey, um dos mais conhecidos e respeitados investigadores mundiais no campo da intervenção precoce e da educação especial:

“Comemora-se este ano, 2013, o 50º aniversário da descrição, por Martin e Bell (1963), das características marcantes de uma perturbação que viria a ser conhecida como Síndrome do X Frágil (SXF). Onze pessoas da mesma família, todas do sexo masculino, tinham em comum um conjunto de sintomas, incluindo deficiência intelectual, características físicas e alterações de comportamento.

Designado, nessa altura, como Síndrome de Martin-Bell, essa perturbação era obviamente herdada, mas de uma forma que não era, de modo algum, compreendida, pelo que foi descrito apenas como uma ‘linhagem de deficiência mental’. Cerca de 30 anos depois, os cientistas descobriram que a SXF é causada por uma ‘mutação’ ou alteração num único gene, conhecido como FMR1 ligado ao cromossomo X. Segmentos de tripletos de DNA, conhecidos como CGG, expandiram-se, dos normais 28 ou 29 para mais de 200, nos indivíduos com SXF, desligando a produção de uma proteína (FMRP), conhecida como importante para o normal desenvolvimento do cérebro. Além disso, descobriu-se que a SXF é transmitida através de progenitores portadores que também têm um número mais elevado de repetições CGG, no intervalo de 55-199. Nesses portadores, a transmissão do gene FMR1 é instável, de modo que os filhos de portadores têm habitualmente mais repetições CGG que os seus pais.”

Oportuno destacar que o Professor Donald Bailey participou do 2º Congresso Internacional sobre a Síndrome do X Frágil: Pessoas, Contextos e Percursos, realizado nos dias 12 e 13 de abril de 2013, na cidade de Évora, Portugal. Foi uma iniciativa conjunta da Universidade de Évora, da Associação Portuguesa da Síndrome do X Frágil e da Associação SXF da Extremadura (Espanha) inserindo-se num projeto de investigação em curso, que levou a Évora importantes investigadores na área da deficiência.

Exemplo digno de destaque de engajamento nesta causa é o do craque do Barcelona, Leonel Messi:

“Em 2009, Messi levantou a camisa e apresentou a mensagem “Síndrome x Frágil” ou mais conhecida como Martin & Bell, ou seja, um problema genético que está ligado ao cromossomo X e está presente no DNA, que é responsável pelas características dos seres vivos, de muitas crianças diagnosticadas com autismo.

Messi não levantou a camisa para chamar atenção de que ele foi diagnosticado com essa doença quando pequeno. E sim para o mundo estar atento a todas as crianças com esse problema. No mesmo ano, o jogador mandou um cheque para a Associação Catalã de Síndrome X Frágil no valor de 82 mil e 22 euros. Sua ajuda divulgou algo que é invisível para muitos, mas que atinge milhões de famílias”.

O Estado de Mato Grosso precisa engajar-se na tratativa desta questão importantíssima de saúde pública, dado que a Síndrome do X Frágil é algo para muitos ainda desconhecido. E ignorar esta questão acarreta sérias consequências para todos os envolvidos.

O fato é que a situação hoje é aquela em que muitos pais desconhecem a razão pela qual o seu filho não consegue acompanhar o desenvolvimento regular do ensino e acabam ficando com diagnósticos imprecisos de deficiência mental, autismo, quando estes são apenas alguns dos sinais da Síndrome.

Esta situação também se dá porque esta anomalia genética é ainda muito pouco conhecida pelos

profissionais de saúde, sendo certo que muitos anos se passam, muita frustração e estresse ocorrem até que os pais venham a ter ciência do que realmente acomete seu filho.

Tanto é assim que, na generalidade dos casos, o nascimento (e a gravidez) acontece sem qualquer problema, não havendo qualquer sinal ou indicador que aponte para a existência de algum tipo de perturbação do desenvolvimento.

Vale aqui transcrever um questionamento que consta da página 16 do livro “Síndrome de x frágil – pessoas, contextos & percursos”: *A questão política fundamental é se vamos continuar a contar com uma abordagem baseada em sintomas para identificar os indivíduos afetados ou se tentamos oferecer algum tipo de programa de rastreio*”. Este projeto propõe o rastreio neonatal.

Conclui-se que esta detecção precoce do portador da Síndrome do X-Frágil (com a realização deste exame “teste molecular de DNA” em recém-nascido) irá auxiliar sobremaneira na preparação dos familiares e das instituições para que alcancem o máximo de desenvolvimento da pessoa afetada (competências ou aprendizagem) e também o máximo de inclusão nos contextos familiar, educacional e social.

Diante do exposto, conto com o apoio dos nobres pares para a aprovação da matéria, bem como o acolhimento pelo Governador do Estado, visto ser a proposta de suma importância para a saúde pública mato-grossense.

Plenário das Deliberações “Deputado Renê Barbour” em 21 de Maio de 2015

Janaina Riva
Deputada Estadual