

(Do Sr. CÉLIO SILVEIRA)

IV- oferta de assistência multidisciplinar e integral às pessoa com DHR, com garantia de orientações sobre a doença, ensino e utilização do braile e serviços que garantam a saúde física e mental.

Art. 3º São objetivos da Política Nacional de Conscientização e Assistência às pessoas com Distrofias Hereditárias de Retina:

I- realizar campanhas de divulgação e conscientização sobre as DHR;

II- garantir atendimento especializado no SUS, com a oferta de métodos para diagnóstico e tratamento integral, inclusive com a disponibilização de todo os exames necessários, acompanhamento da progressão e evolução da doença, terapias e medicações;

III- assegurar o acesso ao teste genético necessário, de acordo com as diretrizes aprovadas pela Associação Médica Brasileira;

IV- Garantir tratamento multidisciplinar ao paciente com profissionais tais como oftalmologistas, nutricionistas, fisioterapeutas, psicólogos e geneticistas;

V- implementar centros de atendimento aos pacientes com DHR, garantindo mais agilidade no acesso às consultas, exames e tratamento, de acordo com critérios estabelecidos pela União;

VI- promover ações de inclusão, ensino e utilização do braile aos pacientes com DHR, seus familiares e cuidadores;

VII- promover ações que alavanquem e subsidie pesquisas científicas para DHR.

Art. 4º O Poder Público poderá promover parcerias com entidades sem fins lucrativos para execução da Política Nacional de Conscientização e Assistência às pessoas com Distrofias Hereditárias de Retina.

Art. 5º O Poder Executivo regulamentará esta Lei e implementará as ações no prazo de noventa dias.

Art. 6º Esta lei entra em vigor na data da sua publicação.



## JUSTIFICAÇÃO

Segundo a Associação Retina Brasil, que apoia as pessoas com doenças da retina e seus familiares, as distrofias hereditárias da retina (DHR) constituem um grupo de doenças hereditárias que estão associadas à perda progressiva da função visual. Os indivíduos com estas patologias possuem alterações genéticas que causam danos em um ou mais tipos de células que compõem a retina e a evolução leva à incapacidade visual.

As DHR afetam cerca de 1 em cada 2.000 a 3.000 indivíduos e são marcadas por expressiva heterogeneidade clínica e genética.<sup>1</sup> No Brasil, estima-se que 70 mil pessoas têm distrofias hereditárias da retina e a maioria não tem atendimento adequado e celeridade de oftalmologistas especializados para o diagnóstico e acompanhamento no Sistema Único de Saúde.

As DHR são consideradas doenças raras e entre as características da patologia estão a degeneração progressiva da retina e a redução significativa ou perda total da visão, o que causa profundo impacto sobre a vida do indivíduo, da família e da sociedade. O início, progressão e gravidade da doença são muito variáveis.<sup>2</sup>

Nesse contexto, as DHR podem se manifestar de forma isolada ou como parte de uma síndrome, gerando impacto na morbimortalidade se diagnosticadas precocemente. Dentre as principais DHR encontramos a retinose pigmentar, doença de Stargardt, amaurose congênita de Leber (distrofia da infância), síndrome de Usher, coroideremia, distrofia de cones ou cones-bastonetes, síndrome de Bardet-Biedl, doença de Best, acromatopsia, entre outras. Porém, as mais comuns são a retinose pigmentar, doença de Stargardt e a amaurose congênita de Leber. Entre as síndromes oftalmológicas, a mais comum é a síndrome de Usher, que afeta a visão e a audição.<sup>3</sup>

As pesquisas demonstram que mais de 300 genes já foram apontados como causadores das DHR. Os testes genéticos permitem o

<sup>1</sup> Carta ao editor disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/34287519/>

<sup>2</sup> Estudo clínico disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30374144/>

<sup>3</sup> Estudo clínico disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30374144/>



diagnóstico molecular de precisão e é essencial para o melhor aconselhamento genético das famílias com doentes raros. No entanto, ainda não são ofertados pelo SUS.

Os sinais e sintomas relacionados à presença de uma DHR podem iniciar desde os primeiros meses de vida até a idade adulta. Os primeiros sintomas costumam ser diminuição da visão central, dificuldade de adaptação na troca de ambientes claro-escuro, dificuldade de visão noturna, diminuição do campo visual, baixa visual e percepção de manchas na visão. Os principais sinais podem ser percebidos mesmo antes da avaliação com o oftalmologista, como: nistagmo, estrabismo, tropeçar ao caminhar, manter as luzes acesas no período noturno, necessidade de acompanhante para se deslocar, entre outros, que estão diretamente ligados à limitação causada pela doença e seus sintomas.<sup>4</sup>

Nos últimos dias, em função de uma proposição de nossa autoria que tratava especificamente da Retinose Pigmentar, recebemos e acolhemos a demanda da associação Retina Brasil para que pudéssemos ampliar o objeto do projeto citado. Assim, apresentamos a presente proposição com o objetivo de criar a Política Nacional de Conscientização e Assistência às pessoas com Distrofias Hereditárias de Retina.

Nesse sentido, visando garantir divulgação das DHR, acesso dos pacientes aos testes genéticos e demais exames complementares, acompanhamento multiprofissional, tratamentos adequados, capacitação para independência das pessoas acometidas com a patologia e seus familiares, bem como promover pesquisas científicas na área, propomos o presente Projeto de Lei.

Ante o exposto, peço o apoio dos Nobres Pares para aprovação desta proposição.

<sup>4</sup> Disponível em: <https://amb.org.br/wp-content/uploads/2021/08/DISTROFIAS-HEREDITARIAS-DE-RETINA-FINAL-22.02.2021.pdf>



Sala das Sessões, em        de        de 2023.

Deputado CÉLIO SILVEIRA

Apresentação: 11/04/2023 14:53:30.193 - MESA

PL n.1765/2023



Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Célio Silveira

Para verificar a assinatura, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD238780062900>

