

## PROJETO DE RESOLUÇÃO Nº 271/XV/1ª

### SENSIBILIZAÇÃO DOS PROFISSIONAIS DE SAÚDE PARA UM DIAGNÓSTICO MAIS CÉLERE DA SÍNDROME DE PHELAN-MCDERMID

Desde 2018 que a 22 de outubro é assinalado o Dia Internacional da Síndrome de Phelan-McDermid. Pretende-se chamar a atenção para esta doença rara e sensibilizar as populações em geral e os profissionais de saúde, em particular, para o conhecimento e reconhecimento da mesma, o que permitirá um diagnóstico mais célere e a adaptação de respostas clínicas e sociais a cada um destes indivíduos.

Segundo o Instituto Nacional para a Reabilitação (INR, I.P.) “esta data é comemorada com o objetivo de gerar um maior grau de sensibilização sobre a importância da deteção precoce desta síndrome”, uma doença raríssima “que se traduz numa alteração/mutação do cromossoma 22. Além de comportamentos de espectro autista, as principais características da Síndrome da Phelan-McDermid (PMS) são 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”.

Portugal tem 30 casos reportados desta síndrome, mas, apesar de ser uma doença rara, o baixo número de casos registados no nosso país pode prender-se também com o subdiagnóstico, ou seja, a ausência de diagnóstico em muitos casos.

Por isso mesmo a comunidade científica tem proposto medidas para melhorar o diagnóstico da Síndrome de Phelan-McDermid, como, por exemplo, a prescrição e realização de testes de diagnóstico, a crianças com perturbações do espectro do autismo

ou com outros sintomas característicos desta síndrome que não possam ser explicados por outro diagnóstico.

A questão do diagnóstico desta doença é muito importante, “não só para obter um diagnóstico o mais correto possível, mas principalmente para estas crianças poderem aceder aos ensaios clínicos que têm vindo a surgir”, como lembrou o diretor do Centro de Genética Preditiva e Preventiva (CGPP) do i3S.

Por tudo isto, o Grupo Parlamentar do Bloco de Esquerda considera ser necessário a sensibilização dos profissionais de saúde, a formação e informação sobre esta síndrome, assim como a criação de normas, em conjunto com a comunidade científica, para a testagem de indivíduos com o fim de diagnosticar de forma mais rigorosa e atempada esta doença.

Ao abrigo das disposições constitucionais e regimentais aplicáveis, o Grupo Parlamentar do Bloco de Esquerda propõe que a Assembleia da República recomende ao Governo que:

1. Que sensibilize os profissionais de saúde sobre a Síndrome da Phelan-McDermid, nomeadamente através da promoção de formação e informação sobre esta doença;
2. Que, em articulação com a Direção Geral de Saúde e a comunidade científica, estabeleça normas para testagem e diagnóstico mais célere desta doença.

Assembleia da República, 13 de outubro de 2022.

As Deputadas e os Deputados do Bloco de Esquerda,

Catarina Martins; Pedro Filipe Soares; Mariana Mortágua;

Joana Mortágua; José Soeiro