

Nº do documento:	(S/N)	Tipo do documento:	PROJETO DE LEI
Descrição:	INSTITUI O DIA ESTADUAL DA CONSCIENTIZAÇÃO SOBRE A SÍNDROME DE PITT-HOPKINS		
Autor:	100021 - DEPUTADA MARTA GONCALVES		
Usuário assinador:	100021 - DEPUTADA MARTA GONCALVES		
Data da criação:	02/07/2024 13:35:15	Data da assinatura:	02/07/2024 13:35:02



Assembleia Legislativa do Estado do Ceará

GABINETE DA DEPUTADA MARTA GONCALVES

AUTOR: DEPUTADA MARTA GONCALVES

PROJETO DE LEI
02/07/2024

INSTITUI O DIA ESTADUAL DA CONSCIENTIZAÇÃO SOBRE A SÍNDROME DE PITT-HOPKINS

A ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO ESTADO DO CEARÁ DECRETA:

Art. 1º- Fica instituído o dia 18 de setembro como o Dia Estadual da Conscientização sobre a síndrome de Pitt-Hopkins.

Parágrafo único. A instituição da data de que trata o caput deste artigo visa à realização de ações do poder público em parceria com entidades médicas, universidades, associações e sociedade civil, na forma de eventos, palestras de esclarecimento e treinamentos sobre sinais e sintomas da síndrome de Pitt-Hopkins, de modo a ampliar o conhecimento sobre essa doença e antecipar o seu diagnóstico, assim como na forma de debates sobre os impactos gerados na vida de pacientes e familiares, a fim de dar visibilidade à doença para a sociedade.

Art. 2º - A data instituída por esta Lei passa a constar no Calendário Oficial de Eventos e Datas Comemorativas do Estado do Ceará.

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

**SALA DAS SESSÕES DA ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO ESTADO DO CEARÁ, Fortaleza,
02 de julho de 2024.**

MARTA GONÇALVES

Deputada Estadual

JUSTIFICATIVA

A Síndrome Pitt-Hopkins é uma rara condição genética caracterizada por deficiência intelectual, problemas respiratórios, e padrões faciais distintivos. Foi identificada pela primeira vez em 1978 por Pitt e Hopkins.

A síndrome é causada por mutações ou deleções no gene TCF4 localizado no cromossomo 18, e geralmente não é herdada, ocorrendo de forma esporádica. Uma característica proeminente da síndrome é a deficiência intelectual grave, muitas vezes acompanhada por atraso no desenvolvimento motor e na fala.

As habilidades motoras finas podem ser afetadas, contribuindo para desafios na coordenação motora.

A comunicação é frequentemente limitada, com alguns indivíduos desenvolvendo habilidades verbais mínimas. Padrões faciais distintivos também são observados, incluindo testa alta, nariz largo, boca larga com lábios espessos e fenda palatina ou arqueamento do palato.

Além disso, muitos indivíduos com a síndrome Pitt-Hopkins apresentam hiperventilação e respiração ofegante, podendo ser acompanhados por episódios de hiperventilação seguidos por períodos de apneia. Além disso, alguns pacientes podem manifestar comportamentos autoagressivos ou estereotipados.

O diagnóstico da síndrome Pitt-Hopkins geralmente é confirmado por meio de testes genéticos que identificam mutações no gene TCF4. O manejo da síndrome envolve uma abordagem multidisciplinar, com intervenções focadas no suporte à comunicação, desenvolvimento motor, e tratamento de condições associadas.

Por se tratar de uma doença rara muitos profissionais trabalham anos sem nunca encontrar um paciente com a enfermidade ou quando se deparam com um caso destes não a reconhecem. Em geral os pacientes com progressão mais lenta da doença são mais difíceis de serem diagnosticados, pois os sintomas se apresentam mais sutis e atenuados.

No estado do Ceará, o primeiro diagnóstico da doença foi realizado pelo Dr. André Pessoa, que, diante da raridade da doença e especificidades da doença, somente conseguiu confirmar o diagnóstico tardiamente, quando a paciente Alice Barrocas Farah tinha 17 (dezessete) anos de idade.

Embora a síndrome Pitt-Hopkins seja uma condição desafiadora, a compreensão aprofundada da genética subjacente tem facilitado o desenvolvimento de estratégias de manejo mais eficazes.

A conscientização e o suporte contínuo a pacientes e suas famílias são essenciais para melhorar a qualidade de vida e enfrentar os desafios únicos associados a essa síndrome rara.

O Dia internacional da Conscientização sobre a síndrome de Pitt-Hopkins é 18 de setembro. Logo, sugere-se manter a mesma data para o Dia Estadual da Conscientização sobre a síndrome de Pitt-Hopkins.

Nestes termos, contamos com o apoio dos Excelentíssimos Parlamentares para a aprovação deste Projeto de Lei, por se tratar de medida de relevante interesse social. Assim sendo, submetemos à consideração do Plenário desta Casa Legislativa a presente proposição.

SALA DAS SESSÕES DA ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO ESTADO DO CEARÁ, Fortaleza, 02 de julho de 2024.

MARTA GONÇALVES

Deputada Estadual



DEPUTADA MARTA GONCALVES

DEPUTADO (A)