



CÂMARA MUNICIPAL DE SÃO PAULO

Secretaria Geral Parlamentar
Secretaria de Documentação
Equipe de Documentação do Legislativo

JUSTIFICATIVA - PL 0489/2020

A Síndrome Cornélia de Lange (CdLS) é um distúrbio genético presente desde o nascimento e que causa uma série de comprometimentos físicos, cognitivos e neurológicos. Por essa razão, é essencial o seu diagnóstico precoce e adequado, o que não ocorre em muitos casos. Sem o diagnóstico correto, as chances de sobrevivência do recém nascido são reduzidas e o seu desenvolvimento é prejudicado.

As doenças raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição. Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias.

As doenças raras podem ser:

- . degenerativas;
- . proliferativas.

Geralmente, as doenças raras são crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser degenerativas e também levar à morte, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias. Além disso, muitas delas não possuem cura, de modo que o tratamento consiste em acompanhamento clínico, fisioterápico, fonoaudiológico, psicoterápico, entre outros, com o objetivo de aliviar os sintomas ou retardar seu aparecimento.

Considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. O número exato de doenças raras não é conhecido. Estima-se que existam entre 6.000 a 8.000 tipos diferentes de doenças raras em todo o mundo.

Oitenta por cento (80%) delas decorrem de fatores genéticos, as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras. Muito embora sejam individualmente raras, como um grupo elas acometem um percentual significativo da população, o que resulta em um problema de saúde relevante.

Descrita em 1933 por uma pediatra holandesa, embora Brachmann descrevesse uma criança com características similares em 1916, a síndrome de Cornelia de Lange é uma doença rara e congênita. É uma doença genética, mas aparentemente não é hereditária, porque são raras as situações em que há mais do que um caso na família. É uma síndrome congênita de anomalias múltiplas caracterizada por características faciais particulares, além de dificuldades de alimentação, atraso psicomotor e as malformações associadas que envolvem principalmente as extremidades superiores.

Etiologia:

A etiologia é desconhecida e a maioria dos casos são esporádicos, sem um padrão de herança claro, mas muitos autores sugerem um padrão de herança autossômica dominante ou recessiva existe.

Pensava-se que a síndrome Cornelia de Lange estava relacionada com uma mutação espontânea de um único gene localizado no cromossomo 3. Um estudo recente, denominado «Análise classificativa de dez casos familiares», revela que esse cromossomo não é o único local onde o gene deveria ser procurado. Isto significa que nesta síndrome é possível considerar a hipótese da heterogeneidade genética, ou seja, que o fenótipo da Cornelia de

Lange se deve a mutações de diversos genes. Este fato poderá explicar os diversos tipos de gravidade da mutação a um nível teórico, mas torna a investigação do defeito genético básico da síndrome cada vez mais longa e complexa. Algumas autópsias indicaram disgenesia cerebral, com um número diminuído de neurônios, heterotopia neuronal.

Incidência e Prevalência:

A incidência é 1 por 10.000-50.000 nascimentos vivos. Nenhuma diferença baseada na raça foi descrita. Nenhuma predisposição baseada no sexo existe.

Dada a relevância e importância da matéria proponho a presente semana para conscientização da importância do tratamento correto e acompanhamento de saúde e efetivação de políticas públicas para doenças raras.

Este texto não substitui o publicado no Diário Oficial da Cidade em 05/08/2020, p. 75

Para informações sobre o projeto referente a este documento, visite o site www.saopaulo.sp.leg.br.