Informação **Projeto de Resolução n.º 271/XV/1.ª (BE)**	Discussão ocorrida nos termos do artigo 128.º n.º 1 do RAR, em reunião da Comissão de 05 de julho de 2023

- Sensibilização dos profissionais de saúde para um diagnóstico mais célere da síndrome de Phelan-McDermid

1. O Grupo Parlamentar do Partido Bloco de Esquerda (BE) tomou a iniciativa de apresentar o Projeto de Resolução (PJR) n.º 271/XV/1.ª, ao abrigo do disposto na alínea b) do artigo 156.º (Poderes dos Deputados) da Constituição da República Portuguesa e da alínea b) do n.º 1 do artigo 4.º (Poderes dos Deputados) do Regimento da Assembleia da República (RAR).

2. O Projeto de Resolução deu entrada no dia 13 de outubro de 2023, tendo sido admitido e baixado à Comissão de Saúde no dia 17 do mesmo mês.

3. A discussão ocorreu nos seguintes termos:

A Deputada Catrina Martins (BE) apresentou o Projeto de Resolução n.º 271/XV/1.ª (BE), tendo começado por referir que no dia 22 de outubro é assinalado o Dia Internacional da Síndrome de Phelan-McDermid, com o objetivo de chamar a atenção para uma doença rara e sensibilizar a população em geral e os profissionais de saúde, em particular, para o conhecimento da mesma, permitindo o diagnóstico mais célere e a adaptação de respostas clínicas e sociais a cada um destes indivíduos. Mencionou que existem em Portugal investigadores que têm produzido investigação sobre esta doença, que é muito rara e que o Projeto de Resolução em discussão tem por base a informação que os mesmos fizeram chegar ao GP do BE sobre a doença e sobre a necessidade de realizar um diagnóstico atempado. Acrescentou que, segundo o Instituto Nacional para a Reabilitação, IP, esta é uma doença muito rara que resulta de uma alteração/mutação do cromossoma 22 e que se manifesta através de comportamentos de espectro autista, sendo as principais características: o atraso global do desenvolvimento neurológico, psicomotor e cognitivo, hipotonia muscular, alta tolerância à dor, crescimento acelerado, necessidade permanente de mastigação e mordida, desregulação da temperatura corporal e atraso ou ausência de fala. Neste âmbito, referiu, o atraso no diagnóstico desta doença revela uma perda de oportunidade para a qualidade de vida dos indivíduos. Assim, o GP do BE propunha recomendar ao Governo que: i) sensibilize os profissionais de saúde sobre a Síndrome da Phelan-McDermid, nomeadamente através da promoção de formação e informação sobre esta doença, e ii) em articulação com a Direção Geral de Saúde e a comunidade científica, estabeleça normas para testagem e diagnóstico mais célere desta doença.

A Deputada Sara Velez (PS) começou por referir que a síndrome de Phelan-McDermid é uma doença rara, que não tem cura conhecida, e que é consensual na comunidade científica que é uma doença que se encontra sub-diagnosticada, sendo que só se conhecem cerca de 30 casos em Portugal. Terminou saudando o GP do BE pela iniciativa que apresentou e referiu que o GP do PS irá naturalmente acompanhá-lo.

O Deputado João Dias Coelho (PSD) iniciou a sua intervenção referindo que o GP do PSD acompanharia este Projeto de Resolução e frisou que a prevenção é dos aspetos mais importantes na saúde, que os meios de diagnóstico precoce devem ser incrementados e o que o PSD se congratula com o objetivo deste Projeto de Resolução, acompanhando o teor do mesmo.

A Deputada Joana Cordeiro (IL) referiu que o GP da IL acompanha as preocupações constantes no Projeto de Resolução, e que várias doenças raras são desconhecidas pela população em geral e também pelos profissionais de saúde. Manifestou a sua opinião de que é importante que os profissionais de saúde estejam sensibilizados para estas doenças e que a DGS deverá naturalmente ter em conta as mais recentes evidências científicas estabelecendo normas para a testagem e diagnóstico mais célere. Por fim afirmou que o GP da IL acompanharia este Projeto de Resolução e que considerava ainda que esta recomendação deveria ser também adotada para todas as doenças raras.

A Deputada Catarina Martins (BE) agradeceu as intervenções dos Deputados e manifestou o seu agrado por contar com a unanimidade dos GP presentes. Acrescentou que o Dr. Jorge Sequeiros fez um enorme trabalho sobre este tema e que a ideia desta iniciativa foi sua.

4. O Projeto de Resolução n.º 271/XV/1.ª, do BE, foi objeto de discussão na Comissão de Saúde, na reunião de 5 de julho de 2023 e a informação relativa à sua discussão será remetida ao Presidente da Assembleia da República, nos termos e para os efeitos do artigo 128.º do Regimento da Assembleia da República.

Assembleia da República, 5 de julho de 2023

O PRESIDENTE DA COMISSÃO,

(António Maló de Abreu)