



Câmara Municipal de Assis

Estado de São Paulo

Rua José Bonifácio, 1001 – CEP 19800-072 – Fone/Fax: (18) 3302-4144

Site: www.assis.sp.leg.br – e-mail: cmassis@camaraassis.sp.gov.br

Fls. 1

APROVADO

18ª Sessão Ordinária - 27/05/2024

REQUERIMENTO Nº 225/2024

Requer informações do Poder Executivo sobre atendimento a pessoas com a Síndrome de Phelan-McDermid (SPM)

A Síndrome de Phelan-McDermid (ou Síndrome 22q13 ou PMS) é uma desordem genética resultante de alterações no braço longo do cromossomo 22. Essas alterações podem ser provenientes de uma deleção terminal ou intersticial, de translocação, duplicação ou mutação dos genes dessa região. Em todos os casos registrados até o momento, o gene SHANK3 foi afetado de alguma forma.

Sem dúvida, a principal característica desta síndrome é o atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor da criança, acompanhado de uma hipotonia importante, alta tolerância a dor, atraso ou ausência de fala. Um comportamento autístico é frequentemente observado também.

Assim como em outras anomalias genéticas, o diagnóstico da Síndrome de Phelan-McDermid pode ser feito através de alguns exames genéticos.

O Cariótipo é o mais simples deles e permite detectar alterações microscópicas grandes (maiores que 4 Mb). Também permite observar a ocorrência de cromossomo na forma de anel.

O Exame Citogenético em Array (CGH Array ou SNP Array) permite detectar alterações microscópicas e submicroscópicas, tão pequenas quanto 0,3 Mb. É muito útil no diagnóstico da Síndrome de Phelan-McDermid pois permite saber o tamanho exato da deleção ou da duplicação deleções. Detecta translocações não-equilibradas. No entanto, não permite detectar arranjos equilibrados (translocações, inversões) nem a presença de cromossomo em anel. Alterações cromossômicas em mosaico com frequência inferior a 30% também não são identificadas.

A técnica de FISH (Fluorescence in situ Hybridization) possui alta resolução (detecta micro e submicro alterações, assim como o Array). No entanto, requer uma suspeita clínica prévia, já que são analisadas somente as sequências de interesse. A vantagem é que permite a detecção de translocações equilibradas, que é indispensável para o aconselhamento genético quando se deseja ter outros filhos, para conhecer a chance de recorrência da síndrome.





Câmara Municipal de Assis

Estado de São Paulo

Rua José Bonifácio, 1001 – CEP 19800-072 – Fone/Fax: (18) 3302-4144

Site: www.assis.sp.leg.br – e-mail: cmassis@camaraassis.sp.gov.br

Fls. 2

É importante ressaltar que 80% dos casos das alterações cromossômicas na Síndrome de Phelan-McDermid são do tipo “de novo”, isto é, aconteceram aleatoriamente e não foram herdados de um dos pais.

Não existe um consenso sobre a prevalência de autismo na Síndrome de Phelan-McDermid, uma vez que o diagnóstico do autismo depende do tipo de teste utilizado. Os percentuais oscilam entre 45% e 95% para diferentes autores. Por outro lado, há indícios de que a prevalência da Síndrome de Phelan-McDermid nos casos de autismo seja de cerca de 0,7%. Se incluirmos os casos de déficit intelectual, esse percentual pode chegar a 2%. Com base nesse percentual, percebe-se que o número de portadores desta síndrome no Brasil pode ser superior a 20.000, muito maior do que os atuais 25 casos diagnosticados.

Alguns comportamentos típicos observados em crianças com a síndrome incluem:

- Bruxismo (ranger os dentes)
- Puxar os cabelos
- Comer objetos não-comestíveis
- Aversão a roupas
- Movimentos repetitivos
- Gritos
- Distúrbios de sono
- Fixação por determinados desenhos, filmes, clipes musicais.

A relação entre o SHANK3 e o Transtorno do Espectro Autista tem sido alvo de muitas pesquisas focadas na busca de novos tratamentos. IGF1 (Fator de crescimento semelhante à insulina tipo 1) e oxitocina (ou ocitocina) são alguns dos fármacos em fase avançada de testes.

Esta relação também tem norteado as abordagens terapêuticas que podem ser empregadas para melhorar a autonomia, as habilidades sociais e de comunicação, e reduzir os comportamentos desajustados, repetitivos e compulsivos observados frequentemente nos portadores da Síndrome de Phelan-McDermid.

Vale destacar que, para o bom desempenho do papel fiscalizador da Câmara Municipal, conforme preceitua o inciso II do artigo 3º, do Regimento Interno da Câmara Municipal de Assis, este Vereador deve ser informado sobre todos os assuntos que são de interesse comum da sociedade assisense.

Ante o exposto, **Requeiro** à Mesa, ouvido o Plenário e atendidas as formalidades regimentais, seja oficiado ao Prefeito Municipal, Senhor **José Aparecido Fernandes**, solicitando que Sua Excelência preste a esta Casa de Leis, após consulta à Secretaria Municipal de Saúde, as seguintes informações:





Câmara Municipal de Assis

Estado de São Paulo

Rua José Bonifácio, 1001 – CEP 19800-072 – Fone/Fax: (18) 3302-4144

Site: www.assis.sp.leg.br – e-mail: cmassis@camaraassis.sp.gov.br

Fls. 3

1. Há casos de portadores da Síndrome de Phelan-McDermid (DPM) na rede pública municipal de saúde?
2. Se positivo, quais as medidas tomadas pelo município para atendimento das pessoas com Síndrome de Phelan-McDermid?
3. A Secretaria Municipal de Saúde tem condições de acolher e auxiliar no tratamento nestes casos?

SALA DAS SESSÕES, em 23 de maio de 2024.

FERNANDO AUGUSTO VIEIRA DE SOUZA
Vereador - MDB

