PL 197/10

**Justificativa**

O Projeto de Lei em tela pretende garantir um programa de informação e orientação sobre **Erros Inatos do Metabolismo** em nossa Capital, buscando a promoção da saúde, através da formação de multiplicadores da informação, num contexto multidisciplinar, que envolve profissionais da escola, alunos, pais ou responsáveis, gestantes etc.

Entre várias doenças ligadas aos erros inatos do metabolismo , muitas delas raras estão aquelas já tratadas em especial em São Paulo e outras que ainda carecem de políticas publicas para alcançar toda a população

Erros inatos do metabolismo (EIM) são distúrbios hereditários transmitidos, em sua maioria, de maneira autossômica recessiva que resultam da deficiência de atividades enzimáticas, o que leva ao bloqueio de diversas vias metabólicas. Esse bloqueio, além de induzir um acúmulo de substâncias tóxicas e/ou falta de substâncias essenciais, pode gerar problemas no desenvolvimento físico e mental.

Os EIM compreendem mais de 500 distúrbios, a maioria deles relacionados à síntese, degradação, transporte e armazenamento de moléculas no organismo. Embora individualmente raros, os EIM são relativamente freqüentes em seu conjunto, estimando-se que possam ocorrer em até 1 em cada 5000 recém nascidos vivos.

Os EIM podem se apresentar em qualquer faixa etária, com predomínio entre o período neonatal e os 10 anos de idade.

O quadro clínico nas emergências é em geral inespecífico e lembra uma septicemia ou intoxicação exógena. Por sua vez, o diagnóstico de infecção não exclui necessariamente o de um EIM, pois em alguns deles há redução das defesas celulares. Há inclusive uma peculiar associação entre determinados EIM e certas infecções: septicemias por E.coli são causas freqüentes de morte em casos de galactosemia não diagnosticados e moniliíase sistêmica e mucocutânea são características em pacientes com as acidemias

propiônica e metilmalônica e nos EIM da biotina.

A maioria dos sinais e sintomas que acompanham os EIM, são comuns a outras doenças mais freqüentes, tornando difícil o diagnóstico correto.
Na ausência de uma causa definida, alguns aspectos clínicos são sugestivos de EIM: coma, hipotonia, irritabilidade, convulsões, acidose, distúrbio hidro-eletrolítico, hipoglicemia, sepsis, icterícia, vômitos ou diarréia em recém-nascidos, retardo no desenvolvimento neuromotor e/ou deficiência mental, regressão neurológica, com perda de habilidades anteriormente adquiridas, hepato e/ou esplenomegalia, icterícia colestástica e diarréia crônica, deficiência de crescimento e/ou alterações ósteo-articulares, episódios recorrentes de hipoglicemia, acidose metabólica, desequilíbrio hidroeletrolítico, relato de irmão falecido precocemente sem diagnóstico definido, consangüinidade entre os pais.

**INVESTIGAÇÃO LABORATORIAL**

Como diferentes erros metabólicos podem ter manifestações clínicas inespecíficas (acidose metabólica, hipoglicemia, convulsões, retardo mental), deve-se, nessas situações, solicitar os "testes de triagem" como uma primeira abordagem, ampla e superficial. Se os resultados forem normais, não está excluída a existência de doença metabólica, já que diversos EIM não são passíveis de serem detectados por esta rotina de exames. Caso persista a hipótese diagnóstica, testes laboratoriais mais específicos devem ser realizados. Ao se detectar qualquer alteração (metabólitos anormais ocasionalmente presentes), estudos mais detalhados da via metabólica em questão deverão ser realizados.
Assim, com a intenção de estimular a inclusão do referencial teórico utilizado nas ações e programas de saúde e prevenção é que se apresenta este trabalho (transformado em projeto de lei).
O Município de São Paulo, por mais de uma década vem lutando para conscientizar a população dos danos causados por estes distúrbios, resta através desta proposta capacitar professores e educadores da rede municipal de ensino, porém a pretensão desta proposição vai mais além, querendo abranger também a mulher gestante direcionado principalmente para os mais carentes.

A semana escolhida é aquela onde também se lembra da morte prematura do maior incentivador do teste do pezinho.

**Dr. Benjamin José Schmidt** faleceu em 06 de junho de 2009, data coincidente ao Dia Nacional do Teste do Pezinho. O Doutor, pediatra formado pela Universidade de São Paulo, contemplou dentre várias pesquisas e lutas na sua vida acadêmica, a realização do exame Dosagem de Fenilalanina (PKU) em recém natos. Luta esta que se expandiu através dele e hoje abrange todo o Brasil: "Programa de Triagem Neonatal". Sua luta e sua importância jamais serão esquecidas pelos pacientes portadores de fenilcetonúria e por seus colegas e seus amigos. Nossos sentimentos e agradecimentos a este médico que ergueu a bandeira do Teste do Pezinho e hoje muitas vidas são beneficiadas. Notícia Pediatra brasileiro é premiado no Japão pelo teste do pezinho Pouca gente sabe que o conhecido teste do pezinho, feito nas maternidades através da coleta de algumas gotas de sangue do calcanhar do bebê recém-nascido, permite diagnosticar várias doenças que, se não identificadas no primeiro mês de vida e tratadas preventivamente, podem levar ao retardo mental irreversível. Menos gente ainda imagina que este teste, hoje obrigatório em todo território nacional e na maioria dos países desenvolvidos, foi uma das grandes contribuições de um médico brasileiro à pediatria nacional, o doutor Benjamin José Schmidt, responsável por introduzir no país a triagem neonatal. Ao completar 30 anos no Brasil, a iniciativa mereceu reconhecimento internacional através do Robert Guthrie Award, premiação instituída pela International Society of Neonatal Screening (Associação Internacional da Triagem Neonatal) que será entregue em setembro deste ano, no Japão. "O prêmio representa a dedicação de uma carreira e uma vida à busca de conhecimento para tornar a vida do ser humano melhor", diz Sima Schmidt, esposa do dr. Benjamin, que o representará na cerimônia de premiação já que o médico, acometido pelo mal de Alzheimer há 12 anos, não poderá comparecer. Carreira dedicada à pesquisa Fundador das Sociedades Brasileira e Latino-Americana de Pediatria e primeiro e único brasileiro a presidir a Associação Internacional de Pediatria por 10 anos, o dr. Benjamin Schmidt se formou pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.. No Laboratório Lavoisier, que fundou em 1952, desenvolveu inúmeras pesquisas sobre os erros inatos do metabolismo que levaram à adoção do teste do pezinho, implantado no Brasil em 1976 e fortemente divulgado através da APAE – Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais, da qual o médico foi um dos fundadores.

Inicialmente, o teste do pezinho permitiu a identificação da fenilcetonúria, deficiência de uma enzima que impede a metabolização de um amionoácido (a fenilalanina) presente nos alimentos e no leite materno. A falta da enzima provoca o acúmulo do aminoácido no organismo e pode levar à deficiência mental, convulsões, atraso no desenvolvimento psicomotor (fala e andar), tremores e microcefalia. O tratamento requer dieta especial com substituição do leite materno por um leite especial, sem fenilalanila, por isso a importância do diagnóstico precoce. Os primeiros 100 casos identificados no Brasil foram tratados com leite doado pela Nestlé suíça, por influência do dr. Benjamin que, em 1983, montou na APAE a primeira equipe multidisciplinar do país para atender portadores da fenilcetonúria. Com o passar do tempo, o teste do pezinho foi aperfeiçoado para detectar outras doenças como o hipotireoidismo congênito, que faz com que a tireóide não produza hormônios suficientes para o desenvolvimento do cérebro; a anemia falciforme, que provoca alterações nos glóbulos vermelhos do sangue, e a fibrose cística, que causa problemas respiratórios. A fenilcetonúria atinge um em cada 20 mil nascidos, e as estatísticas mostram que mais de 13 milhões de bebês foram triados no país nestes 30 anos completados pela adoção do teste do pezinho. Um marco e tanto, mas não o único de uma carreira que inclui a organização da Pediatria do Hospital São Paulo e da Faculdade de Medicina da PUC de Sorocaba, a vida acadêmica na Escola Paulista de Medicina, mais de 400 trabalhos publicados, duas doenças metabólicas batizadas com seu nome, prêmios e viagens internacionais para campanhas de saúde infantil a pedido de chefes de estado como Fidel Castro e Margaret Thatcher, e dezenas de outros estudos sobre doenças raras como a analgesia congênita (pessoas que nascem sem a capacidade de sentir dor). "Sem dúvida o Benjamin é o maior pediatra que o país já teve", afirma seu filho, o patologista e neuromuscular Beny Schmidt

**Eis, uma matéria ora proposta para debate, que este Autor pretende fazer Lei em São Paulo , contando sem sombra de dúvida com a prudente, sábia e séria ajuda dos ilustres membros desta respeitável Casa de Lei**

**Ushitaro KAMIA**
**Vereador – Democratas**