



PROJETO DE LEI PL./0463.6/2019

Autoriza a instituição do exame "Teste Molecular de DNA" no Estado de Santa Catarina.

Art.1º Fica o Poder Executivo autorizado a realizar o exame "Teste Molecular de DNA" em recém nascidos com história familiar da Síndrome do X Frágil, bem como nas crianças, jovens e adultos que apresentem comprometimento intelectual de causa desconhecida, matriculadas ou não em escolas especializadas, e para as pessoas que possuem familiares portadores da mutação causadora da Síndrome do X Frágil.

Parágrafo único – O exame a que se refere o "caput" deste artigo será realizado exclusivamente mediante indicação médica, quando detectadas no paciente as características da Síndrome do X Frágil e para as pessoas que possuem familiares portadores da mutação causadora da síndrome.

Art.2º As pessoas diagnosticadas com a Síndrome do X Frágil receberão acompanhamento clínico especializado multidisciplinar.

Art. 3º Para as famílias das pessoas diagnosticadas com a Síndrome do X Frágil será oferecido pelo Estado o aconselhamento genético, com a finalidade de fornecer informações sobre as condições genéticas e os riscos genéticos para uma futura gravidez, permitindo uma decisão reprodutiva esclarecida e prevenindo a ocorrência de novos casos.

Parágrafo único – O aconselhamento genético a que se refere o "caput" deste artigo será realizado por médicos geneticistas da rede pública.

Art. 4º O Estado, através da Secretaria de Estado da Saúde, indicará a unidade de saúde responsável pela realização do exame e pelo respectivo tratamento.

Art. 5º O Poder Executivo regulamentará a presente lei, no que couber, no prazo de 90 (noventa) dias, contados da data de sua publicação.

Art. 6º As despesas com a execução da presente lei correrão por conta de dotações orçamentárias próprias, suplementadas se necessário.

Art. 7º Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

Sala das Sessões,

Deputada Marlene Fengler

|                    |                      |
|--------------------|----------------------|
| Lido no expediente |                      |
| 1142               | Sessão de 03/12/19   |
| As Comissões de:   |                      |
| ( )                | Justiça              |
| ( )                | Segurança            |
| ( )                | Orçamento e Finanças |
| ( )                | Defesa Civil         |
| ( )                | Secretaria           |



## JUSTIFICATIVA

A propositura pretende instituir no Estado o “Teste Molecular de DNA” para a detecção da Síndrome do X Frágil, que é uma condição de origem genética causadora de um comprometimento intelectual, caracterizada por um atraso no desenvolvimento, problemas de comportamento e, eventualmente, características físicas peculiares.

A Síndrome do X Frágil é a forma mais frequente de deficiência mental herdada, afetando homens e mulheres. O comprometimento mental dos afetados é variável. Alterações de comportamento, como hiperatividade e déficit de atenção, também são observadas, além de sinais identificados em **transtornos do espectro autista**. Algumas características físicas tornam-se mais evidentes após a puberdade, como face alongada, orelhas grandes e em abano, mandíbula proeminente e macroorquidia. Mulheres portadoras de pré-mutação podem apresentar menopausa precoce, que se caracteriza pela cessação completa dos períodos menstruais antes dos 40 anos de idade.

Homens portadores de pré-mutação podem apresentar Síndrome do Tremor/Ataxia associada a X Frágil, caracterizada por ataxia cerebelar de início tardio e tremor de intenção. Este quadro se manifesta com menor frequência entre as mulheres portadoras de pré-mutação.

Destaca-se que a mutação do gene FMR1 que causa a Síndrome do X Frágil, quando ocorre em recém-nascido do sexo masculino, indica que ele manifestará deficiência intelectual, alterações comportamentais e sinais físicos que caracterizam a síndrome, já entre os recém-nascidos do sexo feminino portadores da mutação, a deficiência intelectual se apresenta de maneira leve, com dificuldades de aprendizado de grau variável, mas podem também não ter déficit intelectual ou qualquer sinal clínico da doença.

Cumprе salientar que, atualmente, não há cura para a Síndrome do X Frágil, mas existe tratamento para grande parte dos sintomas. Entretanto, nem todos os indivíduos apresentam as mesmas dificuldades e nem todos respondem da mesma



maneira a um mesmo tratamento, o que ressalta a necessidade da formação de uma equipe multidisciplinar capacitada, podendo combinar atendimentos terapêuticos, de educação especial e uso de medicamentos de acordo com as necessidades específicas de cada indivíduo.

O teste de DNA ou teste molecular para pesquisa do gene FMR1, determinará a presença da Síndrome do X Frágil. O teste detectará mais de 99% dos casos com a Síndrome incluindo portadores que são associadas a outras doenças como: FAXPOI (Síndrome do X Frágil associada insuficiência ou falha a Ovariana Precoce), FAXTAS (Síndrome do X Frágil associado ao Tremor e Ataxia Nervosa) e FXAND (Síndrome do X Frágil associada a doenças neuropsiquiátricas).

Sendo assim, o melhor tratamento da Síndrome do X Frágil ainda é o diagnóstico precoce e a adoção imediata de medidas preventivas. Por conseguinte, o teste laboratorial para diagnóstico da síndrome é indicado para as crianças, jovens e adultos que apresentem comprometimento intelectual de causa desconhecida e para as pessoas que possuem familiares portadores da mutação.

Por conseguinte o teste laboratorial para o diagnóstico da síndrome deverá ser realizado em todo recém nascido com história familiar com a síndrome, e em crianças, jovens e adultos que apresentem comprometimento intelectual de causa desconhecida, autismo (~40% do X Frágil possuem autismo), familiares portadores da mutação.

A síndrome afeta uma em cada 4 mil meninas e um em cada 2 mil meninos, que são afetados com grande severidade. Dessa forma, com o aumento no número de diagnósticos de X Frágil, menos afetados aparecerão em futuras gerações, evitando assim a Deficiência Intelectual e doenças afins.

Por ser uma síndrome de natureza hereditária, 50% dos filhos de uma mulher portadora tem chance de nascer com a síndrome, e 100% das mulheres nascidas de um homem portador serão portadoras da síndrome. Por isso o diagnóstico se faz essencial. Sendo que, o teste em recém nascido é mandatário quando existem casos de familiares com X Frágil.



É necessário salientar que um dos maiores benefícios oriundos da confirmação da Síndrome do X Frágil por meio dos testes laboratoriais de análise molecular é o aconselhamento genético efetuado por profissionais especializados, que proporciona à família um esclarecimento sobre a doença, permitindo o direcionamento de terapias educacionais apropriadas, e uma posterior decisão reprodutiva esclarecida, o que pode prevenir novos casos.

Por isso, 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.

Ante o exposto, conto a colaboração dos senhores Deputados para a aprovação do presente Projeto, que visa defender os produtores de todo o Estado.

Sala das sessões

  
Deputada Marlene Fengler