



SENADO FEDERAL
SECRETARIA-GERAL DA MESA
SECRETARIA DE REGISTRO E REDAÇÃO PARLAMENTAR

REUNIÃO

22/09/2025 - 58ª - Comissão de Direitos Humanos e Legislação Participativa

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. Fala da Presidência. *Por videoconferência.*) - Declaro aberta a 58ª Reunião, Extraordinária, da Comissão Permanente de Direitos Humanos e Legislação Participativa da 3ª Sessão Legislativa Ordinária da 57ª Legislatura.

A audiência pública será realizada, nos termos do Requerimento nº 85, de 2025, CDH (Comissão de Direitos Humanos), de minha autoria, aprovado nesta Comissão e subscrito pela Presidente da CDH, Senadora Damares Alves, para debater sobre, abro aspas: "A prevalência e o impacto da Síndrome do X Frágil (SXF), no Brasil, e instituir a data de 22 de julho como o Dia Nacional de Conscientização da Síndrome do X Frágil", fecho aspas.

A reunião será interativa, transmitida ao vivo e aberta à participação dos interessados por meio do Portal e-Cidadania, na internet, em senado.leg.br/ecidadania, ou pelo telefone da Ouvidoria: 0800 0612211.

O relatório completo com todas as manifestações estará disponível no portal, assim como as apresentações que eventualmente forem utilizadas pelos expositores.

Os convidados participarão por meio de videoconferência: Sra. Luz Maria Romero, psicóloga, gestora do Instituto Buko Kaesemodel; Sabrina Muggiati, de Curitiba, Paraná, mãe do Jorge, 21 anos; Francisco Zélio de Menezes Júnior, de Fortaleza, Ceará, pai do José Nicolas, 14 anos; Alessandra Duarte, do Rio de Janeiro, representante do Grupo de Familiares SXF e mãe do Alessandro, de 23 anos; e o Natan Monsores de Sá, que é Coordenador-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde.

Antes de passar a palavra aos nossos convidados, comunico que, na exposição inicial, cada participante poderá fazer uso da palavra por até dez minutos.

Eu quero, inicialmente, agradecer a participação, particularmente, das famílias, da psicóloga que eu já mencionei, do nosso Coordenador-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde, Dr. Natan. Sejam bem-vindas, bem-vindos.

Este é um momento importante de debate, como foi dito no requerimento, para ver a prevalência, o impacto da síndrome do X frágil e instituir uma data nacional para que seja, assim, o dia de conscientização sobre essa síndrome. É claro que sempre os trabalhos têm que acontecer no decorrer de todo o ano, porém, termos uma data específica significa o foco estar colocado sobre essa área naquela data e que tenha repercussão pelos meses seguintes. Então, vamos ver a prevalência, mostrar o que é para as pessoas que nos acompanham, para que essa data... Inclusive, para atender ao aspecto regimental de que tem que haver uma audiência pública para essa finalidade.

Também agradeço a todos e todas que nos acompanham pelos meios de comunicação. Leio, inclusive, as perguntas e comentários que já chegaram e peço que a Secretaria repasse essas perguntas e comentários para os nossos convidados.

Ana, de Goiás: "Qual a diferença entre o tratamento da SXF [síndrome do X frágil] e outras condições? Para quais sintomas devemos nos [...] [atentar] durante a infância dos entes queridos?"

Caroline, de São Paulo: "Como podemos aumentar o conhecimento sobre a [...] [síndrome do X frágil] entre a população em geral, especialmente entre profissionais de saúde e educadores?"

Carmen, de Santa Catarina: "Como garantir diagnóstico precoce da síndrome do X frágil e evitar a confusão com outros transtornos do desenvolvimento?"

Alan, de Tocantins: "Quais indicadores nacionais devem ser priorizados para monitorar prevalência, diagnóstico e inclusão das pessoas com [...] [a síndrome do X frágil]?"

Há dois comentários.

Cristiano, do Rio Grande do Sul: "Diagnóstico precoce da síndrome é o principal para adequar tratamentos, estímulos e abordagem. Exame genético é fundamental". É o comentário.

E agora mais um comentário, da Raíssa, do Mato Grosso: "Debater a [...] [síndrome do X frágil] é essencial, mas é urgente investir em diagnóstico precoce e capacitação médica para evitar erros e atrasos no tratamento".

Eu quero, inclusive, dizer que o que se coloca em relação à síndrome do X frágil é o que se coloca em relação a todas as doenças raras que têm sido objeto de grande debate no Senado Federal, como capacitar os profissionais que vão atuar nessa área, a qualificação dos profissionais da saúde, médicos e enfermeiros no diagnóstico, no tratamento, a qualificação dos educadores, a questão da necessidade de você ter também o aconselhamento genético, os próprios exames também nessa área. Então, é um conjunto de necessidades que acompanham o cidadão pela vida.

E hoje, especificamente, a gente quer voltar, então, o olhar para esta doença rara: síndrome do X frágil. As famílias vão apresentar o ponto de vista, a psicóloga também vai apresentar, a Dr. Luz vai apresentar, do ponto de vista da psicologia, e o Dr. Natan, do ponto de vista desse apanhado geral do Ministério da Saúde.

Agradeço novamente a participação, o apoio da Secretaria da Comissão de Direitos Humanos e também dos meios de comunicação do Senado, que sempre transmitem essas iniciativas para o Brasil todo, o que é uma forma de conscientizar e sensibilizar também a comunidade.

Passo, em primeiro lugar, então, a palavra - me permita chamá-la de você e pode me chamar de você também, nós estamos entre amigos aqui também - à Sra. Sabrina Muggiati, que é mãe do Jorge, de 21 anos.

Com a palavra, então, Sabrina. Seja muito bem-vinda.

A SRA. SABRINA MUGGIATI (Para expor. *Por videoconferência.*) - Muito obrigada por estar dando esta oportunidade para a gente, do Instituto, nessa caminhada que a gente já tem há 12 anos com o Jorge...

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Permita-me só falar uma coisa, Sabrina: eu acho que está um pouquinho baixo. Se puder verificar... Pelo menos, para mim aqui, está um pouco baixo; não sei se para o Natan, para os outros... Eu acho que sempre... O meu caso já é de um pouquinho de surdez, mas o dos outros, eu não sei.

A SRA. SABRINA MUGGIATI (*Por videoconferência.*) - Agora melhorou?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Talvez um pouco mais alto também.

Com a palavra, Sabrina.

A SRA. SABRINA MUGGIATI (*Por videoconferência.*) - Agora está melhor?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Está melhor.

A SRA. SABRINA MUGGIATI (*Por videoconferência.*) - Então, em primeiro lugar, eu queria agradecer a oportunidade que o senhor está dando para a gente do Instituto Buko. Faz doze anos que estamos nessa caminhada do diagnóstico da síndrome do X frágil, que eu descobri com o Jorge, meu filho, que tinha oito anos de idade. Aí começou, posso dizer, uma saga, uma caminhada longa até chegar aos dias de hoje, em que ele está com 21 anos.

Em primeiro lugar, um bom dia a todos, bom dia ao Senador Flávio Arns. Quero cumprimentá-los e estendo o cumprimento a todas as demais autoridades presentes. O meu bom dia também aos meus colegas, companheiros e a todos que estão participando dessa mesa.

Eu me chamo Sabrina Muggiati, idealizadora do Programa Eu Digo X, que faz parte do Instituto Buko Kaesemodel.

O meu filho Jorge, o caçula da família, nasceu em 2004 e, em seu primeiro ano de vida, foi saudável como quase toda criança. Quando ele completou um ano, porém, começaram a surgir os primeiros sinais de que havia coisas diferentes. Aos cinco anos, veio o primeiro diagnóstico: o autismo.

Ninguém está preparado para receber a notícia de que seu filho viverá para sempre com uma condição. A sensação foi de desespero, de não saber o que fazer, de não saber onde procurar ajuda, de não saber como seria o futuro do Jorge. Depois

veio a dor de suportar o preconceito, o medo de ter que esconder o meu filho de todos. Senti tristeza e revolta. Mas o coração de mãe me dizia que havia algo a mais. Foi uma verdadeira peregrinação por consultórios médicos e de outros profissionais de saúde: neurologistas, psicólogos, fonos, terapeutas ocupacionais. A falta de um diagnóstico claro era mais difícil. Depois de um ano de buscas e de muitos dias de angústias, encontrei neuropediatras que mudaram a minha vida.

Já quando o Jorge fez 8 anos, fechou-se o diagnóstico da síndrome do X frágil, uma condição genética que causa o atraso do desenvolvimento intelectual. Eu sabia que precisava reagir e buscar informações. O Jorge era quem mais necessitava de ajuda. Embora o diagnóstico tivesse abalado a mim e à minha família profundamente, ele também nos deu um rumo.

A síndrome do X frágil é uma condição que demanda tratamento específico e um ambiente acolhedor e compreensivo. O diagnóstico deu uma clareza do que precisávamos e nos deu um nome. Agora, nós tínhamos um foco, nós sabíamos o que pesquisar, quais terapias iriam ajudar e como orientar a escola e a família. Foi assim que me dei conta de que precisava fazer algo para que outras famílias não passassem pelo que nós passamos.

Decidi, então, com a minha irmã Rafaela Kaesemodel, usar nossa experiência para divulgar, informar, conscientizar a sociedade sobre a síndrome do X frágil. Foi assim que, somente em 2014, nasceu o Programa Eu Digo X, do Instituto Buko Kaesemodel.

Sei o quanto é difícil encarar a realidade e a tristeza que me levou ao fundo do poço. Eu soube que a condição do meu filho não tinha cura. Precisei de apoio para realizar e descobrir que o medo e a falta de iniciativa podem ser piores que o preconceito.

Eu quero ajudar os pais, as crianças e a sociedade que vivem o mesmo que eu e o meu filho vivemos.

Ainda em 2014, convidamos o cantor Daniel, que era o Embaixador das APAEs no Brasil, para apadrinhar o programa, atrair visibilidades para a síndrome do X frágil, que é fundamental para transformar a nossa causa em um movimento real e duradouro, com o envolvimento da sociedade, através de debate e de construção de políticas públicas que atendem a pessoa com doenças e síndromes raras.

Assim, a criação do Dia Nacional da Conscientização da Síndrome do X Frágil se faz tão necessária. Mais do que uma data de calendário, a conscientização promove o diagnóstico precoce, ajuda a identificar sintomas, discute métodos de prevenção e opção de tratamento. É um dia para falar abertamente, reduzindo os estigmas, além de mobilizar recursos e conquistar apoio. Um dia nacional é, acima de tudo, a oportunidade para celebrar a luta e a esperança de quem tem e de quem vive com a síndrome do X frágil.

Caro Senador Flávio Arns e demais autoridades, faço um apelo, como mãe, para que olhem com carinho para a causa do X frágil. A jornada das famílias com a síndrome não é fácil, mas o amor, a informação e o apoio fazem toda a diferença. Nós contamos com os senhores para a criação do Dia Nacional da Síndrome do X Frágil.

Um abraço e muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Muito bom, Sabrina Muggiati.

Eu quero, em primeiro lugar, parabenizar o instituto pelo trabalho, pela referência, pela dedicação de tantos anos. Já tive a oportunidade de estar com vocês também, visitando e vendo o trabalho maravilhoso, e incentivo as pessoas do Brasil a olharem para o instituto e o trabalho de fôlego - né? -, de competência que é desenvolvido por toda a equipe. Parabéns de novo, agora publicamente, Sabrina Muggiati e todos e todas que nos acompanham.

Eu passo em seguida a palavra ao Francisco Zélio de Menezes Júnior, de Fortaleza, Ceará. Seja muito bem-vindo também, Francisco. O Francisco é o pai do José Nicolas, de 14 anos.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (Para expor. *Por videoconferência.*) - Senador, em nome do José Nicolas, estou aqui com a minha esposa Valesca Vasconcelos.

Agradeço o espaço.

Agradeço, inicialmente, à Sabrina e à Luz, pelo trabalho maravilhoso que elas desenvolvem.

Resolvemos fazer uma apresentação bem breve para tentar... (*Pausa.*)

O.k. Bom, vou tentar mostrar...

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Eu vou dar as boas-vindas à Valesca também, então. Eu tinha cumprimentado você, Zélio, mas estou só cumprimentando a Valesca também. Que seja muito bem-vinda!

A SRA. VALESCA VASCONCELOS *(Por videoconferência.)* - Obrigada.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - Realmente, Senador, das congratulações que o senhor dirigiu à Luz e à Sabrina, realmente, elas são merecedoras, porque elas desenvolvem um trabalho em nível nacional muito importante para conscientização e, principalmente, para que nós possamos, com a experiência delas, conseguir conviver com os impactos que a síndrome causa na família da gente.

Eu fiz uma pequena apresentação, Senador, se o senhor me permite... *(Pausa.)*

Eu acho que está com a... Você pode passar. *(Pausa.)*

Pronto, pode passar.

Inicialmente, a gente vai passar um vídeo para mostrar o quanto a síndrome é impactante na vida dessas crianças. Eu vou, antes do vídeo, colocar o contexto.

Isto aqui foi o ABC do José Nicolas, e as crianças deveriam entrar de acordo com a inicial da letra. Quando chegou a vez do José Nicolas, ele não entrou, e isso causou um tremendo desconforto na gente, achando que ele não fosse entrar. Foi justamente por uma das características da síndrome, que é a...

A SRA. VALESCA VASCONCELOS *(Por videoconferência.)* - Ansiedade.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - ... ansiedade, o nervosismo e a...

A SRA. VALESCA VASCONCELOS *(Por videoconferência.)* - A timidez.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - ... timidez exacerbada. Então, houve necessidade...

Não estão na apresentação. Eu vou tentar compartilhar aqui a tela. Vou tentar compartilhar a tela, porque parece que o vídeo não está... *(Pausa.)*

Só um minutinho, Senador. Deixe-me passar os dois vídeos aqui. Passo por *e-mail*?

A SRA. VALESCA VASCONCELOS *(Por videoconferência.)* - Compartilhe ali. Tente compartilhar mostrando a apresentação.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - Vou tentar aqui.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - O pessoal da Secretaria tem o vídeo? Porque eles podem ajudar a passar também, pela própria Secretaria da Comissão. *(Pausa.)*

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - Só um minutinho, Senador. *(Pausa.)*

Eu posso tentar compartilhar minha tela. *(Pausa.)*

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Muito bem.

Agora, não está na tela cheia, não é? Está na...

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - Vocês conseguem visualizar?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Só o título: "Síndrome do X frágil", mas a tela não está cheia, na parte... Primeiro tem que colocar na tela cheia. O pessoal da Secretaria da Comissão pode auxiliar. *(Pausa.)*

Conseguem...?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Se você concordar, Francisco, a gente poderia passar para a Alessandra, e, enquanto isso, a Secretaria da Comissão e vocês acertam a exposição. Pode ser?

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - Pode ser.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - É, mas já voltamos aí, Valesca e também Zélio.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (*Por videoconferência.*) - O.k.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Passamos a palavra para a Alessandra Duarte, do Rio de Janeiro, que é representante de grupo de familiares da síndrome do X frágil e mãe de Alessandro, de 23 anos. Então, a Alessandra Duarte está conectada?

A SRA. ALESSANDRA DUARTE (*Por videoconferência.*) - Sim.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Está lá presente. Então, com a palavra Alessandra.

Enquanto isso, o Zélio e a Valesca interagem aí com a Secretaria da Comissão, só para acertarem o vídeo, que é muito importante.

A SRA. ALESSANDRA DUARTE (Para expor. *Por videoconferência.*) - Bom dia a todos.

Como foi apresentado, eu sou Alessandra Duarte. Eu sou coordenadora do grupo da síndrome do X frágil no Facebook, e já faz 14 anos que eu criei esse grupo, que começou pequenininho ali, como uma formiguinha, mas, passados alguns meses, foi crescendo com as demandas das mães.

Eu tenho um filho de 23 anos, e, como a Sabrina disse, no primeiro diagnóstico sempre vem o autismo, exatamente pela falta de informação de muitos profissionais que até hoje ainda não conhecem profundamente para poderem fazer um diagnóstico certo. Então, há a necessidade de ter um dia nacional da síndrome, como o senhor explicou perfeitamente no começo, o que vai fazer esse dia ser divulgado e esses profissionais poderem ter mais conhecimento da síndrome e não atrasar esse diagnóstico da síndrome do X frágil, não colocando só o autismo, porque há casos de autistas com a síndrome do X frágil, assim como há autistas que não têm síndrome do X frágil, como em outras síndromes também.

As demandas das mães no grupo são, como eu sempre vejo e como já foi abordado, a dificuldade do diagnóstico e a dificuldade do acesso a um médico que possa encaminhá-las para fazer um exame, aonde ir fazer esse exame. Normalmente as suas cidades não têm um local próximo para que elas possam chegar e ter esse exame. Elas têm que viajar quilômetros para conseguir chegar a um local, e demora anos ou, às vezes, um ano para conseguir uma data para ir a um local para fazer um exame. O instituto tem ajudado muito essas mães lá no grupo, e, desde que a que a Sabrina e a Luz Maria vieram participar conosco, elas nos têm auxiliado bastante.

E também a necessidade dessas mães é com as terapias para os seus filhos, já que elas não encontram locais também perto de suas casas. Há demanda também de os profissionais escolares terem conhecimento de como ajudar esses seus filhos ou também de as crianças pequenas que ainda não estão na idade escolar possam ter acesso a uma atividade ou a uma terapia antes da idade de chegarem à escola. O meu filho começou a fazer terapia muito cedo, isso foi o que ajudou muito a ele no seu desenvolvimento, mas nem todas têm condições de encontrar um lugar ou de pagar uma instituição que possa auxiliar essas crianças.

Até elas mesmas, as mães, não sabem como lidar com os sintomas dos seus filhos. Elas ficam fazendo perguntas: "Meu filho faz isso, ele morde a camisa, ele morde a mão, ele se arranha. Como é que eu posso ajudá-lo a não fazer isso? Como eu posso ajudá-lo a conseguir se controlar?". Então, elas também precisam desse apoio de uma instituição ou de um médico para também ajudá-las a acolher os seus filhos em casa também. Eu acho... Há necessidade de parceria casa, escola e médico, de ter essa junção, porque é uma equipe, é uma junção que vai conseguir auxiliar essas famílias, essas crianças.

Elas também veem uma necessidade: depois que acaba o horário escolar, as crianças vêm para casa e ficam sem ter uma atividade ao fim do horário escolar. Seria também bom uma atividade depois da escola, para que elas tenham um dia mais cheio, mais ativo.

As mães não conseguem arrumar trabalho, porque têm que estar à disposição para o cuidado dos seus filhos. Elas não podem trabalhar, porque têm que levar os filhos para alguma terapia, para a escola, pegá-los.

E há a dificuldade de entrar num ônibus com uma criança com necessidade especial. É muito difícil, porque a transição para lugares é difícil para eles. Imaginem ônibus cheios com uma criança que não gosta de estar apertada, que não gosta de ter barulho em volta deles. Então, elas também têm dificuldade com o transporte. Muitas pessoas não têm seu carro próprio, porque é difícil, claro, para todo mundo. Eu sei que há hoje em dia leis que auxiliam as pessoas até para comprar um automóvel, para ganhar desconto quando especiais, mas o transporte público adequado para essas crianças que têm necessidades especiais para ir para a escola talvez ajudaria essas mães a conseguirem levar os seus filhos à escola sem tanta dificuldade. Ter uma assistente dentro do ônibus junto com o motorista talvez também seria um bom suporte para essas mães que veem a dificuldade. Eu já tive casos no grupo de mães falando: "Eu deixei de levar meu filho para a escola, porque eu não consigo entrar com ele no ônibus; ele não sobe, ele grita, ele fica nervoso, porque às vezes está cheio".

É sobre essas demandas com que elas ficam perdidas e me perguntando: "Onde que posso encontrar uma assistência para o meu filho, uma assistência para mim?". E é desesperador ver que muitas delas não conseguem ter uma resposta. E, graças ao Instituto Buko, que tem auxiliado muito essas mães, elas têm tido acesso a mais informações também até para o resultado de exames.

Fica aqui o meu apelo para que seja instituído o dia nacional, para que possa ser divulgada amplamente pelo Brasil a síndrome do X frágil, para que os profissionais conheçam a síndrome do X frágil, que as escolas tenham mais profissionais a respeito do autismo. E não é só sobre o X frágil, mas toda a situação, porque não é só a demanda do X frágil; é importante a informação dos profissionais médicos, escolares e terapeutas. Então, esse é o meu apelo.

No nosso grupo, nós já temos, mais ou menos, umas 3 mil mães com filhos especiais.

Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Alessandra, parabéns pelo trabalho, pela dedicação, pelo comprometimento com a causa, com essa dedicação para orientar as pessoas que a procuram em um grupo tão grande. Imaginem só: 3 mil pessoas já no grupo. E realmente eu penso que o dia nacional lança um foco sobre esta área, e temos que trabalhar bastante junto com o Natan para termos, na saúde, políticas públicas, mas não só na saúde: na assistência, na educação, na cultura, no esporte, quer dizer, uma política pública que permeia - não é, Alessandra? - todas as áreas. Parabéns!

Eu volto a palavra agora ao Francisco Zélio de Menezes Júnior, lá de Fortaleza. Ele está participando junto com a Valesca, ele é o pai do José Nicolas, de 14 anos. Deu um problema agora há pouco com o vídeo, mas parece que já está resolvido também.

Com a palavra Zélio.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (Para expor. *Por videoconferência.*) - Senador, agradeço mais uma vez.

Como eu estava colocando, contextualizando, isto aqui foi o ABC dele, e ele deveria entrar de acordo com a inicial da letra. Quando ele não entrou, por conta de uma das características da síndrome, que é a questão da ansiedade, a questão da timidez, uma amiguinha dele foi lá junto com a professora...

A SRA. VALESKA VASCONCELOS (*Por videoconferência.*) - No final.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (*Por videoconferência.*) - No final, ele ficou para o final, e a família toda ficou muito...

A SRA. VALESKA VASCONCELOS (*Por videoconferência.*) - Apreensiva.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (*Por videoconferência.*) - ... apreensiva, e, como se fosse uma apoteose, como se fosse um filme, ele surgiu no final.

Eu queria que a Secretária, por favor, passasse o vídeo.

(Procede-se à exibição de vídeo.)

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (*Por videoconferência.*) - Isto aqui foi quando a coleguinha dele foi lá buscá-lo. Este aí é o Nicolas. E você vê que ele sai correndo aí, até puxando a amiguinha dele...

A SRA. VALESKA VASCONCELOS (*Por videoconferência.*) - Para terminar logo.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (*Por videoconferência.*) - ... para terminar logo e chegar lá no palco.

A SRA. VALESKA VASCONCELOS (*Por videoconferência.*) - Ele entendeu tudo o que estava acontecendo, mas era muito tímido... Aliás, é muito tímido.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (*Por videoconferência.*) - Aí tem o outro vídeo. Se a Secretária conseguir passar... Caso contrário, a gente pode continuar...

(Procede-se à exibição de vídeo.)

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (*Por videoconferência.*) - ... vencer, no dia a dia, a questão do desconhecimento da síndrome.

Se a Secretária puder passar lá a apresentação, eu agradeço. Caso contrário, a gente pode continuar conversando aqui, porque uma coisa de que a gente sabe muito é o dia a dia de uma família que tem algum parente com X frágil.

No geral, Senador, são dias desafiadores, são dias que, principalmente, nos ensinam bastante, não é?

Pode passar.

E isto aqui são os impactos gerais na vida da família: o preconceito, a dificuldade, Senador, de matrículas em escola...

A SRA. VALESKA VASCONCELOS *(Por videoconferência.)* - Sim.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - Não é?

A SRA. VALESKA VASCONCELOS *(Por videoconferência.)* - A escola simplesmente rejeita. Então, como do Nicolas a gente só teve diagnóstico perto de três anos, ele já estava em uma escola e continuou até a quinta série, mas para ir para o sexto ano foi difícil demais. A gente não conseguiu nenhuma... A gente ainda conseguiu, porque...

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - É, eu era, eu sou amigo do diretor de certa escola aqui em Fortaleza, e a gente conseguiu fazer com que ele iniciasse a educação. Eu sei que nós temos nossos direitos, mas...

A SRA. VALESKA VASCONCELOS *(Por videoconferência.)* - É difícil. Eles praticamente nos convidam a sair todo ano. Ele vai fazer o ensino médio no próximo ano, e eles já dizem: "Olha, geralmente, as famílias tiram da escola. Vai até o nono ano". Então, a gente está insistindo para que eles fiquem com o Nicolas no ensino médio. Então, é muito desafiador.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - A dificuldade de rede de apoio, Senador... É muito ainda incipiente, né?

A Secretaria pode passar, por favor.

A rotina escolar, convivência, as emoções... São crianças, Senador, que, no geral, não possuem aquela convivência de amizade. Então, elas são muito sós.

A SRA. VALESKA VASCONCELOS *(Por videoconferência.)* - Ele se percebe diferente, ele fica olhando as crianças brincarem, né? E fica só de lá... Ele se senta no banco e fica olhando. Ele entende que não consegue, porque a comunicação... Ele não consegue falar direito. A gente o entende, mas a maioria das pessoas, não. E ele não consegue se inserir. Por mais que a pessoa venha e fale... No máximo, o que falam é: "Bom dia, Nicolas, tudo bem?". Um abraço e acabou.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR *(Por videoconferência.)* - Essas são as rotinas gerais, né?

Se a Secretaria pudesse passar...

Só para se ter uma ideia de o quão importante é a criação de um dia nacional de conscientização do X frágil.

Se a Secretaria pudesse passar esse eslaide, por favor.

A família da Valesca é oriunda de Morrinhos, uma pequena cidade com 2 mil habitantes aqui no interior do Ceará. E ela tem vários primos que, na nossa ignorância, nós não sabíamos do que eles eram acometidos. Todos achavam que... Na época, falavam que tinha sido uma doença quando criança, tinha sido uma comida, uma febre que tinha dado... Só que, depois que nós descobrimos o Nicolas, nós entendemos que os primos delas - e são vários - são acometidos, na verdade, da síndrome do X frágil. Com isso, nós conseguimos fazer um mapeamento familiar e conseguimos, em reunião com a família... Esses aqui são os primos dela, né? Todos com as características do X frágil. Por isso, da importância, Senador, que nós falemos, sim, da questão da conscientização e da criação do dia nacional do X frágil.

Pode passar, por favor?

Eu quero encerrar... Só mais... Não sei se vai conseguir passar as fotos, para a gente concluir.

Pronto.

Esse aqui é o Nicolas, né? Você o vê aqui em vários momentos de alegria. Foi ele que pediu - ele viu quando a gente estava fazendo a apresentação - para colocar "o rei das aventuras". Mas ele também tem dias de crises.

Pode passar. Pronto.

São crises em que a família tem que estar sempre presente...

A SRA. VALESKA VASCONCELOS *(Por videoconferência.)* - ... tentar se organizar antes, ver a previsibilidade, porque se sabe que ele vai ter... Se é o novo, ele vai ter a crise. Então, a gente tem que saber como lidar em cada momento.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (*Por videoconferência.*) - Com isso, Senador, aqui concluo nossa apresentação. Muito obrigado.

E reforço os agradecimentos à Sabrina, à Luz, a todos que fazem parte do instituto - fazem um trabalho maravilhoso - e reforço também realmente a necessidade da criação do dia nacional da conscientização do X frágil.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Muito bom. Depoimento importante.

Vocês trazem os desafios maiores, realmente, que uma família enfrenta quando é identificada uma criança que apresenta a síndrome do X frágil, necessidade de conhecimento da área, do mapeamento familiar, para que possa haver, nesse sentido, o aconselhamento genético, o aconselhamento familiar sobre o caso, os desafios na educação, os momentos de crise, como abordar tudo isso. Então, é um depoimento assim... Eu sempre valorizo muito o depoimento da família e da pessoa, porque vocês estão vivendo o dia a dia dessa situação. Nada melhor do que vocês apontarem as necessidades, as fragilidades, os desafios, os anseios do que deva acontecer.

Vamos em frente, Valesca e Francisco! E deem um abraço no José Nicolas depois também.

Era a camisa do Fortaleza? (*Risos.*)

Tem que torcer junto pelo Fortaleza aí para melhorar também, né? Está meio complicado neste ano aí, tem que dar uma força.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (*Por videoconferência.*) - O pulso ainda pulsa! (*Risos.*)

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR) - Tem que dar uma força para o time. Uma festa muito bonita, inclusive com a participação da Natuza Nery, né? Que bom!

Passo em seguida a palavra, então, a Luz Maria Romero, psicóloga e gestora do Instituto Buko Kaesemodel.

Seja muito bem-vinda também, Luz. Está com a palavra.

A SRA. LUZ MARIA ROMERO (Para expor. *Por videoconferência.*) - Muito obrigada, Senador. Bom dia.

Bom dia, Dr. Natan, Valesca, Zélio, Alessandra. Agradeço muito por vocês, como sempre, estarem dispostos a participar junto às atividades do instituto.

Eu escutei no início as perguntas e comentários que o pessoal enviou e acredito que, na nossa apresentação, conseguiremos dar algumas das respostas, mas a gente se compromete a entrar depois em contato com cada um e dar mais informações, inclusive enviar materiais que acredito possam ser interessantes e de utilidade para essas pessoas.

A Gabriela vai me ajudando a passar a nossa apresentação.

Há mais de 14 anos, como a Sabrina falou, o Instituto Buko Kaesemodel, trabalha em várias áreas, em nível nacional, através do nosso Programa Eu Digo X, em atividades de apoio, auxílio aos processos de difusão, informação, diagnóstico, rastreamento, educação e cuidados, bem como de apoio a pesquisa científicas, tanto em X frágil quanto em autismo síndrômico.

Das várias de nossas áreas, eu acho que uma das mais importantes - inclusive, a Alessandra, o Zélio e a Valesca falaram disso - é a do apoio ao diagnóstico. Essa é uma das nossas principais atividades. O Senador falava agora há pouco sobre esse suporte familiar que a gente consegue dar com o aconselhamento genético às famílias. E, entre as perguntas que enviaram, falava-se a respeito de capacitação de médicos e de professores.

Nós temos uma área, já há muitos anos - Sabrina e eu nos encarregamos dessa parte -, que é a de ensino e conscientização pública não só de médicos, e sim de professores, enfim, cuidadores, qualquer pessoa que esteja interessada em saber a respeito da síndrome.

A nossa missão é promover a garantia do direito à saúde das pessoas com síndrome do X frágil e autismo através de todas essas nossas atividades.

Em nossa visão, queremos ser a referência no compartilhamento dessas informações, na produção e na disseminação de conhecimentos claros, científicos sobre a síndrome, sempre seguindo nossos valores, entre eles equidade, cidadania, ética e compromisso socioambiental. O X frágil é uma condição genética e hereditária que afeta diretamente o desenvolvimento, a fala e o comportamento. Zélio e Valesca falavam agora sobre o José Nicolas, que é o mesmo caso do Jorge e do Alessandro. A fala é uma das habilidades mais afetadas neles.

Essa síndrome é causada por uma mutação do gene FMR1 e no cromossomo X. Essa mutação inibe ou reduz a produção de uma proteína sumamente importante, quando o feto está em formação, e é a principal causa de deficiência intelectual

hereditária e, muitas vezes, associada ao autismo sintômico. Quase 60% de nossos pacientes têm a associação dessas duas condições.

O diagnóstico - quanto mais precoce, muito melhor - é feito através desse exame molecular PCR para X frágil. Existem outras técnicas, mas essa resulta ser muito eficiente e uma das mais econômicas, apesar de, como a Alessandra falava, terem famílias sem acesso pois moram em cidades superpequeninhas.

Hoje, nós conseguimos, graças a uma parceria que temos com o DB (Diagnósticos do Brasil), daqui do Paraná também, alcançar essas famílias. Então, temos toda uma logística junto com eles em que podemos acompanhar e ajudar essas famílias em qualquer lugar do Brasil para a realização desse PCR.

O diagnóstico precoce, aliado ao estímulo e a tratamentos adequados, vai ter uma grande influência no prognóstico dessas pessoas. A expectativa de vida de nossos pacientes é igual à de qualquer pessoa atípica.

Nós trabalhamos, como o Zélio e a Valesca fizeram na família da Valesca, fazendo isso com as nossas famílias para, dessa forma, conseguir orientá-las para saber quem dos membros da família precisa ser testado para ter o diagnóstico preciso.

Quando um homem é portador da síndrome, ele vai passar para todas suas filhas mulheres, como pré-mutação, mas não vai passar para seus filhos. Agora, já uma mulher tem 50% de chances - olhem só que porcentagem tão alta - de passar esse gene alterado para sua próxima geração, tanto meninos quanto meninas. Um a cada 3 mil meninos nasce com a síndrome do X frágil, e uma a cada 6 mil meninas. Esses números não são nossos. A gente acompanha a literatura feita por pesquisas em nível internacional.

Como falei agora há pouco, o programa Eu Digo X busca criar essa rede de apoio e pesquisa por meio de parcerias. E uma dessas parcerias está sendo tentada hoje. Para nós, como a Sabrina falou, o dia nacional é mais do que uma data no calendário, seria uma excelente oportunidade de ter visibilidade para a nossa causa, para que essas famílias possam contar não só com o nosso apoio, porque sabemos hoje que, em nível nacional, somos a única instituição que oferta essas atividades para a família; essa parte de acolhimento, orientação, inclusive orientação psicológica para as mães.

Nossos números. Até dia 11 deste mês, nós tínhamos mais de 1,7 mil pessoas cadastradas aqui no Brasil. Nós temos 1.130 famílias cadastradas, e de 13 famílias brasileiras que residem no exterior também temos o cadastro. Atualmente, já realizamos 4 mil... ou melhor, 489 exames PCR para X frágil em 148 municípios do país.

Nossos pacientes positivos passam de 700. E este é um número sumamente interessante, porque sabemos que, a cada família em que detectamos, mais de um membro vai ser afetado pela síndrome. O próprio Zélio e a Valesca falaram que foram atrás e viram que vários dos primos dela também têm a síndrome. Isso é o que acontece com a gente. Nós temos hoje 477 famílias cadastradas e, dentro desses levantamentos que nós estamos fazendo, vemos que estão cada vez aparecendo mais casos. Como vocês podem observar - e já vamos apresentar números um pouquinho mais detalhados -, na parte Sul e Sudeste é onde nós temos um acesso maior a essas famílias.

Nós temos em nosso cadastro desde crianças até idosos. Realmente, com a nossa síndrome, como falei no início, o estilo de vida pode fazer com que eles cheguem até a idades adultas, como idosos, com uma saúde muito, muito boa.

Pode passar, por favor.

Olhem só. Não é possível que no Acre, Alagoas, Espírito Santo, enfim, em outros estados, como vocês podem ver aí, em Rondônia, Roraima, não existam casos. O que acontece é que nós não temos tido esse acesso à comunicação com esses pacientes e com os profissionais que os atendem para poder fazer mais robustos os nossos números. E, novamente, insisto: ter uma data nacional poderia nos apoiar a que, nesses estados onde hoje nós não conseguimos esse acesso à informação, isso pudesse ser um pouco mais fácil.

Esta é a nossa equipe e estamos todas aqui: Sabrina, Rafaela, que são as fundadoras do instituto, Gabriela e Ítala.

Muito obrigada pela atenção.

Com certeza, daremos resposta para as dúvidas que foram enviadas e para os comentários, mas, desde já, agradeço muito a presença de todos vocês.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Somos nós que agradecemos a você, Dra. Luz Maria Romero, Psicóloga e gestora do Instituto Buko Kaesemodel. Parabéns pela apresentação, muito clara, muito boa!

Algumas perguntas e comentários que chegam vão além do que está sendo discutido hoje, e a gente sabe que esse é um assunto que traz inúmeras necessidades de debate, como já foi dito: é na saúde, na formação dos profissionais, na identificação precoce, nos desafios da educação, no apoio para as famílias, no controle das características físicas, comportamentais.

Então, é todo um estudo especializado em função da síndrome do X frágil.

O Alan, do Tocantins, por exemplo: "Como ampliar a identificação precoce da síndrome do X frágil no SUS, garantindo o direito à saúde previsto [...] na Constituição?".

A Raissa, do Mato Grosso, que tinha feito um comentário, mas fez uma pergunta: "Como o Brasil pode melhorar o diagnóstico e o tratamento da síndrome do X frágil para evitar atrasos e aumentar a conscientização?".

A Sandra, do Paraná: "Qual o impacto da síndrome na sala de aula de um curso superior e como a universidade se prepara [...]?"

Não só nos cursos superiores, até, eu diria, em toda a educação, desde a educação infantil até o ensino superior. Mas a Sandra abordou especificamente no ensino superior.

A Andréa, de Pernambuco: "O que está sendo feito para que as faculdades de medicina tenham cadeiras obrigatórias sobre a síndrome do X frágil e outras síndromes, para diagnóstico imediato?".

Esse é um debate, então, nesta Comissão de hoje, o debate está acontecendo sob a ótica dos direitos humanos. Mas essa pergunta é muito importante, relacionada, inclusive, à colocação das conclusões de direitos humanos para a Comissão de Educação fazer este debate com as instituições de ensino superior.

O Eduardo, do Tocantins: "Para evitar pseudociência e *fake news* sobre esse tema tão importante da saúde pública, [...] [é importante a participação dos geneticistas]". Sem dúvida alguma, muito importante também.

E temos que continuar. O debate não pode se esgotar numa audiência.

Por isso, inclusive, o dia nacional de conscientização, para todas as áreas se ocuparem dessa discussão sobre o tema.

A Eli, de Goiás: "Excelente esclarecer, principalmente para nós, o público que trabalha com educação inclusiva".

Agora eu queria levantar aqui até uma questão que resume o que todos nós também estamos falando, que é do Cristiano, do Rio Grande do Sul: "Descobri a síndrome do meu filho por sorte, em conversa de bar com colega, a sobrinha me alertou sobre as características do Mano [Mano com letra maiúscula, o nome]. Poucos sabem".

Então, por isso, o dia nacional, para discutirmos ainda melhor e mais sobre as necessidades da área.

Muito bem. Passo, em seguida, a palavra ao Dr. Natan Monsores de Sá, que é Coordenador-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde.

Seja bem-vindo de novo!

O Dr. Natan tem participado muito das audiências públicas, porque é uma preocupação esta abordagem de doenças raras em todas as Comissões do Senado, até do ponto de vista de ciência e tecnologia, na Comissão que eu presido. Nós já estamos discutindo também, como tema prioritário, a área de doenças raras.

Então, com a palavra o Dr. Natan.

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ (Para expor. *Por videoconferência.*) - Obrigado, Senador Arns, pelo convite. É sempre um prazer estar aqui com o senhor fazendo esses debates que são extremamente relevantes para a nossa população, em particular as pessoas que são afetadas, vivem, convivem cotidianamente com pessoas com doenças raras.

Escutei atentamente aqui a palavra de todos, a equipe do instituto, os pais, a psicóloga, e eu queria já trazer algumas notícias, Senador Arns. Eu acho que... Não sei se todos acompanharam, mas, de sexta-feira para cá, de quinta-feira para cá, o Ministério da Saúde... O Ministro Padilha pessoalmente tem feito a divulgação da questão da avaliação precoce de autismo, do espectro autista dentro do SUS. O Sistema Único de Saúde começa a implementar um protocolo para rastreamento diagnóstico precoce do autismo em crianças a partir de 16 meses de idade.

Esse trabalho não é coordenado por mim; há uma Coordenação-Geral de Saúde da Pessoa com Deficiência, que tem estado à frente disso, e obviamente a gente fornece os apoios técnicos necessários. Mas há uma nova diretriz sendo implementada, que envolve alguns instrumentos que permitem, durante a consulta pediátrica, durante a consulta de enfermagem também pediátrica, em que se acompanha o desenvolvimento infantil, aplicar algumas dessas escalas para tentar identificar precocemente, preferencialmente entre 16 e 18 meses de vida, se essa criança tem sinais de que ela está inserida dentro do transtorno do espectro autista.

Essa análise, como todos relataram aqui, é extremamente importante, porque ela vai permitir, na medida do possível, o início imediato de intervenções terapêuticas, que a gente espera que as secretarias de saúde, os estados, os municípios consigam ofertar, estender para as suas populações: as terapias comportamentais, as intervenções precoces em fonoaudiologia, a questão de comunicação, de habilidades sociais, que já foram citadas aqui e que em alguma medida vão garantir a qualidade de vida dessas crianças.

Então, a gente tem trabalhado, enquanto Secretaria de Atenção Especializada, junto com as outras secretarias do Ministério da Saúde, em implementar medidas para tentar democratizar o diagnóstico, tornar esse diagnóstico mais acessível para todas as pessoas. Essa implementação dentro do SUS certamente permitirá que crianças de todas as classes sociais, de todas as origens tenham a mesma oportunidade de diagnóstico e acesso a essas intervenções.

Obviamente, para que essas escalas sejam implementadas e que esse diagnóstico aconteça, a gente vai precisar de fortes parcerias nos estados e nos municípios, porque grande parte desse trabalho acontece lá na atenção primária, lá no município, quando um médico de família, quando um enfermeiro, quando um pediatra associado a um ambulatório acolhe essa criança. Mediante o uso desses instrumentos - que a gente começa a orientar na Caderneta da Criança, a orientar de forma técnica para as secretarias de saúde -, essas equipes conseguirão identificar esses sinais precoces e aí encaminhar essas crianças para uma avaliação mais especializada.

No caso do X frágil, da síndrome do X frágil, como já foi falado aqui, esse é um autismo sindrômico, uma condição que está relacionada a uma alteração genética importante. Essa alteração está relacionada a um fenômeno genético específico, uma alteração molecular específica, que é uma repetição de letrinhas lá do DNA, CGG, são três letrinhas que vão se repetindo dentro do material genético dessas pessoas. Isso permite a gente classificar essas mães, esses pais, essas pessoas como pessoas que têm pré mutação, são portadores dessa condição; e aquelas que têm a mutação completa, vão ter mais de 200 repetições dessa sopa de letrinhas, de fato, vão precisar de suporte, vão precisar de orientação clínica especializada.

A síndrome do X frágil varia muito em gravidade, varia muito em manifestação, como já foi dito aqui por todos que me antecederam. A gente tem, desde esses sinais como deficiências intelectuais leves, algumas alterações de aprendizado importantes, TDAH, ansiedade, comportamentos que, às vezes, fogem àquele padrão de "normalidade", entre aspas, esperada para as crianças.

Enfim, o manejo adequado, orientado por uma boa equipe de saúde, orientado também nessa parceria da saúde com a escola, pode trazer melhora em qualidade de vida para essas crianças, mas aí vêm as questões que todos aqui trouxeram: a gente ainda tem no Brasil algumas limitações no que se refere a diagnóstico de autismos sindrômicos. Então, boa parte desses autismos vão requerer uma estrutura de laboratório para que esse diagnóstico aconteça. Foi citada a reação de polimerase em cadeia, que é um exame do material genético. A gente tem testes um pouquinho mais modernos que também podem auxiliar nesse diagnóstico.

Nessa área de genética e biologia molecular, Senador, é tudo uma sopa de letrinhas. Tem uma técnica chamada MLPA, que é um tipo de análise de material genético que permite olhar essas repetições com um pouquinho mais de precisão.

A gente também começa a disponibilizar a questão de sequenciamento de material genético, e aí é que eu posso trazer algumas boas notícias: agora, no mês de setembro, começou a funcionar o nosso *hub*, o nosso laboratório centralizador para fazer parte desses diagnósticos das deficiências intelectuais. Então, lá no Instituto Nacional de Cardiologia do Rio de Janeiro, agora, em setembro, começamos a rodar, obviamente, ainda numa modalidade de piloto... A gente precisa, até outubro e novembro, entender se não há nenhuma falha de processo, nenhuma falha de coleta, de logística de envio de amostras, mas a nossa pretensão é que, até janeiro ou fevereiro, todos os serviços de referência em doenças raras consigam encaminhar amostras de material genético para a realização desses exames gratuitamente no SUS, pelo SUS.

As equipes do Instituto Nacional de Cardiologia estão ativamente trabalhando sob a nossa supervisão, com a nossa orientação aqui enquanto Coordenação de Doenças Raras, para que esse trabalho alcance a totalidade dos serviços.

Mas, ainda assim, nós ainda enfrentamos alguns desafios. Hoje, no Brasil, são 37 serviços de referência em doenças raras, mais uns 30, entre 30 e 40, ambulatórios de genética espalhados principalmente nos hospitais universitários, que conseguem acolher as crianças com suspeita de X frágil ou com esses autismos sindrômicos para um exame, para uma avaliação um pouquinho mais de perto.

Mas a gente ainda tem algumas barreiras para vencer. Então, a questão das filas, a questão da regulação, a regulação do acesso, esse tempo entre a suspeita até chegar a uma consulta especializada para que a criança, de fato, receba um diagnóstico preciso que oriente a conduta, isso tudo tem sido trabalhado aqui internamente no Ministério da Saúde.

Mas, como eu sempre tenho dito, Senador, o Ministério da Saúde é uma andorinha - apesar de ser uma andorinha grande -, mas a gente precisa muito das parcerias estaduais e municipais para dar capilaridade a essas ações.

Eu, por fim, para ir encerrando aqui a minha fala, para não me estender muito e ouvir as pessoas, queria lembrar que a gente também tem os centros especializados em reabilitação, que são unidades especializadas em acolher as crianças com deficiência intelectual para poder realizar as terapias comportamentais, as orientações em fonoaudiologia, enfim, todos os trabalhos relativos às condições que acabam afetando as crianças, os adultos com X frágil: a questão das convulsões, a questão das dificuldades de alimentação, a questão da autoagressão, que foi citada aqui também.

Mas é importante também lembrar duas outras características que as pessoas com X frágil têm, e a gente tem começado a fazer orientações aqui um pouquinho mais pontuais para essas deficiências intelectuais, para essas condições que estão dentro do espectro autista.

Então, várias dessas condições vão ter, por exemplo, desdobramentos mais graves sobre a saúde. Então, por exemplo, as crianças com X frágil - os pais que estão aqui sabem bem disso - podem ter uma predisposição maior a ter infecções de ouvido, a ter sinusite, e isso vai precisar de um cuidado. Uma parte dessas crianças vai ter também alterações cardíacas importantes. Então, daí a importância do acompanhamento pediátrico; o teste do coraçãozinho; a equipe de saúde lá do município, lá do estado auscultar essa criança para ver se ela não tem um sopro no coração, por exemplo.

Então, é um trabalho de rede, é um trabalho integrado, tá? Mas só para trazer aqui um apoio às famílias, a Coordenação de Raras se coloca aqui à disposição para o diálogo, para a parceria, e a gente concorda com todos vocês. A criação desses dias alusivos ao X frágil, às outras doenças raras é importante para gente gerar essa conscientização da nossa sociedade a respeito das doenças raras.

Falo isso na condição também de professor universitário. A gente tem trabalhado nos bancos das universidades não com a ideia de criar uma disciplina para doenças raras, mas, veja, o professor de Cardiologia, de Cardiologia Pediátrica pode falar das alterações cardíacas; o professor de Infectologia pode abordar a questão das fragilidades imunológicas das crianças com X frágil. Enfim, o professor de saúde mental pode tratar da questão aí comportamental, da questão, enfim, relacionada às alterações sensoriais que essas crianças vão ter. Enfim...

Então, hoje, no campo da saúde, a formação dos profissionais passa muito mais por corredores disciplinares do que, de fato, pela criação de uma disciplina. Até para tratar de todas as doenças raras dentro de uma disciplina só seria um grande desafio. Hoje são mais de dez mil doenças diferentes, que envolvem às vezes três, quatro especialidades médicas diferentes para uma única condição. Então, o trabalho que a gente tem que ter é este de sensibilização e de formação, utilizando casos, utilizando exemplos importantes; e, mais do que isso, durante a formação desses profissionais de saúde, a gente estimular os preceptores, os professores, que coloquem os alunos para frequentar estes ambulatórios: os ambulatórios de genética, os ambulatórios de doenças raras, os ambulatórios de autismo, que começam a se organizar, para que esses novos profissionais em formação se sensibilizem em relação a toda a diversidade que a gente tem de doenças raras. E aí, novamente, o Ministério da Saúde, a Coordenação de Raras, que é bem nova dentro da estrutura do Ministério da Saúde... Temos aí três anos agora, dois anos e meio de existência, e, nesses dois anos e meio, a gente tem trabalhado aguerridamente para ouvir todos vocês e tentar endereçar apoio e solução necessários.

Então, Senador, encerro a minha fala, novamente colocando a Coordenação de Raras à disposição, trazendo aqui um abraço do Ministro Padilha para as famílias e, de novo, essa escuta qualificada. Eu gosto sempre de lembrar que, na gestão do Ministro Padilha, que a política de raras surge dentro do Ministério da Saúde. Então, ele tem uma sensibilidade especial, um carinho especial pelas crianças com autismo, com doenças raras, por sua formação enquanto médico e pela sua experiência também dentro do Ministério da Saúde, tá?

Então, fico à disposição aqui de vocês para esclarecer dúvidas e receber as perguntas que sejam pertinentes.

Obrigado, Senador.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Agradecemos ao Dr. Natan Monsores de Sá, que é Coordenador-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde.

É também bem lembrado, inclusive para as pessoas que nos acompanham pelo Brasil, que são oito, nove, dez mil doenças raras, nem todas ainda mapeadas, assim como a possibilidade de estudos de cerca de 800 delas, não é? São raras, porém, vamos dizer, são do interesse de cerca de 15 milhões de brasileiros. Pensando que cada brasileiro tem pai, mãe, um irmão, 50, 60 milhões de brasileiros têm interesse no debate desse assunto, não é? Então, são poucas pessoas, mas muitas doenças.

Nós vamos passar agora...

As pessoas querem fazer alguma complementação em relação à fala. Então, vamos, assim, dar um pequeno tempo, de dois a três minutos, para cada um dos expositores também.

Começamos por você, Sabrina, para comentar alguma coisa que você deseja. Vi que você estava também no *chat* com algumas preocupações, que podem ser externadas, não é? Tudo que é levantado aqui é para a gente pensar, estudar, olhar para a frente e ver como encaminhar também.

A SRA. SABRINA MUGGIATI (Para expor. *Por videoconferência.*) - A gente como pai e mãe, sempre pensa no melhor da... Eu digo que o instituto... Eu vejo o Jorge como meu filho, mas as famílias todas, que passam por uma dificuldade muito grande - a caminhada deles é com muita dificuldade... Então, a gente sempre está lutando, nós do instituto, para

conseguir alguma conquista, até leis novas - que são feitas -, porque vejo a dificuldade com que chegam na escola, a dificuldade com que eles chegam para conseguir algum tutor... É muito difícil.

Então, claro que eu sei que tem coisas muito importantes, que é difícil as escolas aceitarem, até mesmo na parte do Governo, sei que é muito difícil. Mas nós, aqui, sempre vamos tentar conversar e ver o que a gente consegue para melhorar a qualidade de vida dessas famílias e dessas crianças, para terem um melhor desenvolvimento. Porque eu sempre falo, quanto antes o tratamento, o diagnóstico nos primeiros anos de vida, ou seja, de um ano até nove, dez anos, que é a hora da plasticidade do cérebro, em que eles absorvem, eles ganham mais, é o melhor desenvolvimento que eles têm. Depois de nove, dez anos, acaba sendo mais difícil diagnosticar, lidar com eles, ter um ganho de aprendizado...

Então, o que eu falo como mãe mesmo, trabalhando no instituto, e vendo as outras meninas aqui... Eu digo que o instituto é uma família. Nós nos tornamos uma família aqui, e todo mundo trabalha junto. É difícil! Mas vamos devagarzinho, tentando ver o que a gente consegue. É caminho de formiguinha, como a gente sempre conseguiu. Nunca foi atropelado, sempre foi lento e sempre a gente foi tentando e conseguindo alguma coisa para dar o suporte para essas famílias.

Então, sempre estou agradecendo o senhor porque abraçou essa causa, por todos que estão aqui participando nesta mesa. Não tenho nem como agradecer...

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Desculpe, desculpe até... Mas concluiu, Sabrina?

Desculpe, está tudo bem?

A SRA. SABRINA MUGGIATI (*Por videoconferência.*) - Está tudo bem.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Que bom.

A SRA. SABRINA MUGGIATI (*Por videoconferência.*) - Acho que é isso que eu posso falar nessa minha fala final.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Muito bem.

Agradecemos de novo à Sabrina Muggiati, mãe do Jorge, pela participação.

E que bom! Parabéns, de novo, pelo trabalho todo, né?

Passo a palavra a vocês, Zélio e Valesca, lá do Ceará, de Fortaleza. Que bom que vocês estão juntos aí. Isso é possível pela internet, hoje em dia, pela videoconferência, mesmo estando remotamente.

Com a palavra, Zélio.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (Para expor. *Por videoconferência.*) - Senador, quero agradecer a sua disposição. Agradecer também à Sabrina e à Luz.

A gente comenta muito que a Luz e a Sabrina não abraçam as nossas crianças, elas colocam no colo. Como é importante o trabalho que elas fazem de conscientização para que a gente possa desenvolver, o máximo possível, as capacidades das nossas crianças.

Dois tópicos que eu quero falar, e serei muito breve, é que, Senador, em pouco tempo - aliás, nós já devemos começar a pensar em políticas públicas para pessoas com deficiência na terceira idade, porque eles estão chegando lá, como a Sabrina e a Luz bem falaram...

Eles são pessoas que têm uma boa saúde, eles desenvolvem boa saúde apesar da síndrome; e também temos que falar da saúde da mulher, porque, quando a mulher é pré-mutada, ela tem várias comorbidades, ela pode desenvolver várias comorbidades, e também é algo que nós devemos e podemos começar a pensar. A Sabrina e a Luz, mais uma vez, fazem um trabalho espetacular, desde um atendimento psicológico até a indicação do que pode vir a acontecer com a saúde da mulher.

Com isso, eu quero concluir minhas palavras, agradecer mais uma vez.

Valesca, se quiser falar mais alguma coisa...

A SRA. VALESKA VASCONCELOS (Para expor. *Por videoconferência.*) - Não, já falou tudo, só agradecer mesmo.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (*Por videoconferência.*) - Em nome do José Nicolas, que é o nosso único filho, nossa vida, como a gente sempre fala...

A SRA. VALESCA VASCONCELOS (Por videoconferência.) - É a nossa preocupação, né? Quando a gente não estiver mais aqui, como é que vai ser a vida dele...

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (Por videoconferência.) - Exato.

A SRA. VALESCA VASCONCELOS (Por videoconferência.) - É nisso que a gente pensa.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (Por videoconferência.) - É a preocupação das famílias especiais, Senador.

A SRA. VALESCA VASCONCELOS (Por videoconferência.) - É.

O SR. FRANCISCO ZÉLIO DE MENEZES JÚNIOR (Por videoconferência.) - Acho que a gente amanhece, a gente anoitece pensando como é que vai ser a vida dessas crianças.

Agradeço.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. Por videoconferência.) - Muito bem.

Agradecemos, Zélio, Valesca. Um abraço no José Nicolas. A preocupação que vocês externam é uma preocupação das famílias em geral também.

Passamos em seguida a palavra à Alessandra Duarte, que é do Rio de Janeiro - Ceará, Curitiba, Rio de Janeiro, Brasília -, representando o grupo de famílias da síndrome do X frágil, mãe do Alessandro, 23 anos.

Com a palavra, Alessandra.

A SRA. ALESSANDRA DUARTE (Para expor. Por videoconferência.) - Eu quero agradecer o convite, a participação. Quero agradecer ao instituto por acolher as famílias. Como representante de um grupo com mais de 3 mil membros, é muito importante estar presente aqui, para que a síndrome continue sendo mais divulgada. Conforme houver mais pesquisas e mais envolvimento, e quando for... Nós já teremos o nosso Dia Nacional do X Frágil, a divulgação, e verão que a síndrome do X frágil não é tão rara como se acha, mas que ela é bem ampla e não é uma raridade.

Então, eu fico agradecida. Estou à disposição, como mãe de um adolescente de 23 anos, com o instituto. Quem quiser ir encontrar o grupo, nós estamos no Facebook: "Síndrome do X Frágil - Fragile X", porque nós acolhemos as dores de todo mundo, pessoas de Portugal, Argentina. Estão aí mães que compartilhamos sempre do mesmo tópico e podemos aprender umas com as outras.

Eu agradeço o seu tempo, Senador, de todos que estão presentes, e a informação é o caminho.

Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. Por videoconferência.) - Um grande abraço de novo a você, Alessandra. Parabéns pelo trabalho, abraço no Alessandro também. Continue firme na caminhada, sempre em frente, né? (Risos.)

Passo em seguida a palavra à Luz Maria Romero, que é psicóloga e gestora do Instituto Buko Kaesemodel.

A SRA. LUZ MARIA ROMERO (Para expor. Por videoconferência.) - Muito obrigada. Agradeço novamente essa oportunidade.

É muito animador escutar do Dr. Natan que o SUS começa a abrir mais essa preocupação. Hoje nós sabemos que são pouquíssimos - aliás, dois lugares - onde é feito o PCR por parte do SUS; e saber que estão trabalhando de uma forma séria para que isto realmente chegue nas famílias... Porque, como falamos na nossa apresentação, quando descobrimos uma pessoa em uma família, sabemos que de fato no mínimo de seis a sete a mais vão aparecer, e eles merecem ter essa oportunidade de diagnóstico. Enquanto isso vai caminhando, continuo colocando o nosso trabalho como instituto para que as famílias possam ter informação de qualidade, acolhimento, aconselhamento genético e o exame PCR à disposição em todos os locais do Brasil.

Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. Por videoconferência.) - Agradeço de novo, Luz Maria Romero. Parabéns pelo trabalho seu, mas de todo o instituto, de todas as pessoas, de muita qualidade, muita competência.

Antes de passar a palavra ao Dr. Natan Monsore de Sá, eu quero dizer que a nossa Presidente da Comissão de Direitos Humanos e Legislação Participativa... Sempre lembro isto, que a comunidade pode sugerir legislação a ser apreciada pelo

Senado Federal através da legislação participativa. Não há necessidade de 1 milhão de assinaturas, basta sugerir para que as pessoas também se mobilizem e se interessem pelo tema, e a sugestão será apreciada pela Comissão de Direitos Humanos. A nossa Presidente é a Senadora Damares Alves, do Distrito Federal, que está acompanhando, está presente.

Eu tenho a máxima alegria de passar inclusive a Presidência para ela, assim como Presidente da Comissão, conduzir esta parte final da nossa audiência pública. Eu só quero destacar que a Senadora Damares Alves é uma batalhadora nesta área e em outras áreas fundamentais para a sociedade brasileira, na área da criança, do adolescente, de pessoas com deficiência, dos idosos. A gente pensar que, na Comissão de Direitos Humanos, cidadania, dignidade... Alguém até perguntou: "Não, tem direito à saúde?". Tem direito à educação, à assistência, ao trabalho, ao esporte, à cultura, ao remédio, ao exame genético, esses todos são direitos humanos previstos na Constituição.

Então, Senadora Damares Alves, seja muito bem-vinda também. Tenho a alegria e a honra de passar a Presidência a V. Exa.

A SRA. PRESIDENTE (Damares Alves. Bloco Parlamentar Aliança/REPUBLICANOS - DF. *Por videoconferência.*) - Bom dia, Presidente Senador Flávio Arns! Estou acompanhando desde o início a forma como o senhor está conduzindo. Depois de mim, eu tenho que passar a palavra para mais alguém ou só falo a final?

O SR. FLÁVIO ARNS (Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) - Só o Dr. Natan ainda tem que falar.

A SRA. PRESIDENTE (Damares Alves. Bloco Parlamentar Aliança/REPUBLICANOS - DF. *Por videoconferência.*) - O.k. Então, eu quero agradecer a oportunidade de deixar eu presidir um pouquinho e dizer, Senador, da importância de uma audiência desta e da importância de a gente ter um dia especial para fazer campanhas e fazer um trabalho de conscientização. Eu falo por mim e por minha equipe. Quando o Requerimento foi aprovado, a equipe disse: "Mas o que é mesmo isso?". Olha que nós estamos há anos na caminhada, e a realização desta audiência fez toda a minha equipe estudar, buscar, informar-se e aí o óbvio: informação salva vidas, informação é tudo. Então, esta audiência eu acho que veio no momento certo. Nós vamos aprovar o dia nacional, e já quero dizer que eu estou aqui apaixonada pelo Nicolas.

Aos pais do Nicolas, obrigada por terem trazido vídeos tão lindos, imagens tão lindas do Nicolas, e a todas as famílias que estão presentes.

Quero destacar, Senador Flávio, a participação da sociedade civil. Olha só, nós fomos provocados pela sociedade civil. Estamos aqui por causa da sociedade civil. Vocês, quando se unem, a sociedade civil, quando se une, move todos os Poderes. Acreditem, não desistam.

Pessoal do instituto, parabéns pelo trabalho! Não desistam.

Na sequência, vamos ouvir o Dr. Natan, para as suas considerações finais. É uma alegria tê-lo conosco nesta audiência.

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ (Para expor. *Por videoconferência.*) - Obrigado, Senadora Damares e Senador Arns, pela oportunidade de estar aqui dialogando.

Sempre que possível, Senadora Damares, a gente, presencialmente ou virtualmente, tenta estar. Nem sempre a agenda ajuda, mas, na medida do possível, a gente está aqui sempre em parceria com as famílias, ouvindo, tentando endereçar soluções que alcancem as necessidades que essas famílias trazem para cá.

Eu só queria deixar a Coordenação de Doenças Raras à disposição de todos - do Senado e das famílias. O nosso *e-mail* é público, o nosso telefone é público. Se vocês buscarem em qualquer navegador, em qualquer buscador, "doenças raras e Ministério da Saúde", vocês acham o nosso contato. Estou aberto, inclusive, para organização de pacientes, para recebê-los para uma reunião, para a gente iniciar diálogos.

Eu queria salientar que recebo o boletim de vocês por *e-mail*, e a gente tem acompanhado as ações.

Então, é isso, Senadora.

Fico à disposição do Senado e desta Comissão, no sentido de tentar apoiar a causa dos direitos humanos.

Obrigado, Senadora.

A SRA. PRESIDENTE (Damares Alves. Bloco Parlamentar Aliança/REPUBLICANOS - DF) - Obrigada, Dr. Natan. Leve um abraço ao Ministro.

A gente precisa fazer este registro, Senador Flávio Arns: a Coordenação de Doenças Raras tem participado dos debates, que, às vezes, não são tão amenos como foi o de hoje, tão bonito. Às vezes, é briga mesmo, e o Dr. Natan está lá, respondendo às perguntas. A gente sabe a angústia das famílias, a angústia dos pacientes, mas eles não têm se omitido na participação dos debates.

Obrigada, Dr. Natan. É mais um tema para gente estar dialogando agora com vocês. Agradeço ao Ministro, à Secretária, e que Deus os abençoe.

Dr. Natan, só a sua presença aqui já leva tanta esperança para as famílias. Elas saberem que tem alguém lá dentro do ministério que sabe que existe o instituto, que essas famílias estão militando, que elas estão lutando... Só a sua presença nesta audiência já traz muita esperança para as famílias lá na ponta.

Obrigada, e um abraço a todos do ministério.

Senador Flávio Arns, estamos chegando ao final da audiência.

Acho que nós cumprimos o objetivo. Parabéns, Senador Flávio! O senhor tem sido o nosso norte, a nossa inspiração, o senhor tem sido o nosso mestre em todos esses temas.

Eu cheguei ao Senado e, quando decidi ser candidata, disse: "Eu vou para lá porque quero ser colega de Flávio Arns". Já militamos há anos na causa, em momentos diferentes, situações diferentes, e hoje eu tenho a honra de ser sua colega e de estarmos juntos na luta pelas pessoas com deficiência, pelas pessoas com doenças raras.

Nesse exato momento, está acontecendo aqui no Plenário uma sessão solene em comemoração ao Dia Nacional da Pessoa com Deficiência - vamos ter que ir correndo para lá agora, todo mundo.

Eu quero agradecer a participação de todos vocês que participaram desta audiência, que tiraram este momento especial para estarem conosco, das pessoas que estão nos acompanhando. Vocês viram que chegaram muitas perguntas, muita participação pela internet. Obrigada pela audiência.

Senador Flávio Arns, que Deus o abençoe. Mais um tema de que o senhor se torna, dentro do Senado Federal, o padrinho, o embaixador, com certeza, de mais um tema dentro do Senado Federal.

Agradeço à Secretaria. Os meninos trabalharam muito para que tudo desse certo hoje. Essa equipe da Secretaria é extraordinária.

Que Deus abençoe vocês, e vamos embora, agora, vamos embora com a certeza da importância de termos um dia nacional e de, lá na ponta, o Brasil inteiro falar da síndrome e o Brasil inteiro conhecer a síndrome.

Muito obrigada a todos.

Nada mais havendo a tratar, cumprido o objetivo desta reunião, eu declaro esta reunião encerrada, agradecendo a todos.

(Iniciada às 10 horas e 01 minuto, a reunião é encerrada às 11 horas e 29 minutos.)