



SENADO FEDERAL
SECRETARIA-GERAL DA MESA
SECRETARIA DE REGISTRO E REDAÇÃO PARLAMENTAR
REUNIÃO
11/09/2019 - 2ª - Subcomissão Temporária sobre Doenças Raras

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Havendo número regimental, declaro aberta a 2ª Reunião, Extraordinária, da Subcomissão Temporária sobre Doenças Raras da 1ª Sessão Legislativa Ordinária da 56ª Legislatura. A presente reunião atende ao Requerimento nº 95, de 2019, da CAS, de minha autoria e também da Senadora Mara Gabrilli, para a realização de audiência pública destinada a debater a revisão das Diretrizes Curriculares em cursos de nível superior e profissional na área de saúde, para inclusão das disciplinas sobre doenças raras, aconselhamento genético e genética clínica.

Dando início à reunião, solicito ao Secretário da Comissão que acompanhe os convidados para tomarem assento à mesa: Sra. Débora Gusmão Melo, representante da Sociedade Brasileira de Genética Médica; Sr. Natan Monsores de Sá, Coordenador do Observatório de Doenças Raras da Universidade de Brasília, Sr. Nildo Alves Batista, Diretor-Presidente da Associação Brasileira de Educação Médica; Sra. Regina Célia Mingroni Netto, representante da Sociedade Brasileira de Genética.

Sejam todos bem-vindos!

Tomem seus assentos.

Muito obrigado a todos pela presença. *(Pausa.)*

Quero pedir desculpas aos senhores que vão participar desta audiência pública, porque nós acabamos nos atrasando por 42 minutos, estávamos numa reunião deliberativa aqui da Comissão.

Muito obrigado, mais uma vez, pela presença.

A gente, de praxe, passa a presidência da audiência pública para a autora principal do requerimento, mas, na ausência da Senadora Mara Gabrilli, que se encontra doente, eu vou aqui dar sequência, como Presidente, a esta audiência.

Informo que a audiência contará com o serviço de interatividade com o cidadão, o Alô Senado, através do telefone 0800-612211 e e-Cidadania, por meio do portal www.senado.leg.br/ecidadania, que transmitirá ao vivo a presente reunião e possibilitará o recebimento de perguntas e comentários aos expositores via internet.

Passo a palavra para a primeira expositora, Sra. Débora Gusmão Melo, representante da Sociedade Brasileira de Genética Médica.

Por favor, Sra. Débora, a senhora tem dez minutos.

A SRA. DÉBORA GUSMÃO MELO (Para exposição de convidado.) - Bom dia a todos.

Queria agradecer o convite dos Senadores e, em especial, da Senadora Mara e do Senador Romário, para estar aqui nesta oportunidade.

Meu nome é Débora. Eu sou médica geneticista, sou professora na Universidade Federal de São Carlos e estou aqui hoje representando a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, que é a associação médica que congrega os médicos geneticistas do Brasil. Estou aqui fazendo esta representação porque eu sou a 2ª Secretária da SBGM, mas, particularmente, porque eu sou a Coordenadora de Ensino da Sociedade. Então, uma vez que a temática é uma temática relacionada à educação e ao ensino, cá estou eu.

Nós preparamos uma apresentação audiovisual para tentar contextualizar a situação do ponto de vista da Sociedade Brasileira de Genética Médica, que é a sociedade que eu represento.

Eu acho que a primeira coisa que é importante considerarmos e que gostaríamos de colocar aqui para os senhores é o mote, a razão, o porquê de a gente entender, inclusive, que é muito importante que, nesta Comissão, nesta Casa, esta discussão seja feita. Estamos muito felizes com isso. Por que a genética, por que o conhecimento a respeito da genética hoje em dia é importante, é fundamental para o profissional da área da saúde?

Eu apresento para os senhores um gráfico que mostra a mortalidade infantil no nosso País entre 1992 e 2012. É um gráfico que mostra, longitudinalmente, o comportamento da mortalidade infantil, da mortalidade entre menores de 1 ano de idade no País, durante 20 anos. As fontes desses dados são o Ministério da Saúde, o DATASUS. Eu queria chamar particular atenção aqui para essa curva em vermelho, que corresponde ao Capítulo XIII da Classificação Internacional de Doenças, que é, portanto, o capítulo que representa a maior parte das doenças genéticas e dos defeitos congênitos.

Eu queria chamar a atenção para o fato de que, em 1992, as doenças genéticas eram responsáveis pela quinta causa de mortalidade infantil no País. Ao longo de 20 anos, em particular em torno dos anos 2000, a gente teve o que a gente chama de virada epidemiológica. De repente, as doenças genéticas e os defeitos congênitos passaram a assumir a segunda causa de mortalidade infantil no nosso País. Aparentemente, pode parecer uma coisa ruim quando a gente diz que a segunda causa de mortalidade infantil no País é a doença genética, mas, quando a gente olha para esse gráfico do ponto de vista de saúde pública, percebe que esse gráfico mostra bons indicadores de saúde pública para a gente. Ele mostra o quê? Mostra que doenças que têm um componente ambiental muito forte na sua causa, na sua etiologia, doenças infecciosas, doenças que são transmissíveis, doenças associadas à vulnerabilidade social, à falta de esgoto e à falta de água filtrada estão sendo prevenidas. E, na hora em que a gente previne as doenças que são prioritariamente relacionadas a condições ambientais, a gente vê o impacto das doenças genéticas, a relevância epidemiológica das doenças genéticas, sobretudo na mortalidade infantil e sobretudo no perfil de pacientes na faixa etária pediátrica, que é onde se concentram os pacientes com doenças genéticas.

Então, a partir da constatação de que doença genética, principalmente a partir dos anos 2000, é um problema de saúde pública relevante e representa a segunda causa de mortalidade infantil no nosso País, começou-se a pensar em políticas públicas relacionadas à genética. A primeira política pública que a gente tem de âmbito nacional relacionada à genética é a política de inserção da genética clínica no SUS, que é de 2009. Por um conjunto de razões, ela não foi efetivamente implantada, até que, em 2014, surge a Política de Doenças Raras.

Essa política foi, em grande medida, fomentada por associações de pacientes, pela organização civil do nosso País. Essa política não é uma política de doença genética, é uma política de doença rara. Mas por que os geneticistas, as pessoas que trabalham com genética e os próprios pacientes que têm doença genética se enxergam nessa política? Porque a gente sabe que 80% das doenças raras, na verdade, têm etiologia genética. Então, há uma coincidência muito grande entre doença rara e doença genética porque 80% do que é uma doença rara têm causa, têm etiologia genética.

O conceito de doença rara pode variar de acordo com o referencial teórico adotado. De modo geral, a Organização Mundial de Saúde faz um corte epidemiológico, definindo doença rara como aquela que acomete pelo menos uma em duas mil pessoas. Então, é um corte relacionado à frequência. A portaria de doenças raras, essa que eu apresentei aqui para os senhores, a de 2014, faz esse corte em 65 por cem mil pessoas. Então, ela considera uma doença rara aquela que acomete 1,3 pessoa a cada duas mil pessoas.

O universo do que a gente entende por doença rara é um universo imenso. Existem cerca de sete mil a oito mil doenças raras. Então, é um universo muito heterogêneo, com muitos tipos de doenças diferentes. Isso confere uma complexidade adicional ao assunto do ponto de vista biológico. Mas a gente sabe que 80% das doenças raras são doenças genéticas, e daí há essa interseção, daí há o fato de que a gente entende a portaria de doenças raras como uma portaria de atenção às pessoas que têm doenças genéticas raras.

A portaria segue as premissas do SUS de integralidade, de universalidade e de equidade, segue os princípios doutrinários do SUS, e não poderia ser diferente. Ela prevê, portanto, que a atenção em relação aos pacientes com doenças genéticas raras deve se dar em todos os cenários do Sistema Único de Saúde. Então, há espaço para a atenção em relação à doença genética na atenção primária, há espaço na média complexidade, há espaço na alta complexidade. Quando a gente pensa no SUS como um sistema que pressupõe integralidade, esses pacientes com doenças raras e com doenças genéticas raras precisam ser acolhidos nos diversos cenários do SUS, contemplando todas as suas complexidades e as suas particularidades.

Inevitavelmente, isso termina explicitando um problema que a gente tem para a implantação da política de doenças raras no nosso País, que é o baixíssimo número de médicos geneticistas que existem no País. Esses resultados são resultados da pesquisa Demografia Médica, do Conselho Federal de Medicina, do ano passado, de 2018. Então, são resultados bastante

atuais. O que a gente tem no País inteiro são 305 médicos geneticistas, com uma distribuição no Território nacional bastante desigual, com alta concentração nas Regiões Sudeste e Sul.

Então, a gente pensa assim: como você implanta uma política de doenças raras num país como o Brasil, que tem uma dimensão continental e em que a força de trabalho para a implantação dessa política de doenças raras é composta prioritariamente de 305 profissionais? Isso é inviável, isso é infactível. Não há como a gente pensar em uma política de doenças raras centralizada exclusivamente em 305 pessoas num país do tamanho do Brasil.

Desde que a Sociedade Brasileira de Genética Médica percebeu isso, percebeu essa dificuldade, a gente tem pensado que precisa instrumentalizar o colega, o profissional de saúde que não é especialista em genética em relação à genética, porque, ainda que essa pessoa não seja especialista, é essa pessoa que está na atenção primária, é essa pessoa que vai ser a porta de entrada e o primeiro contato do paciente com doença rara com o Sistema Único de Saúde.

Então, hoje em dia, é inadmissível você pensar em um profissional da área de saúde - e eu falo do profissional *lato sensu*, o médico, o enfermeiro, o fisioterapeuta, o dentista - que não tenha um conhecimento mínimo relacionado à doença genética, porque doença genética é prevalente e tem impacto na mortalidade infantil. E a gente tem uma política de doenças raras que não vai, em curto e médio prazo, se sustentar no País se os profissionais não especialistas em genética não tiverem minimamente uma formação relacionada à área.

Isto aqui que eu trago para os senhores é a única parte da Diretriz Curricular Nacional do curso de Medicina - a última Diretriz Curricular do curso de Medicina são as diretrizes de 2014 -, é o único momento na Diretriz Curricular dos cursos de Medicina em que a genética é apontada de alguma forma. É neste ponto, no art. 12, inciso IV, que se fala da competência do egresso, quer dizer, do médico recém-formado que não é especialista. Ele deveria ser competente o suficiente para promover a investigação diagnóstica e, inclusive, para indicar as situações de aconselhamento genético.

Então, é só isso que a Diretriz Curricular de Medicina...

(Soa a campanha.)

A SRA. DÉBORA GUSMÃO MELO - ... fala sobre genética.

Desde que essa Diretriz Curricular de Medicina foi publicada, a Sociedade Brasileira de Genética Médica tem se preocupado com esse assunto, em como formar não especialistas em genética, mas em como dar um fundamento sobre genética para as pessoas que não são especialistas no assunto.

Em 2017, uma revista importante na área de saúde coletiva, a *Interface*, publicou um volume específico sobre provimento de recursos humanos para o SUS. E, naquela época, nós da Sociedade Brasileira de Genética Médica escrevemos um artigo discutindo essa problemática e considerando que, a partir das Diretrizes Curriculares Nacionais, a gente tinha que ter uma matriz de competência mínima em genética para instrumentalizar não só os cursos de graduação, mas a capacitação dos profissionais já formados e que estão inseridos no Sistema Único de Saúde. Esse artigo está publicado, está disponível. A gente não tem aqui tempo para detalhar muitas coisas, mas ele é passível de ser baixado na internet facilmente.

De modo geral, essas são as quatro competências que a Sociedade Brasileira de Genética Médica entende que todo profissional de saúde deveria ter em relação à genética, porque são competências muito gerais. Um profissional deveria ser capaz de reconhecer a sua necessidade de educação continuada, porque a genética e, particularmente, a genômica estão avançando diariamente. A incorporação de tecnologia genômica no cuidado à saúde é uma realidade, e os profissionais precisam lidar com essa tecnologia no seu dia a dia clínico. Um profissional que não é especialista em genética deveria ser capaz de identificar as pessoas que têm ou que possivelmente têm uma doença genética ou que estão sob risco para desenvolver essa doença genética, de forma que ele consiga fazer uma regulação para um especialista de forma adequada. Um profissional que não é especialista em genética, mas que está na atenção primária deveria ser capaz de manejar um paciente com doença genética já diagnosticada mediante diretrizes específicas para aquela doença que foi diagnosticada. No Sistema Único de Saúde, a gente chama esse movimento de movimento de contrarreferência: o paciente vai para o especialista, recebe um diagnóstico e tem que voltar para a atenção primária, onde ele deveria fazer o seu seguimento longitudinal. E, por fim, um profissional que é da área de saúde, hoje em dia, deveria ser capaz de promover práticas clínicas no sentido de prevenção de defeito congênito, de prevenção de deficiência intelectual.

Para chegar a essas competências, a Sociedade Brasileira de Genética Médica estabeleceu um conjunto de conhecimentos teóricos, um conjunto de habilidades que diz respeito a como eu coloco esse conhecimento teórico na prática clínica, a como eu ensino esse conhecimento teórico na prática clínica, e um conjunto de atitudes que diz respeito a como eu faço essa inserção do conhecimento teórico na prática clínica de forma correta inclusive do ponto de vista ético.

Nós, na Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, acabamos de estabelecer na literatura um perfil de competência mínima em relação à genética no que diz respeito a conhecimento, habilidades e atitudes, que será publicado no próximo volume da *Revista Brasileira de Educação Médica*. É um trabalho que já foi aceito.

É claro que vai ser impossível aqui a gente comentar sobre os 21 conhecimentos teóricos que a gente pressupõe que são importantes, sobre as seis habilidades que a gente reconhece que são importantes, sobre as cinco atitudes que a gente reconhece que são importantes. A gente não tem tempo, pelo menos nesta minha breve apresentação, para detalhar isso com mais cuidado, mas eu queria ressaltar que nós, da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, temos clareza sobre o que precisa ser ensinado nos cursos de saúde. Não nos falta clareza em relação ao que precisa ser ensinado, mas, apesar de a gente ter essa clareza, a gente tem dificuldade de colocar isso em prática.

A Sociedade Brasileira de Genética Médica, com o apoio do Conselho Federal de Medicina, tem instituído algumas medidas de educação em relação à genética, novamente pensando não só no estudante, mas também no profissional já formado que está inserido no mercado trabalho e, sobretudo, no SUS.

Nesse sentido, eu queria ressaltar que a gente tem um conjunto de videoaulas que estão disponíveis na rede. Essas videoaulas foram pensadas exatamente no formato da Portaria de Doenças Raras e, então, têm uma correspondência direta com a Portaria de Doenças Raras no que diz respeito ao seu formato. O CFM editou um material teórico de apoio a essas videoaulas, cujo título é "Genética médica para não especialistas" - é um material teórico também passível de *download* a partir do *site* do CFM -, sempre com o objetivo de instrumentalizar o colega que não é geneticista no reconhecimento das doenças genéticas.

Por fim, inclusive porque o meu horário já está se esgotando, eu queria novamente reforçar que a gente sabe o que precisa ser ensinado, mas a gente tem dificuldade de incorporar esse perfil de competência mínimo...

(Soa a campanha.)

A SRA. DÉBORA GUSMÃO MELO - ... nos cursos de graduação da área da saúde e, em particular, nos cursos de Medicina, em alguma medida porque há escassez de recursos humanos na área e, em grande medida também, em função das diferenças de estruturas dos cursos de modo geral no nosso País.

Era isso. Eu me coloco à disposição dos senhores para o debate que deve acontecer em seguida.

Eu gostaria novamente de agradecer, em nome da Sociedade Brasileira de Genética Médica, a oportunidade de estar aqui representada e a oportunidade de fazer esta discussão, que a gente entende ser prioritária para o avanço da Portaria de Doenças Raras.

Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Muito bem, Sra. Débora!

Passo a palavra agora ao Sr. Natan Monsores de Sá, Coordenador do Observatório de Doenças Raras da Universidade de Brasília.

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ (Para exposição de convidado.) - Bom dia a todos!

Eu queria agradecer ao Senador Romário e à Senadora Mara pelo convite.

Quero aproveitar para lhe agradecer, em público, Senador, porque, no ano passado, o senhor e sua equipe destinaram uma emenda para a Universidade de Brasília para reequipar o nosso laboratório de genética e o nosso observatório, garantindo o atendimento da população do DF, com muita maestria, por parte do conjunto de estudantes, do conjunto pesquisadores que a gente tem formado lá. Então, eu queria lhe agradecer em público, porque, sem esse tipo de apoio à ciência, à pesquisa e à educação no Brasil, a gente não consegue avançar. Muito obrigado.

Eu vou falar de uma perspectiva um pouquinho diferente daquela adotada pela Dra. Débora. Vou falar um pouquinho das competências atitudinais relacionadas à formação em genética no Brasil.

Então, para além dos conteúdos programáticos, eu, que sou professor de Bioética e Saúde Pública, tenho que lembrar que há uma dimensão que costuma ser esquecida na discussão, que é a dimensão do usuário dos serviços de saúde, a dimensão do paciente, para o qual precisa ser estabelecido um contraponto. Então, quando a gente pensa em formação, a gente sempre pensa no lugar do profissional, no lugar da formação tecnológica, no lugar da formação acadêmica, e a gente se esquece do nosso principal cliente, que é o paciente, aquele que vai estar do outro lado nos nossos serviços de atendimento ou até nas nossas pesquisas. Então, eu vou falar um pouquinho da dimensão atitudinal desse processo.

Como eu trabalho com saúde baseada em evidências, eu fui buscar algumas evidências desse processo de formação atitudinal em termos de habilidades e competências. Já há uma literatura estruturada, há revisões sistemáticas, há revisões

integrativas já sendo feitas por todo mundo no sentido de apontar quais são as iniciativas, as características, a estrutura. Como foi bem apontado aqui pela Dra. Débora, o próprio Brasil, as próprias sociedades de genética médica e de genética começam a se organizar no sentido de apresentar uma estrutura curricular mínima para tentar atender aos quesitos técnicos que essa inserção profissional na genética e na biologia molecular requer por parte do profissional. Então, já há um conjunto de trabalhos estabelecidos na literatura, mas nos parece que há uma ênfase excessiva em tecnologias educacionais ativas não no bom sentido, mas no mau sentido. Às vezes, há uma confiança extremada de que uma formação tecnológica do estudante em conhecer equipamentos e técnicas seria suficiente para garantir uma formação médica completa, uma formação de pesquisador completa. Então, há que se cuidar também... O artigo que eu apresentei há pouco - eu só mostrei o título - acaba tratando, de alguma forma, parte dessa formação na área de genética e na área de biologia molecular como uma panaceia. Então, apresenta conteúdos, mas não resolve parte da prática necessária no atendimento e no cuidado das pessoas com doenças raras.

A gente tem que lembrar que boa parte desses processos de formação, ou de estruturação de currículos, se baseia em algumas premissas. Há um conjunto de conhecimentos que são objetivantes, nos quais você consegue elencar um conjunto de características de determinada doença e traçar um perfil. E se espera que o profissional de saúde, o médico, o enfermeiro ou fisioterapeuta, parta desse conhecimento objetivante, chegue à subjetividade do paciente e crie um perfil de individualidade, um perfil de atendimento e cuidado para esse paciente. Isso passa por uma série de conceitos da área educacional, que acho que são comuns para quem acaba estudando o tema, como a questão da *expertise*, a questão da suscetibilidade, o mecanismo de avaliação de susceptibilidade de pacientes, estratégias para mensuração de risco, entre outras características.

Retomando essa perspectiva do usuário, do paciente, daquele que vai ser cuidado e que vai receber a atenção por parte do profissional, acho que a primeira pergunta que cabe, quando a gente pensa em currículos de formação de profissionais de saúde ou de profissionais da área biomédica, é a seguinte: generalistas ou especialistas?

A gente quer formar profissionais, como a Dra. Débora já destacou aqui, capazes de colocar esses pacientes dentro do fluxo de atendimento, dentro dos nossos sistemas de referência ou contrarreferência, ou a nossa preocupação é exclusivamente conferir algum tipo de estratégia farmacêutica ou medicamentosa para atender esses pacientes? Então, a gente precisa ter um cuidado também para tentar estabelecer esses limites. Como é que o paciente aqui no Brasil... Como é que o profissional de saúde que está sendo formado deve pensar a dinâmica de atendimento das pessoas que procuram o serviço e que tenham suspeita de doenças raras?

A gente tem que lembrar, como já foi apresentado aqui, que há um conjunto de características para essas doenças que não são características que podem ser alcançadas exclusivamente pelo conhecimento do geneticista médico. A gente sabe que essas doenças afetam predominantemente crianças e afetam aspectos fundamentais do desenvolvimento dessas crianças. São doenças que vão estar envolvidas com mecanismos de *polyhandicap*, de múltipla deficiência. Vão apresentar por vezes fenótipos, quer dizer, características, sinais e sintomas, que são rastreáveis - há honrosas exceções - mesmo sem lançar mão de mecanismos genéticos muito sofisticados ou de aparato de biologia molecular caro ou complexo. E a maioria desses pacientes, quando procuram o serviço, são pacientes poliqueixosos. Apesar de esse termo ser um pouquinho pejorativo, ele se refere à mãe ou ao pai ou ao cuidador que procura o serviço de saúde porque o filho apresenta um atraso cognitivo, uma deficiência motora, alguma alteração que pode ser resgatada mesmo sem o aporte de um aparato tecnológico muito extenso. E quem diz isso não sou eu, é a literatura da área.

Então, qual seria o fluxo ideal, ou desejado, para a gente pensar na formação e em incutir na cabeça dos nossos profissionais de saúde a informação? Por exemplo, eu trouxe aqui um fluxo simplificado. O pediatra ou médico de família ou o enfermeiro de família, algum profissional que esteja dedicado a cuidados na ponta, quer dizer, na atenção primária, pode muito bem ser a porta de entrada para toda a *expertise* diagnóstica que o sistema possui, porque esse profissional, como já foi dito aqui, obviamente, pela formação generalista que recebe, é capaz de identificar que alguma coisa está errada com esse paciente, que alguma doença está em curso e precisa ser investigada com um pouquinho mais de cuidado. Ora, havendo a necessidade de confirmação, aí sim entra o perfil do especialista, o geneticista ou médicos de outras especialidades, ou fisioterapeutas de outras especialidades, ou dentistas - a gente pode falar de múltiplas profissões de saúde aqui -, que podem entrar para aportar seus conhecimentos nesse fluxo no sentido de tentar fechar um diagnóstico para o paciente.

A gente tem que lembrar que esses itinerários terapêuticos, quer dizer, o trajeto que o paciente leva entre a atenção básica, entre uma suspeita e a consecução do fechamento, a confirmação do diagnóstico, costumam ser longos. A literatura oscila entre três anos e - alguns falam - cinco, seis anos. Talvez, se a gente começar a formar profissionais no sentido de que eles pensem o fluxo de atendimento dentro das redes que a gente já tem constituídas dentro do Sistema Único de Saúde, as famosas RAS, eu acho que a gente consegue amenizar, por exemplo, parte da ansiedade dos geneticistas, que são 305

no Brasil inteiro. Então, a gente consegue até apoiar esses colegas no sentido tentar garantir um fluxo de atendimento adequado para essas pessoas, sem que os consultórios desses profissionais fiquem lotados ou se tornem incapazes de atender a demanda, como a gente tem ouvido aí pelo Brasil inteiro.

No ano passado, eu estive em Uberlândia e ouvi do geneticista responsável lá pelo serviço da universidade federal que ele é o único na cidade e não dá conta dessa demanda. Por quê? Porque os pacientes batem o tempo inteiro na porta desse serviço e não procuram as outras especialidades, até por falta de conhecimento do gestor ou falta de conhecimento das equipes que estão engajadas nos serviços de atendimento.

(Soa a campanha.)

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ - Então, a segunda pergunta que a gente pode fazer é: como reduzir o itinerário?

Esse itinerário pode ser reduzido de algumas formas interessantes e simples. No processo de formação dos profissionais de saúde, boa parte deles vai ter cadeiras de Semiologia e Semiotécnica, quer dizer, eles vão aprender a fazer o diagnóstico e a lançar mão de uma série de aparatos, tecnológicos ou não, para poder apoiar o seu diagnóstico. De modo geral, qualquer processo de consulta conduzido por um profissional de saúde obedece a uma lógica semiotécnica, de acolher uma queixa, de realizar uma anamnese, de proceder a um exame físico, de solicitar exames complementares e de pensar quais são os exames, qual é a propedêutica, quais vão ser as condutas realizadas a partir dessas primeiras observações. Porém, do ponto de vista do paciente, a gente precisa lembrar que nem sempre o prontuário consegue representar a totalidade das queixas ou a totalidade das vivências que esse paciente tem, até porque a gente está falando de sistemas de informação ou, em algumas unidades de saúde do País, de papel mesmo, e o papel de fato não vai representar aquilo que a pessoa é. Então, a gente precisa pensar em como melhorar esse processo.

Melhorar esse processo significa fazer com que o nosso estudante da área de saúde consiga entender que o processo de anamnese e de exame do paciente é uma troca de *expertises*, é um diálogo em que o paciente vai trazer o seu conjunto de vivências, a sua inserção comunitária, a sua inserção social, e o médico ou o fisioterapeuta ou o enfermeiro, o profissional de saúde vai aportar os seus conhecimentos técnicos e tecnológicos nesse processo. Então, há uma série de encontros possíveis nesse meio termo que podem garantir que a identificação de uma doença rara aconteça com um pouquinho mais de celeridade, com um pouquinho mais de rapidez.

Porém, aí a gente esbarra em um outro processo, que é o processo de violência institucional. Na maioria das unidades de saúde, o profissional de saúde vai ter entre 10 e 15 minutos para proceder à consulta de um paciente que está vindo com essas poliqueixas. Em 10 minutos, em 15 minutos, ele dificilmente vai conseguir alcançar todas as dimensões necessárias para tentar ou para conseguir identificar a natureza ou as características dessa doença rara. Já é difícil para uma doença prevalente em 15 minutos estabelecer-se um diagnóstico, imaginem, então, em um período de 15 minutos, estabelecer-se um conjunto de informações extremamente complexas para identificar uma doença rara.

Então, não existe fórmula mágica. Isto aqui não é uma fórmula mágica, mas nos confere uma base para pensar até as nossas dinâmicas de atenção dentro da rede. Ora, se eu devolvo para rede, se eu estou dizendo aqui que a atenção básica deveria ser a porta de entrada, há que se pensar também nas condições para que o profissional de saúde que está na atenção básica consiga realizar todo esse processo de avaliação do paciente com calma, com tranquilidade, a fim de aportar informações para poder fechar um diagnóstico.

E aí, em função dessa dimensão violenta às vezes da estrutura que a gente tem, dessa celeridade no atendimento - "próximo", "próximo"; em 15 minutos, "próximo"; em 15 minutos, "próximo" -, a gente começa a esbarrar em problemas, e esses problemas vão ter que ser pensados também em termos de formação que a gente dá dentro das nossas universidades. Então, será que os nossos alunos conseguem lidar com as incertezas diagnósticas, com certas concepções de suscetibilidade, ou será que eles acreditam que os exames contam tudo?

(Soa a campanha.)

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ - Será que não existe também por parte das famílias e dos profissionais uma certa ideiação de que o diagnóstico correto deve ser obtido a todo custo? E às vezes a gente sacrifica a família ou o paciente, na busca por um diagnóstico, omitindo por exemplo determinadas vertentes de tratamento. Ora, eu posso não fechar um diagnóstico genético, mas isso não significa que eu não possa dar ao paciente um tratamento fisioterápico, uma atenção nutricional, um outro tipo de orientação clínica para tentar garantir um mínimo de qualidade de vida para essa pessoa.

Então, há uma série - eu não vou esgotar aqui; o eslaide vai ficar à disposição de todos - de vazios e incertezas que vêm dessa estrutura de formação, dessa estrutura de inserção do estudante de saúde no nosso sistema de saúde, seja público, seja privado. Uma série de problemas começa a acontecer em função das dinâmicas às vezes perversas que se estabelecem, e isso gera uma série de paradoxos que a gente vai ter que começar a pensar quando discute a formação desses profissionais.

Como eu havia falado, a gente tem um encontro de *expertises*, a gente tem um encontro de vivências. E, se a gente começa a adotar, na formação do nosso estudante, uma perspectiva não centrada no exame ou não centrada no aspecto meramente formal, tecnicista do exame ou do diagnóstico, e o olhar passar a ser centrado no indivíduo ou na família, talvez a gente consiga conferir um certo grau de mudança nesse processo diagnóstico.

Alguns artigos publicados por geneticistas e por equipes que fazem a atenção pediátrica e em genética começam a apontar esse tipo de necessidade. As dinâmicas de relação entre instituições, profissionais, pacientes, associações de pacientes, indústria farmacêutica precisam ser compreendidas com um pouquinho mais de profundidade a fim de que a gente garanta que essas incertezas ou que essas violências institucionalizadas fiquem fora do escopo dessa relação profissional-paciente. Eu não vou entrar em detalhes, vou deixar à disposição dos senhores, mas essa discussão já tem acontecido há algum tempo na literatura.

Tem acontecido também uma discussão a respeito dos vieses de formação dos nossos profissionais de saúde. Que vieses são esses? Por exemplo, a maioria dos protocolos de atendimento tem participação mínima de pacientes. O paciente dificilmente é ouvido quando, por exemplo, a Conitec, aqui no Brasil, estabelece um protocolo clínico, uma diretriz terapêutica. Há uma...

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Dr. Natan, o senhor tem mais um minuto.

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ - Claro.

Há um sobrepeso da experiência anedótica também nessa relação do profissional com o seu paciente. Assim, há uma série de assimetrias que começam a acontecer pelos *gaps*, pelas lacunas de formação, e que a gente precisa pensar.

Isso gera uma distorção importante, que é esta aqui: os profissionais começam a tratar o resultado do exame e não a pessoa. A formação técnica é toda centrada nesses aspectos tecnológicos, e a gente esquece que há uma pessoa por trás. E aí começa a aparecer uma série de conflitos de interesse importantes nesse cenário, que a gente vai ter que trazer para o âmbito da formação do profissional, a gente vai ter que trazer para a cadeira da universidade, para discutir o interesse da indústria farmacêutica, o interesse do Governo, o interesse dos profissionais. Essa discussão a gente não pode se furtar de fazer.

Nesse sentido, começam a aparecer também vislumbres do que é possível alcançar. Por exemplo, precisamos começar a discutir com os nossos alunos as obrigações morais do cuidado que a gente estende ao paciente: a obrigação moral de resgatar o paciente, de garantir cuidados, de não abandonar, de paliar, de evitar que esse paciente sofra, entre tantas outras condições.

Eu deixo para os senhores também - não vou ler todas aqui... Há uma professora que é muito importante no cenário de uso de evidências no cuidado em saúde, que é a Profa. Trisha Greenhalgh, uma professora aposentada de Oxford. Lidando com essa coisa, com essa ansia dos pacientes em garantir um acesso ao cuidado de saúde adequado, ela dá dez dicas na formação do profissional de saúde, que eu vou deixar para os senhores lerem depois, para a gente discutir.

Quero só chamar a atenção para esse último eslaide. Entre genes e pessoas, os nossos profissionais têm que enxergar primeiro as pessoas.

Meu muito obrigado.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Muito obrigado, Dr. Natan.

Passo a palavra, agora, ao Sr. Nildo Alves Batista, Diretor-Presidente da Associação Brasileira de Educação Médica.

O SR. NILDO ALVES BATISTA (Para exposição de convidado.) - Bom dia a todos. Em nome da Associação Brasileira de Educação Médica, eu queria aproveitar a oportunidade de estar nesta audiência discutindo uma temática de tamanha importância.

Nós que hoje estamos conduzindo a Associação Brasileira de Educação Médica congregamos, no dia de hoje, um total de 337 escolas médicas, que iniciaram seu funcionamento no Brasil, com a oferta de cerca de 35 mil vagas, ou seja, 35 mil alunos estão iniciando os seus estudos para concluir a sua formação médica no Brasil. Dentro de poucos anos, teremos então uma população de 200 mil cidadãos nos cursos de Medicina no Brasil para se formarem médicos. É motivo de extrema preocupação nossa, da Associação Brasileira de Educação Médica, discutir os rumos da educação médica no Brasil, discutir os rumos da qualidade do profissional que está sendo formado, discutir os rumos e buscar caminhos que aprimorem esse processo formativo.

Ao mesmo tempo, entendemos, como Associação Brasileira de Educação Médica, que precisamos pensar, na melhoria do processo de assistência, no contexto de uma equipe de saúde, no contexto de um trabalho conjunto que garanta ou que propicie a prática do cuidado à pessoa, como foi dito anteriormente pelo colega Natan. Ao mesmo tempo, nós nos deparamos com todas as aflições que a Profa. Débora traz a partir de uma das sociedades. Como é que nós podemos estar

pensando, em seis anos de formação, que é o tempo da graduação, em contemplar o mínimo necessário para que o médico formado não incorra em negligência, não incorra em falta de diagnóstico ou, pelo menos, não incorra em falta de suspeita diagnóstica e, conseqüentemente, de um encaminhamento adequado em tempo oportuno. Então, esse é o primeiro grande desafio hoje da educação médica no Brasil.

A gente sempre relata um trabalho feito anos atrás numa das universidades públicas nossas, em que se fez uma enquete com as várias especialidades que compõem hoje o exercício profissional do médico. A pergunta era: "Qual é o tempo mínimo que você acha que a sua especialidade precisa para formar o médico na graduação?". Perguntou-se isso para cada especialidade, e a somatória deu algo próximo de 24 anos. Então, esse é o primeiro grande problema. Cada especialidade precisaria, sim, de um tempo; cada especialidade precisaria ter um espaço, e nós temos primeiro uma questão temporal nas diretrizes curriculares.

Segundo, é preciso entender: diretrizes curriculares são um processo que demanda contínuo, constante olhar e atualização. Na Medicina, temos as Diretrizes Curriculares de 2001, e agora, em 2014, a adequação do documento. Esse documento contempla os desafios da formação médica no Brasil? Não. Esse documento precisa ser olhado novamente? Precisa. Ele precisa apontar e trazer alguns aspectos que ainda possam ser melhorados na graduação? Precisa. Então, nesse sentido, primeiro ponto: como Associação Brasileira de Educação Médica, nós nos colocamos totalmente com essa frente que chama para a discussão de como nós podemos melhorar, nas diretrizes curriculares, uma chamada específica, que é formar profissionais para o atendimento às doenças raras.

O segundo ponto é: a que a graduação se propõe? O Natan também trouxe isso. É formar especialista? Com certeza, não. É impossível. Graduação não é para formar especialista. É para formar o generalista? Nós atualmente também estamos em discussão, porque formar um generalista tem toda uma complicação por trás, já é uma nova especialidade, já é formar o médico de família e comunidade, que precisa ter uma formação para além da graduação; só a graduação não dá conta. Então, para que cabe a graduação? Por isso, a nossa proposta é trocar o nome: não é formar o generalista, mas dar uma formação geral ao médico que lhe possibilite, lá na atenção básica, primeiro, dar conta dos 80% do que vem na atenção básica, que é de resolatividade mais fácil, que é de demanda de que o egresso do curso de Medicina deveria dar conta. Isso, com certeza. Quanto aos outros 10% a 20%, que ele tenha a condição de suspeitar, de ver que é preciso algo além daquele atendimento, que é preciso um encaminhamento; que ele tenha, então, a suspeita diagnóstica, como foi falado. Nós precisamos avançar, esse é um ponto importante - isso, vendo na graduação.

Concordo que olhemos de novo, que vejamos especificamente como está a genética, como estão as doenças raras, é importante, para aprimorar. Mas precisamos continuar vendo, no processo de formação do médico, para além da graduação. E, aí, especificamente para a questão que estamos discutindo aqui, das doenças raras, vemos a importância daquele colega que está na porta de entrada. Como foi falado, a importância de formar melhor o pediatra neste País, porque ele é a porta de entrada, é lá que chega a doença rara. E do médico de família. Chega, primeiro, no médico de família. Frequentemente, essas doenças, do médico de família, devem ir para o pediatra. E, aí, como está a formação desses dois colegas, para além da formação na graduação? Vamos olhar.

Eu tive, recentemente, a oportunidade de desenvolver uma orientação de mestrado que era exatamente sobre o ensino do erro inato de metabolismo na formação do pediatra geral, considerando os dois anos de residência do pediatra. Encontramos dados extremamente preocupantes na residência, extremamente preocupantes de falta de formação já nos dois anos de especialização para um dos capítulos importantes das doenças raras, que são os erros inatos do metabolismo. Então, precisamos avançar.

Na pediatria, há uma proposta, que avança nesse sentido, que é sair de uma residência de dois para três anos. E, na residência de três anos, que é a que está começando agora, eu acho que, especialmente, no segundo e no terceiro anos, isso deve melhorar bastante, deve avançar bastante nos programas. Já no programa de residência de formação do pediatra de três anos, isso já é contemplado de uma maneira bem mais efetiva.

A mesma coisa deve ser vista com relação ao médico de família e comunidade.

(Soa a campainha.)

O SR. NILDO ALVES BATISTA - Precisamos olhar para a formação desse médico de família e comunidade para depois da graduação e trazer essa discussão de uma maneira um pouco mais direta, levando, primeiro, esse panorama que estamos trazendo aqui. Que as residências conheçam o que a Profa. Débora colocou em tempo tão curto, para mostrar o quanto nós precisamos trabalhar nesse sentido.

Então, entendemos o desafio, assumimos que precisamos estar atentos, precisamos avançar, precisamos encontrar juntos formas de melhoria da formação do profissional de saúde no Brasil, mas olhar para além da graduação, olhar também, especialmente, para a formação do pediatra e do médico de família no Brasil.

Eu acho que esses seriam pontos que vão ao encontro de uma melhor assistência dessa população que, neste momento, tanto necessita.

Muito obrigado pela oportunidade de estar aqui.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Muito bem, Sr. Nildo.

Eu gostaria de agradecer a presença do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos na pessoa do Coordenador-Geral Raphael Correia e do Diretor do Departamento de Política Temática dos Direitos da Pessoa com Deficiência, Sr. Paulo Vieira. Muito obrigado pela presença!

Passo a palavra, agora, à Sra. Regina Célia Mingroni Netto, representando a Associação Brasileira de Genética.

A SRA. REGINA CÉLIA MINGRONI NETTO (Para exposição de convidado.) - Muito obrigada ao Senador Romário e à Senadora Mara Gabrilli pelo convite. É um prazer estar aqui representando a Sociedade Brasileira de Genética.

Acho que não preciso nem dizer, representando a Sociedade Brasileira de Genética, que a sociedade, sem dúvida, tem interesse e reitera a importância do ensino, do bom ensino, de qualidade, da Genética para todas as profissões de saúde e que esse ensino seja feito por profissionais bem qualificados.

Eu sou bióloga de formação, tenho mestrado em Genética Humana no Instituto de Biociências da USP, tenho um doutorado voltado para Genética Humana no Instituto de Biociências da USP. Hoje eu sou cientista e professora no mesmo departamento, faço parte da equipe do Centro de Pesquisa sobre o Genoma Humano e Células-Tronco e gostaria de dizer, com orgulho, que fui coordenadora - hoje sou vice-coordenadora - do primeiro curso de mestrado profissional em aconselhamento genético do País, uma iniciativa que partiu dos pesquisadores e professores do centro de pesquisa sobre genoma humano.

Essa apresentação é a que eu coloquei? *(Pausa.)*

Não. A questão é que eu acho que tem uma versão e outra versão, mas tudo bem.

Muito bem, eu vou fazer o relato de uma professora. Eu tenho só que agradecer os colegas que me antecederam, porque fizeram uma revisão dos conceitos básicos sobre as doenças raras, sobre a importância do ensino, e eu vou contar a história de um instituto sobre ensino de Genética Humana.

Muito bem, eu trabalho no Instituto de Biociências da USP, lá em São Paulo. Ele foi criado em 1969, com uma reorganização da Universidade de São Paulo que se chamou Reforma Universitária.

Curiosamente, nesse momento, a Faculdade de Medicina da USP considerou a Genética uma ciência básica, não devia ficar entre as disciplinas clínicas, e transferiu ao Instituto de Biociências a tarefa de ensinar e fazer pesquisa em Genética. Então, os poucos geneticistas humanos da época, professores pioneiros como o Prof. Oswaldo Frota-Pessoa e o Prof. Pedro Saldanha foram deslocados. Na verdade, ficaram concentrados em uma faculdade que fazia pesquisa em teoria em Biologia.

Muito bem, desde então, coube a esse instituto, que hoje se chama Departamento de Genética e Biologia... Ele ministra todas as disciplinas de Genética, principalmente a humana, e Evolução para todos os cursos da USP, além do próprio curso de Ciências Biológicas, que forma biólogos na instituição.

Então, o cenário atual é o de que a gente ministra a disciplina de Genética Humana e Médica para Medicina, Odontologia, Fisioterapia, Enfermagem, Fonoaudiologia, Terapia Ocupacional e, mais recentemente, para Ciências Biomédicas.

Dos professores que ministraram e ministram essas disciplinas, parte são biólogos, parte são médicos que trabalharam em colaboração desde a década de 60, em formação de grupos muito dedicados ao aconselhamento genético de famílias com doenças hereditárias. Então, isso é muito antigo, essa tarefa de fazer aconselhamento genético começou nesse instituto aproximadamente em 1967.

Esses mesmos professores e pesquisadores foram responsáveis pela fundação, sob a coordenação da Dra. Mayana Zatz, de um centro de pesquisa sobre doenças genéticas, que recebe o financiamento da Fapesp, que é a fundação que ampara a pesquisa no Estado de São Paulo. A maior parte dos docentes que ministram essas disciplinas hoje de Genética Humana e Médica são pesquisadores em Genética Humana, professores que estão vinculados direta ou indiretamente e que têm experiência no sentido de ver pacientes, estão envolvidos com a atividade de aconselhamento genético e muitos são responsáveis por prestação de serviço de exames genéticos a pacientes, sob a forma de uma série de atendimentos ambulatoriais que acontecem nesse centro.

Muito bem, a gente trabalha com uma instalação física muito boa, com salas de espera, médicos, e a maior parte... Médicos e biólogos trabalham em harmonia na constituição de equipes que fazem aconselhamento genético, com um suporte laboratorial de boa qualidade.

Eu não estou dizendo aqui que haver disciplinas de Genética ou haver conteúdos de Genética seja sinônimo de haver qualidade no ensino de Genética, mas eu estou defendendo aqui que é uma sementinha, que haver ao menos uma disciplina Genética Humana e Médica nos cursos de saúde é uma sementinha para despertar o interesse desse jovem fisioterapeuta, do jovem fonoaudiólogo, do jovem e futuro odontólogo, dentista, criar uma sensibilidade, um conhecimento inicial para a presença das doenças genéticas e da sua importância e criar algumas coisas, algumas atitudes que eu acho que, quando eles forem atuar como profissionais em equipes de saúde, possam facilitar o caminho tão árduo do paciente com doença rara por tantas equipes, diagnósticos e exames por que eles passam até chegar ao diagnóstico correto. Não que disciplina seja sinônimo de qualidade, mas a gente defende que é a primeira sementinha e que, de preferência, eles sejam ensinados por professores que tiveram vivência com atendimento e contato direto com o paciente com doença genética.

Muito bem, qual é o objetivo geral dessas disciplinas? É óbvio que elas têm ajustes, diferenças. Então a ideia é tornar o profissional de saúde familiarizado com os principais grupos de afecções genéticas e os seus mecanismos de herança. Que eles conheçam basicamente os principais grupos: o que é uma doença causada por uma alteração cromossômica, o que é um erro inato de metabolismo. Acho que essas grandes classes de doenças eles têm que vivenciar, passar por isso.

Reconhecer a importância da coleta da história familiar de um paciente que se suspeite ser genética ou não. Nós sabemos que a coleta da história familiar não é ainda um hábito generalizado para todos os profissionais de saúde. Que esse profissional de saúde, pode ser um fonoaudiólogo, um fisioterapeuta, se ele está atuando numa equipe, consiga reconhecer pelo menos quais são os pacientes e famílias que devem ser encaminhados ao serviço especializado de genética e aconselhamento genético, ainda que ele não vá lidar com o diagnóstico, não vá fazer diagnóstico de doença genética, e talvez não faça isso ele mesmo, mas, no mínimo, que tenha a percepção de quem deve ser encaminhado.

Eu tenho uma experiência muito feliz com fonoaudiólogas e fonoaudiólogos. Eu trabalho com surdez hereditária, e nós temos uma quantidade enorme de fonoaudiólogos que, porque conversam com a gente, porque tiveram o curso, sabem direitinho a que tipo de família devem sugerir que procurem um serviço de genética. A mesma coisa pode acontecer com o fisioterapeuta e os enfermeiros. Esses profissionais têm muita intimidade com o paciente, pois são profissionais que criam vínculos prolongados. Um fonoaudiólogo atende uma criança por meses, anos, e também um fisioterapeuta. Então, se essa pessoa tiver a sensibilidade de pelo menos aferir se o paciente foi encaminhado para um serviço correto, está fazendo a trajetória correta para conseguir ter aconselhamento genético, isso é de suma importância.

Um dado que a gente também ensina para farmacêuticos, biomédicos e biólogos: a gente acha importante que eles conheçam os principais tipos de exames genéticos, suas principais indicações e quais são os princípios básicos da detecção da alteração genética.

Então esses são objetivos que estão por baixo de todas essas grades e ementas que a gente tem planejado.

Conheço, na prática, porque dei aulas de algumas dessas disciplinas, sei que o professor procura achar exemplos práticos dos mecanismos de herança e das doenças que interessam ao profissional. É óbvio que o psicólogo vai estar muito mais interessado na genética psiquiátrica, em deficiência intelectual, e que a fonoaudióloga vai querer saber mais sobre surdez hereditária. Então, os professores tentam usar os exemplos mais ajustados à profissão, no caso, dos alunos de graduação.

Eu trouxe uma ementa. Está bom! A ementa não é tudo, mas é um exemplo que diz, dentro desses objetivos, o que é o mínimo que a gente tem de ministrar a esses jovens. Está aqui. As doenças raras permeiam praticamente todas as categorias que nós estamos colocando aqui. Então, é um exemplo de ementa que a gente tem. Eu peguei isso do Portal da USP para essa disciplina. É só um dos exemplos.

Muito bem. Conversei com colegas... Bom, essa apresentação não é a final. Eu conversei com colegas da Faculdade de Medicina da USP de Ribeirão Preto e tive um relato muito interessante. A Faculdade de Medicina também tem uma experiência muito feliz.

(Soa a campainha.)

A SRA. REGINA CÉLIA MINGRONI NETTO - Ministra-se ali uma disciplina básica de Genética. A formação do médico requer uma prática adicional, que é vivenciar os ambulatórios, saber reconhecer e identificar a doença, e a Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto inclui a Genética de novo num ciclo mais avançado, que inclui vivências em internato em clínica de genética na Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto. Há aqui uma pessoa que é testemunha disso.

Conversei com colegas da UnB, que também estão relacionados com o ensino médico da Genética, que fazem relatos semelhantes, ou seja, de que existe uma disciplina de Genética Básica e de que também existe uma inserção desses jovens

que vão se formar, durante o internato, em uma série de clínicas que são a pediatria, a endocrinologia, e, nessas clínicas, eles têm contato com pacientes com doenças raras, com a doença genética.

Então, eu acho que as boas faculdades do Brasil já têm uma preocupação com esse ensino, que ele seja de qualidade, que seja ministrado por profissionais muito bem formados.

Eu estou vindo de reuniões na Capes de coordenadores de programas de pós-graduação. A Capes e o CNPq, por meio dos programas de pós-graduação, só na área em que eu estou, que é a de Biologia Molecular e Genética, mantêm 65 programas de pós-graduação no País, dos quais metade forma pessoas com mestrado e doutorado voltados para Genética Humana e Médica. É enorme o número de jovens que a Capes e o CNPq ajudaram a formar com especialização e conhecimento para serem os professores de Genética dos cursos de saúde.

Então, se se explicitar em diretrizes curriculares a importância desse ensino de Genética de boa qualidade, o meu sonho para daqui a alguns anos - pode-se chamar de sonho - é ver as faculdades da área da saúde contratando jovens geneticistas com pós-graduação para que veiculem esse contato, esse ensino de genética e que a gente tenha um profissional de saúde mais sensibilizado para a presença da doença rara, mais sensibilizado para a presença da doença genética na sua prática profissional.

Eu acho que deu certo o tempo.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Muito bem. Muito obrigado, Doutora.

Recebemos aqui, de alguns internautas, algumas mensagens.

Marcelo Cendon, do Mato Grosso do Sul, pergunta - e vou passar para o Natan responder: "Haverá incentivos para a criação de alguma especialização médica somente voltada às doenças raras?"

Você acha que...

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ - Então, já foi dado o exemplo aqui pela colega de que já existem cursos de especialização no Brasil voltados para essa formação. O problema não está na existência de cursos; está na concentração de profissionais, como foi mostrado aqui também.

Então, existe uma dinâmica de formação, mas o problema é que boa parte desses profissionais estão ficando concentrados, às vezes, em Regiões como o Sul e o Sudeste e não alcançam Regiões como o Norte ou o próprio Centro-Oeste, que têm uma carência de profissionais.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Muito bem.

Átila Santos, da Bahia, faz a segunda pergunta: Como o CRISPR poderia ajudar na cura de doenças raras e no tratamento da anemia falciforme? Universidades chinesas e americanas podem ajudar?

Essa é para a Dra. Débora.

A SRA. DÉBORA GUSMÃO MELO - Nem sou especialista em CRISPR, mas CRISPR é uma tecnologia de biologia molecular que tem potencial de ajudar no tratamento e no manejo de muitas doenças genéticas, não só na anemia falciforme, que eu não posso deixar de apontar que é uma doença genética que não é rara. É a doença genética mais comum na nossa população e está muito acima daquele corte epidemiológico de 1 para 2000. Então, claro, o CRISPR tem potencial. Agora, não vejo esse potencial sendo exercido neste momento no País, mas tem potencial.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Aqui também tem a Ana Karine, do Distrito Federal: "Meu filho tem uma falha no gene DEAF1 [...], só aparece no Exoma". Como incluir nos currículos de saúde o Exoma, o CRISPR e as células-tronco?

A senhora poderia responder, Dra. Regina?

A SRA. REGINA CÉLIA MINGRONI NETTO - Posso sim. Olha, às pessoas, por exemplo, aos nossos alunos de Medicina e aos nossos alunos a quem a gente está dando aula na área da saúde já está sendo apresentada a técnica do sequenciamento de nova geração do Exoma, quais são as aplicações e as cautelas para interpretação. O CRISPR menos, eu acho que não é uma prioridade, porque ele vai virar uma terapia daqui a alguns anos. Mas o sequenciamento massivo paralelo, o Exoma já está sendo ensinado nos cursos de graduação, a gente já está explicando para os alunos o que é isso. Então, a gente espera que esses novos profissionais de saúde saibam como recomendá-lo bem. A dificuldade é que o sequenciamento massivo paralelo ainda é um exame caro, está difícil, quase impossível, cobri-lo pelo SUS, há reticência por parte dos planos de saúde, é preciso muita justificativa. Então, realmente é uma pena, porque ele vai demorar um pouco para ter um alcance para a população geral. É um exame ainda muito caro. É nosso sonho vê-lo ficar mais barato e ser mais bem amparado nos procedimentos do SUS num futuro próximo.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Hoje você não consegue esse exame através do SUS?

A SRA. REGINA CÉLIA MINGRONI NETTO - Então, pelo que eu li na Portaria das Doenças Raras, a Dra. Débora deve saber melhor que eu, de verdade, aquilo que pode ser despendido por um único paciente hoje não cobriria...

Pode responder. Explique melhor essa questão.

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ - Tem uma portaria recente, inclusive, da Conitec, que incorporou o Exoma nas práticas do SUS. Mas o problema não está na incorporação, não está no papel assinado. O problema está em que os centros que podem aportar essa tecnologia não têm recursos, pessoal ou equipamento para fazer. Então está autorizado no papel, mas a gente não tem condições, na prática, de fazer.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - No caso, o senhor pode dizer aqui qual é o Estado, por exemplo, que tem esse recurso, que tem essa probabilidade de fazer esse exame? Ou não existe nenhum no Brasil?

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ - Talvez o Ministério da Saúde tenha o levantamento dessa capacidade instalada. São Paulo faz, alguns centros no Rio de Janeiro fazem...

A SRA. REGINA CÉLIA MINGRONI NETTO - É possível... Clínicas de Porto Alegre já estão conseguindo?

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ - Porto Alegre já faz, mas não são todas as capitais que têm não.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Janille Vitoria, do Espírito Santo, afirma: "Acho ótimo isso. Levei cinco anos de dor para ter o diagnóstico de fibromialgia, que é uma doença pouco conhecida pelos médicos".

Ana Cristina, de São Paulo, diz: "Os médicos, de um modo geral, mal sabem das doenças comuns. Primeiro, deve-se investir nas universidades, com bons professores, e na reforma hospitalar".

Foi o que o senhor acabou de falar aqui, mais ou menos.

Eu gostaria de passar a palavra para os Senadores presentes, se tiverem interesse de participar aqui.

O SR. EDUARDO GIRÃO (PODEMOS - CE) - Sim, Senador Romário.

Primeiramente, eu queria parabenizar V. Exa. pela condução dessa Mesa; todos os palestrantes, que fizeram aqui as suas colocações, as suas abordagens; e a Senadora Mara Gabrilli, que foi a proponente.

Eu teria duas perguntas a fazer a quem se sentir à vontade para responder, uma delas voltada mais à prática: como está hoje o Brasil, na visão de vocês, nessa questão de importação de medicamentos para doenças raras? Como isso está hoje? Existe muita burocracia? O custo está muito alto? Eu queria entender isso.

O segundo aspecto é que, na sua apresentação, Regina Célia, eu observei a questão de células-tronco. Houve uma grande polêmica, se eu não me engano, em 2008, aqui no Brasil - a questão foi até para o Supremo Tribunal Federal -, sobre a questão de células-tronco embrionárias, de células-tronco adultas. E, na época, o Supremo definiu que poderiam fazer pesquisas em células-tronco embrionárias, embora alguns cientistas mostrassem, dissessem que não havia futuro com relação a isso, que ainda não existia no mundo nenhuma consistência. E, hoje, 11 anos depois, conseguiu-se, finalmente, encontrar curas através de células-tronco embrionárias, ou apenas as adultas continuam dando resultados?

A SRA. REGINA CÉLIA MINGRONI NETTO - Eu vou tentar responder, e a Dra. Débora me ajuda. São poucos protocolos em andamento de estudos clínicos usando célula-tronco embrionária como terapia. Os resultados disso são preliminares, não são conclusivos. Então, é longe de ser uma rotina pensar que a gente vai ter muitos tratamentos para muitas doenças com base em célula-tronco embrionária. Também há muita coisa em andamento sobre célula-tronco do adulto, uma série de protocolos mostrando seus primeiros resultados.

O tempo que decorreu para se obterem resultados concretos aplicados em clínica foi grande, mas eu acho que a história da ciência tem sido assim. O tempo para você trazer uma coisa que vem de uma pesquisa básica até um protocolo que vai para o paciente é longo. Então, 11 anos não são uma surpresa para mim.

Agora o que eu queria deixar claro aqui, na minha visão de cientista, é que, independentemente de se trabalhar com célula-tronco do adulto, com célula-tronco embrionária humana ou com células reprogramadas (iPS), é indescritível o avanço que as pesquisas com essas células estão oferecendo para a compreensão do mecanismo de origem de uma doença. Então, quando um cientista manipula uma célula-tronco embrionária, independentemente se ele vai injetar célula-tronco embrionária ou a do adulto ou a reprogramada no paciente, o fato de poder manipular essas células em laboratório revela os segredos químicos da célula, os segredos da biologia de uma doença rara ou não, o que pode evidenciar qual é o caminho para a terapia, ainda que a terapia não seja feita diretamente com a célula-tronco.

Então as pesquisas, tanto as com célula-tronco embrionária, quanto aquelas com a do adulto e com as reprogramadas, as pluripotentes do adulto, que são uma ferramenta valiosa para o laboratório de pesquisa, estão contando o segredo sobre a origem da doença e estão revelando caminhos para a sua cura ainda que elas mesmas não venham a resultar em protocolos clínicos de injetar a célula diretamente no paciente, embora isso também esteja sendo conduzido. Deu para entender? Ainda que eu não vá injetar a célula embrionária, mas o fato de eu estudá-la no laboratório vai me revelar caminhos que podem direta ou indiretamente me revelar terapias. Espero ter sido clara.

A Dra. Débora quer complementar?

A SRA. DÉBORA GUSMÃO MELO - Com relação às células-tronco, eu não teria o que acrescentar, Regina. Com relação à primeira pergunta do Senador sobre as medicações, a incorporação de tecnologia em saúde, seja a tecnologia diagnóstica, como, por exemplo, um exoma, seja a tecnologia terapêutica, como um remédio, é feita pela Conitec. Então, quanto a essa facilitação ou não para você importar ou para você ter acesso a um diagnóstico de alto custo ou a um tratamento de alto custo que eventualmente não é feito no Brasil, mas que é importado, ele é mais facilitado ou menos facilitado de acordo com as diretrizes da Conitec. Se essa medicação está no fluxograma, no protocolo de diretrizes e tratamento clínico da Conitec, ela tem um fluxo que segue mais ou menos a sua rotina; pode haver intempéries relacionadas à importação e tal, mas ela tem um fluxo. O dificultador é quando há uma medicação que está em discussão na Conitec ou que não está em discussão ou quando a Conitec negou a incorporação, e o paciente procura, por via de judicialização, o acesso a esse remédio. Então, este é um ponto nevrálgico, a questão da judicialização, porque o tempo da Conitec e o tempo da existência das medicações não necessariamente são os mesmos. Há uma divergência de *time* entre essas coisas.

O SR. NATAN MONSORES DE SÁ - Senador, se o senhor me permite, eu posso complementar também.

Então, em relação à importação, a Anvisa, recentemente, por pressão popular, por conversas com a sociedade brasileira, criou um sistema de *fast track*, quer dizer, ela acelerou o processo de registro para permitir a entrada de medicamentos para doenças raras aqui no Brasil. Então, do ponto de vista regulatório - e aí, de fato, eu faço uma defesa da Anvisa -, avançou-se muito nos últimos anos no sentido de tentar propiciar para os pacientes que requerem um medicamento em curto tempo que esse medicamento chegue ao Brasil. É claro que isso depende de uma iniciativa por parte das empresas farmacêuticas no sentido de registrar os medicamentos na Anvisa. Então, às vezes, há um ruído na comunicação, em que a empresa não registra, o paciente demanda o medicamento, e fica uma acusação de partes, dizendo: "Ah é difícil importar!". É difícil importar porque o medicamento não foi registrado na Anvisa, logo ele passa por outros trâmites para chegar ao Território nacional. Então, há uma diferença.

Outra confusão que acontece, principalmente no imaginário dos pacientes, é a confusão entre o que é pesquisa clínica e o que é medicamento consagrado. Então, muitos pacientes, às vezes, pressionam a Anvisa ou a própria Conitec no sentido de trazer para o Brasil tecnologias que ainda não estão maduras ou prontas para o mercado. Então, o medicamento que está em pesquisa não é medicamento para uso ou comercialização, ele segue outra lógica. Então, convém desfazer essa confusão na cabeça das pessoas.

O medicamento que já está em fase de mercado requer o registro e pode ou não passar pelo crivo da Conitec para ser incorporado ao SUS. Mas, mesmo que ele não esteja incorporado ao SUS, o fato de ter registro permite que ele seja importado e comprado aqui Brasil. Agora, o que é pesquisa clínica vai passar pelo crivo de outros órgãos, como é o caso da Conep, que são os comitês de ética, o Sistema CEP-Conep, e aí envolve pensar em risco, envolve pensar numa série de critérios de segurança para o paciente, uma vez que isso não é medicamento, é uma droga experimental.

Então, essa confusão convém desfazer. Trazer drogas experimentais para cá é difícil, porque responde a uma dinâmica de acordo entre cientistas, centros de pesquisa, financiamento. Trazer medicamento já em fase de mercado implica uma iniciativa por parte da empresa para registrar e todo um trâmite no sentido de garantir que o medicamento seja acessível no SUS ou não.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Esta pergunta agora é feita para o Sr. Nildo Alves: como o senhor observa essa inserção de outros profissionais na temática das doenças raras?

O SR. NILDO ALVES BATISTA - Hoje um dos grandes desafios que temos na assistência médica é sair de um paradigma de assistir doença para cuidar da pessoa que está doente. E hoje esse cuidado implica um olhar interprofissional. Então, é essencial realmente, na atenção à doença rara, o olhar de uma equipe de saúde. A formação profissional com vistas à melhoria da atenção às doenças raras implica, como foi falado, olhar para as várias profissões de saúde e, principalmente, preparar os profissionais de saúde para saberem trabalhar juntos, trabalhar em equipe, para que o avanço obtido em cada profissão da área da saúde possa ser utilizado, não isoladamente fragmentando o cuidado. Então, acho que é essencial

isto ao se pensar nas diretrizes curriculares da doença rara: formar também na perspectiva de um cuidado de equipe. São coisas que ainda nós estamos fazendo pouco na graduação de forma geral.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Sra. Regina, como bióloga, como foi o despertar para as doenças raras?

A SRA. REGINA CÉLIA MINGRONI NETTO - Eu tive o prazer de fazer minha graduação em Biologia no Instituto de Biociências, onde estavam os grandes mestres da genética humana do Brasil, como o Prof. Oswaldo Frota-Pessoa e o Prof. Saldanha. Então, desde a graduação, nas disciplinas que eu fiz na graduação, como a de Genética Humana, eu me apaixonei pelo assunto e decidi fazer o mestrado na instituição sob a orientação de pessoas que já eram pesquisadores de renome na área de genética humana e médica. E eu, como bióloga, gostei muito do aspecto do retorno relativamente rápido que você tem quando você faz pesquisa sobre doenças hereditárias, no sentido de saber que aquilo que você está fazendo, como o seu trabalho de mestrado ou o seu trabalho de pesquisa, quase automaticamente e simultaneamente, está sendo transferido para o paciente na forma de resultados e aconselhamento genético. Então, como bióloga, foi isso que me fez apaixonar pela genética humana e pelo aconselhamento genético. Atribuo isso a mestres, a pessoas brilhantes que ainda estão por lá - o Prof. Frota-Pessoa é falecido -, como o Prof. Paulo Otto e a Profa. Angela Morgante, que foram pessoas cruciais na formação de pessoal para fazer genética médica, para fazer genética humana e aconselhamento genético no Brasil.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Faço mais uma pergunta: por que há só 305 geneticistas no País?

A SRA. REGINA CÉLIA MINGRONI NETTO - Esses são os geneticistas médicos. A gente tem que pensar também que existem algumas centenas de geneticistas como eu, não médicos.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Mas não existe muito interesse na formação dos médicos geneticistas?

A SRA. DÉBORA GUSMÃO MELO - A genética, dentro da Medicina, quando comparada com outras especialidades médicas, como, por exemplo, cardiologia e neurologia, aparentemente, é pouco atrativa para o estudante de Medicina. É multifatorial, existem várias razões para isso. A primeira razão é que, às vezes, ele não é suficientemente introduzido no assunto na graduação. Se você tem uma grade curricular muito enxuta e se o assunto não é abordado na graduação, é difícil despertar o interesse de um aluno por uma coisa que ele não viu.

Outra razão também é que, para o aluno da área da saúde - e aí eu vou até extrapolar a área da Medicina e vou colocar os enfermeiros, fisioterapeutas, odontólogos -, é mais fácil se apaixonar por aquilo que ele vê no seu exercício clínico. Então, a gente observa que faculdades de Medicina que têm a genética incluída no seu ciclo clínico, que não têm só uma disciplina teórica, mas que têm uma disciplina clínica, que atendem o paciente, que fazem aconselhamento genético, despertam mais o interesse dos alunos do que uma faculdade de Medicina em que a genética é ensinada no primeiro ano, exclusivamente teórica, sem nenhum contato clínico com a assistência. Então, esse é outro ponto.

Daí também eu queria ressaltar a importância de a gente valorizar a Portaria de Doenças Raras e valorizar a necessidade de credenciar serviços, porque o cenário para o estudante aprender a genética clínica tem que ser um cenário de assistência, de cuidado do paciente. Se esse cenário não existe, se a gente não credencia os serviços, inclusive os serviços que já existem no Brasil e que estão tendo dificuldade de se credenciarem na política das áreas, se a gente não credencia esses serviços, a gente também não organiza os cenários de educação. Aí há um bocado de estudantes de Medicina que poderiam aprender na clínica, atuando junto ao paciente, sob supervisão, é claro, mas não há esse cenário clínico organizado.

Outra coisa que a gente precisa lembrar também é que, quando vai fazer particularmente Medicina, o jovem de 18 anos ou 19 anos tem aquele ideal de que ele quer tratar, e, às vezes, a genética é uma especialidade em que nem sempre a terapêutica curativa existe, e isso pode ser frustrante para alguns profissionais da área da saúde. A pessoa já vai para a área da saúde porque ela quer curar, e aí essa opção por uma especialidade em que se trabalha com prevenção e em que se trabalha com aconselhamento genético - às vezes, trabalha-se com aspectos curativos, mas não necessariamente se trabalha com aspectos curativos - pode ser desanimadora para alguns alunos.

Mas eu imputo principalmente a falta de interesse dos estudantes de Medicina na área ao fato de eles serem pouco expostos à disciplina durante a graduação e de muitas vezes serem expostos à disciplina de maneira equivocada, exclusivamente teórica, sem o contato clínico, o que empobrece a relação ensino-aprendizagem.

O SR. NILDO ALVES BATISTA - No primeiro e segundo ano.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Eu tenho uma filha que nasceu com síndrome de Down, e, após o seu nascimento, eu comecei a tentar entender algumas coisas. Eu tive muita relação com dois geneticistas, pelo menos para mim, bem conhecidos: um deles é o Dr. Zan Mustacchi, de São Paulo, e o outro é do Rio, o Dr. Juan Llerena.

Alguém aqui quer participar diretamente?

A SRA. MARLENE MARIA VIEIRA (*Fora do microfone.*) - Meu nome é Marlene.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Bem-vinda, Sra. Marlene!

A SRA. MARLENE MARIA VIEIRA - Eu represento a Fedrann, que é a Federação de Doenças Raras do Norte e do Nordeste. A minha formação é em assistência social, mas eu estou dando voz ao pessoal que não pode estar aqui.

Eu quero fazer, primeiro, dois grandes pedidos. O primeiro é que, com esse conhecimento de genética bem simples, seja feito algum trabalho, como uma cartilha ou alguma coisa, para os profissionais de saúde, interiorizando esse conhecimento, porque o modelo do Dr. Natan, no Nordeste e no Norte, não se aplica porque até ao pediatra é difícil ter acesso, porque ele não existe lá. E o médico que conhece esses pacientes é o médico de saúde da família, é o enfermeiro de saúde da família, é o fisioterapeuta do hospital. E esse conhecimento não chega lá. Eu digo pra vocês porque eu sou cearense, trabalho no interior do Ceará, no interior do Piauí, e a gente tem a sorte de diagnosticar esses pacientes porque existiu um profissional que teve o interesse e foi atrás e descobriu, por um paciente, o resto todo da família que tinha a doença. Assim funciona no interior do Norte e do Nordeste.

No Ceará, existem duas grandes geneticistas como referência: a Dra. Maria de Fatima Azevedo, da UFC, que é formadora de novos profissionais, que está abrindo o olhar dos estudantes para isso - no Ceará, há duas grandes faculdades de Medicina, e ela está levando essa mensagem -, e a Dra. Erlane, do Sabin. Mas, até chegar a elas, muitas crianças morrem, muitas crianças deixam de ter atendimento. E, se a interiorização desse conhecimento, partindo do Conselho Federal de Medicina, partindo das próprias universidades, chegar, a gente vai ter acesso a muito mais crianças.

A segunda coisa - eu disse que eram duas, mas são três - é a ampliação do teste do pezinho. Hoje em dia, na realidade do brasileiro do Norte e do Nordeste, a maioria das crianças nem o faz. A gente só descobre que essa criança tem uma doença genética quando ela vai para capital com um problema que o médico lá do interior não conseguiu enxergar.

E a terceira questão é que existam centros de referência pelo menos em cada capital do País. Hoje, no Brasil inteiro, nós temos só cinco. Desses cinco, três estão passando dificuldades financeiras, como o de Brasília. Está um caos. Os médicos aqui de Brasília estão sofrendo para conseguir atender seus pacientes. E, se houvesse em cada capital um centro de referência de atendimento, a coisa melhoraria. No Norte e Nordeste, só há um, em Salvador. No Ceará, a situação não está tão ruim. Por quê? Porque há essas geneticistas e duas associações fortes que lutam - a Associação Cearense de Doenças Genéticas (ACDG) e a Associação Cearense de Distrofias Musculares (ACDM) -, que se uniram e estão tentando desenvolver conhecimento, estão buscando, estão apoiando essas famílias. Elas interiorizam esse conhecimento, elas vão para o interior passar a mensagem, buscar essas crianças. E o mundo ideal era que, se cada capital tivesse um centro de referência, a demanda era um pouco mais fácil: cada médico do interior mandava para a capital, e essa criança iria ter uma condição de diagnóstico.

Então, realmente, é aquela história: vamos fazer o básico para dar acesso a essas pessoas. Não adianta só o medicamento, não adiantam só as normas da Conitec, se a gente não está tendo o feijão com o arroz. Aquele médico do interior do Ceará, de Ipu, não conhece doença genética, e o paciente dele morre porque ele não conhece. Estou clamando.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Obrigado pela presença da senhora.

Mais alguém quer participar?

O SR. RAPHAEL CORREIA - Bom dia a todos!

Quero agradecer aqui mais uma vez e parabenizar a Senadora Mara Gabrilli por ter feito essa proposição de uma Mesa tão repleta, com tantos profissionais, que estão falando a mesma coisa. Isso é impressionante.

Quero parabenizar o Senador Romário, que está presidindo esta Mesa e que é sempre atuante, debatendo as doenças raras; o Senador Girão; o Senador Styvenson Valentim.

É impressionante! No mês passado, aconteceu o fórum sobre doenças raras no Conselho Federal de Medicina, e o importante é que a classe médica também está vigilante, entendendo que a capacitação dos profissionais precisa ser melhorada, precisa ser ampliada.

Eu gostaria apenas de parabenizar e agradecer por todos esses esclarecimentos aqui.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Na verdade, faço só uma correção: os profissionais precisam ser capacitados.

O SR. RAPHAEL CORREIA - Isso! Os profissionais precisam ser capacitados.

Nos cursos de Medicina, a gente sabe que realmente são de sete mil a oito mil doenças raras e que não é possível haver uma disciplina para cada doença. Mas, se você capacitar o profissional para que ele consiga entender os sinais e realmente encaminhe para um médico especialista, isso já seria um grande alívio não só para as pessoas que têm doenças raras, mas principalmente para suas famílias, para suas mães, para seus pais, que geralmente sofrem até muito mais do que o próprio paciente.

Então, eu gostaria de parabenizar e de agradecer aqui, mais uma vez, o convite, por estar aqui participando. Muito obrigado

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Muito obrigado.

O SR. STYVENSON VALENTIM (PODEMOS - RN) - Senador...

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Senador Styvenson...

O SR. STYVENSON VALENTIM (PODEMOS - RN) - Será um uso bem rápido da palavra. Eu peguei essa discussão já no final. Não tive a oportunidade de ouvi-los, mas se trata de doenças raras.

Preciso dizer para o senhor, na prática, que eu fui a um hospital em Natal, no Rio Grande do Norte, devido àquela demanda que estávamos discutindo aqui. Nós não temos números, é um fato, nós não sabemos onde estão e quem são essas pessoas. Na verdade, a gente trabalha no escuro. Esse é o grande problema.

A gente está discutindo o quê? Eu tive que ir, *in loco*, a Januário Cicco, hospital referência da Universidade do Rio Grande do Norte, e R\$1 milhão é o que ele ganha por mês para manter o que eu vi. É um absurdo! Já que se está falando de diagnóstico, e não há o cariótipo, o cariótipo é pago com esse próprio dinheiro que vem do SUS, que não é para aquele destino, mas eles estão pagando. E não estou tratando de pessoas ricas nem de classe média. São pessoas humildes, pobres.

Por ser um hospital de referência em partes complexas, em má-formação do feto, os médicos desenvolveram a capacidade observatória. Eles veem os dedinhos tortos e pensam: "Ah, pode ser a síndrome tal!". Se o queixo está para dentro... Eles foram me dizendo, e eu aprendi praticamente no olho com eles.

Esse é um hospital referência, é um hospital universitário, um hospital da Universidade Federal do Rio Grande do Norte. É um hospital, Senador Romário, onde está uma criança que talvez não saia daquelas condições e tenha que ficar entubada, tenha que ficar naquela UTI pequeninha por muito tempo, enquanto se procura um remédio, uma solução, uma busca. Então, fui lá *in loco* ver.

A gente, às vezes, discute, fala, conversa, mas não sabe de quem a gente está falando, não sabe onde achar. Até hoje a gente procura aqui... A gente teve que colocar, empurrar no censo o autismo. A gente tem que empurrar no censo os portadores da síndrome de Down. Por quê? Porque ninguém se interessa em saber, mas lá está o número; não há uma comunicação.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - O autismo foi aceito; infelizmente, a síndrome de Down, ainda não.

O SR. STYVENSON VALENTIM (PODEMOS - RN) - Mas tem que ser assim, empurrando, à força, na lei, para podermos...

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - A nossa briga é para isso.

O SR. STYVENSON VALENTIM (PODEMOS - RN) - ... saber quem são essas pessoas. Como é que a gente vai poder fazer qualquer tipo de política pública, se a gente não sabe quantos são, qual é o gasto, onde estão, quem são essas pessoas, quais as pessoas que estão precisando de uma UTI móvel para ficar na residência com balão de oxigênio? Não sabemos disso, mas elas estão ocupando o hospital, estão ocupando o leito de mais um que vai nascer com a mesma dificuldade de vida ou com a mesma anomalia ou com a mesma dificuldade genética - não sei tratar disso com a palavra perfeita, porque tudo que se usa parece que ofende -, que nasceu com a...

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Deficiência. Hoje em dia, fala-se deficiência.

O SR. STYVENSON VALENTIM (PODEMOS - RN) - ... deficiência.

É, Romário, tem que ter cuidado porque...

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Isso é verdade.

O SR. STYVENSON VALENTIM (PODEMOS - RN) - ... há um melindre para se tratar de uma coisa que é muito pior para quem está naquela ponta, que não tem resposta nenhuma.

Então, eu gosto dessas discussões? Gosto, mas, se a gente estivesse realmente partindo para a prática, como o Senador Romário já fez... Conseguimos colocar o autista. Estamos lutando para colocar o portador da síndrome de Down, e nem

precisava disso, Romário, porque estão lá todos eles. Dá para identificá-los, só não dá para ter a certeza porque não há um exame simples, o cariótipo - só isso -, para saber qual é justamente a deficiência dele, qual é a doença rara dele.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Muito bem, Senador!

O SR. RAPHAEL CORREIA - Só complementando aqui o que o Senador Styvenson falou, a Coordenação-Geral das Pessoas com Doenças Raras já vem discutindo essa identificação das pessoas com doenças raras. A gente entende que isso é importante. Inclusive, nós temos conversado muito com o pessoal da UnB através do Prof. Natan, que terá uma conversa comigo amanhã, já agendada para as 10h.

Então, a gente também entende que é extremamente necessário e importante identificarmos onde estão essas pessoas, principalmente para que as políticas públicas sejam criadas e tenham efetividade na ponta. Somos um País gigantesco em que muitas doenças, inclusive, têm prevalência em alguns Estados e até em algumas regiões. Então, na hora em que você cria uma política pública de abrangência nacional e em que você identifica e sabe onde estão as pessoas que têm determinadas doenças, você consegue dar um direcionamento mais efetivo principalmente do recurso, porque existem doenças que têm prevalência no Norte e das quais há zero caso no Sul. Então, na hora em que se cria uma política pública, você dá efetividade, fazendo um direcionamento maior para essa política criada.

Nós estamos diligentes. É realmente uma ideia que nós tentaremos a todo custo colocar em prática, que é identificar essas pessoas.

O SR. PRESIDENTE (Romário. PODEMOS - RJ) - Muito bem!

Mais uma vez, Dra. Débora, Dra. Regina, Dr. Natan, Prof. Nildo, obrigado pela presença.

Como não poderia ser diferente, foi de grande importância, de grande relevância esta audiência pública para que as pessoas entendessem um pouco sobre esse tema que é tão complexo, que é o das doenças raras.

Muito obrigado pela presença de vocês.

Não havendo mais nada a tratar, declaro encerrada a presente reunião.

(Iniciada às 11 horas e 02 minutos, a reunião é encerrada às 12 horas e 34 minutos.)