



PARECER Nº 01 , DE 2019 - CESC.

Da COMISSÃO DE EDUCAÇÃO, SAÚDE E CULTURA sobre o Projeto de Lei Nº 1.590, de 2017, que *dispõe sobre a obrigatoriedade de realização de exame de cariótipo em recém-nascidos com diagnóstico de doenças cromossômicas ou genéticas pela rede pública de saúde do Distrito Federal.*

AUTOR: Deputado Robério Negreiros

RELATORA: Deputada Arlete Sampaio

I - RELATÓRIO

O presente projeto de lei torna obrigatória a realização de exame de cariótipo nos recém-nascidos com diagnóstico de doenças cromossômicas ou genéticas pela rede pública de saúde do Distrito Federal.

O art. 2º estabelece que o exame de cariotipagem seja posterior ao diagnóstico clínico, que constate a presença de sinal ou indicativo de doença cromossômica ou genética.

É vedada a cobrança de quaisquer obrigações pecuniárias pela realização do exame médico, de acordo com o art. 3º.

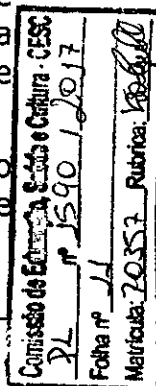
De acordo com o art. 4º, as despesas decorrentes da aplicação da Lei serão provenientes de "dotações próprias consignadas no orçamento vigente, suplementadas se necessário".

O Poder Executivo terá prazo de 60 dias para regulamentar a Lei e definir as penalidades pelo descumprimento, conforme o art. 5º.

O último artigo trata da cláusula de vigência a partir da data de publicação.

Na justificção, o autor afirma que a proposta "viabiliza o acesso ao exame de cariótipo, mesmo que o recém-nascido tenha cariótipo não afetado". Explica que as alterações cromossômicas ocorrem na fase embrionária. Afirma que o exame possibilita conhecer a constituição cromossômica do recém-nascido que apresenta sinais que indicam a ocorrência da Síndrome de Down e que somente esse exame confirma essa ocorrência.

O PL foi lido em 23/5/2017 e designada a tramitação para análise de mérito pela Comissão de Educação, Saúde e Cultura e de admissibilidade pela Comissão de Economia, Orçamento e Finanças e pela Comissão de Constituição e Justiça.





É o relatório.

II – VOTO DA RELATORA

O Projeto de Lei nº 1.590/2017, que torna obrigatória a realização de exame de cariótipo nos recém-nascidos com diagnóstico de doenças cromossômicas ou genéticas pela rede pública de saúde do Distrito Federal, inclui-se entre aqueles projetos cujo mérito deve ser analisado por esta Comissão de Educação, Saúde e Cultura, de acordo com o art. 69, *a*, do Regimento Interno da Câmara Legislativa do Distrito Federal.

O Sistema Único de Saúde tem entre seus princípios a universalidade e a integralidade da atenção à saúde. Isso significa que todos os cidadãos têm direito ao acesso às ações de promoção, prevenção, tratamento e reabilitação, ou seja, das ações mais simples às mais complexas que permitam manter e recuperar a saúde. Dito isso, passamos a analisar o objeto do PL nº 1.590/2017 e como ele está relacionado às leis e normas sanitárias federais e distritais em vigor.

O exame diagnóstico, objeto do PL em comento, pertence à área da citogenética humana clínica que trata do estudo dos cromossomos (número, estrutura e herança), correlacionando os tipos de alterações cromossômicas com a clínica dos pacientes. Os cromossomos são estruturas compostas por DNA e proteínas compactados. A espécie humana possui 46 cromossomos ou 23 pares; cada par é formado por um cromossomo herdado da mãe e outro do pai. Desses, 22 pares são autossomos (isto é, que não estão ligados ao sexo) e um par sexual, sendo esse último composto por 2 cromossomos X na mulher (XX) e um cromossomo X e um Y no homem (XY).

O exame proposto pelo autor para o diagnóstico de doenças cromossômicas em recém-nascidos investiga o cariótipo, o conjunto de cromossomos do indivíduo, para detectar qualquer alteração. É nesse conjunto que estão as informações que determinam as características do indivíduo

A citogenética clínica emprega técnicas de análise cromossômica para investigação de alterações cromossômicas numéricas ou estruturais¹. Alterações nos cromossomos, na quantidade ou na estrutura, podem causar doenças genéticas. A Síndrome de Down – SD, por exemplo, é uma alteração no cromossomo 21, que se apresenta triplicado, resultando em células com 47 cromossomos. Essa síndrome também é conhecida como trissomia do 21 e pode acarretar comprometimento intelectual do indivíduo, cardiopatia congênita, problemas de audição e visão, entre outros.

As alterações estruturais são menos comuns e um exemplo de patologia causada por esse tipo de alteração é a Síndrome Cri-Du-Chat (também conhecida

¹ Alterações cromossômicas numéricas: ocorre perda ou ganho de um ou mais cromossomos. Alterações cromossômicas estruturais: os cromossomos sofrem modificações na morfologia, como deleções, duplicações, inversões, translocações, etc.

Comissão de Educação, Saúde e Cultura - CESC
PL nº 1590/2017
Folha nº 12
Matrícula: 70352 Rubrica: [assinatura]



como Síndrome do Miado de Gato), que é causada por uma deleção (remoção ou perda) no braço curto do cromossomo 5. As alterações cromossômicas podem estar associadas a uma série de doenças genéticas constitucionais ou adquiridas durante a vida.

Assim, embora o autor, na justificação, cite a SD como uma das alterações mais frequentes a serem diagnosticadas pelo cariótipo, há muitas outras síndromes cromossômicas importantes que podem ser identificadas por meio do cariótipo, como por exemplo:

Síndrome de Klinefelter (47, XXY) – Por possuir dois cromossomos X e um cromossomo Y, o indivíduo é do sexo masculino, mas apresenta órgãos sexuais pouco desenvolvidos, ausência de espermatozoides, mama desenvolvida e corpo parecido com o feminino.

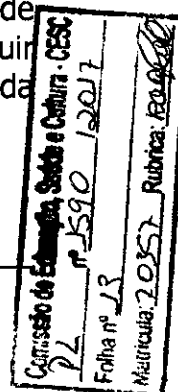
Síndrome de Turner (45, X0) – Indivíduos possuem apenas um cromossomo X (monossomia) e características femininas. São mulheres geralmente estéreis, baixas, com mamas pouco desenvolvidas, ovários atrofiados e pescoço alargado na base (pescoço alado).

Síndrome de Edwards (47 XX ou 47 XY + 18) – Essa síndrome atinge o cromossomo 18, sendo chamada de trissomia do 18. Normalmente, as crianças afetadas não sobrevivem muito tempo. Apresentam defeitos cardíacos, renais e oculares.

Existem diferentes tipos de exames que são recomendados de acordo com a investigação e nível de suspeita sobre a condição clínica do paciente. O exame de rotina mais comum na citogenética, e que é muito requisitado, é o cariótipo. No cariótipo são analisadas a quantidade e estrutura dos cromossomos em uma célula. Esse tipo de exame é realizado por especialistas em citogenética, que, com auxílio de microscopia óptica de resolução e processamento de imagens, conseguem identificar alterações cromossômicas em uma célula.

Entretanto, esse exame pode não ser aplicável para todos os casos. Por exemplo, se há suspeita de o paciente possuir uma síndrome de DiGeorge, uma imunodeficiência que provoca alterações na imunidade celular e má formações faciais e cardíacas. Essa síndrome é resultado da deleção de um gene ou de um grupo de genes localizados em região específica. Ocorre uma microdeleção, que não é visível ao microscópio e, portanto, não pode ser detectada pela técnica de cariotipagem por bandeamento G, onde a análise cromossômica é realizada no nível de resolução microscópica. Nesse caso, o indicado é a técnica de Hibridização Fluorescente *in situ*², que consegue, por meio de sondas de DNA marcadas com corantes fluorescentes, detectar esse tipo de alteração. Em outros casos, somente o exame de sequenciamento do DNA é capaz de auxiliar o diagnóstico genético. O trecho a seguir apresenta uma explicação simples acerca das diferentes aplicações dos exames e da resolutividade de cada um deles:

² A técnica é conhecida pela sigla em inglês FISH – Fluorescence In Situ Hybridization





Vamos imaginar que o nosso material genético é uma biblioteca de livros; onde há vários livros (cromossomos) e dentro deles há os capítulos (que seriam as bandas dos cromossomos) e em cada capítulo os textos; que são formados por um conjunto de palavras, que seriam os genes. Finalmente, as palavras são compostas por letras (as bases do DNA). O exame do cariótipo irá contar o número de livros e verificar a quantidade e a ordem dos capítulos. Portanto, se estiver faltando um livro ou se ocorrer uma alteração na ordem dos capítulos podemos detectar por meio do cariótipo. Já o FISH apresenta resolução muito maior que o cariótipo e consegue identificar parágrafos específicos dentro das páginas de um determinado capítulo (deleções; rearranjos de segmentos de um cromossomo, etc); e, por fim, o sequenciamento de DNA determina letra a letra de cada palavra no texto.³

As explicações apresentadas sobre as particularidades dos exames nos mostram que para cada investigação e diagnóstico de uma doença há um exame apropriado, a ser prescrito pelo médico; pois cada um deles possui indicações, limitações e vantagens.

Além disso, vale ressaltar que a Secretaria de Estado da Saúde do DF – SES/DF conta com Unidade de Genética, responsável pela assistência terapêutica e diagnóstica nas questões que concernem à genética médica, conforme o Decreto nº 39.546, de 19 de dezembro de 2018, que *aprova o Regimento Interno da Secretaria de Estado da Saúde do Distrito Federal*. O referido decreto assim, estabelece:

Art. 386⁴. À Unidade de Genética – UGEN, unidade orgânica de execução, diretamente subordinada à Gerência de Assistência Clínica, compete:

I - prestar assistência terapêutica e diagnóstica em Genética Médica para os pacientes e suas famílias;

II - ofertar e realizar consultas multiprofissionais e interdisciplinares relacionadas às doenças genéticas;

III - promover e executar o Programa de Triagem Neonatal Ampliada;

IV - identificar, quando possível, a etiologia das principais doenças genéticas em crianças e adultos;

V - realizar o aconselhamento genético;

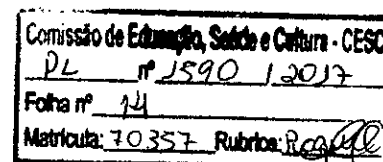
VI - orientar e promover o desenvolvimento infantil e a reabilitação dos pacientes com doenças genéticas;

VII - promover tratamento para prevenir ou reduzir as complicações geradas pelas doenças metabólicas hereditárias;

VIII - promover e executar o Serviço de Referência em Doenças Raras conforme legislação vigente;

IX - implementar e promover as rotinas, os fluxos e os protocolos assistenciais e administrativos em sua área de abrangência e de acordo com as diretrizes da Secretaria;

X - promover a integralidade das ações entre as equipes assistenciais e administrativas para o uso racional dos recursos e de acordo com as diretrizes estabelecidas pela Secretaria;



³ Trecho extraído da página <https://www.genomika.com.br/blog/escaneando-os-seus-cromossomos-conhe%C3%A7a-o-estudo-da-citogen%C3%A9tica-humana/>, consultada em 16/10/2018.

⁴ O referido Decreto repete o comando deste artigo e seus incisos, acrescidos de outros dois, mais adiante, no art. 427.

A



CÂMARA LEGISLATIVA DO DISTRITO FEDERAL

TERCEIRA SECRETARIA

Assessoria Legislativa - ASSEL

Unidade de Saúde, Educação, Cultura e Des. Científico e Tecnológico - USE



Introduzir a obrigação de realização de exame diagnóstico na rotina de atendimento aos recém-nascidos insere-se entre as atribuições que são inerentemente administrativas. São os órgãos executivos do SUS no DF que podem decidir quando e quais pacientes devem ser submetidos aos exames. A indicação do exame de cariótipo deve partir da equipe médica com base em critérios clínicos e, portanto, não pode ser objeto de lei que obrigue a realização. Conforme demonstrado, existem diferentes exames genéticos aplicáveis às diversas situações de suspeita de doença cromossômica. É, portanto, atribuição da gestão da SES/DF a responsabilidade de organizar o acesso e o encaminhamento dos recém-nascidos para realização do exame genético recomendado a cada caso.

Em resumo, mesmo considerando a justa preocupação do autor em garantir a realização de exames aplicáveis aos recém-nascidos, o PL em comento não possui o atributo essencial de uma lei, a viabilidade. Além de dispor sobre matéria não passível de instituição por meio de lei, introduzir a obrigatoriedade de realização de exame de cariótipo na rede pública de saúde, invade a competência do Poder Executivo de gerir o SUS/DF e de estabelecer as condutas assistenciais e diagnósticas a serem adotadas baseadas em protocolos clínico-terapêuticos.

Assim, feitas essas considerações, votamos pela **rejeição**, no mérito, nesta Comissão de Educação, Saúde e Cultura, do Projeto de Lei nº 1.590, de 2017.

Sala das Comissões, em de de 2019.

Comissão de Educação, Saúde e Cultura - CESC	
PL	nº 1590 / 2017
Folha nº	15
Matrícula	70357 Rubrica: Reg. [assinatura]

DEPUTADO JORGE VIANNA
Presidente

DEPUTADA ARIETE SAMPAIO
Relatora