



PROJETO DE LEI PL./0409.0/2015

Dispõe sobre a garantia da realização por parte das maternidades, hospitais e instituições similares no Estado de Santa Catarina, do exame do estudo cromossômico, denominado teste de cariótipo, nos recém-nascidos com hipótese diagnóstica da Síndrome de Down e adota outras providências.

Art. 1º Assegura a realização por parte das maternidades, hospitais e instituições similares no Estado de Santa Catarina, do exame do estudo cromossômico, denominado teste de cariótipo, nos recém-nascidos com hipótese diagnóstica da Síndrome de Down.

Parágrafo único. A garantia da realização do teste de cariótipo para detecção da síndrome de Down, previsto no artigo 1º, se dará após a verificação e diagnóstico feito pelo pediatra ou médico, da presença nos recém-nascidos de algum dos sinais cardinais dismórficos ou sugestivos indicativos que caracterizam a Síndrome de Down.

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

Sala das Sessões,



Deputado José Milton Scheffer

Lido no Expediente

81ª Sessão de 22/09/15

As Comissões de: _____

(5) JUSTIÇA _____

(1) FINANÇAS _____

(2) SAÚDE _____

Secretário



JUSTIFICATIVA

Apresento aos nobres pares o Projeto de Lei que dispõe sobre a garantia da realização por parte das maternidades, hospitais e instituições similares no Estado de Santa Catarina, do exame do estudo cromossômico denominado cariótipo (análise citogenética) nos recém-nascidos com hipótese diagnóstica da Síndrome de Down.

A Síndrome de Down ou trissomia 21 origina-se de um acidente genético que ocorre em todo mundo, afetando 1 em cada 600/800 nascidos vivos. Pessoas com síndrome de down com frequência apresentam características como hipotonia, comprometimento intelectual, alterações anatômicas e fisiológicas peculiares à síndrome que podem afetar o seu desenvolvimento físico e cognitivo de maneiras e intensidades variadas.

Em apertada síntese histórica, podemos informar que foi descrita pela primeira vez em 1866 pelo médico inglês John Langdon Down, como pessoas com sinais comuns e deficiência intelectual. Porém, somente em 1932, Charles B. Davenport descobriu que irregularidades cromossômicas estivessem relacionadas à deficiência intelectual e essa hipótese foi validada somente após 25 anos com a determinação do número correto dos cromossomos humanos. Em 1959, Jérôme Lejeune mostrou que a síndrome de Down é causada pela trissomia do cromossomo 21 e deu o nome de síndrome de Down.

Um conjunto de sinais detectados durante a ultrassonografia também pode indicar a presença de Síndrome de Down, que, no entanto, só poderá ser confirmada a partir do exame do cariótipo. A suspeita da Síndrome de Down deve sempre ser confirmada pelo cariótipo (análise citogenética). É importante que a passagem do diagnóstico seja realizada de forma clara e tranquila.

Após esta confirmação, o profissional deverá esclarecer a família e encaminhá-la para o atendimento especializado. Assim, o projeto de lei em questão, reveste-se de cunho de proteção à saúde no âmbito do Estado de Santa Catarina, pois todas as crianças que nascem e apresentam alguns dos sinais dismórficos que identificam a síndrome de Down (Perfil facial achatado, reflexo de moro diminuído ou ausente, hipotonia, hiperflexibilidade das articulações, fendas palpebrais oblíquas, pele



redundante na nuca, displasia da falange média do 5º quirodáctilo, orelhas pequenas e arredondadas, prega palmar única, displasia da pelve) pode ser levantada a hipótese do referido diagnóstico.

Pediatras e neonatologistas conseguem identificar esses sinais e informar aos pais a situação em que se apresenta, porém, muitos questionam, se tem como ter convicção para firmar o diagnóstico, motivo pelo qual, aí, residir a relevância e a importância da indicação da realização do exame cariótipo, ou seja, da confirmação laboratorial do diagnóstico.

Sob o enfoque técnico, o cariótipo é exame que permite o estudo dos cromossomos humanos, é o nome dado ao conjunto de cromossomos constantes em uma célula. O exame chamado cariótipo visa analisar a quantidade e a estrutura dos cromossomos em uma célula. Nossas células são normalmente formadas por 23 pares de cromossomos (portanto 46 cromossomos). Um cromossomo é uma longa sequência de DNA, que contém vários genes, com informações sobre as funções específicas nas células dos seres vivos. Assim, **entende-se como teste de cariótipo (exame cromossômico ou citogenético) o exame que identifica as causas de defeitos do nascimento, retardamento mental, ou crescimento retardado, possui a capacidade de descobrir desordens cromossômicas no feto, bem como, a de revelar a causa de esterilidade ou abortos repetidos, avaliação dos casais que possuam filhos com cariótipos anormais, dentre outros.**

Nas crianças com suspeita clínica da síndrome de Down, não há como tirar conclusões com base tão somente em exame clínico para caracterizar qual é a constituição cromossômica do recém-nascido, ou seja, se é uma trissomia regular do cromossomo 21, ou uma trissomia do cromossomo 21 com mosaïcismo (células normais e células com o cromossomo 21 extranumerário) ou, se a trissomia do cromossomo 21 ocorre por uma translocação não-equilibrada. Assim, a justificativa é da necessidade de se conhecer a constituição cromossômica do recém-nascido, importante para estabelecer a etiologia citogenética.

Trata-se de vital importância conhecer a constituição cromossômica do recém-nascido para se poder dar seguranças aos pais, acerca do risco de recorrência ou de reaparecimento da mesma entidade em uma próxima gestação. Qualquer casal nesta condições deseja saber sobre esse risco para poderem se planejar quanto à sua vida reprodutiva. Importante salientar, que o risco de



recorrência para um casal que já teve um filho anterior com síndrome de Down, depende da constituição cromossômica do recém-nascido com a síndrome de Down, e tal risco, poderá variar de 0 a 100%.

Assim, ante os motivos acima declinados, temos que se justifica plenamente a apresentação desta proposição, **onde o diagnóstico é realizado pelo teste de cariótipo, que é forma segura de detecção de síndrome de Down em recém-nascidos (confirmação laboratorial do diagnóstico).** Por fim, ante sua natureza, a iniciativa de lei reveste-se de importância, razão pela qual esperamos contar com o apoio dos senhores Deputados para aprovação.



Deputado José Milton Scheffer