



Final do Documento

## PROJETO DE LEI Nº 2459/2023

### EMENTA:

**INCLUI O DIA MUNICIPAL DE CONSCIENTIZAÇÃO E LUTA CONTRA A ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 3 - DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH NO CALENDÁRIO OFICIAL DA CIDADE, CONSOLIDADO PELA LEI Nº 5.146/2010.**

**Autor(es): VEREADORA LUCIANA BOITEUX**

### A CÂMARA MUNICIPAL DO RIO DE JANEIRO

### DECRETA:

Art. 1º Fica incluído no § 9º do art. 6º da [Lei nº 5.146, de 7 de janeiro de 2010](#), o seguinte evento:

- Dia Municipal de Conscientização e Luta contra a Ataxia Espinocerebelar tipo 3 - Doença de Machado-Joseph, a ser comemorado no dia 25 de setembro.

Art. 2º Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

Plenário Teotônio Villela, 25 de setembro de 2023

### JUSTIFICATIVA

A Ataxia Espinocerebelar tipo 3 - Doença de Machado-Joseph é uma ataxia cerebelar autossômica dominante (ACAD), uma condição hereditária que evolui com a degeneração progressiva do cerebelo e suas vias, causando alterações do equilíbrio e de outras funções. Trata-se de doença genética, degenerativa do sistema nervoso, conhecida ainda como SCA3, MJD/SCA3, ou popularmente chamada como “doença do tropeção”.

Conforme Martins, Rodrigues e Oliveira<sup>1</sup>, o primeiro relato de caso de ataxia cerebelar autossômica dominante (ACAD) foi feito por Pierre Marie, em 1893. Em 1972, é registrado o primeiro relato de casos da Ataxia Espinocerebelar tipo 3 em membros das famílias Machado, Thomas e Joseph, na Ilha de São Miguel, nos Açores, Portugal.

Dada a complexidade de compreensão e de sistematização dos tipos de ataxia cerebelar autossômica dominante<sup>2</sup>, foram apresentadas sucessivas classificações por diferentes autores. Observam Martins, Rodrigues e Oliveira, que a classificação de A. E. Harding tornou-se amplamente aceita, agrupando as ataxias por suas características clínicas.

De acordo com Cláudia Rafaela Cecchin<sup>3</sup>, somente em 1993, o *locus* da Doença de Machado-Joseph foi mapeado no cromossomo 14q32.1, por Takiyama e colaboradores, em famílias japonesas, mapeamento genético posteriormente confirmado em famílias portuguesas, norte-

americanas e brasileiras. No ano seguinte, 1994, foi identificada a mutação CAG no gene ATXN3. Constatou-se que, nos pacientes com a MJD/SCA3, referido gene contém uma repetição expandida CAG na sua sequência codificadora. Desse modo, enquanto os alelos de pessoas sem a SCA3 contêm 12 a 43 repetições CAG, alelos causadores da doença contêm 51 ou mais repetições CAG.

Após a descrição do primeiro gene alterado, causador da ataxia, cada novo gene descoberto recebeu uma numeração e a ataxia cerebelar autossômica dominante (ACAD), passou a ser nomeada por SCA (do inglês *spinocerebellar ataxia*). A atual classificação baseada nas alterações genéticas compreende 31 tipos de SCA.

A prevalência média da Ataxia Espinocerebelar - SCA é de 2,7 casos por 100.000 indivíduos, registrando-se acentuada variabilidade geográfica. No Brasil, a SCA3 ou MJD/SCA3 é o tipo mais prevalente.

A degeneração causada pela SCA3 afeta a coordenação de todos os movimentos relacionados à fala, aos gestos das mãos, ao equilíbrio e à marcha. Em regra, a primeira manifestação clínica a ser notada é a descoordenação motora, com alta incidência entre as pessoas com a doença. Seu caráter progressivo leva ao acúmulo de perdas motoras, conduzindo, ao longo da evolução da condição, a um grave comprometimento das atividades diárias do paciente, ocasionando quadro de imobilismo e dependência, sem que haja comprometimento intelectual. Outras manifestações clínicas são as alterações oculares, a distonia, isto é, a tendência para movimentos de torção das extremidades, bem como os distúrbios do sono, como insônia, pesadelos, agitação.

Destaca Cecchin que um fenômeno genético que caracteriza a SCA3 é a “antecipação”, ou seja, o aparecimento progressivamente mais precoce e com maior intensidade de uma doença conforme a sucessão de gerações. Constatou-se que tal aspecto tem base biológica, tendo em vista uma tendência de o número de repetições CAG se modificar no gene mutante, frequentemente aumentando o número de repetições durante a meiose, ao passar de uma geração para outra, refletindo-se em um efeito fenotípico de agravamento do quadro em descendentes.

Apesar de ainda não ter cura, vários estudos clínicos, em andamento, buscam uma medicação que possa amenizar os efeitos dessa condição, além de pesquisas que buscam o “silenciamento” de alelos específicos para as doenças autossômicas dominantes, usando para isso pequenos segmentos de RNA “interferidor”. Enquanto soluções com viés corretivo do material genético humano encontram-se em desenvolvimento, a manutenção da qualidade de vida e do bem-estar dos doentes são os objetivos prioritários do atendimento clínico.

O texto deste Projeto de Lei foi elaborado em interlocução e parceria com a Associação Ataxia Rio, entidade criada em 2010 por pacientes, familiares e profissionais da área de saúde do Hospital Universitário Gaffrée e Guinle - (HUGG), da Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro - referência para diagnóstico de condições genéticas, aconselhamento e acompanhamento de pacientes e suas famílias.

Dentre seus objetivos, a Associação Ataxia Rio busca ampliar e fortalecer o acesso à direitos necessários para a devida assistência em saúde, fundamental para melhorar a qualidade de vida dos pacientes com a SCA3 e de seus familiares no Município do Rio de Janeiro. Entretanto, a entidade regularmente constata inúmeras dificuldades encontradas para que as pessoas com ataxia cerebelar autossômica dominante se desloquem para os serviços de saúde especializados para receber tratamento (reabilitação motora, fonoaudiológica, assistência médica, psicológica e social), devido a escassez de oferta desses serviços em local próximo à moradia dos pacientes,

além da falta de transporte adaptado para conduzi-los, o que leva ao isolamento social e consequente aceleração da evolução da doença.

Diante disso, é salutar a inclusão do Dia Municipal de Conscientização e Luta contra a Ataxia Espinocerebelar tipo 3 - Doença de Machado-Joseph no Calendário Oficial do Município do Rio de Janeiro, como forma de dar maior visibilidade a esta condição, bem como um meio de fortalecimento dos pacientes e familiares no enfrentamento das muitas demandas que enfrentam cotidianamente.

A data 25 de setembro foi escolhida por ser o Dia Mundial de Luta Contra a Ataxia, reconhecido pela Organização Mundial da Saúde (OMS) como momento para sensibilizar as pessoas a respeito dessa desordem neurológica pouco conhecida. Ademais, faz-se oportuna por propiciar que todos - pacientes, familiares, profissionais de saúde, pesquisadores - e, em especial o Poder Público, possam promover ações informativas voltadas para a população sobre os sintomas, as formas de tratamento possíveis e os direitos das pessoas com Doença de Machado-Joseph.

<sup>1</sup> MARTINS, C. P.; RODRIGUES, E. DE C.; OLIVEIRA, L. A. S. DE .. Abordagem fisioterapêutica da ataxia espinocerebelar: uma revisão sistemática. **Fisioterapia e Pesquisa**, v. 20, n. 3, p. 293–298, jul. 2013.

<sup>2</sup>ARRUDA, W. O.. Classificação das ataxias cerebelares hereditárias. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 49, n. 1, p. 57–65, mar. 1991.

<sup>3</sup> CECCHIN, Cláudia Rafaela. **As manifestações depressivas na doença de Machado-Joseph**. Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Dissertação - Faculdade de Medicina - Programa de Pós-Graduação em Medicina: Ciências Médicas. Porto Alegre, p. 107. 2004.

## [Legislação Citada](#)

### [LEI Nº 5.146 , DE 7 DE JANEIRO DE 2010.](#)

*Dispõe sobre a consolidação municipal referente a eventos, datas comemorativas e feriados da Cidade do Rio de Janeiro e institui o Calendário Oficial de Eventos e Datas Comemorativas da Cidade do Rio de Janeiro.*

[...]

## CAPÍTULO II

### DAS DATAS COMEMORATIVAS E EVENTOS DA CIDADE DO RIO DE JANEIRO

Art. 6º Constituem datas comemorativas e eventos anuais do Município do Rio de Janeiro, devendo ser inseridos no Calendário Oficial de Eventos e Datas Comemorativas da Cidade, de acordo com as datas abaixo elencadas :

[...]

§ 9º São datas comemorativas e eventos do mês de setembro:

## [Atalho para outros documentos](#)

## [Informações Básicas](#)

<b>Regime de Tramitação</b>	Ordinária		
<b>Projeto</b>			

Link:

**Datas:**

<b>Entrada</b>	26/09/2023	<b>Despacho</b>	02/10/2023
<b>Publicação</b>	06/10/2023	<b>Republicação</b>	

**Outras Informações:**

<b>Pág. do DCM da Publicação</b>	19/20	<b>Pág. do DCM da Republicação</b>	
<b>Tipo de Quorum</b>	MS	<b>Arquivado</b>	<b>Não</b>
<b>Motivo da Republicação</b>		<b>Pendências?</b>	<b>Não</b>




**Observações:**

DESPACHO: A imprimir e à(s) Comissão(ões) de:  
 Comissão de Justiça e Redação, Comissão de Administração e Assuntos Ligados ao Servidor Público, Comissão de Educação,  
 Comissão de Higiene Saúde Pública e Bem-Estar Social.  
 Em 04/10/2023  
 CARLO CAIADO - Presidente

**Comissões a serem distribuídas**

- 01.:Comissão de Justiça e Redação
- 02.:Comissão de Administração e Assuntos Ligados ao Servidor Público
- 03.:Comissão de Educação
- 04.:Comissão de Higiene Saúde Pública e Bem-Estar Social

**▼ TRAMITAÇÃO DO PROJETO DE LEI Nº 2459/2023**

PRÓXIMO >>		<< ANTERIOR		- CONTRAIR	+ EXPANDIR	BUSCA ESPECÍFICA	
Cadastro de Proposições						Data Public	Autor(es)
▼ Projeto de Lei							
▼ 20230302459							
  ▼ <a href="#">INCLUI O DIA MUNICIPAL DE CONSCIENTIZAÇÃO E LUTA CONTRA A ATAXIA ESPINOCEREBELAR TIPO 3 - DOENÇA DE MACHADO-JOSEPH NO CALENDÁRIO OFICIAL DA CIDADE, CONSOLIDADO PELA LEI Nº 5.146/2010. =&gt; 20230302459 =&gt; {Comissão de Justiça e Redação Comissão de Administração e Assuntos Ligados ao Servidor Público Comissão de Educação Comissão de Higiene Saúde Pública e Bem-Estar Social.}</a>						06/10/2023	Vereadora Luciana Boiteux
 <a href="#">Envio a Consultoria de Assessoramento Legislativo. Resultado =&gt; Informação Técnico-Legislativa nº733/2023</a>							
PRÓXIMO >>		<< ANTERIOR		- CONTRAIR	+ EXPANDIR	BUSCA ESPECÍFICA	

▲ Topo

