



Câmara dos
Deputados

PROJETO DE LEI Nº , DE 2023.
(Do Sr. Ismael)

Apresentação: 09/10/2023 17:38:04.503 - Mesa

PL n.4895/2023

Institui o Dia Nacional de Conscientização
sobre os Distúrbios Congênitos da
Glicosilação.

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º Fica instituído o Dia Nacional de Conscientização sobre os Distúrbios Congênitos da Glicosilação, a ser celebrado anualmente no dia 16 de maio.

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

JUSTIFICATIVA

As doenças congênitas da glicosilação são condições hereditárias raras, multissistêmicas e que podem ter características bem diversas. A glicosilação é o processo de adição de açúcares a proteínas e lipídios, resultando na formação de glicoproteínas e glicolipídeos. Indivíduos com essas alterações genéticas podem ter distúrbios em sua função muscular, no sistema nervoso, no sistema endócrino, entre outros.

Existem diferentes tipos de anomalias congênitas decorrentes de falhas no processo de glicosilação. Diante dessa ampla heterogeneidade, o



* C D 2 3 7 6 2 6 4 5 2 2 0 0 *



Câmara dos Deputados

diagnóstico correto relaciona-se com um melhor prognóstico. Além disso, após a confirmação genética e molecular da alteração, é possível realizar uma adequada avaliação dos riscos, bem como aconselhamento genético familiar.

Um tipo de doença congênita da glicosilação é a Síndrome de Walker-Walburg, condição rara que envolve distrofia muscular congênita e alteração cerebral e ocular. Isso acontece devido à má-formação do sistema nervoso já na fase embrionária. Outra anomalia congênita devido à mutação nos genes da glicosilação é a Anomalia de Peters. Nesses casos, os pacientes apresentam retardo mental além de opacidade corneana devido à alteração no segmento anterior do olho.

Atualmente, existem tratamentos apenas para alguns tipos de doenças congênitas da glicosilação. Assim, há urgência no desenvolvimento de pesquisas direcionadas à melhora da qualidade de vida dos pacientes com essas graves alterações genéticas. Nesse contexto, evidencio então a premência de maior conscientização quanto à necessidade de ampliar os esforços no enfrentamento dos desafios que esse grupo de doenças congênitas trazem à população. Assim, apresento essa proposição para instituir o Dia Nacional de Conscientização sobre os Distúrbios Congênitos da Glicosilação. Ressalta-se que em todo dia 16 de maio já é celebrado o Dia Mundial dessas doenças congênitas.

Pelo exposto, considero que é essencial promover maior visibilidade social quanto às alterações congênitas decorrentes de falhas no processo de glicosilação. Assim, solicito o apoio dos nobres pares para a aprovação deste projeto de lei.

Sala das Sessões, de outubro de 2023.

Deputado Ismael
PSD/SC

