

PROJETO DE LEI Nº , DE 2024

(Do Sr. PEZENTI)

Dispõe Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, para incluir a adrenoleucodistrofia ligada ao cromossomo X (ALD-X) e outras doenças peroxissomais no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º Esta Lei altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, Estatuto da Criança e do Adolescente, para incluir a adrenoleucodistrofia ligada ao cromossomo X (ALD-X) e outras doenças peroxissomais no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Art. 2º O art. 10 da Lei nº 8.069, de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 10
.....
II -
.....
e) adrenoleucodistrofia ligada ao cromossomo X (ALD-X) e outras doenças peroxissomais.
..... (NR)”

Art. 3º Esta lei entra em vigor na dada de sua publicação.

JUSTIFICAÇÃO

O teste do pezinho, que faz parte do Programa Nacional da Triagem Neonatal, do Ministério da Saúde, foi ampliado pela Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Contudo, esta lei deixou de incluir a adrenoleucodistrofia



ligada ao cromossomo X e outras doenças peroxissomais, que fazem parte do teste do pezinho na modalidade ampliada realizada por laboratórios particulares e na triagem ampliada nos poucos locais onde é feito pelo SUS. Sem essa inclusão, o exame estaria incompleto.

As doenças peroxissomais são erros inatos do metabolismo que abrangem diversas doenças, todas raras, das quais a mais conhecida é a adrenoleucodistrofia ligada ao X. O quadro clínico pode variar bastante, podendo afetar o sistema nervoso (com quadros neurológicos e/ou psiquiátricos) e/ou adrenal. Apesar de haver diversas pesquisas para tratamento da adrenoleucodistrofia ligada ao X (terapias genéticas), a única atualmente aceita com respaldo científico é o transplante de medula óssea.

Existem duas principais justificativas para a inclusão dessas doenças em um programa de triagem populacional.

Primeiro, já está comprovado que o transplante de medula óssea é muito mais eficaz para bloquear a evolução do quadro neurodegenerativo quando realizado na fase pré-sintomática. Ou seja, para que o único tratamento existente até o momento tenha algum efeito, é necessário diagnosticar o paciente antes que qualquer alteração da doença se manifeste. Isso só é possível se todas as pessoas assintomáticas forem testadas pelo teste do pezinho.

Segundo, a adrenoleucodistrofia ligada ao X pode se manifestar apenas com sinais e sintomas de comprometimento adrenal, sem quadro neurodegenerativo. Como essa forma da doença é de diagnóstico bastante difícil e, por outro lado, de tratamento muito mais fácil (demandando apenas reposição hormonal de corticosteroides), sem um exame de triagem, a chance de um médico generalista suspeitar do quadro é praticamente zero.

Desta forma, apresentamos esta proposição a fim de sanar esta lacuna. Incluímos essas doenças na etapa 2 da ampliação da triagem neonatal porque apresentam uma situação bastante semelhante às demais desse grupo; e o Ministério da Saúde, no documento de Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, estabelece que, dentre os erros inatos do metabolismo, a



adrenoleucodistrofia ligada ao cromossomo X e as outras doenças peroxissomais estariam em uma fase anterior às doenças lisossômicas e posterior aos erros inatos do metabolismo com manifestação aguda.

Em face do exposto, peço a meus nobres Pares apoio para aprovação deste projeto de lei.

Sala das Sessões, em de de 2024.

PEZENTI
Deputado Federal

