



CÂMARA MUNICIPAL DE SÃO PAULO

Secretaria Geral Parlamentar
Secretaria de Documentação
Equipe de Documentação do Legislativo

JUSTIFICATIVA - PL 0610/2022

A Síndrome de DiGeorge, também conhecida como síndrome de deleção 22q11.2, é uma doença genética rara que decorre de um distúrbio cromossômico que causa diversos problemas no feto e no desenvolvimento de vários sistemas do corpo. Essa síndrome pode causar diversos problemas cardíacos, mau funcionamento do sistema imunológico, fenda palatina e baixos níveis de cálcio no sangue.

A Síndrome de DiGeorge foi identificada no começo da década de 1990, sendo considerada uma das síndromes de microdeleção genética mais frequentes. Ela apresenta um padrão de herança autossômico dominante, isto é, os indivíduos acometidos por ela apresentam um risco de 50% de transmiti-la a seus filhos.

As causas dessa Síndrome estão inteiramente relacionadas com o uso de álcool durante a gravidez, desenvolvimento de diabetes gestacional e as alterações genéticas espontâneas do cromossomo 22, que podem acontecer sem causa específica.

Ter um diagnóstico precoce da Síndrome de DiGeorge é fundamental para a adequada avaliação e manejo clínico dos indivíduos e seus familiares.

Dentre as anomalias geradas pela Síndrome, temos: distúrbios hormonais, surdez ou diminuição acentuada da audição, anomalias cardíacas, pele azulada, alterações faciais (implantação baixa das orelhas, boca em forma de peixe, má formação nos olhos), problemas psiquiátricos, comportamentais e cognitivos, atraso mental, déficit de crescimento. Além desses expostos, em casos específicos, a Síndrome de DiGeorge também pode causar problemas respiratórios, dificuldade para aumento de peso, espasmos musculares ou infecções frequentes, como amigdalite ou pneumonia e atraso na fala.

A maioria dessas características são visíveis após o nascimento, mas em alguns casos os sintomas podem ficar evidentes no decorrer da infância, principalmente se anomalia for de grau leve.

O diagnóstico da referida Síndrome geralmente é feito por um médico pediatra, através de uma observação das características da doença. Sendo este o caso, exames de diagnóstico podem ser feitos para identificar a incidência de alterações cardíacas comuns da síndrome de deleção 22q11.2.

É fundamental, no diagnóstico, o exame de sangue, que irá avaliar a presença de alterações no cromossoma 22, que é o responsável pelo surgimento da síndrome.

Isto posto, e pelos relevantes argumentos exarados, é que lhes apresento o presente Projeto de Lei, e conto com os nobres pares para seu prosseguimento e aprovação.

REFERÊNCIAS:

ROSA RFM, ZEN PRG, ROMAN T, GRAZIADIO C, PASKULIN GA. SÍNDROME DE DELEÇÃO 22Q11.2: COMPREENDENDO O CATCH22. REV PAUL DE PEDIATR. 2009; 27(2):211-20.

<https://casahunter.org.br/doencas-raras/sindrome-digeorge.php>

Este texto não substitui o publicado no Diário Oficial da Cidade em 02/11/2022, p. 117

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