

**GABINETE DEPUTADO MÁRIO CESAR FILHO****PROJETO DE LEI Nº _____/2025****AUTOR: DEPUTADO ESTADUAL Mário César Filho**

Institui o Dia Estadual de Conscientização da Síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

A ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO ESTADO DO AMAZONAS DECRETA:

Art. 1º Fica instituído o Dia Estadual de Conscientização da Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, a ser comemorado anualmente no dia 17 de dezembro, no âmbito do Estado do Amazonas.

Art. 2º O Dia Estadual de Conscientização de que trata o *caput* deste artigo tem como objetivos principais:

I - promover ações de conscientização e disseminação de informações sobre a Síndrome, seus sintomas, diagnósticos, tratamentos e impactos;

II - estimular a participação da sociedade civil, profissionais da saúde e órgãos públicos em atividades voltadas à sensibilização sobre a síndrome;

III - incentivar debates e iniciativas para o diagnóstico precoce, atendimento adequado e acompanhamento contínuo dos pacientes diagnosticados com a síndrome;

IV - estimular o desenvolvimento e a divulgação de pesquisas científicas e tratamentos voltados à Síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Art. 3º O Poder Executivo poderá, em colaboração com instituições de ensino, organizações não governamentais e outras entidades, promover eventos e campanhas alusivas ao Dia Estadual de Conscientização da Síndrome de Smith-Lemli-Opitz, como palestras, seminários, oficinas e atividades culturais.

Art. 4º Esta lei entra em vigor na data de sua publicação.

PLENÁRIO DA ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO ESTADO DO AMAZONAS, em Manaus (AM), 10 de fevereiro de 2025.

Mário César Filho
DEPUTADO ESTADUAL



GABINETE DEPUTADO MÁRIO CESAR FILHO

JUSTIFICATIVA

Senhores (as) Deputados (as),

Nobres Pares

A síndrome de Smith-Lemli-Opitz (sSLO), caracteriza-se pela presença de múltiplas anomalias congênitas associadas a deficiência mental. sSLO é classificada como Erro Inato do Metabolismo (EIM) de biossíntese de colesterol, de herança autossômica recessiva e causada pela deficiência da enzima delta-7-colesterol-redutase. Esta enzima, codificada pelo gene *DHCR7*, quando alterada, acarreta níveis baixos de colesterol e acúmulo de 7-desidrocolesterol (7-DHC) nos tecidos. SSLO tem um amplo espectro fenotípico e uma incidência que varia entre 1:20 000 e 1:70 000.

As manifestações clínicas mais frequentes encontradas em sSLO são: sindactilia de 2.º e 3.º pododáctilos, alteração de genitália em meninos e deficiência mental. A face característica inclui microcefalia, frontal estreito, pregas epicantricas internas, ptose palpebral, nariz pequeno, narinas antevertidas e micrognatia. Estrabismo, catarata, palato alto, arqueado ou fendido e comissuras bucais voltadas para baixo também são defeitos frequentes no segmento craniofacial.

O diagnóstico clínico pode ser difícil, pois alguns pacientes apresentam anomalias leves com ou sem deficiência mental, enquanto outros possuem malformações graves com deficiência mental. Os sinais mais comuns da síndrome, em conjunto com a face típica, são bons indicadores para formar a hipótese diagnóstica. As análises bioquímicas de colesterol e 7-DHC por cromatografia gasosa-espectrometria de massas ou espectrofotometria no UV são fundamentais para firmar um diagnóstico definitivo de sSLO. Embora a sSLO seja frequentemente associada a níveis baixos de colesterol, tais níveis não podem ser utilizados de forma isolada para confirmar ou excluir um diagnóstico, pois 10% dos pacientes podem possuir níveis normais. Diagnóstico pré-natal pode ser realizado por dosagem de 7-DHC em líquido amniótico e vilosidade coriônica e marcadores no soro podem indicar gravidez de risco para sSLO, por exemplo, o teste triplo (alfa-fetoproteína, gonadotrofina e estriol), pode apresentar padrões similares aos encontrados para Down e Trissomia 18. A translucência nucal pode apresentar aumento no primeiro trimestre de gestação.

O tratamento da sSLO envolve a reposição de colesterol, seja por dieta, como a rica em gema de ovo ou por colesterol farmacêutico. Os benefícios clínicos são voltados para os problemas comportamentais e de desenvolvimento, incluindo melhora do crescimento e tônus muscular, diminuição de infecções, da irritabilidade e da fotossensibilidade. O tratamento, embora não atinja as áreas do cérebro afetadas, melhora a sociabilidade e, consequentemente, a qualidade de vida dos pacientes.

Por fim, a proposição desta lei reflete o compromisso com a saúde pública e a inclusão, promovendo políticas de conscientização sobre doenças raras e fortalecendo o papel do Estado na proteção de grupos vulneráveis. Com isso, espera-se contribuir para uma



GABINETE DEPUTADO MÁRIO CESAR FILHO

sociedade mais informada e empática com as condições raras e complexas que afetam uma parcela significativa, mas muitas vezes invisibilizada, da população.

PLENÁRIO DA ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO ESTADO DO AMAZONAS, em Manaus (AM), 10 de fevereiro de 2025.

Assinatura manuscrita em azul do deputado estadual Mário César Filho.

Mário César Filho
DEPUTADO ESTADUAL

Documento 2025.10000.00000.9.004719
Data 12/02/2025



PODER LEGISLATIVO
ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO
ESTADO DO AMAZONAS

TRAMITAÇÃO
Documento Nº 2025.10000.00000.9.004719

Origem

Unidade: DEP. MÁRIO CÉSAR FILHO
Enviado por: ISABELLE RIBEIRO SIMOES DE OLIVEIRA
Data: 12/02/2025

Destino

Unidade: DIRETORIA DE APOIO LEGISLATIVO
:

Despacho

Motivo: DISTRIBUIÇÃO
Despacho: PARA ANÁLISE E PROVIDÊNCIAS.