



SENADO FEDERAL

REQUERIMENTO Nº DE - CCT

Senhor Presidente,

Requeiro, nos termos do art. 58, § 2º, II, da Constituição Federal e do art. 93, II, do Regimento Interno do Senado Federal, a realização de audiência pública, com o objetivo de instituir o Dia Nacional de Conscientização sobre a Síndrome de Phelan-McDermid (PMS), a ser celebrado no dia 22 de outubro.

Proponho para a audiência a presença das seguintes convidadas:

- a Senhora Helen Conceição Ferraz, Vice-Presidente da Associação Phelan-McDermid Brasil;
- a Senhora Flávia Borges do Carmo Guedes, Mãe do paciente Arthur Guedes;
- a Senhora Carolini Kaid Davila, Cientista criadora da terapia gênica com vetor viral da plataforma Zika;
- a Senhora Alessandra Coelho Santos Callou, Mãe do Henrique e médica.

JUSTIFICAÇÃO

A Síndrome de PMS, também conhecida como 22q13, é uma desordem genética resultante de alterações na parte final do braço longo do cromossomo 22, que 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.



Algumas manifestações incluem atraso global no desenvolvimento neuropsicomotor da criança, baixo tônus muscular (hipotonia), atraso ou ausência de fala e alta tolerância à dor. Além de diversas outras comorbidades que podem estar associadas como: convulsões, dificuldades gastrointestinais, renais, cardíacas e frequentemente são observados comportamentos característicos do Transtorno do Espectro Autista (TEA).

O reconhecimento oficial de um dia dedicado à conscientização sobre a Síndrome de Phelan-McDermid contribui para aumentar o conhecimento público sobre a condição e para aumentar o grau de sensibilização da sociedade sobre a importância da detecção precoce desta doença, ainda tão pouco conhecida e divulgada. Isso pode levar a diagnósticos mais precoce e a intervenções mais eficazes, melhorando a qualidade de vida das pessoas afetadas.

Sala da Comissão, de de .

Senador Flávio Arns
(PSB - PR)

