

PROJETO DE LEI N. _____ DE 2017

(Do Sr. Marcelo Aro)

Institui o Dia Nacional da Síndrome Cornélia de Lange (CdLS).

Art. 1º. Fica instituído o Dia Nacional da Síndrome Cornélia de Lange, a ser celebrado, anualmente, no segundo sábado do mês de maio.

Parágrafo único: As comemorações do Dia Nacional da Síndrome Cornélia de Lange visam ao desenvolvimento de conteúdos para conscientizar a sociedade sobre as necessidades específicas de organização social e de políticas públicas para este seguimento populacional e para combater o preconceito e a discriminação.

Art. 2º. Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

JUSTIFICATIVA

A Síndrome Cornélia de Lange (CdLS) é um distúrbio genético presente desde o nascimento e que causa uma série de comprometimentos físicos, cognitivos e neurológicos. Por essa razão, é essencial o seu diagnóstico precoce e adequado, o que não ocorre em muitos casos. Sem o diagnóstico correto, as chances de sobrevivência do recém nascido são reduzidas e o seu desenvolvimento é prejudicado.

A CdLS afeta igualmente ambos os sexos e é encontrada em todas as raças e origens étnicas. Segundo a Associação Brasileira Síndrome Cornélia de Lange, a sua ocorrência é estimada em 1 para cada 50.000 nascidos vivos. Por essa razão, enquadra-se, pelos parâmetros da Organização Mundial da Saúde, na categoria de doença rara, entendida como aquela que incide em até 65 pessoas a cada 100 mil habitantes. Esse critério também é adotado pela Portaria nº 199, de 30 de janeiro

de 2014, do Ministério da Saúde, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras¹.

Não se sabe ao certo qual a origem dessa Síndrome. Alguns casos são resultantes de alterações genéticas, apresentando causa teratogênica. Foi descrita pela primeira vez no ano de 1916, pelo médico W. Brachmann, quando realizava autópsias. Posteriormente, no ano de 1933, Cornélia de Lange descreveu características semelhantes descritas por Brachmann. Um gene responsável pela CdLS chamado “NIPBL” no cromossomo 5, foi descoberto em 2004 em conjunto por pesquisadores do Hospital Infantil da Filadéfica, EUA e pesquisadores da Universidade de Newcastle no Reino Unido. Em 2006, um segundo gene chamado “SMC1A” foi encontrado no cromossomo X por cientistas italianos. A descoberta do terceiro gene foi anunciada em 2007. O gene “SMC3” está no cromossomo 10 e também foi descoberto pela equipe de pesquisa na Filadélfia. Os últimos dois genes parecem correlacionar-se com uma forma mais branda da Síndrome.

Por se tratar de um síndrome rara, há pouquíssima difusão de informações a seu respeito, inclusive no meio médico, o que dificulta o desenvolvimento de meios de diagnóstico, técnicas de tratamento e medicamentos que possibilitem o incremento da qualidade de vida e da longevidade dessas pessoas.

O site especializado *Pais e Filhos*, em matéria sobre a Síndrome, relata essa realidade:

“Dr., pode escrever num papel? Não entendi o que você disse!” Foi assim que Juliana Aveiro reagiu ao saber que a filha Malu tinha Síndrome Cornélia de Lange. Durante a gravidez, Juliana já tinha passado por alguns problemas. Precisou ficar em repouso e a bebê não crescia como deveria.

‘Mas toquei a gestação com pensamento de que quando a Malu nascesse, cresceria. O problema provável era a minha placenta e não na minha bebê’, lembra Juliana. Então, na 37º semana de gestação, a Malu nasceu pequena e ‘a cara do pai’.

Malu não mamou no peito e não crescia como deveria, mas o médico da família foi cauteloso e pediu exames aos poucos. Foi só com 1 ano e 4 meses, quando a mãe foi ler sobre autismo, que a Síndrome Cornélia de Lange começou a aparecer.

Juliana contou que o médico esclareceu que, apesar de ter algumas características do autismo, ainda não era isso. Pediu mais um exame, chamado de exoma. O diagnóstico estava dado e, hoje, Malu se desenvolve bem. ‘Faz terapias diárias de fisioterapia,

¹ Disponível em <<http://cdlsbrasil.org/Home/WhatCdLS>> Acessado em 07/08/2017.

fonoaudiologia, Terapia Ocupacional e consulta um psicólogo', conta Juliana.

A história da descoberta da Malu foi relativamente rápida, mas nem todos os casos são assim. É por isso que o conhecimento e a divulgação são importantes"².

De acordo com a Associação Brasileira Síndrome Cornélia de Lange, o distúrbio causa comprometimentos físicos, cognitivos e neurológicos, como dificuldades de alimentação, problemas de visão, perda auditiva, dificuldades de fala e baixo peso³.

Por essa razão, a instituição de um Dia Nacional da Síndrome tem por objetivo orientar e conscientizar a sociedade e a classe médica sobre a existência da síndrome e incentivar o desenvolvimento de pesquisas a seu respeito.

De acordo com o presente Projeto, no Dia Nacional da Síndrome os órgãos públicos responsáveis pela coordenação e implementação de políticas públicas voltadas às doenças e síndromes raras ficarão incumbidos de promover a realização e divulgação de eventos que valorizem a pessoa com Síndrome Cornélia de Lange na sociedade.

Com tais ações, espera-se que sejam difundidas mais informações sobre a Síndrome e aguçado o interesse a seu respeito. Mais do que isso. Espera-se que tal divulgação envolva a sociedade e angarie esforços no sentido de melhoria no diagnóstico e tratamento da Síndrome.

De igual modo, objetiva-se que a maior difusão de informações leve os estudantes, pesquisadores e demais membros da academia médica a se interessarem pelo desenvolvimento de pesquisas a respeito da síndrome, contribuindo para o desenvolvimento técnico e científico do País na seara do diagnóstico e tratamento de síndromes e doenças raras, levando mais dignidade aos cidadão por elas acometidos.

Sendo assim, em razão de seu elevado valor social e da relevância do tema proposto, pedimos aos nobres pares o apoio necessário à aprovação da matéria.

Sala de Sessões, em 18 de setembro de 2017.

MARCELO ARO
Deputado Federal

² Disponível em < <https://www.paisefilhos.com.br/crianca/sindrome-cornelia-de-lange-pouco-conhecida-e-merece-sua-atencao/?offset=1186> > Acessado em 07/08/2017.

³ Disponível em <<http://cdlsbrasil.org/Home/WhatCdLS>> Acessado em 07/08/2017.