



**CÂMARA MUNICIPAL DE  
SÃO PAULO**

**35º GV RINALDI DIGILIO**

**PROJETO DE LEI Nº /2023**

Altera a Lei nº 14.485, de 19 de julho de 2007, com a finalidade de incluir no Calendário Oficial de Eventos da Cidade de São Paulo o Dia da Síndrome de Angelman e dá outras providências.

A Câmara Municipal de São Paulo DECRETA :

Art. 1º - Fica instituído o Dia Municipal da Síndrome de Angelman, a ser celebrado todo o dia 26 (vinte e seis) de fevereiro.

Art. 2º - Este dia será dedicado à realização de campanhas, palestras, ações educativas e estratégias voltadas para a promoção e difusão da Síndrome de Angelman.

Parágrafo Único - a realização das ações que trata o caput deste artigo deverá ser realizadas preferencialmente, na Câmara Municipal de São Paulo.

Art. 3º - Esta lei entra em vigor na data de sua publicação.

Sala das sessões

**RINALDI DIGILIO**  
Vereador

**CÂMARA MUNICIPAL DE  
SÃO PAULO****35º GV RINALDI DIGILIO****JUSTIFICATIVA**

A síndrome de Angelman foi identificada pela primeira vez em 1965 por um médico britânico, Dr Harry Angelman, daí a origem do nome da síndrome. O Dr. Angelman notou similaridades entre um pequeno grupo de crianças sem diagnóstico definido que estavam sob seus cuidados, indicando que elas tinham dificuldades semelhantes. Ressalta-se, porém, que a síndrome de Angelman é um espectro e nem todas as características se aplicam a todos os indivíduos. Cada pessoa é única e apresenta características e se desenvolve de maneira única.

A princípio, muito pouco se sabia sobre a síndrome de Angelman. Em meados dos anos 80, avanços na medicina genética fizeram possíveis o aumento do número de diagnósticos aumentando, conseqüentemente, o número de pessoas diagnosticadas com a síndrome. O nome síndrome de Angelman foi adotado em 1982.

A síndrome de Angelman é uma doença genética não progressiva, caracterizada por atraso no desenvolvimento mais pronunciado na fala e deficiência intelectual moderada a grave. Além disso, os sintomas podem ser percebidos pelos pais, logo no primeiro ano de vida do bebê, estando entre os principais: o atraso grave no desenvolvimento global, ausência de fala, ataxia, tremores, microcefalia pós-natal, um riso peculiar, além de crises convulsivas tipo ausência atípica, mioclônica ou tônico-clônica generalizada.

A síndrome de Angelman é causada pela ausência ou inatividade da região 15q11-q13 do cromossomo 15 herdado da mãe. Várias características da Síndrome de Angelman resultam da perda de função do gene UBE3A. Diversos mecanismos genéticos podem inativar ou silenciar a cópia materna do gene UBE3A. A maioria dos casos de Angelman (cerca de 70%) ocorre quando um segmento do cromossomo 15 materno contendo esse gene é perdido. Normalmente, as pessoas herdam uma cópia do gene UBE3A de cada progenitor. Em algumas partes do corpo, entre elas, certas regiões do cérebro, apenas a cópia proveniente da mãe é ativada, esse fenômeno é conhecido como imprinting genômico. Se a cópia materna do gene UBE3A é perdida devido uma alteração cromossômica ou mutação, o indivíduo não terá cópias ativas do gene em algumas partes do organismo levando as características da síndrome. Na presença de apenas duas cópias paternas dessa região,

**CÂMARA MUNICIPAL DE  
SÃO PAULO****35º GV RINALDI DIGILIO**

fenômeno conhecido com dissomia uniparental, o gene UBE3A também se encontra inativo.

Aproximadamente 80% dos pacientes com a síndrome de Angelman podem ser diagnosticados com o teste de metilação, pois, possuem deleção, dissomia uniparental ou defeito de imprinting; menos de 1% dos pacientes podem ser diagnosticado por técnicas de citogenética convencional por possuírem um rearranjo cromossômico do tipo translocação ou inversão. Variantes patogênicas podem ser detectadas em aproximadamente 11% dos pacientes através do sequenciamento do gene UBE3A. E em 10%-15% dos pacientes, com características fenotípicas clássicas de Síndrome de Angelman, a desordem é resultado de um mecanismo genético ainda não conhecido e, portanto, não são passíveis de testes de diagnóstico.

O tratamento da síndrome de Angelman se constitui na combinação de medicamentos e terapias. As convulsões podem ser controladas com o uso de medicações. Entre os métodos estão incluídos a Terapia de comunicação, Hidroterapia, Musicoterapia, Terapia ocupacional e Hipoterapia.

Por se tratar de uma doença rara, pouco conhecida e difundida, solicito aos Nobres Pares a aprovação desta propositura.

<https://www.rededorsaoluiz.com.br/doencas/sindrome-de-angelman>

<https://angelmanbrasil.org.br/sobre/>