

EXPOSIÇÃO DE MOTIVOS

A cidade de Porto Alegre sempre esteve atenta aos movimentos sociais, que tanto enriquecem a Capital. A organização civil tem enorme responsabilidade na promoção da cidadania, e, em Porto Alegre, as atividades organizadas, não raro, são exemplos para o país inteiro, verdadeiros paradigmas de comportamento voltado à promoção da qualidade de vida de nossa gente.

O Poder Público Municipal, cerceado por restrições de ordem, ora legal, ora orçamentária, atende aos movimentos sociais, estimulando a organização e promovendo suas atividades.

A criação de datas municipais comemorativas ou de conscientização é verdadeiro marco referencial para os grupos que, de forma organizada, atuam em prol de interesses sociais, comunitários e coletivos.

Por meio desta iniciativa de Lei, vimos apresentar a proposta de criação da Semana Municipal de Estudos, Debates e Conscientização sobre a Síndrome do X-Frágil, tendo por referência o dia 22 de setembro como o Dia Municipal da Conscientização sobre a Síndrome do X-Frágil.

A Síndrome do X-Frágil é a mais frequente deficiência de causa genética e hereditária (e é a segunda causa de retardo mental, depois da Síndrome de Down). A primeira instituição brasileira a pensar sobre essa Síndrome, a Fundação Brasileira da Síndrome do X-Frágil, uma iniciativa de um grupo de pais e amigos de crianças portadoras da Síndrome, complementa o trabalho de conscientização da existência dessa doença, acolhendo os portadores e os familiares. Sem fins lucrativos, foi instituída na cidade de Porto Alegre, no Rio Grande do Sul, no dia 22 de setembro de 1999.

Desde 1970, as características de uma região frágil do cromossomo “X” era estudada. Vinte anos depois, cientistas identificaram a mutação (transformação além do comum) que ocorria no gene FMR1 (parte do cromossomo). A diferença explica a falha no cromossomo “X”. O que ocorre como consequência é a falta ou pouca produção da proteína FMRP, que é essencial para o controle e para a boa ligação entre os neurotransmissores no cérebro. Bases nitrogenadas, componentes do DNA, repetem-se de maneira não comum (passavam de seis a sessenta cópias para mais de duzentas). Também, esse processo pode resultar em diferentes composições genéticas, causando a pré-mutação ou a mutação completa. Na pré-mutação, apesar de o indivíduo ter a deficiência, ela é fraca ou não se manifesta por meio dos sintomas, embora ele seja capaz de transmiti-la. Na mutação comple-

ta (acima de duzentas repetições), o indivíduo tem os sintomas clínicos, comportamentais e cognitivos do portador da Síndrome do X-Frágil. Um homem portador da pré-mutação, mesmo que não apresente problemas intelectivos, transmitirá a pré-mutação a todas as filhas, mas a nenhum filho. Essas filhas, mesmo sem alterações físicas, cognitivas e emocionais, poderão ter descendentes com problemas, pois a pré-mutação pode transformar-se em mutação completa. Com os filhos de uma mulher portadora, as chances de ambos os sexos herdar o gene com a região frágil do cromossomo é de 50%. A possibilidade dos filhos serem afetados com a deficiência aumenta se a mãe for portadora em estado de mutação. A pré-mutação pode ser transmitida de forma “silenciosa”, ao longo das gerações de uma família, até que um dos membros seja afetado.

A Síndrome do X-Frágil atinge mais os homens, devido às mulheres apresentarem dois cromossomos “X” e, portanto, duas cópias do gene FMR1. Elas são menos afetadas pelos problemas graves da Síndrome porque o aumento do número de cópias dos elementos para a formação da molécula de DNA está presente em apenas um dos cromossomos “X”, o que pode ser compensado pelo funcionamento do outro gene normal contido no par. A estatística mundial é que um em cada 1.250 homens e uma em cada 2.500 mulheres são afetadas pela Síndrome do X-Frágil.

Os trinta anos de estudo da Síndrome apontam para uma deficiência com uma gama de peculiaridades causada pela falta (total ou em parte) da proteína FMRP. Desde sintomas clínicos até características menos visíveis, como as emocionais, comportamentais e cognitivas (área intelectual), mudam da infância para a adolescência, e também quando o portador atinge a idade adulta. Os sinais clínicos, demonstrados por características físicas, constituem-se pela hipotonia geral, pelo atraso no desenvolvimento psicomotor, pela dificuldade presente na fala, pela frequência de dores de ouvido, pelo céu-da-boca muito alto, pela má oclusão dentária (fechamento da arcada dentária), por transtornos oculares (como estrabismos e miopia), por convulsões, pela hiperextensibilidade das articulações, pelo rosto alongado e estreito com leve projeção da mandíbula para frente, por orelhas proeminentes ou de tamanho maior do que o normal e pelo aumento do tamanho dos testículos na adolescência (macroorquidismo).

Apesar da lista de aspectos aparentes que podem remeter à presença da Síndrome do X-Frágil em uma pessoa, essas características físicas apresentam-se por meio de diferentes níveis de percepção. Além disso, profissionais da área médica e da educação não sabem da relação dos sintomas do provável portador. A maioria, ou todos esses sinais, se ajusta ao perfil físico de um portador com X-Frágil. Confusões com outras síndromes e a resposta “sem diagnóstico”, que mui-

tos familiares já ouviram ao consultar um médico, são causadas pela falta de conhecimentos sobre a deficiência.

Pela dificuldade de identificar sintomas clínicos característicos em portadores da Síndrome do X-Frágil, é o comprometimento mental e a pouca articulação da fala e da linguagem (como expressão do pensamento) que levam os pais a procurar ajuda. Características cognitivas destoantes da maioria das pessoas faz com que os professores (de classes especiais ou não) mostrem preocupação, assim como a demora da criança ao falar e a dificuldade e a falta de concentração nos estudos e nas demais atividades. As características perceptíveis de um portador, na área da linguagem, são dificuldades de comunicação e atrasos no aparecimento das primeiras palavras, alterações na programação e na execução do ato motor da fala (dispraxias verbais), assim como na percepção e na articulação de sons, alterações de ritmo e de velocidade (a fala rápida e confusa) e fala repetitiva e incoerente, com dificuldades para manter diálogo e fixar-se em assuntos da conversação, embora o uso de vocabulário relativamente desenvolvido seja observado.

Elementos que devem preocupar os pais, principalmente desde os primeiros meses de uma criança, são os processos e as habilidades mentais pelas quais as pessoas portadoras se diferenciam. Durante o cotidiano do portador, é possível verificar se o mesmo tem relativa facilidade em captar informações visuais do ambiente, percebendo-as de forma simultânea, porém com tendência a manter-se em um nível diferenciado de percepção do geral. Detalhes visuais irrelevantes e dissociados de um todo recebem mais a atenção de um X-Frágil. A relação com o visual é tão presente em relação ao resto de sua pouca atenção que eles têm a habilidade para aprender por imitação visual, chegando a resolver problemas práticos e concretos, como gravar um caminho que fizeram poucas vezes, enquanto estavam andando de automóvel. As dificuldades que um portador da Síndrome do X-Frágil tem em relação a reter informações dependem, principalmente, do processamento auditivo, seqüencial e analítico ou de assimilar noções abstratas (como aquelas requeridas em contas de matemática, pela leitura ou pela escrita), além de aplicar informações em situações novas.

Mesmo com o crescente estudo sobre a Síndrome do X-Frágil e as frequentes pesquisas científicas, diferenciar os X-Frágéis de outras pessoas com deficiências ou incapacidades mentais ainda é difícil. Apesar das características consistentes que se observam nos portadores da Síndrome do X-Frágil, esses sinais (já citados, cognitivos e físicos) não são específicos desta Síndrome. Além disso, contribui para a dificuldade da percepção e certeza da falta ou da deficiência da proteína FMRP a diversidade de sintomas que aparecem juntos em uma pessoa. É co-

num, também, os indicativos físicos e cognitivos manifestarem-se de diferentes formas em cada pessoa portadora.

O que contribui para a desconfiança de que um indivíduo carrega o gene com o cromossomo “X” com o sítio frágil é a análise comportamental que se faz no cotidiano, portanto em diferentes momentos e situações de vida. As principais características comportamentais de um portador da Síndrome do X-Frágil são a hiperatividade (70% mais comum em homens), características autistas, dificuldade de socialização, atrasos na linguagem, temperamento difícil e déficit cognitivo. Quando isolados, esses sinais comportamentais devem ser bem avaliados, para que se tenha a idéia de que essa pessoa é ou não portador de X-Frágil. Por outro lado, quando aparecem em conjunto, podem, sim, significar a presença da Síndrome do X-Frágil na pessoa e em seus familiares.

É importante analisar cada um desses sintomas separados, pois, por meio deles, é possível identificar um portador da Síndrome ou, pelo menos (o que é muito importante), suspeitar que pode ser X-Frágil. Se nos homens a hiperatividade verifica-se mais constantemente e é mais visível, nas mulheres esse sintoma assemelha-se mais com a impulsividade e com um déficit de atenção. O que é bom e ruim, porque os homens podem ser diagnosticados apenas como hiperativos, como, também, essa característica pode contribuir para a desconfiança de que algo está errado, o que o leva a um especialista (então, os homens são tratados mais cedo e de forma mais preventiva do que as mulheres, o que não os coloca frente ao déficit de atenção, porque é um sintoma da hiperatividade). Em relação às mulheres, das quais só 35% dos casos de Síndrome do X-Frágil são hiperativas, a impulsividade e o déficit de atenção são maiores, e não representam desconfiança quanto à possível existência de uma deficiência genética e hereditária.

Características de autistas (que tem uma deficiência mental) são verificadas nos portadores da Síndrome do X-Frágil. O que poderia ser mais um motivo de confusão e não esclarecimento de qual deficiência determinada pessoa tem, na verdade apresenta-se de maneira diferente nos portadores do X-Frágil. Cerca de 6,5% das crianças que têm o quadro de autismo são X-Frágil, podendo chegar a 17%. Mas as diferenças dos X-Frágil em relação aos autistas são a dificuldade que aqueles têm de interação com outras pessoas e ambientes desconhecidos. A aversão ao contato visual e a alta sensibilidade tátil (a um toque, por exemplo) acompanham a rapidez com que os indivíduos portadores do cromossomo com sítio frágil colocam as frases, características que não aparecem nos autistas.

Diferenças de informações e impressões mal esclarecidas são comuns até quando especialistas, educadores e familiares têm contato com o X-Frágil. E, em relação aos homens e às mulheres portadoras, 50% dessas são marcadas pela

pré-mutação do gene FMR1, porém não é a total falta da proteína que causa o conjunto clínico de sintomas de um portador com mutação completa do gene. Por isso, sintomas como a hiperatividade e a deficiência de atenção contribuem para camuflar a necessidade de se investigar qual anomalia que as pessoas com essas características tem. Em concordância com isso está a estatística de que um terço dos homens portadores da Síndrome do X-Frágil são tímidos e tem um comportamento que evita relações, principalmente diretas com outras pessoas (muito mais do que as mulheres).

O temperamento difícil atribuído aos X-Frágéis parece ser uma característica que se observa em qualquer pessoa, a qualquer momento, sem embasamento científico, mas nos portadores da Síndrome, que é a primeira causa genética e hereditária de retardo mental, esse qualificado temperamento ocorre devido à atuação conjunta dos sinais físicos, cognitivos e de aprendizado manifestados pela falta ou pouca incidência da proteína FMRP. Por isso, mais de 50% dos portadores não têm (ou têm pouca) capacidade de integrar a informação em seqüência, ou seja, têm um déficit mental que ocasiona o modo de pensar e agir, qualificando-no como uma pessoa de temperamento difícil.

Todos esses sinais clínicos, cognitivos e comportamentais são causados pela correlação entre a quantidade de proteína FMRP que falta ser produzida pelo organismo do portador da Síndrome ou pela ausência da fabricação da mesma proteína. Quando aumenta essa falta, gradativamente os seguintes sintomas aparecem: sensibilidade social variável, instabilidade de humor, déficit na parte frontal do cérebro (responsável pela hiperatividade de falta de capacidade de atenção), déficit no hemisfério direito do cérebro (causa o retraimento social), e o déficit da ação da proteína no hemisfério esquerdo (causa a dificuldade na fala e colocação de palavras, o déficit cognitivo e problemas severos de instantaneidade e manifestação de agressão). E essas diferenças genéticas em cada portador são responsáveis pelo variável quadro de portadores de X-Frágil e pelos respectivos tratamentos.

A importância do diagnóstico, por meio da coleta e do exame molecular, é detectar se a pessoa tem a falta de produção ou a baixa incidência da proteína FMRP. E, de uma forma mais eficaz, detalhar qual é o nível de deficiência mental (que causa manifestações comportamentais e físicas) que cada portador tem. Isso contribui para o correto tratamento dos pacientes (já que cada indivíduo portador tem necessidade de atividades específicas para tratar os sinais clínicos, cognitivos e comportamentais manifestados pelo nível da falta da proteína FMRP). A consulta freqüente a médicos neurologistas e geneticistas faz parte do conjunto de atividades que são essenciais para que os portadores dessa Síndrome possam manter-se informados da sua saúde. Como, também, poderem, por meio de atividades físicas,

de terapias ocupacionais, de fonoaudiologistas, de fisioterapeutas, entre outros, desenvolver o seu aparelho psicomotor e cognitivo e trabalhar aspectos comportamentais.

De maneira geral, o diagnóstico de um portador da Síndrome do X-Frágil apresenta as seguintes características: retardo mental, hiperatividade, atenção diminuída, defesa tátil, a mania ou necessidade de morder as mãos, o batimento das mãos, o contato visual pobre, a fala e a conduta perseverante, a hipersensibilidade dos dedos, as orelhas grandes, a macroorquidismo, a linha simiesca da mão, o histórico de retardo mental ou autismo na família.

Acompanhando o trabalho de conscientização da comunidade sobre a importância de se conhecer a Síndrome do X-Frágil e de saber identificar os sinais manifestados pela deficiência, as mães e os pais dos portadores organizam-se, produzindo artesanatos, participando de eventos públicos, de cursos e de reuniões.

A dedicação de um número cada vez maior de voluntários que abraçam uma causa que, pessoalmente, não deveria despertar interesse, é essencial para a Fundação Brasileira da Síndrome do X-Frágil. E é com a aparente distância deste quadro social na vida que os voluntários trazem à Fundação carinho ao grupo de membros (pais e familiares dos portadores) e contribuem, principalmente, com atividades segmentadas e organizadas.

A família X-Frágil aumenta e especializa-se na promoção de um, de dois, de três projetos sociais que se tornam um. A rede de relações, contribuintes e informações é composta de outras instituições do terceiro setor do Município e de especialistas da área da saúde e da educação. E, agora, também se expande por meio da rede mundial de computadores. Por meio do *site* da Fundação Brasileira da Síndrome do X-Frágil, pessoas de todo o país (e até do mundo) entram em contato, pedem ajuda, buscam a atualização dos conhecimentos sobre a Síndrome e tratamentos.

Além do projeto de divulgar a Síndrome entre os médicos e os especialistas, para que possam tratar com responsabilidade dos portadores, as escolas especiais (e, mais tarde, todas as outras) terão os condutores dos alunos especiais informados sobre a Síndrome. Saber da existência da Síndrome do X-Frágil pressupõe que a identificação de supostos portadores possa acontecer mais rápido, é o que o crescente número de *e-mails*, de telefonemas e a procura (inclusive por universitários) por informações sobre o X-Frágil demonstra.

A prática de um projeto idealizado em 1999 vem agregando outros projetos nos anos de existência da Fundação. O trabalho de uma rede de organizações do primeiro, do segundo e do terceiro setores, de segmentos de profissões e de voluntários tem como consequência a conscientização de fundamentos para o bem-

-estar social e físico da sociedade. A diminuição de pré-conceitos e preconceitos, assim como a distribuição de meios de vida semelhantes a todos, contribui para um projeto social maior do que aquele idealizado (e colocado em prática pela Fundação Brasileira da Síndrome do X-Frágil): o projeto de instituições, de grupos, de cidades, de estados e de países para promover a igualdade entre todos.

A Fundação Brasileira da Síndrome do X-Frágil, atualmente, tem, como Presidenta, Cleusa Gassen e, como Vice-Presidente, José Temóteo Gomes da Veiga. Atende por meio da Rede Social Salesianos, localizada na Rua Dona Laura nº 1020, sala 112 – CEP 90430-090, Porto Alegre/RS, Tel: (51) 33305617, *email*: xfragil@terra.com.br, *site*: www.xfragil.com.br.

Em reconhecimento ao empenho, à perseverança, ao caráter social e ao interesse coletivo presente na Fundação Brasileira da Síndrome do X-Frágil, criada em Porto Alegre por pais de crianças e jovens portadores, e mais, em razão da necessidade da ampliação do estudo e da conscientização por meio da divulgação da existência da Síndrome, é que se tornou necessário apresentar o presente Projeto de Lei.

A Cidade tem urgência em atender aos reclamos de seus munícipes e não pode permitir que necessidades da população sejam relevadas a segundo ou terceiro plano na ordem das prioridades locais, devendo, pois, priorizar a aprovação dessa iniciativa, respeitado o trâmite regimental.

Rogamos, pois, aos nobres Edis, que dediquem sua atenção ao mérito, possibilitando uma célere tramitação e, ao final, uma justa aprovação.

Sala das Sessões, 16 de agosto de 2007.

VEREADOR ALDACIR OLIBONI

PROJETO DE LEI

Institui o Dia Municipal de Conscientização do X-Frágil e a Semana Municipal de Estudos e Conscientização sobre a Síndrome do X-Frágil e dá outras providências.

Art. 1º Ficam instituídos o Dia Municipal de Conscientização do X-Frágil e a Semana Municipal de Estudos e Conscientização sobre a Síndrome do X-Frágil.

§ 1º O Dia Municipal de Conscientização do X-Frágil será comemorado anualmente, no dia 22 de setembro.

§ 2º A Semana Municipal de Estudos e Conscientização sobre a Síndrome do X-Frágil será realizada anualmente, no período de 22 de setembro a 28 de setembro.

Art. 2º Caberá à Fundação Brasileira da Síndrome do X-Frágil a coordenação das atividades realizadas no Dia Municipal de Conscientização do X-Frágil e na Semana Municipal de Estudos e Conscientização sobre a Síndrome do X-Frágil.

Art. 3º O Poder Público Municipal, no limite de suas possibilidades administrativas e orçamentárias, poderá realizar parcerias público-privadas para apoiar a realização dos Eventos instituídos no art. 1º desta Lei.

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