

PROJETO DE LEI Nº _____, DE 2024

(Da Sra. ERIKA KOKAY)

Cria a Semana Nacional de Conscientização sobre Doenças Mitocondriais.

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º. Esta lei cria a Semana Nacional de Conscientização sobre Doenças Mitocondriais.

§ 1.º Para os efeitos desta Lei, são consideradas doenças mitocondriais aquelas resultantes de alterações no DNA (ácido desoxirribonucleico) contido nas mitocôndrias, pequenas estruturas presentes nas células que produzem mais de noventa por cento da energia necessária para o funcionamento celular, cuja disfunção pode acarretar distúrbios como Neuropatia Óptica Hereditária de Leber (LHON) Síndrome de Leigh, Encefalomiopatia Mitocondrial, Acidose Láctica e episódios similares a acidentes vasculares cerebrais, entre outras.

Art. 2º. Fica instituída a Semana Nacional de Conscientização sobre Doenças Mitocondriais, a ser realizada, anualmente, entre os dias 18 e 24 de setembro.

Parágrafo Único. Durante o período a que se refere o “caput”, o Ministério da Saúde, em conjunto com as entidades e associações de pessoas com doenças mitocondriais, promoverá palestras, seminários, fóruns, conferências, entre outros eventos congêneres, visando informar e sensibilizar a sociedade sobre a importância do diagnóstico precoce das doenças raras, bem como a necessidade de inclusão social das pessoas que vivem esta condição.

Art. 3.º São objetivos da Semana Nacional de Conscientização sobre Doenças Mitocondriais:



I – incentivar o Poder Público a instituir políticas públicas destinadas às pessoas acometidas por doenças mitocondriais, considerando que tais doenças são de difícil reconhecimento e os pacientes apresentam peculiaridades que exigem atenção específica;

II – fomentar a pesquisa científica para a viabilização de meios que favoreçam o diagnóstico dessas doenças;

III – estimular o Poder Público no âmbito da União, dos Estados e municípios a estabelecer protocolos de segurança para o adequado diagnóstico dessas doenças, bem como investimentos em para o aperfeiçoamento dos testes genéticos, principalmente os que utilizam tecnologia de Sequenciamento de Nova Geração (NGS), para a investigação precisa de diversos genes associados às doenças mitocondriais, bem como para o desenvolvimento de técnicas de tratamento;

IV – colaborar com a criação de cadastros de registro de casos de pessoas com doenças mitocondriais;

V – fomentar e estabelecer condições materiais, técnicas e humanas pelo Estado para a realização de pesquisas em universidades e demais centros de pesquisas, inclusive no que se refere à realização de convênios ou outros tipos de ajustes com universidades de outras localidades, brasileiras e internacionais, visando ao intercâmbio de informações e à cooperação mútua no que concerne ao avanço das pesquisas sobre as doenças mitocondriais;

VI – disseminar informações sobre os direitos das pessoas com deficiência, notadamente aqueles já assegurados na Constituição Federal, na Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência e em diversas outras normas que integram o ordenamento jurídico nacional;

VII – estimular gestores das três esferas de governo a promoverem medidas destinadas à capacitação e qualificação profissional da comunidade escolar para a educação inclusiva;

VIII – difundir informações sobre os diversos tipos de dispositivos, eletrônicos ou não, que promovem acessibilidade para pessoas com deficiência, com a finalidade de melhorar a qualidade de vida dessas pessoas;



IX – apoiar e fomentar todas as formas de reabilitação das pessoas com deficiência resultante de doenças mitocondriais, na perspectiva de assegurar os direitos de cidadania a essas pessoas para que tenham qualidade de vida, dignidade, respeito e conforto;

X – combater todas as formas de capacitismo existentes em relação às pessoas com deficiência causada por doenças mitocondriais;

XI – fomentar o acesso à educação de qualidade e à empregabilidade para pessoas com deficiência;

XII – promover o aconselhamento genético para que as pessoas acometidas por essas doenças possam realizar seu planejamento familiar adequado;

XIII – promover ações para erradicação do processo de invisibilidade das pessoas com doenças mitocondriais, promovendo a inclusão dessas pessoas em todas as atividades da vida e a participação social;

XIV – estimular a criação e implementação de programas de atendimento psicológico e de promoção de saúde mental às pessoas diagnosticadas com essas doenças.

Art. 4.º O Poder Executivo fica autorizado a promover eventos alusivos à campanha instituída por esta Lei, inclusive no que se refere à realização de programas ou outras ações envolvendo a sociedade, o Poder Público, as organizações e entidades de pessoas acometidas pelas doenças mitocondriais, a classe médica e a comunidade escolar, com o intuito de viabilizar o cumprimento dos objetivos previstos no art. 3.º desta Lei, podendo esses programas e ações abranger, mas não se limitando à:

I – produção de cartilhas informativas para distribuição em estabelecimentos públicos e privados que ofereçam atendimento a pessoas que apresentam sintomas/condições causadas por essas doenças, tais como hospitais e clínicas;

II – produção de campanha publicitária para veiculação nos canais de comunicação interministeriais, especialmente no âmbito do Ministério da Saúde;



III- realização de palestras e outros eventos em locais públicos de grande circulação de pessoas, bem como em instituições de ensino superior que ofereçam cursos da área da saúde;

IV – realização de mapeamento e divulgação de entidades de atendimento às pessoas com doenças mitocondriais.

Art. 5°. As despesas decorrentes da execução desta Lei correrão à conta das dotações orçamentárias próprias do Ministério da Saúde, suplementadas se necessário.

Art. 6°. Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

JUSTIFICAÇÃO

De acordo com a literatura médica, as mitocôndrias são organelas intracelulares presentes na quase totalidade das células eucariontes, com a principal atividade de prover energia. As doenças mitocondriais ou distúrbios mitocondriais, decorrem de alterações funcionais determinadas por mutações genéticas que interferem na síntese de proteínas estruturais ou funcionais, causando deficiência mitocondrial primária¹. Esses distúrbios afetam diversas funções celulares, incluindo a produção de energia nas células.

As doenças mitocondriais, ainda que consideradas em conjunto e mesmo sendo os erros inatos de metabolismo mais comuns, são doenças raras, estimando-se que atinjam cerca de 12,5 entre 100.000 nascimentos.

Tais doenças podem causar manifestações clínicas diversas em um ou mais órgãos e, principalmente naqueles cujos tecidos dependem de alta demanda energética, como músculo cardíaco, cérebro e músculo esquelético. Vale lembrar que as manifestações clínicas das doenças mitocondriais são heterogêneas, apresentando um considerável conjunto de sintomas e, portanto, podem se assemelhar com as de outras doenças. Tal fato constitui um grande desafio para o seu diagnóstico preciso.

¹ Disponível em: <https://blog.mendelics.com.br/doencas-mitocondriais/>. Acessado em: 23/10/2024.



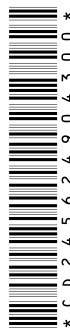
O diagnóstico das doenças em questão considera o histórico familiar, o histórico clínico do (a) paciente, a idade em que os sintomas se iniciaram e os resultados de exames laboratoriais, como exames de sangue e de urina, e análises bioquímicas em amostras de tecidos, como o muscular. Testes genéticos, como o **Painel de Doenças Mitocondriais da Mendelics**, também representam ferramentas importantes para o diagnóstico e aconselhamento genético da família do (a) paciente.

Dentre os distúrbios resultantes da deficiência mitocondrial, podemos citar a **Síndrome de Leigh** (encefalomielopatia necrosante subaguda). Trata-se de doença neurodegenerativa grave que afeta o sistema nervoso central, podendo apresentar sintomas variáveis, que progridem com o tempo, incluindo fraqueza na capacidade de sucção, perda do controle da cabeça e de outras habilidades motoras, perda de apetite, vômitos, diarreia, irritabilidade e convulsões. Com o tempo pode causar fraqueza generalizada e perda de tônus muscular. Conforme especialistas, é a doença mitocondrial mais frequente no primeiro ano de vida da criança, manifestando-se geralmente entre 3 meses e dois anos.

A progressão dos sintomas pode levar à falência respiratória e, por consequência, causar o óbito do paciente. A maioria das pessoas acometidas por essa disfunção pode apresentar episódios semelhantes a um acidente vascular cerebral (AVC) antes mesmo dos 40 anos, a exemplo de alteração de consciência e de visão temporária, convulsões, dores de cabeça intensa e fraqueza muscular em um lado do corpo.

Um segundo exemplo de distúrbio comum é a chamada **acidose láctica**, que causa dor abdominal e cansaço extremo. Há também a **Neuropatia óptica hereditária de Leber**, condição que leva à perda repentina da visão bilateral e geralmente se manifesta na adolescência e início da idade adulta. Os primeiros sintomas podem incluir embaçamento da visão de um ou dos dois olhos. Com o passar do tempo, pode resultar em perda grave da nitidez e percepção das cores, dificultando a realização de tarefas básicas do cotidiano, como ler, dirigir e reconhecer rostos.

Neste sentido, este Projeto de Lei, ao instituir a Semana Nacional de Conscientização sobre Doenças Mitocondriais - a ser realizada,



anualmente, entre os dias 18 e 24 de setembro -, busca, dentre outros objetivos, sensibilizar o Poder Público e a sociedade sobre a existência dessas doenças e a adoção de medidas destinadas à atenção e atendimento desse público no âmbito das ações de saúde, além de iniciativas para romper com todas as formas de preconceito e o capacitismo. Buscamos enfatizar junto ao Poder Público constituído e à iniciativa privada a demanda existente por investimentos em pesquisa científica para o desenvolvimento de técnicas avançadas que possibilitem o adequado diagnóstico desses distúrbios, considerando a complexidade das doenças mitocondriais.

Diante das informações acerca dessas doenças e das dificuldades enfrentadas atualmente por quem convive com os citados distúrbios, estamos convencidos da imprescindibilidade de assegurarmos a reabilitação das pessoas com deficiência resultante de doenças mitocondriais, de modo que lhes sejam garantidos os direitos de cidadania para que tenham qualidade de vida em abundância, com dignidade, respeito e bem-estar.

Face ao exposto, solicitamos o apoio dos nobres Pares para aprovação desta proposição legislativa.

Sala das Sessões, em ____ de _____ de 2024.

Deputada **ERIKA KOKAY**

