

Nº 185 - DOE – 05/10/2022 - p.3

PROJETO DE LEI Nº 582, DE 2022

Institui o Dia de Conscientização sobre Síndrome de DiGeorge ou Síndrome de Deleção 22q11.2

A ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO ESTADO DE SÃO PAULO
DECRETA:

Artigo 1º - Fica instituído o Dia de Conscientização sobre Síndrome de DiGeorge ou Síndrome de Deleção 22q11.2, a ser comemorado, anualmente, no dia 22 de Novembro, dedicada à elaboração e divulgação de ações educativas que auxiliem o diagnóstico e tratamento das manifestações e anomalias decorrentes desta doença genética.

Artigo 2º - Todas as unidades da rede pública de saúde do Estado deverão promover as ações de que trata o artigo 1º desta lei.

Artigo 3º - Para fins do estabelecido nesta lei, o Governo do Estado de São Paulo poderá estabelecer parcerias com a iniciativa privada e instituições de saúde que possam contribuir na divulgação e ampliação do alcance das informações sobre a Síndrome de DiGeorge.

Artigo 4º - As despesas decorrentes da execução desta lei correrão à conta de dotações orçamentárias próprias.

Artigo 5º - Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

JUSTIFICATIVA

A Síndrome de DiGeorge (SDG) ou Síndrome da deleção 22q11.2 é uma anomalia causada pela deleção de um pequeno pedaço do cromossomo 22, próximo do meio do cromossomo, na localização designada como q11.2, ou seja, no braço maior do cromossomo.

É uma doença genética rara decorrente de um distúrbio cromossômico que causa diversos problemas no feto e no desenvolvimento de vários sistemas do corpo. A Síndrome de DiGeorge ou síndrome velocardiofacial pode causar problemas cardíacos, mau funcionamento do sistema imunológico, fenda palatina e baixos níveis de cálcio no sangue. A prevalência da síndrome de deleção 22q11.2 é estimada como 1:4000.

A Síndrome de DiGeorge foi identificada no começo da década de 1990, sendo considerada uma das síndromes de microdeleção genética mais frequentes. A síndrome apresenta padrão de herança autossômico dominante, ou seja, indivíduos acometidos apresentam um risco de 50% de transmiti-la a seus filhos. As causas da Síndrome de DiGeorge estão relacionadas com o uso de álcool durante a gravidez, desenvolvimento de diabetes gestacional e as alterações genéticas espontâneas do cromossomo 22, que podem acontecer sem causa específica.

Dentre as anomalias geradas pela Síndrome de DiGeorge estão: pele azulada; distúrbios hormonais, alterações faciais (implantação baixa das orelhas, boca em forma de boca de "peixe", má formação nos olhos); surdez ou diminuição acentuada da audição anomalias cardíacas; problemas psiquiátricos, comportamentais e cognitivo; atraso mental; déficit de crescimento.

Além disso, em alguns casos, a Síndrome de DiGeorge também pode causar problemas respiratórios, dificuldade para aumentar de peso, atraso na fala, espasmos musculares ou infecções frequentes, como amigdalite ou pneumonia, por exemplo.

A maioria das características desta síndrome é visível após o nascimento, mas em alguns casos os sintomas podem ficar evidentes no decorrer da infância, principalmente se a anomalia for de grau leve.

Geralmente o diagnóstico da Síndrome de DiGeorge é feito pelo médico pediatra através da observação das características da doença. Neste caso, exames de diagnóstico podem ser feitos para identificar a incidência de alterações cardíacas comuns da síndrome de deleção 22q11.2.

O exame de sangue também é fundamental no diagnóstico, pois avalia a presença de alterações no cromossoma 22, que é o responsável pelo surgimento da síndrome.

Embora o bebê sobreviva ao parto, a vida de uma criança com DiGeorge traz complicações e a necessidade de cuidados, terapias e intervenções médicas específicas. É comum o comprometimento de várias articulações o que pode tornar mais difícil o manejo destes pacientes.

Os pacientes são classificados de acordo com a gravidade das alterações imunológicas em SDG completa ou parcial. Em pacientes com disfunção importante do sistema imunológico podem ocorrer infecções graves por adenovírus, rotavírus e parainfluenza, assim como citomegalovirose disseminada, reação enxerto versus hospedeiro e linfoma de células B4. As infecções de trato respiratório sejam virais e prolongadas ou secundárias a bactérias, também têm correlação com os defeitos de células T.

Em muitos casos pode haver infecções de repetição, sem comprometimento celular, mas decorrente de defeitos anatômicos regionais, principalmente de vias aéreas.

O diagnóstico preciso e precoce da Síndrome de DiGeorge é fundamental para a adequada avaliação do paciente e definição das terapias e intervenções que lhe serão essenciais.

Neste sentido, o presente projeto de lei objetiva proporcionar o conhecimento à população sobre esta Síndrome e atuar através da divulgação e informações que possam levar a um diagnóstico e tratamento mais adequado.

Além disso, a instituição de um marco que garanta a disseminação de informações sobre este assunto é importante para que os órgãos de saúde que compõem a rede pública atuem de forma integrada, podendo, inclusive contar com a cooperação da iniciativa privada, visando um enfrentamento mais adequado das complicações que acompanham a doença, e uma maior qualidade de vida aos pacientes portadores da Síndrome de DiGeorge e seus familiares.

Neste propósito, contamos com o apoio dos nobres pares.

Sala das Sessões, em 6/10/2022.

a) Edmir Chedid - UNIÃO