



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

ATA DA 46ª REUNIÃO, EXTRAORDINÁRIA, DA COMISSÃO DE ASSUNTOS SOCIAIS DA 3ª SESSÃO LEGISLATIVA ORDINÁRIA DA 57ª LEGISLATURA, REALIZADA EM 03 DE OUTUBRO DE 2025, SEXTA-FEIRA, NO SENADO FEDERAL, ANEXO II, ALA SENADOR ALEXANDRE COSTA, PLENÁRIO N° 9.

Às dez horas e quatorze minutos do dia três de outubro de dois mil e vinte e cinco, no Anexo II, Ala Senador Alexandre Costa, Plenário nº 9, sob a Presidência da Senadora Jussara Lima, reúne-se a Comissão de Assuntos Sociais. Deixam de comparecer os Senadores Marcelo Castro, Eduardo Braga, Efraim Filho, Jayme Campos, Professora Dorinha Seabra, Plínio Valério, Mara Gabrilli, Zenaide Maia, Sérgio Petecão, Flávio Arns, Dra. Eudócia, Wellington Fagundes, Romário, Wilder Morais, Paulo Paim, Humberto Costa, Ana Paula Lobato, Laércio Oliveira, Dr. Hiran e Damares Alves. Havendo número regimental, a reunião é aberta. Passa-se à apreciação da pauta: **Audiência Pública Interativa**, atendendo aos requerimento REQ 78/2025 - CAS, de autoria Senadora Jussara Lima (PSD/PI). **Finalidade:** Instruir o Projeto de Lei nº 3669, de 2023, que "institui o mês de outubro como o Mês de Conscientização da Síndrome de Rett". **Participantes:** Lauda Santos, Vice-Presidente da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras - FEBRARARAS; Antonette El Husny, Vice-Presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica - SBGM; Fernando Regla Vargas, Diretor do Comitê Científico da Associação Brasileira de Síndrome de Rett/Abre-te; Natan Monsores de Sá, Coordenador-Geral de Doenças Raras da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do Ministério da Saúde; Letícia Sampaio, Médica do Instituto da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo - HCFMUSP; Tâmis Maria Félix, Chefe do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre - HCPA; Fernando Freitas, Presidente da Associação dos Servidores da Justiça do DF - ASSEJUS; Denise Marinho Trindade, Presidente da Associação Brasileira de Síndrome de Rett -Abre-te; Simone Barros de Oliveira; Jaqueline Zeferino; e Lidianne Bezerra Martins de Souza. **Resultado:** Realizada. Nada mais havendo a tratar, encerra-se a reunião às onze horas e cinquenta e três minutos. Após aprovação, a presente Ata será assinada pela Senhora Presidente e publicada no Diário do Senado Federal, juntamente com a íntegra das notas taquigráficas.

**Senadora Jussara Lima**

Presidente Eventual da Comissão de Assuntos Sociais



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Esta reunião está disponível em áudio e vídeo no link abaixo:  
<http://www12.senado.leg.br/multimidia/eventos/2025/10/03>

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI. Fala da Presidência.) – Bom dia.

Havendo número regimental, declaro aberta a 46ª Reunião, Extraordinária, da Comissão de Assuntos Sociais da 3ª Sessão Legislativa Ordinária da 57ª Legislatura.

A presente reunião atende ao Requerimento nº 78, de 2025, da CAS, de minha autoria, para a realização de audiência pública destinada a instruir o Projeto de Lei nº 3.669, de 2023, que institui o mês de outubro como Mês de Conscientização da Síndrome de Rett.

Informo que a audiência tem a cobertura da TV Senado, da Agência Senado, do *Jornal do Senado*, da Rádio Senado e contará com os serviços de interatividade com o cidadão, Ouvidoria, através do telefone 0800 0612211, e e-Cidadania, por meio do portal [www.senado.leg.br/ecidadania](http://www.senado.leg.br/ecidadania), que transmitirá ao vivo a presente reunião e possibilitará o recebimento de perguntas e comentários aos expositores via internet. (Pausa.)

Convido a fazer parte da mesa: o Sr. Fernando Regla Vargas, Diretor do Comitê Científico da Associação Brasileira de Síndrome de Rett (Abre-te), e a Sra. Lauda Santos, Vice-Presidente da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas). (Pausa.)

Os outros convidados estão por videoconferência: Letícia Sampaio, Médica do Instituto da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; Têmis Maria Félix, Chefe do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clinicas de Porto Alegre; Antonette, Vice-Presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica; e Natan Monsores de Sá, Coordenador-Geral de Doenças Raras da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do Ministério da Saúde. (Pausa.)



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Convido também o Sr. Fernando Freitas, Presidente da Associação dos Servidores da Justiça Federal e do MP. (Pausa.)

Convido também a Sra. Jaqueline Zeferino para fazer parte da mesa. (Pausa.)

Passo a palavra ao Sr. Fernando Regla Vargas, Diretor do Comitê Científico da Associação Brasileira de Síndrome de Rett.

**A SRA. FERNANDO REGLA VARGAS** (Para expor.) – Alô, alô. Vocês me escutam? Perfeito.

Bom dia a todas, a todos, a todes.

Meu nome é Fernando Regla Vargas e vou fazer uma autodescrição sumária: eu sou um homem branco, estatura mediana, cabelo curto e óculos, estou com uma camisa branca e uma calça azul. Eu sou médico, tenho formação em Pediatria e em Genética Médica e atuo principalmente em Genética Médica desde 1989. Eu sou Pesquisador Titular em Saúde Pública do Instituto Oswaldo Cruz, da Fundação Oswaldo Cruz, Professor de Genética Médica da Universidade Federal do Estado do Rio de Janeiro e – é uma honra – faço parte, como Diretor Científico, da Associação Brasileira de Síndrome de Rett.

Muito mais importante que a minha filiação profissional aqui, o motivo que me traz a esta Casa hoje é a síndrome de Rett, aqui representada pela Associação Brasileira de Síndrome de Rett, na pessoa da Presidente, a Sra. Denise Marinho Trindade, que está aqui, e também da Sra. Simone Barros, que está aqui também, mãe de uma pessoa com síndrome de Rett e patrocinadora inicial da submissão do Projeto de Lei 3.669, de 2023, que cria o Mês de Conscientização da Síndrome de Rett no Brasil, que está em discussão nesta Casa no dia de hoje.

A síndrome de Rett é um distúrbio do desenvolvimento com impacto devastador, que afeta quase todos os aspectos da vida de uma pessoa, aí incluída a capacidade de falar, a capacidade de andar, a capacidade de comer e até mesmo de respirar.

Rapidamente sobre a história, essa doença foi descrita originalmente por um médico austríaco, que se chamava Andreas Rett, em meados da década de 60, através da observação de duas meninas que tinham um quadro muito típico. O Dr. Rett publicou essas observações em uma revista de pediatria de língua alemã, e, por esse motivo, a doença permaneceu praticamente



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

desconhecida da comunidade acadêmica mundial até meados da década de 80, quando uma equipe de médicos suecos identificou várias pacientes do sexo feminino com essa doença na Suécia e na Noruega. A partir daí, o reconhecimento dessa doença pela comunidade médica – a gente pode avaliar – é razoavelmente recente, porque foi aí que ela passou a ser conhecida.

Desde então, um número crescente de casos de síndrome de Rett tem sido identificado. Eu, pessoalmente, tenho acompanhado pacientes com síndrome de Rett desde o começo da década de 90, e, ao longo das últimas décadas, eu tive a oportunidade de atender um número crescente de pessoas e de testemunhar mais e mais pessoas com síndrome de Rett que foram identificadas no Brasil. Acompanhei a identificação do gene causador da doença, que foi no final dos anos 90, o que possibilitou, entendendo a causa, entender os mecanismos do desenvolvimento da doença e principalmente o desenvolvimento de pesquisas voltadas para o tratamento dessa doença, que é tão impactante.

A doença acomete majoritariamente meninas. Em mais de 90% dos casos, ela acomete o sexo feminino, só que os homens também podem ter síndrome de Rett, e, nos homens, no sexo masculino, a doença é frequentemente mais grave e mais precoce.

Também é importante salientar que é uma doença que acomete qualquer grupo racial ou étnico que – pode apresentar síndrome de Rett –, ou seja, a incidência, a prevalência dessa doença é uniforme em diferentes populações.

Os sintomas costumam iniciar entre 6 e 18 meses, quando os pais começam a perceber que os filhos perdem marcos, etapas do desenvolvimento e habilidades já adquiridas, como, por exemplo: abanar, mandar beijo, segurar uma colher. Logo depois desse período inicial de regressão, aparecem outros sintomas muito típicos, que são a perda de habilidades motoras que a criança já tinha; a perda do uso voluntário, do uso propositado das mãos; a perda de habilidades linguísticas, da linguagem e de comunicação; e aparecem movimentos repetitivos, que a gente chama de estereotipias, principalmente nas mãos.

Além disso, ao longo da infância e da vida adulta, essas pessoas são acometidas de outros problemas que são muito frequentes, como epilepsia, distúrbios de deglutição, distúrbios da respiração, distúrbios do sono, problemas ósseos, como osteoporose, como escoliose, que são



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

muito frequentes nessas pessoas. Dito isso, é importante a gente deixar claro que cada pessoa com síndrome de Rett é uma pessoa e cada quadro é um quadro.

Em função dessa história, porque a história da evolução da doença é muito típica, da forma clássica da doença, a síndrome de Rett é considerada um diagnóstico clínico, ou seja, o diagnóstico envolve a avaliação por um médico, que vai observar os sintomas precoces de alterações no desenvolvimento da infância com base em critérios que já existem, que já são definidos por especialistas, e por testes genéticos que vão confirmar essa condição. É muito, muito, muito importante o diagnóstico precoce; fazer esse diagnóstico cedo na vida é muito importante para poder oferecer tratamento e suporte eficazes. Então, o diagnóstico precoce é muito importante. Infelizmente o que acontece é que pessoas com síndrome de Rett frequentemente recebem diagnósticos que são incorretos ou que são muito tardios, porque nos estágios iniciais a doença compartilha outros sintomas, com outros quadros, por exemplo: autismo, paralisia cerebral, epilepsia. Então, tem muitas meninas e pacientes diagnosticados erroneamente, equivocadamente, ou sem diagnóstico.

Atualmente, estima-se que essa doença ocorre em mais ou menos 1 a cada 10 mil nascimentos. Estima-se que mais ou menos 9 mil pessoas com síndrome de Rett vivem hoje nos Estados Unidos. Se a gente usar essa mesma taxa de prevalência, pressupondo que a frequência da doença é igual em diferentes populações, é possível estimar que a cada três a cinco dias nasce uma criança com síndrome de Rett no Brasil. E também é possível estimar que, no Brasil, devem existir mais ou menos 6 mil pessoas com síndrome de Rett, que vivem com síndrome de Rett, e, muito importante, muitas delas ainda sem diagnóstico, o que implica que estão sem a devida atenção, sem a possibilidade de acesso aos cuidados necessários.

Com relação à sobrevida, é muito importante a gente salientar uma coisa: a sobrevida das pessoas com síndrome de Rett pode ser bastante preservada. Salvo doenças ou complicações, indivíduos com síndrome de Rett podem viver até a idade adulta e além, requerem cuidados por toda a vida. A prova disso é a presença da Profa. Jaqueline Zeferino, que está aqui, que é irmã da Adriana, que é uma pessoa com síndrome de Rett, com 53 anos, que atualmente é a pessoa mais idosa, mais velha com síndrome de Rett diagnosticada no Brasil.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Em 1999, final da década de 90, foi estabelecida a causa da síndrome de Rett, foi identificado o gene que causa, que é um gene que chama MECP2. Esse gene é importante para o desenvolvimento do cérebro e para ativar ou desativar outros genes do genoma. Quando esse gene não funciona corretamente, ocorrem problemas na diferenciação dos neurônios do sistema nervoso central, com impacto em todo o organismo. Essas mutações que acontecem nesse gene são aleatórias. E é muito importante também a gente salientar aqui que elas não são causadas por nada que o pai ou a mãe fizeram. Não existe relação com algum evento anterior na gravidez, são eventos aleatórios. Na grande maioria das vezes, essas mutações ocorrem espontaneamente, o que faz com que ela seja genética, mas, na grande maioria das vezes, não é herdada, embora seja de causa genética. Ela pode ser herdada numa pequena proporção dos casos.

A identificação da causa da doença possibilitou o desenvolvimento de modelos animais com a doença. E isso foi fundamental para entender os sintomas da doença, principalmente em modelo de camundongo. E isso possibilitou entender duas coisas que são fundamentais, pelo menos no modelo animal: primeiro, os sintomas são reversíveis, o que é superimportante; segundo, a síndrome de Rett não é uma doença neurodegenerativa, ou seja, os neurônios não morrem. O que acontece é que eles ficam congelados, ficam parados no final da diferenciação dos neurônios, mas eles estão lá, quiescentes, não é uma doença que degenera neurônios. Esse conceito tem muitas implicações, seja na tomada de decisões clínicas no contexto, por exemplo, numa UTI ou numa intercorrência clínica, seja no desenvolvimento de opções de tratamento, ou seja, saber que os sintomas são reversíveis e que a doença não é neurodegenerativa.

Rapidamente com relação ao tratamento, atualmente ainda não existe uma cura definitiva. Existem muitas estratégias de tratamento que se concentram no controle dos sintomas, por meio de uma abordagem que é abrangente, como a equipe multidisciplinar para melhorar a qualidade de vida. Essa abordagem requer acesso a terapias de apoio de tratamento e acompanhamento com várias especialidades médicas. Atualmente, existe um tratamento aprovado pela agência reguladora dos Estados Unidos e do Canadá, específico para a síndrome de Rett, que é um fármaco que foi desenvolvido baseado nas pesquisas em modelos animais.

Então, para concluir, Senadora, outubro é o Mês Internacional de Conscientização da Síndrome de Rett. É um momento dedicado para compartilhar histórias, para promover a compreensão e, principalmente, para reunir apoio para avanços contínuos na pesquisa e no



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

tratamento da síndrome de Rett. Hoje é um dia muito importante para a síndrome de Rett no Brasil porque estamos aqui reunidos, e a criação do Mês de Conscientização sobre a Síndrome de Rett vai ser um divisor de águas para a conscientização sobre a doença, para a difusão do conhecimento, para melhor atenção à saúde, para a possibilidade de desenvolvimento de pesquisa sobre essa doença no Brasil, ou seja, sobre vários, vários aspectos. Também é um momento para avaliar e propor estratégias para mitigar o impacto econômico e emocional para todas as pacientes, para os familiares, para as pessoas e para os profissionais de saúde envolvidos no cuidado dessas pessoas.

Eu finalizo com o reconhecimento público à atuação da Associação Brasileira de Síndrome de Rett (Abre-te), das mães, dos familiares, dos amigos de pessoas com síndrome de Rett, que construíram essa associação, que mantêm essa associação, que dedicaram seu tempo e seus esforços para melhorar o diagnóstico, melhorar a atenção à saúde, a qualidade da vida das pessoas portadoras dessa doença que é tão impactante.

Finalmente, eu agradeço a oportunidade de estar neste púlpito para defender essa causa que é tão importante e coloco-me à disposição de V. Sas. para informações adicionais.

Muito obrigado, Senadora.

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI. Para discursar.) – Obrigada, Dr. Fernando, pelos esclarecimentos tão pertinentes a respeito da doença de Rett.

Gostaria de convidar a Sra. Denise Marinho Trindade para fazer parte aqui da mesa, Presidente da Abre-te.

Prezados membros da mesa, autoridades aqui presentes, estimados profissionais de saúde, representantes de associações e, principalmente, queridas famílias e pacientes que nos honram com sua presença, a síndrome de Rett é um distúrbio neurológico raro e complexo, com reflexos no neurodesenvolvimento, tem base genética e afeta majoritariamente meninas. Segundo se sabe até aqui, a síndrome de Rett inicialmente não gera problemas cognitivos e motores. Assim, o paciente parece ter um desenvolvimento aparentemente normal. Porém, com o tempo, há uma regressão em habilidades como a fala, o uso intencional das mãos se perde e surgem movimentos



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

repetitivos, dificuldades motoras, convulsões e outros desafios que impactam profundamente a vida dos pacientes, de seus familiares e de seus cuidadores. Ressalto que é uma causa de nós mulheres também, porque os dados demonstram que a síndrome de Rett afeta muito mais as meninas. De fato, raramente meninos são diagnosticados com essa síndrome.

Nosso objetivo aqui hoje é muito claro: dar visibilidade à causa e contribuir para formar uma rede de apoio e de conhecimento. Também se espera que seja um passo inicial para desdobramentos legais e institucionais em prol dos pacientes e de suas famílias.

São inúmeras as frentes relativas ao tratamento da síndrome de Rett e que precisam de investimento duradouro e de apoio institucional.

Nesse sentido, é fundamental que haja ampliação dos estudos clínicos e acadêmicos para aprimorar tanto o diagnóstico quanto o tratamento. Também é fundamental que haja apoio da sociedade em geral e do Estado, para reconhecer e para lidar de forma adequada com os pacientes e com as suas famílias.

Estou certa de que as exposições e as discussões de hoje vão contribuir fortemente para alicerçar a política pública relativa a doenças tidas como raras, a fim de garantir tratamento eficaz e humano aos pacientes, às famílias e aos profissionais de saúde especializados.

Muito obrigada.

Eu passo a palavra agora... (*Pausa.*)

Passo a palavra agora à Dra. Lauda Santos.

**A SRA. LAUDA SANTOS** (Para expor.) – Bom dia, Senadora. Obrigada pelo convite. Na sua pessoa, cumprimento os demais membros da mesa.

Vou fazer a minha audiodescrição. Sou uma mulher branca, cabelos loiros, na altura dos ombros. Estou usando um blazerzinho bege e uso óculos.

Bom, estou aqui representando as políticas públicas de doenças raras, uma vez que eu sou Vice-Presidente e Cofundadora da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras.

Vamos lá. Como é que eu mudo isso aqui, gente? (*Pausa.*)



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

Bom, vamos falar das estatísticas no Brasil, qual é o nosso cenário, contexto atual. Segundo os dados, existem 13 milhões de brasileiros convivendo com algum tipo de doença rara, abrangendo aproximadamente 8 mil doenças distintas. Aqui no Distrito Federal, considera-se, segundo os dados estatísticos da Secretaria de Saúde, que 5% da população do Distrito Federal tem alguma condição rara, ou seja, 140 mil pessoas.

Como já foi dito aqui na mesa, a Rett afeta majoritariamente as meninas. Aqui tem várias delas presentes, inclusive, a filha da Lidiane, a Larissa, é uma criança com diagnóstico de Rett, e a gente atua em rede aqui no Distrito Federal.

Grande parte desses pacientes enfrentam diagnóstico tardio, dificuldade nos acessos de tratamento e pouca presença nas agendas públicas. A gente enfrenta essa dificuldade da invisibilidade, né, gente? No caso de Rett, no Brasil, ainda não há tratamento registrado na Anvisa, nem protocolo clínico de diretrizes terapêuticas, o que é um fator complicador. E o que a gente enfrenta? Nós enfrentamos o diagnóstico tardio e a falta também de atendimento integral especializado, porque, quando a gente fala de doença rara, a gente precisa de um atendimento, de um acolhimento nos hospitais com vários profissionais de saúde; não adianta só o médico fechar o diagnóstico, precisa de muito mais. E a grande maioria também tem *home care*, não é, Lidi? Então a gente sabe as dificuldades. A baixa capacitação de profissionais de saúde para identificar os sintomas, os sinais e os sintomas da síndrome de Rett, a falta de visibilidade das doenças raras nas prioridades governamentais... E isso, gente, nos torna bastante invisíveis, espero que mude, urgentemente, essa visão com relação às doenças raras.

Quais são as propostas prioritárias de políticas públicas com evidências? A gente preconiza que precisa ter evidência nas doenças raras. Então, vamos lá.

Sobre o fortalecimento na política nacional de doenças raras, eu vou colocar duas coisas: a evidência e quais são os passos. A evidência é que países com políticas nacionais estruturadas apresentam maior diagnóstico precoce e qualidade de vida para os pacientes. E quais são os passos?

A ampliação dos centros de referência, a integração multiprofissional e a base nacional do banco de dados epidemiológicos. A gente não tem um banco de dados, então a gente não sabe dizer qual é o quantitativo de pacientes com síndrome de Rett.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Capacitação contínua de profissionais de saúde. Qual é a evidência? Treinamento contínuo é melhor para a detecção precoce e manejo adequado, porque, uma vez que esses profissionais de saúde passarem por constantes treinamentos, com certeza eles vão atender com melhor qualidade os pacientes que procuram a rede de atendimento. E quais são essas ações? Cursos de atualizações e protocolos clínicos para as doenças raras. A gente já propôs uma capacitação para os profissionais de saúde aqui do Distrito Federal, e a gente estava... A nossa esperança era que essa capacitação de profissionais do Sistema Único de Saúde aqui do Distrito Federal reverberasse por outros estados, que o Brasil tornasse isso uma política nacional, que seria, para a gente, o país de Alice, o mundo de Alice, seria perfeito para nós, o mundo ideal.

Falando de incentivos fiscais e regulatórios para medicamentos órfãos, a gente já sabe que há dificuldade de ter o tratamento, de ter esse direito garantido para o paciente, e a gente precisa ter a evidência – de novo: a evidência. Exclusividade de mercado, créditos fiscais e redução de taxas aceleram o desenvolvimento ao acesso. A proposta: adoção de modelos regulamentares semelhantes aos Estados Unidos e à União Europeia, com incentivos específicos para a pesquisa e produção.

Programas de apoio psicossocial e inclusão são extremamente importantes, porque, a partir do diagnóstico, a gente precisa desse apoio psicossocial e também de inclusão. A gente tem esse enfrentamento com as doenças raras, porque muitas delas são excludentes, então, a gente precisa que se pense de uma forma inclusiva. Quais são as evidências? O apoio integral, incluindo aspectos sociais e psicológicos, aumenta o bem-estar do paciente e dos familiares, porque não adoece só o paciente, não é só ele que tem o diagnóstico; toda a família faz parte desse cenário. Então, a gente precisa pensar que a família bem-assistida com certeza vai conseguir melhor atender o seu ente querido que tem o diagnóstico.

A gente precisa muito, gente, e isso é evidente, ter o estímulo à pesquisa científica. Por quê? Porque a parceria público-privado e o financiamento público aumentam a inovação das terapias para as doenças raras. De novo, a gente continua um pouco na invisibilidade e na falta dessas garantias.

O que nós queremos aqui propor às Excelências, aos Exmos. Parlamentares? Mobilização para fortalecer a legislação e garantir um orçamento adequado. A gente não vê os Parlamentares



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

falando assim: "Nós vamos ter uma reserva de Orçamento para atender as doenças raras". Como a gente não tem a mobilização dentro...

Eu falo isso, gente, porque eu acompanho dia a dia as demandas dentro do Ministério da Saúde e não vejo... Por exemplo, agora tem o Programa Agora Tem Especialistas, os doentes raros não estão incluídos no programa, por incrível que pareça. E a gente já solicitou uma audiência para fazer esta proposição para o Ministério da Saúde: a inclusão dos pacientes raros no programa Agora Tem Especialistas, porque nós precisamos de especialistas, né?

Priorizar debates e audiências públicas que incluam a voz do paciente. A gente precisa que o paciente faça parte disto aqui, desta composição da mesa, que ele fale por ele. Quando tem essa condição de falar, que ele tenha voz na mesa de debates sobre a garantia de direitos para esses pacientes.

Apoiar a legislação que facilita os medicamentos órfãos e amplia o acesso ao diagnóstico e tratamento. E a gente fala de novo aqui: a síndrome de Rett não tem tratamento; então, se tem uma alternativa que é órfã, a gente precisa ter essa garantia para o paciente.

Agradeço aqui e nos colocamos à disposição para um diálogo, lembrando que o futuro das políticas públicas para as doenças raras depende da atuação conjunta de Parlamentares, pacientes e especialistas. Hoje nós contamos aqui com o Dr. Fernando... Acho que são dois Fernandos, né? Nós temos uma dupla de Fernandos aqui, que estão aqui representando a parte dos especialistas, um na área jurídica e o outro na área médica. Estamos abertos a colaborar para avançar na garantia dos direitos, acesso e qualidade de vida.

Pensem nisso, e vamos fazer uma política que realmente nos conte. Vamos sair da invisibilidade. Hoje nós tivemos aqui... Infelizmente, Senadora, a gente fala que aqui é a Casa do Povo, e lamentavelmente a Lidiane, que é da Abre-te aqui do Distrito Federal, com quem a gente trabalha em rede – de novo –, teve dificuldade de acessar o Senado com um material informativo que é de extrema importância: um *banner* para identificar que aqui é a plenária, que está acontecendo um debate da síndrome de Rett; cartaz. Gente, qual é o impedimento disso? Todas as vezes em que nós estivemos aqui no Senado Federal, em outras audiências públicas, a gente não teve essa restrição. O Guilherme trouxe a revista que fala sobre as políticas de saúde dentro do Distrito Federal e foi barrado; queriam segurar as revistas. Estamos com um material



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

informativo aqui dentro numa caixa de descarte na entrada do Senado Federal. Isso me entristece muito, porque isso – de novo, gente – nos torna invisíveis. Então, a gente precisa ter voz.

E isso é importante a gente falar aqui, Senadora, porque isso não chega até a senhora. E o nosso papel é esse. A gente está fazendo política pública, e a gente faz isso com muita ética, sabe? Com muita transparência. E esse papel que a gente, que o terceiro setor desenvolve, não é só no Distrito Federal, é no Brasil inteiro, é um trabalho perfeito. Então, sugiro rever quais são as proibições dentro desta Casa que nos impedem de reverberar, de mostrar nossa voz.

Obrigada.

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI) – Obrigada, Dra. Lauda Santos, pelos seus esclarecimentos a respeito dessa doença, que passa a fazer parte de doenças raras.

E eu quero me comprometer aqui a marcar uma audiência lá no Ministério da Saúde. Inclusive, amanhã eu vou estar com o Ministro Alexandre Padilha, lá no meu Estado do Piauí, e vou pessoalmente conversar com ele sobre esse assunto. E, logo depois, eu entro em contato com a senhora.

**A SRA. LAUDA SANTOS** – Eu quero, inclusive, Senadora, propor à senhora, vendo tudo isso, de a gente escrever um projeto de lei – que, depois, se a senhora me permitir, eu gostaria de deixar com a senhora – minutado por nós pacientes, por nós associações, tá?

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI) – Tudo bem, com o maior prazer.

Com relação à entrada de *banners* e de propagandas, realmente não é permitido aqui no Senado, mas quando se faz uma solicitação prévia, aí, sim, a gente permite aqui, o pessoal aqui da Comissão dá o o.k. para que dê entrada. Eu acredito que você não pediu, não? Não foi você? Quem foi?

**ORADORA NÃO IDENTIFICADA** (*Fora do microfone*) – Não foi informado que há necessidade, porque em outros momentos, a gente já trouxe e entrou.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI)

– Foi, não é? Mas é por conta de tudo que já aconteceu, do 8 de janeiro e outras coisas mais. É preciso também preservar a vida de muitas pessoas. Claro que não é o caso de vocês, entendeu? Mas da próxima vez, com certeza, vai dar tudo certo, está bom? É só marcar previamente e dizer que vai trazer o material que a gente permite, está bom?

Então eu quero passar a palavra agora para a Dra. Letícia Sampaio, que está por videoconferência. Ela é médica do Instituto da Criança e do Adolescente do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo.

Com a palavra a Dra. Letícia Sampaio.

**A SRA. LETÍCIA SAMPAIO** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Obrigada. Acho que vocês estão me escutando, não é?

Vou fazer uma breve descrição. Sou uma pessoa branca, de cabelos claros, estou usando um blêizer branco e uma camisa marrom.

Prezada Senadora, Sras. e Srs. Parlamentares e demais participantes desta audiência, é uma honra para mim representar aqui o Instituto da Criança e do Adolescente da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo nesta audiência pública que discute o Projeto de Lei 3.669, de 2023, que propõe instituir o mês de outubro como Mês de Conscientização da Síndrome de Rett.

Eu sou neurologista infantil e epileptologista também. Eu não vou falar sobre a doença da síndrome de Rett, que é uma doença rara, de que o Dr. Fernando e os demais já falaram muito bem. Mas o que eu tenho para falar, brevemente, é que, no Instituto da Criança, nós acompanhamos de perto famílias que convivem com essa realidade. E vemos diariamente a importância de se ter uma rede estruturada de atenção, desde o diagnóstico precoce, passando pelo acesso às terapias de reabilitação, controle das crises epilépticas, apoio nutricional e psicológico e também, muito importante, o acolhimento às famílias, que são as verdadeiras protagonistas no cuidado dessas crianças que vão se tornar adultos, não é?

Eu acho que a criação de um mês de conscientização, como propõe esse projeto, é muito importante, é uma estratégia para dar visibilidade para a síndrome de Rett, ampliar o



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

conhecimento da população – porque eu acho que isso acaba trazendo também o diagnóstico precoce, estimular a formação dos profissionais de saúde, fomentar as pesquisas científicas e favorecer a formulação de políticas públicas que possam melhorar o acesso ao diagnóstico, ao tratamento e ao acompanhamento dessas crianças com a síndrome de Rett.

A gente vê, com base na experiência internacional, que essas campanhas são ferramentas poderosas que podem fortalecer as redes de apoio, reduzir o estigma, e, sobretudo, impulsionar os avanços científicos e terapêuticos. Então, acho que, no caso da síndrome de Rett, que é uma doença rara, isso é um chamado urgente.

A gente sabe, como já foi falado aqui, que não dispomos de cura, mas tem pesquisas promissoras em andamento que podem vir a ajudar a mudar o curso dessa doença no futuro. Então, nós, do Instituto da Criança do Hospital das Clínicas, damos todo o nosso apoio à aprovação desse projeto. E que a gente possa participar da condução de protocolos de tratamento que possam ajudar os pacientes com a síndrome de Rett, dando maior visibilidade e também esperança para as famílias.

Muito obrigada.

Era isso o que eu tinha para falar para vocês e estou aqui à disposição também.

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI) – Obrigada, Dra. Letícia, por todo esse apoio. Por ser essa médica tão conceituada. Os nossos agradecimentos.

Vou passar também agora a palavra para a Dra. Têmis Maria Félix, que também está por videoconferência.

Com a palavra a Dra. Têmis...

**A SRA. TÊMIS MARIA FÉLIX** (*Por videoconferência.*) – Bom dia a todos.

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI) – Só um minutinho.

... Chefe do Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre.



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

Com a palavra, Dra. Têmis.

**A SRA. TÊMIS MARIA FÉLIX** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Bom dia. Obrigada, Senadora Jussara Lima.

Eu vou fazer minha audiodescrição: eu sou uma mulher branca, de cabelos acinzentados. Eu estou vestindo uma camisa azul-claro, uso óculos avermelhados e estou com fone de ouvido na cabeça. Eu estou aqui em Porto Alegre e estou representando, então, o Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Atualmente eu sou Chefe do Serviço de Genética Médica, e o Hospital de Clínicas de Porto Alegre é um dos serviços de referência em doenças raras, habilitado pelo Ministério da Saúde desde 2016.

Eu cumprimento a Senadora, cumprimento também os demais membros da mesa, em especial o Dr. Natan Monsores, Coordenador-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde.

Eu gostaria de iniciar... Eu acho que o Dr. Fernando, meu colega Fernando Vargas facilitou bastante a nossa fala, já descrevendo, falando sobre a síndrome de Rett, sobre a história da síndrome de Rett, sua descrição, suas manifestações clínicas e o quanto essa condição, na realidade, afeta o desenvolvimento infantil e o desenvolvimento dessas pessoas que apresentam síndrome de Rett. Essa condição é devastadora, muitas vezes, por uma questão de comprometimento neurológico importante, com crises convulsivas, às vezes de difícil controle, como a Dra. Letícia acabou de salientar, e ela exige, muitas vezes, um diagnóstico precoce.

Hoje nós sabemos que a síndrome de Rett muitas vezes não tem o diagnóstico precoce pela falta de reconhecimento dos sinais e sintomas precocemente.

Então, um Projeto de Lei como este, o 3.669, que institui outubro como o Mês de Conscientização da Síndrome de Rett, vai trazer uma maior visibilidade sobre a síndrome de Rett, podendo proporcionar maior educação aos profissionais de saúde e também àqueles outros profissionais que atuam em equipes multidisciplinares no atendimento desses indivíduos com síndrome de Rett.

Nós sabemos que o diagnóstico precoce é fundamental porque vai contribuir com um melhor manejo dessa condição que hoje não tem... Existem muitas pesquisas em relação à síndrome de Rett, mas sabemos que é uma condição que não tem cura. Existe, como o Dr.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Fernando falou, um medicamento que já está aprovado nos Estados Unidos e no Canadá, entretanto, aqui no Brasil, nós não temos ainda nenhum medicamento, mas existem muitas pesquisas que estão em andamento sobre a síndrome de Rett. Nós precisamos, realmente, fazer o reconhecimento precoce, um atendimento multidisciplinar desses indivíduos, o manejo adequado dos sinais e sintomas, um grande manejo multidisciplinar desses pacientes, para dar melhor qualidade de vida a esses indivíduos e suas famílias.

Então, eu o parabenizo pela proposta deste Projeto 3.669, para que nós tenhamos um mês de conscientização. Que nós possamos trabalhar não só em outubro, mas também ao longo do ano, para obtermos uma conscientização maior sobre a síndrome de Rett e, assim, a gente consiga fazer diagnóstico precoce e manejo adequado para que esses pacientes e suas famílias tenham melhor qualidade de vida.

Muito obrigada.

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI)  
– Muito obrigada, Dra. Têmis, por todos os seus esclarecimentos.

Passo a palavra agora ao Dr. Fernando Freitas, Presidente da Associação dos Servidores da Justiça do Distrito Federal.

Com a palavra, Dr. Fernando.

**O SR. FERNANDO FREITAS** (Para expor.) – Bom dia a todos e a todas. Bom dia, Senadora Jussara, na pessoa de quem cumprimento todas as autoridades da mesa e as autoridades presentes, bem como os servidores da Casa e o povo que nos assiste.

A audiência de hoje, para nós, é um marco, Senadora Jussara. Quis o destino que a senhora estivesse na Presidência desta audiência, sendo socióloga, ou seja, um olhar mais humano, ligado à antropologia, e também sendo a primeira Vereadora eleita em sua cidade, uma mulher Vereadora, a primeira mulher Vereadora eleita na cidade de Fronteiras, Piauí. Esse fato é importante porque a gente busca marcos, marcos principalmente de mudanças positivas.

A Associação dos Servidores da Justiça integra todos os servidores do Judiciário da União aqui no Distrito Federal e do Ministério Público. Quando eu e o Alan, que é o nosso Coordenador do Núcleo de Inclusão, assumimos a nossa associação, Senadora, nós nos deparamos com



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

inúmeros pedidos de servidores que não tinham – olha, eu estou falando de servidores públicos na capital do país –, que não tinham a inclusão de sua deficiência ou a de seus filhos. Aqui cito o exemplo da Aline – trabalhei com a Aline no Fórum de Taguatinga –, que tem a Carolzinha, e a Aline trouxe a demanda para nós. E aí eu quero me dirigir aos presidentes de associações: é importante que a gente faça uma luta para além do sofrimento solitário e da resignação diária de cada mãe.

Senadora, fizemos uma reunião, e o Núcleo de Inclusão, na pessoa do Alan, fez o levantamento: em 90% dos casos do núcleo familiar, quem abdica de sua vida própria para cuidar do filho com autismo, do filho ou pessoa com deficiência é a mãe. A mãe abdica da vida profissional.

Encontramos no nosso tribunal mães que não assumiam função de chefia porque, por diversas vezes, tinham que se ausentar para cuidar do filho e aí essas mães não podiam assumir função de chefia. Uma mãe, em prantos, nos disse: "Não é que eu não queira exercer a minha liderança. Eu tenho formação para isso. É porque, quando eu tenho que me ausentar para a terapia do meu filho... Quando eu tenho que lutar para que ele tenha um tratamento, eu tenho que me ausentar do trabalho, e aí os gestores não veem isso com bons olhos. Preferem colocar uma pessoa que se dedique integralmente".

O maior medo dessas mães sabe qual é, Senadora Jussara? O maior medo das mães que a gente atende no Núcleo de Inclusão é o de falecerem, porque elas falam assim: "Olha, quando eu falecer, quem vai cuidar do meu filho? Quem vai cuidar do meu filho?".

Portanto, a evolução da medicina é importante, mas ela precisa passar, Senadora, pela evolução da sociedade. E aí a pergunta é: por que um mês de consciência? Consciência para quê? Consciência para que os Parlamentares – e aí eu parabenizo a Senadora Jussara –, tragam o tema para a Casa do povo. Consciência para que todos os secretários de saúde, ministros de saúde e agentes públicos da saúde comecem a entender que, se a saúde não contempla o todo, ela é deficitária, porque deficiente mesmo é a ausência de políticas públicas para todos.

Nós temos no Distrito Federal 140 mil pessoas com essa síndrome. Se a rede pública de saúde não consegue – são doenças raras – dar o diagnóstico precoce para que esse quadro seja minimizado, para que os impactos sejam minimizados, nós falhamos no nosso projeto de nação



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

insculpido na Constituição da República, que prega o bem-estar social de todos nós – de todos nós. E é por isso que é preciso ter um mês.

Nesta Casa, Senadora, recentemente se aprovou a lei da fibromialgia. Resistiram em reconhecer a fibromialgia como deficiência, e esta lei, na relatoria do Senador Fabiano Contarato, a reconheceu como tal. Ainda assim, hoje nós estamos lutando para que as perícias reconheçam isso. E há peritos que dizem que isso não é doença, que isso é um distúrbio psicológico.

A nossa luta é diária. É cotidiana. É lutar contra a doença, um inimigo invisível, para o qual, até o momento, não tem tratamento. Mas, sobretudo, é lutar contra o preconceito, o preconceito que advém do desconhecimento.

É por isso que a legislação, Senadora, não pode andar descompassada com os tratamentos. É preciso que o SUS avance, que a rede particular de saúde avance, mas é preciso que o arcabouço legislativo também avance no mesmo sentido.

Outrora, eu discutia num debate, Senadora, com um profissional da área da saúde, e ele disse assim: "Todo mundo agora quer ser reconhecido como deficiente para ter cota no concurso, para ter passe livre no transporte". E eu disse a ele assim: "O senhor trocaria a sua saúde por esse passe livre? O senhor trocaria a saúde de suas pernas, para o senhor poder andar, por esse passe livre?". Porque eu pergunto a todos, a todas as pessoas com deficiência: "O que você faria para ter uma vida com saúde, plena, perfeita no exercício?". E a resposta é: "Tudo". Ninguém escolheu ter uma deficiência; ninguém escolheu! Se pudesse escolher, certamente todos escolheriam... Eu não quero acreditar que as dificuldades por que cada um passa, as agruras diárias de não poder fazer o exercício da cidadania plena... Eu não acredito que alguém queira direito para justificar isso. O direito é porque a gente precisa fazer uma reparação e dar melhor condição de vida e cidadania a essas pessoas! Não é privilégio, é dar cidadania!

Por exemplo, o Alan chegou aqui hoje e o Senado, Senadora, ofertou a ele uma cadeira. O Alan faz... Ofertou-lhe a cadeira. Tenho certeza de que a estada do Alan hoje, nesta Casa, foi muito mais agradável e inclusiva. E isto é o papel desta Comissão, isto é o papel das entidades: é fomentar o debate, é não deixar que a chama da igualdade – no princípio mais amplo da Constituição, que é a igualdade aos iguais e as desigualdades para os desiguais... É tratar dentro da proporcionalidade.



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

O Senado, esta Casa tem um papel de protagonismo. Enquanto a gente vê, Senadora, diversos pedidos do setor do agro, do setor da segurança pública, há uma luta silenciosa nos lares de várias mulheres brasileiras. Essa doença vem com uma informação: ela atinge mais meninas.

Eu acompanho a vida da Aline; ela trabalhou comigo. Não queiramos tratar esses espaços como privilégios, mas como espaços de construção, de visibilidade e de direito. É o que nós queremos a todos, a todas as mães, a todos os familiares, porque muito se fala, Doutor, da pessoa com deficiência, Senadora, mas ninguém fala da família que muda a rotina. Imaginem aqui – eu estava lendo um artigo sobre isso – o impacto do diagnóstico da síndrome na família. Muitos falaram: "Meu chão caiu, minha vida acabou". Uma mãe de São Paulo relatava que o primeiro pensamento dela foi abandonar tudo e largar, e ela teve uma rede de apoio.

É isso, Senadora. Talvez, para além do mês de outubro ser o da conscientização, seja esta audiência o pontapé inicial para que a gente possa dizer que a gente vai lutar coletivamente. Hoje, a gente não luta pelo direito de uma parcela, mas nós lutamos para que essa parcela seja também o nosso todo na luta.

É essa a contribuição da Assejus.

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI)  
– Muito obrigada, Dr. Fernando, pelos seus esclarecimentos.

Realmente, como mulher e como mãe, eu sei da importância de tudo isso que já foi aqui falado e comentado. A mãe realmente é quem abdica muitas vezes de todas essas coisas. Eu, como mãe, fico me colocando também no lugar de todas vocês, mães que estão aqui, que têm os filhos com essas doenças raras, especialmente no tema que nós estamos aqui colocando, que é a síndrome de Rett.

Digo a vocês que nós estamos juntas nessa luta, vamos marcar esta audiência. E a gente vai lá, não é, Dra. Lauda? Não é, Denise?

*(Intervenção fora do microfone.)*

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI)  
– Aqui o Dr. Fernando, os dois doutores: o Dr. Fernando Freitas e o Dr. Fernando Vargas.



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

Nós vamos lá conversar com o Ministro ou com algum outro diretor do Ministério da Saúde, falar da importância das doenças raras no nosso país.

Passo a palavra agora para a Dra. Antonette, Vice-Presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. Ela está por videoconferência.

Com a palavra a Dra. Antonette.

**A SRA. ANTONETTE EL HUSNY** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Olá, bom dia.

Primeiro, eu queria agradecer a oportunidade, em nome da nossa Sociedade de Médicos Geneticistas do Brasil. Estou muito honrada, representando os mais de 300 médicos geneticistas. Em parte, já fui muito contemplada pelas falas dos meus colegas, o Dr. Fernando Vargas, a Dra. Têmis.

Vou me descrever também. Eu sou uma mulher branca, de cabelos escuros e longos. Estou com uma blusa clara.

Para além da minha sociedade, eu também represento os médicos do Norte. Eu estou falando de Belém, onde todos os problemas que a gente já ouviu dos colegas – de lidar com o acesso ao diagnóstico de doença rara, a dificuldade de profissionais, a necessidade de capacitação de profissionais –, aqui no Norte, são acentuados pela escassez de profissional, de serviço.

De certa forma, a gente entende que a aprovação desse projeto vai ao encontro dos nossos anseios, enquanto sociedade médica. A gente entende que os geneticistas têm um papel importante no atendimento e no cuidado das pessoas com síndrome de Rett. É uma condição genética e, junto com o grupo de doenças raras, de que também muito já se falou, possivelmente subdiagnosticada, os exames diagnósticos não são muito acessíveis.

A gente entende que conscientizar, aumentar a visibilidade para a condição favorece busca de cuidado, melhor acesso, melhora o diagnóstico, possibilita que os profissionais também tenham esse olhar mais amplo para diagnósticos de doenças raras, que podem estar no meio de doenças comuns que, às vezes, estão sendo assistidas parcialmente.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Então, na verdade, eu queria só registrar o apoio da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica a esse projeto. Entendo que já fui bem contemplada pela fala dos outros médicos e também satisfeita com a apresentação e a fala dos colegas.

Agradeço mais uma vez, cumprimento as autoridades e fico aqui também à disposição.

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI)  
– Muito obrigada, Dra. Antonette, pelas suas palavras a respeito da síndrome de Rett.

Gostaria de passar a palavra agora para Simone Barros de Oliveira.

**A SRA. SIMONE BARROS DE OLIVEIRA** (Para expor.) – Bom dia para todos.

Eu me chamo Simone Barros, sou mãe da Letícia, de dez anos, com síndrome de Rett, administradora. Fui representante estadual no Rio de Janeiro pela Abre-te. Hoje, faço parte, como membra, da Comissão dos Direitos das Pessoas com Deficiência da OAB Barra da Tijuca, embaixadora do Instituto Atravessamentos.

Bem, é com profunda alegria, orgulho e responsabilidade que eu ocupo hoje esta tribuna nesta Casa que representa o povo brasileiro para defender a aprovação desse PL 3.669, de 2023, que propõe instituir outubro como o Mês Nacional de Conscientização da Síndrome de Rett.

Falo aqui como mãe, como mulher, como cidadã. Falo como a precursora desse PL, representando tantas famílias brasileiras que, assim como eu, convivem diariamente com a realidade dessa síndrome, ainda invisível, sim, para muitos, mas intensamente vivida por todos nós.

Dentre as ações que eu já realizei no Rio de Janeiro, destaco algumas que impactaram muito, de muita importância: a iluminação do Cristo Redentor; fiz uma ação muito especial no Clube de Regatas Vasco da Gama, onde minha filha entrou em campo, com a camisa da associação, onde a gente teve realmente uma repercussão muito grande. Foi um gesto simbólico, mas de um impacto gigantesco, porque representou tantas outras crianças, jovens e também adultos invisibilizados.

Mas essa luta não é só minha, é de outras mães, em todos os cantos deste país, que se levantavam com coragem, com garra, com resiliência, resistência e muito, muito amor. Mesmo



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

exaustas, não desanimamos, porque somos mães que lutam por visibilidade, por respeito, por dignidade. Lutamos pelo que a nossa Constituição já garante: direitos iguais, sem distinção de cor, credo, condição física ou intelectual.

E por isso esse PL é urgente. Instituir o Mês Nacional de Conscientização da Síndrome de Rett significa tirar muitas famílias da invisibilidade diante do poder público federal. Significa abrir espaços para campanhas oficiais de diagnóstico precoce, inclusão escolar, formação de profissionais de saúde e educação, apoio a famílias e incentivo à pesquisa. É criar uma base legal para políticas públicas reais. A aprovação desse PL é mais do que um símbolo, é um ato de justiça, de reconhecimento e de humanidade. É dar voz a quem não pode falar e apoio a quem cuida.

Hoje, eu quero agradecer por estar aqui, por representar não só a minha filha, Letícia, mas todas as pessoas com síndrome de Rett e suas famílias. E faço um apelo singelo e muito sincero: digam sim a essa causa, digam sim à visibilidade, digam sim à empatia, digam sim à vida.

E encerro com uma frase que eu carrego nesta camisa que estou vestindo neste momento, e neste momento eu quero apresentar a vocês a Letícia. (*Pausa*.)

Essa frase fala: "Ela não fala, mas o seu olhar diz tudo."

É pela Letícia e por todas as pessoas que não podem falar.

Muito obrigada. (*Palmas*.)

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI) – Muito obrigada, Dra. Simone Barros de Oliveira, por todos os seus esclarecimentos, já que você vive toda essa situação com a sua filha, que nos deixa bastante emocionadas. Fico aqui pensando: "Meu Deus, precisamos encontrar uma forma, de ajudar essas famílias, de ajudar essas mães, essas meninas".

Estava observando aqui de longe a... Como se chama? A Carol.

Ela, realmente, com o olhar... Eu estava observando, com o olhar... E fiquei muito emocionada observando daqui.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Então, quero agradecer, sim, muito, por estar aqui participando junto com todos vocês, porque, confesso, também, que desconhecia um pouco a respeito dessa doença. Agora, isso está me deixando mais confortável, no sentido de compreender melhor.

E vamos à luta. Vamos à luta todos juntos, porque é assim que a gente consegue, realmente, chegar a um objetivo.

Quero passar, agora, a palavra para Denise Marinho Trindade, Presidente da Associação Brasileira de Síndrome de Rett (Abre-te).

**A SRA. DENISE MARINHO TRINDADE** (Para expor.) – Bom dia, Exma. Senadora, Senadores, autoridades presentes, famílias e apoiadores dessa causa tão importante.

Em respeito às pessoas com deficiência visual, vou fazer a minha autodescrição.

Sou a Denise Marinho Trindade. Sou mãe da Dandara, de 14 anos e, atualmente, Presidente da Abre-te. Sou uma mulher negra, baixa, estou levemente maquiada, tenho um cabelo curto, com um tom aveludado e um penteado bem estilizado. Uso brincos, colar, bracelete dourado, uma sandália preta e estou vestindo uma calça social num tom lilás e essa blusa roxa, roxo escuro, que é a camisa da Abre-te. E, nessa camisa, tem os dizeres, em laranja: síndrome de Rett; o símbolo do DNA e da borboleta, que representa a nossa causa; o nome da Abre-te, com a logo; e a frase da nossa campanha "Sou único, assim como você".

Então, em nome da Associação Brasileira de Síndrome de Rett (Abre-te), agradeço imensamente por este espaço.

Represento aqui uma instituição que, há 35 anos, luta por dignidade, informação e visibilidade para centenas de famílias brasileiras.

A Abre-te nasceu da experiência de pais, a Ísis Riechmann e o Sr. Cláudio. Eles receberam o diagnóstico da filha e, naquele tempo, a Rett era quase desconhecida no Brasil. E, infelizmente, o desconhecimento, ainda hoje, causa sofrimento e atraso no diagnóstico e no cuidados dessas pessoas.

Hoje, atuamos nacionalmente com mais de 800 famílias que são apoiadas. Nós temos 60 voluntários, que receberam o diagnóstico – desculpa, gente, é emoção, tá? –, entre eles médicos,



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

terapeutas, advogados, familiares. Nós promovemos o acolhimento, a orientação, materiais acessíveis, campanhas de apoio direto, sempre com o objetivo claro: reduzir o abandono, a desinformação e o isolamento que tantas famílias enfrentam.

Apesar de rara, a Rett não é invisível para quem vive com ela. A cada três a cinco dias, nasce uma criança com Rett aqui no Brasil, e, na maioria dos casos, as famílias enfrentam esse diagnóstico sozinhas. Por isso, pedimos o apoio ao PL 3.669, de 2023, que propõe o reconhecimento oficial do mês de outubro como Mês Nacional da Síndrome de Rett.

Nós realizamos o Outubro Roxo com as campanhas da associação e agora precisamos da força institucional desta Casa para que se torne política pública com impacto real o diagnóstico precoce, a capacitação profissional e o apoio às famílias.

Falando de uma forma bem clara, as pessoas com síndrome de Rett... Gostaria que vocês imaginassem uma pessoa que tem Parkinson, que tem Alzheimer, que tem paralisia cerebral, que tem um autismo; essa é uma pessoa com a síndrome de Rett.

Neste ano, a nossa campanha traz o tema: "Sou único, assim como você!". Cada pessoa Rett merece respeito, inclusão e cuidado. Reconhecer o mês de outubro é transformar invisibilidade em direitos.

Em nome das famílias brasileiras, eu peço que digam "sim" a essa causa tão importante.

Obrigada. (Palmas.)

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI)

– Muito obrigada pelas suas palavras, Dra. Denise Marinho Trindade, que é mãe de uma adolescente com a síndrome de Rett.

Eu gostaria de passar a palavra para Jaqueline Zeferino.

**A SRA. JAQUELINE ZEFERINO** (Para expor.) – Bom dia a todas as pessoas que estão nos assistindo, nos ouvindo.

Meu nome é Jaqueline Zeferino, eu sou uma mulher de baixa estatura, parda, de cabelos encaracolados dourados, também uso acessórios dourados: argolas, uma correntinha e um pingente de búzio.



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

Eu sou irmã de Adriana Zeferino, que é a pessoa hoje mais velha no país com síndrome de Rett, com 53 anos; também sou a responsável legal da Didi, como assim a conhecemos pelo Brasil, e também cuidadora da Adriana.

Eu digo que tudo que sei sobre o amor eu aprendi com a Adriana e com a minha mãe, porque, quando eu nasci, a Adriana já existia, então, eu nasci num lar atípico e de mulheres.

Eu agradeço muito a fala do senhor, Fernando.

O Dr. Fernando trouxe algo muito importante em que a gente também precisa pensar quando a gente pensa num projeto de lei que vai discutir e aprovar, assim a gente espera, o mês de outubro como o Mês de Conscientização da Síndrome de Rett, porque a síndrome de Rett atravessa mulheres, atravessa sobretudo a vida de mulheres. E nós, cuidadoras parentais, cuidadoras informais, sofremos muitos desafios e muitos impactos na nossa vida profissional, como já foi falado pelo Dr. Fernando, na vida pessoal, na vida afetiva, porque nós vivemos um amor incondicional que enfrenta desafios diários.

Eu também sou Doutora em Educação, antropóloga, Professora da Universidade Federal de Minas Gerais. Enfrento, no âmbito da minha vida profissional, tudo que já foi falado também pelo Dr. Fernando, que é uma dificuldade de assumir cargos de liderança e de chefia pela quantidade de dias em que eu preciso me ausentar para os cuidados da Adriana, enfrento dificuldades em acessar o direito à licença para acompanhamento de saúde da minha irmã, porque, embora eu tenha a curatela definitiva dela, ela seja a minha dependente legal, a orientação de algumas instituições federais, como a minha, é a de que, por a Adriana não estar declarada no meu Imposto de Renda, eu não tenho o direito de acessar o acompanhamento à saúde e a redução de carga horária. Então, é um entendimento jurídico bastante restrito, que pensa como cuidado apenas o cuidado financeiro.

Então, é muito importante que a gente avance para a discussão do cuidado parental, porque isso atravessa a nós mulheres de uma forma muito dolorosa, porque a gente não se vê em outra condição a não ser a de abdicar da nossa vida profissional para o cuidado. Esse é o momento, inclusive, em que eu me encontro, após 15 anos de universidade, por não conseguir a licença e a redução de carga horária, o horário especial, para cuidar da Adriana, que é a mais velha do país, então, a cada dia que passa ela exige mais cuidado. Obviamente, nós temos uma rede muito



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

pequena de apoio, mas temos essa rede. Essa rede é ineficiente para que a gente concilie a vida social, a vida profissional e a vida do cuidado. Então, o mês de outubro também é um mês muito importante para que a gente conscientize as instituições e dê esse apoio às famílias e às mulheres cuidadoras.

Nós enfrentamos também algo que já foi falado aqui na mesa, que é o adoecimento precoce. Muitas de nós adoecemos durante o cuidado. Eu mesma desconheço uma cuidadora, pelo menos do meu círculo de pessoas que lidam no dia a dia com a síndrome de Rett, que não adoeceu. E não é incomum que essas pessoas faleçam antes das pessoas de que cuidam. E sim, o nosso grande medo é morrer. Então, viver com medo da morte e pensar em quem vai cuidar da pessoa que a gente mais ama é algo devastador, que nos afeta profundamente.

Então, pensar políticas públicas para as mulheres e meninas com síndrome de Rett é de extrema importância e também para as suas famílias, sobretudo para as mulheres cuidadoras.

Uma outra questão muito importante, que também já foi falada, mas eu gostaria de frisar novamente, é o diagnóstico precoce e a formação de todo o sistema de saúde para esse diagnóstico. Como pesquisadora – há mais de 20 anos sou pesquisadora –, já com esse olhar de pesquisa, em uma viagem pelo Brasil, eu visitei uma Apae e vi uma pessoa muito parecida com a minha irmã, com uma estereotipia da mão que eu não tinha visto para além da Adriana. E eu perguntei: "O que tem essa menina?". E aí me responderam: "Síndrome de Rett". A partir daí começou a minha busca, pela primeira vez eu ouvi falar na síndrome de Rett, porque a minha irmã tinha um diagnóstico equivocado há mais de 30 anos de paralisia cerebral e autismo. E eu conheci a Associação Brasileira de Síndrome de Rett, pela internet nessa época, e a partir daí a nossa vida mudou, mesmo sem um diagnóstico específico, né? O diagnóstico veio muito tarde, há menos de cinco anos nós temos o diagnóstico de síndrome de Rett confirmado da Adriana. Então, volto a dizer que o diagnóstico muda todo o manejo e muda não apenas a vida dessas meninas e mulheres, como as nossas vidas também, de cuidadoras parentais.

E por último, pensar em políticas públicas para as meninas adolescentes e mulheres adultas. A minha irmã já é uma mulher adulta, com um comportamento e um olhar de criança, que sempre teve, mas é uma mulher adulta que vivenciou e vivencia no seu corpo o envelhecimento de uma mulher adulta. Então, nós enfrentamos a dificuldade de não ter uma equipe médica especializada



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

em síndrome de Rett que atenda uma pessoa adulta, uma pessoa adolescente. Então, a gente também fica descoberta nesse sentido.

E agradeço a escuta, porque como também já foi falado na mesa, é muito importante que a gente saia da invisibilidade, e que a nossa existência possa ser resguardada e garantida enquanto cidadãos, cidadãs exercendo o nosso direito pleno à vida e ao cuidado.

Obrigada. (*Palmas.*)

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI)

– Muito obrigada, Dra. Jaqueline Zeferino, pelas suas palavras, por todo o seu conhecimento a respeito da síndrome de Rett.

Passo a palavra agora para Lidianne Bezerra Martins de Souza.

**A SRA. LIDIANNE BEZERRA MARTINS DE SOUZA** (Para expor.) – Bom dia a todos.

Eu vou fazer minha autodescrição também, para que todos possam estar incluídos na nossa audiência.

Eu sou uma mulher branca, de cabelos negros, tenho 1,60m, uso óculos, estou com brincos dourados também, e um pouquinho gordinha. (*Risos.*)

Eu sou mãe da Larissa – eu sou Lidianne, mãe da Larissa –, que tem 13 anos.

Larissa recebeu o diagnóstico com três anos de idade. Então, não foi um diagnóstico tão precoce quanto nós gostaríamos, mas também não foi tão tardio quanto o da Adriana, né? Esse testemunho da Jaqueline nos mostra a importância de nós falarmos sobre os sinais e sintomas.

Eu acho que eu posso começar a falar aqui usando já a fala da Jaqueline, porque há dez anos, desde quando a Larissa recebeu o diagnóstico, eu faço parte da Abre-te e eu vejo a importância de se falar sobre sinais, sintomas, para que nós tenhamos o diagnóstico cada vez mais precoce. Muitas crianças que nós recebemos na associação tiveram diagnósticos inicialmente errados, como o da Adriana, em decorrência do desconhecimento da sociedade médica, e hoje elas receberam um diagnóstico correto. E eu sei que a associação, a Abre-te, faz parte dessa história, né, Denise? Nós sabemos que, cada vez que nós falamos sobre sinais e sintomas, cada vez que nós colocamos o tema da síndrome de Rett nas redes sociais, nas



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

audiências públicas, e o trabalho em rede com a Lauda, como ela falou, aqui no Distrito Federal... Nós sempre tentamos falar sobre a síndrome de Rett nos eventos, para mostrar a sua importância.

A síndrome de Rett, como o Dr. Fernando falou, é a segunda maior causa de deficiência em meninas. Então, é notório que nós temos um subdiagnóstico. Nós temos hoje menos de mil diagnósticos aqui no Brasil. E já estudos do exterior falam que no Brasil provavelmente nós temos mais de 3 mil pessoas com síndrome de Rett. Então, nós temos menos de um terço dos diagnósticos. Isso mostra que nós temos muito o que fazer.

Aqui no Distrito Federal, nós temos políticas públicas um pouco melhores para as doenças raras, diferentemente de todo o nosso país. Nós já temos um mês de conscientização da síndrome de Rett, uma lei distrital, que foi escrita pelo nosso então Deputado Cláudio Abrantes, um grande apoiador da nossa causa. E nós queremos que este momento seja realmente um marco para todo o país, porque, a partir do momento em que nós temos um mês de conscientização no âmbito federal, nós conseguimos alcançar instâncias municipais, estaduais.

Nós temos testemunhos de famílias dos municípios, principalmente do Nordeste, de como é difícil para eles conseguirem políticas públicas, conseguirem o direito ao tratamento das crianças, pela falta de conhecimento. Então, aqui no Distrito Federal já é difícil, imagina nos municípios mais distantes, né? Nós temos essa necessidade.

Contemplando a fala também do Dr. Fernando Freitas, eu sou servidora pública da Secretaria de Saúde do Distrito Federal há 15 anos. Quando a minha filha recebeu o diagnóstico, a Larissa, eu estava exercendo um cargo de chefia na secretaria. Já tinha uma formação superior, estava exercendo um cargo de chefia, e eu entreguei o cargo para cuidar da minha filha plenamente, porque ela precisava – era início de um diagnóstico, ninguém sabia o que era. E quando eu voltei – tirei uma licença dentro dos direitos ali me ofertados – da licença, não pude mais aceitar o convite, digamos assim, porque a gente precisa cuidar das nossas crianças.

E de certa forma, em algumas horas, a gente acaba sofrendo um pouco de preconceito, porque nos ausentamos bastante, tanto para as terapias quanto para as internações, e às vezes recebemos cobranças de que... Uma vez uma determinada chefia falou: "A gente precisa do serviço dela, e ela não está aqui". Então, é bem difícil essa falta de empatia da grande maioria.



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

Então, a importância do mês de conscientização da síndrome de Rett em âmbito federal, que é o que nós estamos discutindo aqui agora, vem porque nós vamos alcançar, como eu falei, outras instâncias, do âmbito federal para todas as outras.

A capacitação profissional é um ponto muito, muito necessário que seja falado. Nós, mães, familiares, estamos nos capacitando para cuidar dos nossos filhos e das outras crianças, porque não temos profissionais. A minha formação inicial foi matemática, porque sempre gostei da área de exatas, mas, ao me deparar com o diagnóstico da minha filha e a falta de profissionais que conheciam como cuidar de pacientes com doenças raras, principalmente a síndrome de Rett, que é a nossa realidade, fiz um curso de fisioterapia, uma pós-graduação na fisioterapia neurológica, que é uma das grandes deficiências, e hoje estou terminando a pós-graduação em doenças raras, porque a gente precisa de profissionais capacitados.

Nós temos outras mães que estão cursando fisioterapia, terapia ocupacional... Temos a Gisele, que está aqui presente e que é dentista. Os pais, as famílias, os profissionais, os filhos, os irmãos estão se capacitando para cuidar, pela falta de profissionais. Mas isso é algo que a gente precisa expandir. Por quê? Porque não são só as pessoas com síndrome de Rett que precisam de cuidados, né? Aqui eu quero pontuar essa importância para que a gente alcance tanto a capacitação profissional quanto os diagnósticos precoces, cada vez mais. Nós precisamos falar sobre políticas públicas, falar sobre as necessidades, capacitar os profissionais e evidenciar, como a Lauda falou, as nossas necessidades, além de colocar também as políticas públicas em prática. O que a gente sempre fala é que nós precisamos de política de Estado, porque vai ser algo fixo. Independentemente da rotatividade dentro dos Parlamentos, dentro da Presidência, nós vamos ter uma política fixa para os pacientes com doenças raras, e assim da síndrome de Rett também.

Eu quero agradecer a presença de todas as mães aqui do Distrito Federal e das mães que vieram de fora. É muito difícil para nós trazermos nossas crianças, e nós temos aqui hoje a Carol, que está representando as nossas meninas, e também a Cecília, que é a nossa paciente diagnosticada mais recentemente aqui no Distrito Federal. O diagnóstico dela foi com um ano e oito meses. Isso, para nós, traz uma alegria pelo fato de que temos sempre relatos de diagnóstico tardio. Então, o diagnóstico precoce faz toda a diferença. A terapia está direcionada, os profissionais estão conhecendo a síndrome de Rett. Por mais que nós não tenhamos uma cura, uma medicação, nós temos uma primeira droga órfã que está vindo dos Estados Unidos. Alguns



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

pacientes estão começando a recebê-la por via judicial. E aí a gente contempla a fala da Lauda, com relação a criar os protocolos de diretrizes de tratamento. O PCDT é fundamental para que a gente consiga isso. E, para a gente chegar a tudo que a gente contempla, esta audiência pública é o pontapé inicial.

A fala está um pouco embargada porque a gente fica emocionada. É algo com que nós sonhamos há muito tempo. Aqui no Distrito Federal, nós temos agora também uma vitória muito grande que é a construção do Centro de Referência de Doenças Raras, também uma luta antiga. Nós temos profissionais supercapacitados que atendem nossas filhas no centro de referência, mas que dividem sala. Essa é uma realidade aqui da capital do país – imaginem em outros estados. Nós temos profissionais que conhecem e precisam dividir sala porque não tem o espaço. Então, quando a Lauda fala sobre a criação de centro de referência, é centro de referência que tenha espaço e contemple as necessidades dos nossos filhos.

O nosso prédio vai sair, a nossa licitação aqui no Distrito Federal, graças a Deus, foi aprovada. Já temos verba de alguns Parlamentares, e essa discussão que a Senadora Jussara vai ter com o Ministro da Saúde é fundamental para que isso não seja uma realidade só de Brasília, mas de outros estados, porque nossos filhos precisam desses atendimentos.

Larissa hoje tem 13 anos. Nós começamos nessa jornada... Com um ano e dois meses, ela começou com os sintomas e, com três anos, recebeu o diagnóstico. Então, há dez anos, a gente sabe que ela tem síndrome de Rett, luta e busca melhores terapias. Há dez anos, a gente luta por políticas públicas. Já vimos muitas coisas melhorarem, mas precisamos de muito mais.

No mês de outubro, a Abre-te sempre faz ações. Quero agradecer, porque liberaram a entrada do cartaz e do *banner*. (*Palmas*.)

Eu trouxe aqui... Esse é o nosso cartaz da campanha do ano passado, que a gente fez. Eu o trouxe para mostrar que todo ano a gente inova com as nossas campanhas. Então, a gente escolhe, às vezes, imagens das nossas crianças, do nosso banco de dados, autorizadas pelos pais. Sempre colocamos sinais e sintomas para que todos possam conhecer... Esses cartazes são afixados por todo o país, nas unidades básicas de saúde... Os pais e familiares levam os cartazes para serem colocados nas unidades, nos hospitais, nas clínicas. É um trabalho conjunto. Só que nós familiares somos poucos e precisamos que vocês nos apoiem, precisamos que esta audiência



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

pública contemple realmente o que nós viemos pleitear, para que mais e mais informação seja contemplada.

Essa é a nossa campanha desse ano, como a Denise falou: "Sou o único, assim como você". Aqui no Distrito Federal, nós temos quase 30 pacientes com síndrome de Rett diagnosticados. Aqui nós temos 20 delas, do nosso banco de imagem, autorizado, como eu coloquei. Alguns pais ainda são mais reservados e a gente respeita, certo? Então, aqui nós estamos... Nós sempre colocamos os sinais e sintomas, a foto das meninas. Nós temos aqui a Monique, que é a nossa paciente que tem mais idade aqui no Distrito Federal, tem 32 anos; nós temos a Gisele, que está aqui; a Luísa, com 21 anos; a Carol vai fazer 15. Então, a síndrome de Rett afeta as crianças, as pessoas com síndrome de Rett, na infância, na adolescência, na juventude.

Uma grande preocupação, além de, como já foi dito, com a morte, é com o fato de que as nossas meninas vão crescer. Pediatras sabem cuidar dos nossos filhos, porque surge na primeira infância, mas e os médicos, os clínicos médicos? Quando a Larissa interna, os médicos falam: "Ela já tem 13 anos. Lidianne, a Larissa não vai internar na UTI pediátrica mais, porque ela já tem 13 anos". Eu falo: "Não, ela vai ficar aqui até os 18, porque ela é um bebê, apesar de ter 13 anos".

Então, nós precisamos de políticas públicas melhores, nós precisamos de profissionais mais capacitados para os nossos filhos. A qualidade de vida e a longevidade das pessoas com síndrome de Rett e das pessoas com doenças raras vai do momento em que elas recebem as terapias necessárias, os tratamentos adequados. Então, nós precisamos pensar em tudo isso. A qualidade de vida e a longevidade vem do tratamento adequado, de terapias contínuas. E tudo isso vai ser contemplado a partir daqui, eu tenho certeza de que nós vamos alcançar mais e mais pessoas e direitos.

Muito obrigada. (*Palmas.*)

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI) – Obrigada, Lidianne, pelos seus esclarecimentos e por também ser mãe de uma adolescente com síndrome de Rett.



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

Eu vou passar a palavra agora para o Dr. Natan Monsores de Sá, Coordenador-Geral de Doenças Raras da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde, do Ministério da Saúde, por videoconferência.

Com a palavra, Dr. Natan.

**O SR. NATAN MONSORES DE SÁ** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Bom dia, Senadora Jussara; bom dia a todas as pessoas presentes aí na plenária; bom dia aos colegas que estão nos acompanhando aqui também de forma virtual.

Eu gostaria de fazer também minha audiodescrição. Eu sou um homem de pele clara, com cabelo castanho, barba grisalha, uso óculos e, no momento, estou com uma camisa verde.

Tenho muita coisa para trazer, para informar aqui a todas as mães e pais de pessoas com Rett aí na plenária. Então, a gente tem feito, aqui na Coordenação-Geral de Doenças Raras, uma série de esforços coordenados, com diversos segmentos sociais, com diversos segmentos profissionais também, no sentido de melhorar, no sentido de atender uma série de necessidades das comunidades de pacientes com doenças raras.

Eu gosto sempre de lembrar que a Coordenação-Geral de Doenças Raras é nova, a gente está caminhando para completar três anos de existência e, nesse ínterim, nesses três anos, a gente assumiu um desafio enorme, que é o desafio de melhorar a operacionalização da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Nesse sentido, a gente precisou encarar uma série de desafios que são comuns a muitas das doenças raras. Então, há a escassez de serviços de referência. E, com muito orgulho e não com vaidade, a gente fala sempre isto nos eventos: que a gente pegou um cenário de descoordenação, de não integração de serviços e começou a fazer um trabalho sistemático de organização e expansão dessa rede. Então, hoje já temos um volume expressivo de serviços que atendem pessoas com doenças raras, mas certamente esse número de 37 serviços está muito longe daquilo que é necessário para atender todas as necessidades de quem é afetado por uma doença rara, as famílias que vivem com doenças raras, no Brasil.

Temos trabalhado em uma câmara técnica instituída pela coordenação também, no sentido de debater as lacunas necessárias, enfim, os temas necessários para algum grau de atualização,



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

dentro da Política de Doenças Raras. Entre esses temas, passa, por exemplo, a questão da transição de cuidados, que foi citada, inclusive, há pouco, na fala que me antecedeu. Muitas das pessoas com doenças raras hoje, em razão da dedicação das suas mães, das suas famílias e também do apoio que vem do setor de genética médica, do setor dos profissionais de saúde que apoiam e dos serviços, hoje conseguem alcançar idades mais avançadas, têm expectativa de vida maior, e a gente já sabe, a gente está ciente de que grande parte dos serviços hoje de doenças raras atende quase que exclusivamente crianças, são poucos que atendem adultos com um pouquinho mais de propriedade ou com uma organização um pouquinho maior do modelo de trabalho, mas este é um tema que a gente vai precisar trabalhar, este é um tema em que a gente vai precisar avançar bastante: como é que o cuidado pediátrico avança para um cuidado adulto na rede SUS.

Para isso há uma necessidade que já foi dita aqui, por diversas vezes, e que acaba aparecendo, que é a necessidade de desenvolver uma diretriz de um cuidado voltado para as pessoas que vivem com síndrome de Rett, assim como outras doenças do neurodesenvolvimento, doenças que também são neurodegenerativas, enfim, uma série de condições que vão afetar o sistema nervoso dessas pessoas e que vão repercutir na forma de espectro autista ou de outras deficiências intelectuais.

Então, a gente tem feito, dentro do Departamento de Atenção Especializada e Temática, um trabalho de aproximação, de integração também de ações da Coordenação de Doenças Raras com a Coordenação de Saúde da Pessoa com Deficiência, que é a nossa coordenação irmã e vizinha. Então, várias ações no sentido de prover melhorias na rede também, de prover cuidado às pessoas com autismo, às pessoas com deficiência intelectual têm sido feitas de maneira simultânea entre a Coordenação de Saúde da Pessoa com Deficiência e a Coordenação de Doenças Raras.

Um outro avanço que eu posso trazer aqui, que foi reiteradamente trazido pela fala das mães, pela fala dos colegas profissionais de saúde, é a questão do diagnóstico precoce, do diagnóstico molecular para essa condição.

E aí é importante dizer que agora, no mês de setembro, depois de um ano, dois anos de planejamento, organização, aquisição de equipamentos e, enfim, capacitação do nosso polo, a



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

gente começa a ofertar, dentro do Sistema Único de Saúde, sequenciamento de nova geração, quer dizer, a capacidade, agora, que é ofertada para os serviços de referência em doenças raras, que vão, agora, poder encaminhar as suas amostras, encaminhar o material biológico dos pacientes com suspeita, por exemplo, de síndrome de Rett ou de outras deficiência intelectuais, ou de outros quadros que passam pelo espectro do autismo também, doenças de neurodesenvolvimento, e encaminhar esse material lá para o Instituto Nacional de Cardiologia, que passa a ser o nosso primeiro *hub*, o nosso primeiro laboratório de referência nacional para sequenciamento de nova geração. Então, a partir, agora, do mês de setembro, a gente começa a ofertar essa capacidade de diagnóstico molecular para a rede do SUS.

Estamos trabalhando, nesse momento, na pactuação disso, quer dizer, na forma como os diferentes estados vão ter acesso a esse serviço, mas já estamos com o piloto rodando, coletando amostras, começando a fazer os primeiros sequenciamentos, para poder atender a essa necessidade, que não estava coberta no rol de procedimentos do Sistema Único de Saúde.

E, por fim, para encerrar minha fala, dando respostas aqui positivas para as demandas da comunidade de pessoas com doenças raras, em particular a Abre-te, há a questão do registro de pacientes. Eu vou aproveitar aqui a presença de Dra. Têmis também.

Então, o Ministério da Saúde tem fomentado ações de coleta de informação, de registro de informação das pessoas que vivem com doenças raras no Brasil, um belíssimo projeto tem sido conduzido por Dra. Têmis, aqui, com diversas universidades federais, com diversos serviços de referência em doenças raras. E esse trabalho serve agora de base, ele nos forneceu as bases necessárias, do ponto de vista de conjunto mínimo de dados, como é que a coleta de informações de pacientes deve ocorrer, para que a gente faça, agora, a implementação de um registro brasileiro de pessoas com doenças raras.

Então, veja, a integração pesquisa-serviço acontecendo de um modo vivo e dinâmico dentro do SUS, para que agora, no próximo ano, 2026, a gente comece a lançar as diretrizes para a formulação, para a estruturação desse grande registro brasileiro.

Então, é com muito orgulho que eu também, como professor universitário e pesquisador do campo, trago essa informação. Então, pesquisa se vertendo agora em serviço, e a gente já



## SENADO FEDERAL

### Secretaria-Geral da Mesa

teve as primeiras reuniões, inclusive, com as equipes de saúde digital do Datasus, para poder avançar com essa questão do registro.

Então, nessa pequena existência, existência de dois anos e dez meses da Coordenação de Doenças Raras, a gente já consegue, com toda potência, trazer soluções. Ainda estamos longe do ideal, mas são as sementinhas que a gente começa a plantar, dentro do Sistema Único de Saúde, para resolver esses problemas históricos, para que a gente saia desse cenário de sensação de abandono que as pessoas com doenças raras têm, para mostrar que "olha, o Ministério da Saúde, o Sistema Único de Saúde, ele consegue, sim, ofertar respostas positivas e diretivas para a vida, para a saúde das pessoas que vivem com doenças raras no Brasil".

Então, eu deixo aqui, em nome do Ministro Padilha, em nome da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde, a nossa abertura, enquanto Ministério da Saúde, para receber as mães, as famílias que estão no auditório também, para conversar lá no Ministério da Saúde.

E para esta Casa também, Senadora, a gente está à disposição para o diálogo, o diálogo democrático, e manifestamos aqui o nosso apoio à criação deste mês de conscientização.

Para todas as doenças raras, a questão de educação e conscientização é extremamente importante. Então, achamos extremamente salutar a criação deste mês, e a gente se soma, enquanto Ministério da Saúde, nesse processo de educação em saúde também, de formação, capacitação, alerta aos profissionais de saúde para identificação da síndrome de Rett na nossa atenção básica e na nossa atenção especializada.

Então, um grande abraço e agradeço a oportunidade de estar aqui com vocês.

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI) – Quero agradecer aqui ao Dr. Natan Monsores de Sá e dizer para o Dr. Natan que ele realmente ficou por último pela importância que ele tem em nos ajudar e nos orientar.

Eu já pediria aqui, de antemão, que o senhor nos reservasse um tempinho para nos receber aí no Ministério da Saúde.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

**O SR. NATAN MONSORES DE SÁ** (*Por videoconferência.*) – Claro, Senadora, com o maior prazer, a gente recebe a senhora e pode receber também as mães e a Associação Brasileira de Síndrome de Rett.

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI)  
– E que dia o senhor poderia nos receber? (*Risos.*)

**O SR. NATAN MONSORES DE SÁ** (*Por videoconferência.*) – Senadora, com a provocação da sua assessoria, a gente mobiliza aqui a agenda para recebê-los na próxima semana, se for preciso.

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI)  
– Ótimo. Pode ser na terça ou na quarta-feira.

**O SR. NATAN MONSORES DE SÁ** (*Por videoconferência.*) – Maravilha. É só nos provocar. (*Palmas.*)

**A SRA. PRESIDENTE** (Jussara Lima. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSD - PI)  
– Pois muito obrigada, Dr. Natan. Sei que o senhor vai nos orientar muito bem e vai também – eu acredito, já que o senhor é um convededor de todo esse assunto com relação às doenças raras – segurar nas nossas mãos em relação a tudo isso.

Eu quero aqui agradecer a todos vocês por este momento tão importante. Quero prestar aqui, no encerramento aqui desta audiência pública sobre a síndrome de Rett, os meus sinceros agradecimentos a todos os que construíram esta audiência: ao autor dessa valorosa proposição, meu colega e amigo Senador Romário; às autoridades dos órgãos de saúde pública; aos profissionais de instituições de saúde e de ensino e de pesquisa; aos servidores desta Comissão; a todos cidadãos e cidadãs que nos acompanharam na nossa TV Senado; e em especial às famílias corajosas que compartilharam suas vidas conosco.

Quero especialmente declarar a minha admiração pelas famílias e pelos responsáveis. Não há dúvida de que o impacto sobre as famílias é grande, não há dúvida. Por esse motivo, todos vocês, familiares que estão aqui ou que estão assistindo à TV Senado, merecem meu encarecido apoio por sua coragem, por sua persistência e paciência e, portanto, por sua demonstração inequívoca de amor incondicional.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

De fato, a história de vidas concretas nos impacta mais e nos ensina muito vivamente sobre a situação dramática gerada por essa enfermidade. Restou evidente que há muito a ser feito. Quero crer que sairão todos daqui com um senso de compromisso, com uma disposição de contribuir, com uma sensibilidade genuína para as urgências das doenças raras em geral e, em particular, da síndrome de Rett.

Para finalizar, todos sabem que doenças raras merecem a atenção maior do poder público e da sociedade em geral. E o motivo é simples: doenças raras não são enfermidades com apelo mercadológico ou com grande apelo político. Então, vamos juntos trabalhar para aprimorar as políticas públicas relativas às doenças raras.

Muito obrigada a todos e a todas.

Está encerrada esta audiência pública do Projeto de Lei nº 3.669, de 2023.

Eu gostaria de falar aqui para vocês que eu vou falar com o Presidente desta Comissão, da CAS, que é o Senador Marcelo Castro, por sinal meu conterrâneo e amigo, para que seja pautado aqui esse PL logo, logo, bem próximo, acho que na próxima semana, daqui a uns dez dias, para que seja pautado. Este PL, aqui no Senado, é terminativo. Sendo pautado aqui – e eu creio que vai dar certo –, ele vai para a Câmara.

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

Muito obrigada a todos.

Voltem todos para casa com Deus. (Palmas.)

*(Iniciada às 10 horas e 14 minutos, a reunião é encerrada às 11 horas e 53 minutos.)*