



**ASSEMBLEIA
LEGISLATIVA**
ESTADO DE GOIÁS
O PODER DA CIDADANIA



PROJETO DE LEI Nº DE DE DE 2015.

INSTITUI A SEMANA ESTADUAL DE LUTA CONTRA A ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 3, CONHECIDA COMO DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH E OUTRAS ATAXIAS HEREDITÁRIAS.

A ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO ESTADO DE GOIÁS, nos termos do artigo 10 da Constituição Estadual, decreta e eu sanciono a seguinte Lei:

Art. 1º Fica incluído no Calendário Oficial do Estado de Goiás a Semana Estadual de Luta Contra a Ataxia Espinocerebelar tipo 3, conhecida como Doença de Machado-Joseph e outras Ataxias hereditárias, a ser comemorado, anualmente, em 25 a 30 de Setembro.

Art. 2º Durante a semana de que trata esta Lei, serão desenvolvidas, pelo Poder Público, ações que contribuam para o esclarecimento da população sobre a doença e suas formas de tratamento.

Art. 3º Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

Sala das Sessões aos de de 2015.

Atenciosamente,

Delegada Adriana Accorsi

Deputada Estadual
Assembleia Legislativa do Estado de Goiás

JUSTIFICATIVA

Este Projeto de Lei pretende incluir no Calendário Oficial do Estado de Goiás o Dia Estadual de Luta Contra a Ataxia Espinocerebelar – Doença de Machado Joseph, a ser realizado anualmente, no dia 25 de setembro.

A apresentação deste Projeto objetiva divulgar à comunidade goiana os principais sintomas dessa doença degenerativa e os tratamentos existentes, pois sabemos que um tratamento imediato e correto favorecerá em muito a qualidade de vida do portador dessa doença.

Pretendemos, ainda, com esta Proposição, somarmo-nos à luta pelo reconhecimento da doença como incurável, pela sua inclusão no rol para aposentadoria especial, bem como a inclusão dos exames moleculares necessários ao reconhecimento da doença no rol de exames pagos pelo Sistema Único de Saúde (SUS).

A ataxia é um conjunto de sintomas causados pela degeneração de neurônios do cerebelo, da medula e dos nervos periféricos; avanços da pesquisa genética revelam esperanças de cura (Blog Ataxia Brasil. Disponível em: < <http://ataxiabrasil.blogspot.com> >. Acesso em: 7 maio 2008.).

O sintomas de início costumam se iniciar com tropeços sem grandes consequências, depois desequilíbrios e quedas frequentes, e estranha dificuldade para executar movimentos automáticos, como descascar uma fruta, manipular os talheres, andar de bicicleta, dirigir o carro. Ações cotidianas, que em geral realizamos sem nos dar conta, são comprometidas pelos primeiros sintomas das ataxias, distúrbios que podem ter origens diversas, mas guardam em comum a lesão de neurônios do cerebelo, da medula espinhal e dos nervos periféricos. Sem eles, a comunicação entre o cérebro e os músculos fica deficiente e desordenada.

A palavra “ataxia” vem do grego *ataxis* e significa falta de coordenação. Caracterizada por falta de equilíbrio e dificuldade para realizar movimentos voluntários (o que inclui andar, falar e deglutir), não é propriamente uma doença, mas um conjunto de sintomas resultantes da degeneração de neurônios, que pode estar associada a um grande número de patologias e situações. Estima-se que duas em cada 100 mil pessoas do mundo sofram com alguma forma de ataxia; o distúrbio atinge igualmente homens e mulheres (Blog Ataxia Brasil. Disponível em: < <http://ataxiabrasil.blogspot.com> >. Acesso em: 7 maio 2008.).

As ataxias adquiridas podem ter causas diversas, como trauma craniano, abuso de drogas, deficiência de vitaminas, degeneração cerebelar, lesão na medula espinhal, nos nervos periféricos ou em ambos. Mais comuns, porém, são as ataxias hereditárias, cujos sintomas costumam se agravar com os anos, principalmente se o paciente não tiver acesso a terapias complementares como fonoaudiologia e fisioterapia. Na última década, os avanços dos estudos sobre genética têm renovado a esperança de pacientes com ataxias hereditárias, famílias e médicos.

Ataxias se dividem em quatro grupos, dependendo de onde ocorre a mutação genética. No caso das autossômicas dominantes, basta herdar um dos alelos de um gene com a mutação (do pai ou da mãe) para desenvolver o distúrbio; nas autossômicas recessivas é preciso receber os dois alelos do

mesmo gene. Já as ataxias ligadas ao cromossomo X e mitocondrial, em que a mutação está presente no DNA mitocondrial (ver glossário), são raríssimas.

A maioria das ataxias autossômicas dominantes pertence a um grupo de doenças genéticas neurodegenerativas chamadas ataxias espinocerebelares, caracterizadas pela perda progressiva de neurônios do cerebelo – estrutura que mais parece um cérebro, localizada junto do tronco cerebral, à altura da nuca. No Brasil, a mais prevalente é a do tipo 3, também conhecida como ataxia de Machado-Joseph, cuja mutação genética se encontra no cromossomo 14.

As alterações iniciais incluem problemas de equilíbrio e de coordenação motora, com comprometimento de braços e pernas. Dificuldades de articulação da fala tornam a voz pastosa, motivo pelo qual muitos pacientes são discriminados, pois as pessoas tendem a julgá-los embriagados. Para compensar a falta de equilíbrio, a marcha adquire ritmo característico, com os pés afastados. Em alguns casos são observados movimentos oculares anormais e problemas de deglutição. Os primeiros sinais costumam aparecer entre 25 e 55 anos.

Na forma recessiva do distúrbio os sintomas são mais variados dependendo da alteração genética envolvida. O tipo mais frequente é a ataxia de Friedreich, que é também a forma de ataxia mais comum no mundo. Os sintomas geralmente têm início antes dos 25 anos e incluem diminuição dos reflexos nos membros inferiores, dificuldade de localizar pés e mãos no espaço, curvatura anormal da espinha dorsal (cifoscoliose), cavidade alta nos pés (pés cavus). Além disso, cardiopatias, diabetes e incontinência urinária são comuns nesses pacientes à medida que a doença progride.

A ataxia é uma doença progressiva e degenerativa. Ela gera grande incapacidade motora, porém sem nunca alterar o intelecto. É resultante de uma alteração genética e caracterizada por inúmeros problemas como desequilíbrio, descoordenação de movimentos, espasticidade (articulação deficiente e consequente rigidez dos membros) e limitação dos movimentos oculares. Os portadores enfrentam dificuldades na fala e no caminhar e levam uma vida praticamente vegetativa.

Segundo matéria divulgada no site da Assembleia Legislativa do Estado do Rio Grande do Sul, a médica Dra.Laura Jardim, do Departamento de

Genética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, e o médico Dr. Cláudio Osório, do Serviço de Psiquiatria do Hospital de Clínicas, palestraram sobre o histórico da doença descoberta na Ilha dos Açores, em 1972 e que já atinge 80 mil brasileiros. Para a médica, o INSS deveria reconhecer que se trata de doença incurável e os exames moleculares necessários ao reconhecimento deveriam ser pagos pelo SUS.

Atualmente, os exames são feitos com verbas de pesquisa do CNPQ. Segundo Dr. Cláudio Osório, o risco de transmissão para os filhos de portadores é de 50%.

Com base no acima exposto, solicitamos aos nobres Pares que apoiem esta iniciativa, contribuindo, caso necessário, com emendas.