



# SENADO FEDERAL

## **SUBCOMISSÃO PERMANENTE DE DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS** COMISSÃO DE ASSUNTOS SOCIAIS

### **PAUTA DA 6ª REUNIÃO - REMOTA**

**(1ª Sessão Legislativa Ordinária da 57ª Legislatura)**

**05/12/2023  
TERÇA-FEIRA  
às 15 horas**

**Presidente: Senadora Mara Gabrilli**  
**Vice-Presidente: Senadora Damares Alves**



**Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras**

**6ª REUNIÃO, EXTRAORDINÁRIA - REMOTA, DA 1ª SESSÃO LEGISLATIVA  
ORDINÁRIA DA 57ª LEGISLATURA, A REALIZAR-SE EM 05/12/2023.**

**6ª REUNIÃO, EXTRAORDINÁRIA - REMOTA**

***terça-feira, às 15 horas***

# **SUMÁRIO**

<b>FINALIDADE</b>	<b>PÁGINA</b>
<b>Apresentação de relatório das atividades da Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras em 2023.</b>	<b>6</b>

## SUBCOMISSÃO PERMANENTE DE DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS -

PRESIDENTE: Senadora Mara Gabrilli

VICE-PRESIDENTE: Senadora Damares Alves

(5 titulares e 5 suplentes)

TITULARES		SUPLENTE
<b>Bloco Parlamentar Democracia(UNIÃO, MDB, PODEMOS, PDT, PSDB)</b>		
Alessandro Vieira(MDB)(1)	SE 3303-9011 / 9014 / 9019	1 Efraim Filho(UNIÃO)(5) PB 3303-5934 / 5931
Alan Rick(UNIÃO)(5)	AC 3303-6333	2 VAGO
<b>Bloco Parlamentar da Resistência Democrática(REDE, PT, PSB, PSD)</b>		
Mara Gabrilli(PSD)(2)	SP 3303-2191	1 Flávio Arns(PSB)(2) PR 3303-6301
<b>Bloco Parlamentar Vanguarda(PL, NOVO)</b>		
VAGO		1 VAGO
<b>Bloco Parlamentar Aliança(PP, REPUBLICANOS)</b>		
Damares Alves(REPUBLICANOS)(3)	DF 3303-3265	1 VAGO

- (1) Em 11.08.2023, o Senador Alessandro Vieira foi designado membro titular, pelo Bloco Parlamentar Democracia, para compor a comissão (Of. nº 139/2023-SACAS).
- (2) Em 11.08.2023, a Senadora Mara Gabrilli foi designada membro titular e o Senador Flávio Arns, membro suplente, pelo Bloco Parlamentar da Resistência Democrática, para compor a comissão (Of. nº 139/2023-SACAS).
- (3) Em 11.08.2023, a Senadora Damares Alves foi designada membro titular, pelo Bloco Parlamentar Aliança, para compor a comissão (Of. nº 139/2023-SACAS).
- (4) Em 30.08.2023, a comissão reunida elegeu as Senadoras Mara Gabrilli e Damares Alves, Presidente e Vice-Presidente, respectivamente, deste colegiado (Of. nº 161/2023-SACAS).
- (5) Em 31.08.2023, os Senadores Alan Rick e Efraim Filho foram designados membros titular e suplente, respectivamente, pelo Bloco Parlamentar Democracia, para compor a comissão (Of. nº 162/2023-SACAS).

REUNIÕES ORDINÁRIAS:  
SECRETÁRIO(A):  
TELEFONE-SECRETARIA:  
FAX:

TELEFONE - SALA DE REUNIÕES:  
E-MAIL:



**SENADO FEDERAL**  
**SECRETARIA-GERAL DA MESA**

**1ª SESSÃO LEGISLATIVA ORDINÁRIA DA**  
**57ª LEGISLATURA**

Em 5 de dezembro de 2023  
(terça-feira)  
às 15h

**PAUTA**

6ª Reunião, Extraordinária - Remota

**SUBCOMISSÃO PERMANENTE DE DIREITOS DAS PESSOAS**  
**COM DOENÇAS RARAS - CASRARAS**  
COMISSÃO DE ASSUNTOS SOCIAIS - CAS

	Apresentação de relatório das atividades da Subcomissão
<b>Local</b>	Plenário Virtual de Comissão

Retificações:

1. Alteração para Reunião semipresencial. (01/12/2023 16:26)
2. Alteração para Reunião remota. (04/12/2023 11:14)
3. Inclusão de anexo. (04/12/2023 13:31)
4. Atualização de anexo. (05/12/2023 11:07)

## **Apresentação de relatório das atividades da Subcomissão**

### **Finalidade:**

Apresentação de relatório das atividades da Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras em 2023.

### **Anexos da Pauta**

[Relatório](#)



SENADO FEDERAL  
Consultoria Legislativa

**RELATÓRIO Nº           , DE 2023**

**COMISSÃO DE ASSUNTOS SOCIAIS**

**Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras  
(CASRaras)**

**(criada pelo Requerimento nº 53, de 2023, da Comissão de Assuntos Sociais)**

## Índice

1. Introdução	3
2. Aspectos epidemiológicos e clínicos das doenças raras	3
3. A Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras	5
4. Atividades conduzidas no âmbito da	55
4.1. Audiência Pública de 27 de setembro de 2023	5
4.2. Diligência ao Instituto Jô Clemente, em 2 de outubro de 2023	14
4.3. Audiência Pública de 4 de outubro de 2023	17
4.4. Audiência Pública de 18 de outubro de 2023	25
4.5. Audiência Pública de 14 de novembro de 2023	34
5. Sumário das propostas apresentadas durante as atividades	422
6. Principais encaminhamentos adotados durante o segundo semestre de 2023	44
7. Considerações finais	46

## 1. Introdução

A mobilização da sociedade organizada pela defesa e ampliação dos direitos das pessoas com doenças raras ganhou força na última década. O número dessas doenças identificadas pela ciência médica é estimado em cerca de oito mil e, nesse contexto, o grande desafio dos sistemas públicos de saúde de todo o mundo é oferecer uma rede assistencial com serviços especializados no diagnóstico e tratamento dessas enfermidades, muitas das quais são de difícil manejo e não contam com tratamento efetivo conhecido.

Nesse sentido, dando sequência aos trabalhos desenvolvidos no âmbito da Subcomissão Especial sobre Doenças Raras, de caráter temporário, foi criada a Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras (CASRaras), por meio do Requerimento nº 53, de 2023, da Comissão de Assuntos Sociais, de autoria da senadora Mara Gabrilli, com a finalidade de acompanhar e aprimorar as políticas públicas direcionadas às pessoas com doenças raras.

O presente relatório cuida de dar publicidade às atividades da CASRaras realizadas no segundo semestre de 2023, notadamente as audiências públicas e os encaminhamentos dados às questões levantadas ao longo dos debates.

## 2. Aspectos epidemiológicos e clínicos das doenças raras

O conceito de doença rara é baseado em critério exclusivamente epidemiológico e, desse modo, não se consideram, para a sua caracterização, os aspectos etiológicos – embora a maioria das afecções seja de origem genética –, e tampouco as características clínicas, fisiopatológicas e laboratoriais. Por isso mesmo, à exceção da baixíssima incidência, essas doenças não guardam muitas semelhanças entre si. No Brasil, o Ministério da Saúde considera doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos.

Estima-se que existam entre seis e oito mil enfermidades raras diferentes, das quais 75% afetam crianças e 80% têm origem genética, ainda que nem sempre sejam hereditárias. Em cerca de 30% dos casos, as crianças falecem antes de completar cinco anos de idade. Outras doenças raras se manifestam a partir de infecções bacterianas, fúngicas e virais, fatores alérgicos e ambientais, ou são degenerativas e proliferativas. Assim, de modo simplificado, podemos classificar essas doenças da seguinte forma:



- origem genética (anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos do metabolismo); e
- origem não genética (infecciosas, inflamatórias, autoimunes e outras doenças raras de origem não genética).

Todavia, o tema é bastante complexo e, de certa forma, as classificações propostas nem sempre são apropriadas, em virtude da extensa heterogeneidade epidemiológica, etiológica, clínica, propedêutica, terapêutica e prognóstica das afecções que se enquadram na categoria de doença rara. Ou seja, qualquer tentativa de descrição e classificação das doenças raras sempre estará sujeita a falhas.

Do ponto de vista do curso clínico, essas condições, em geral, são crônicas, progressivas, degenerativas e não raramente causam óbito. A maioria não dispõe de tratamento curativo eficaz – embora existam medicamentos para alívio sintomático em alguns casos – e, frequentemente, afetam a qualidade de vida dos pacientes e de seus familiares. Estima-se que menos de 5% das doenças raras tenham algum tipo de tratamento realmente efetivo.

Nesse universo heterogêneo de doenças, evidencia-se um amplo espectro de manifestações clínicas e de prognósticos. De um lado, existem afecções que, uma vez diagnosticadas e tratadas tempestivamente, não produzem qualquer tipo de sequela e nenhum comprometimento significativo da qualidade de vida dos pacientes. Possuem tais características, por exemplo, o hipotireoidismo congênito e a hiperplasia adrenal congênita – doenças rastreadas no teste do pezinho, que se encontra em processo de ampliação no País, após a edição da Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. De outro lado, existem doenças raras que evoluem de forma muito grave, a despeito da tempestividade do tratamento. Ademais, há doenças desprovidas de terapêutica específica, para as quais se pode contar apenas com medidas paliativas. Nesses casos, as pessoas apresentam evolução clínica desfavorável, apresentando complicações clínicas que atingem diversos órgãos e sistemas.

A realidade das pessoas com doenças raras e de suas famílias é diversa, complexa e, muitas vezes, dolorosa e triste. Mas não precisa ser solitária e sem esperanças. É por isso que, todas as vezes que alguma ação possa melhorar a vida dessas pessoas e de suas famílias, seja na área da saúde ou nas demais áreas da vida, temos, todos, de nos empenhar para promover a sua inclusão social e transformá-la em realidade passível de felicidade.

### **3. A Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras**

A Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras, instalada no âmbito da Comissão de Assuntos Sociais (CAS) do Senado Federal, tem a seguinte composição:

**Presidente:** Senadora Mara Gabrilli.

**Vice-Presidente:** Senadora Damares Alves.

**Membros Titulares:** Senador Alessandro Vieira; Senador Alan Rick; Senadora Mara Gabrilli; Senadora Damares Alves.

**Membros Suplentes:** Senador Efraim Filho; Senador Flávio Arns.

### **4. Atividades conduzidas no âmbito da CASRaras**

Ao todo, foram conduzidas quatro audiências públicas no âmbito da CASRaras no segundo semestre de 2023, além de uma diligência externa no Instituto Jô Clemente, no Município de São Paulo.

#### **4.1. Audiência Pública de 27 de setembro de 2023**

##### **I – Identificação**

##### **2ª reunião extraordinária**

**Finalidade:** Debater o estágio atual de implementação do Programa Nacional de Triagem Neonatal, de acordo com a Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Reunião presidida pela senadora Damares Alves.

##### **II – Relato da reunião**

Na reunião estiveram presentes:

- Maria Teresa Alves da Silva Rosa, médica geneticista da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal;

- Helena Pimentel, colaboradora do Programa Nacional de Triagem Neonatal do Ministério da Saúde;
- Daniela Machado Mendes, superintendente-geral do Instituto Jô Clemente;
- Antoine Daher, presidente da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (FEBRARARAS);
- José Simon Camelo Junior, professor associado do Departamento de Puericultura e Pediatria da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto – Universidade de São Paulo (USP);
- Amira Awada, coordenadora da Aliança Brasileira de Associações e Grupos de Apoio a Pessoas com Doenças Raras – Aliança Rara;
- Maurício Fortes Garcia Lorenzo, diretor de negócios da Empresa Brasileira de Correios e Telégrafos;
- Monica Pinheiro de Almeida Verissimo, membro do Comitê Científico da Associação Brasileira de Talassemia (ABRASTA);
- Leonardo Moura Vilela, assessor parlamentar do Conselho Nacional de Secretários de Saúde (CONASS);
- Eduardo Maércio Fróes, Presidente da Abrasta;
- Fátima Ielda Oliveira Braga Vaz, presidente da Associação Brasileira de Amiotrofia Espinhal (ABRAME);
- Joyce Aragão de Jesus, coordenadora-geral de Sangue e Hemoderivados do Ministério da Saúde;
- Tânia A. S. Sanchez Bachega, presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo (SBTEIM).

### **Exposição da convidada - sra. Maria Teresa Rosa**

A convidada afirmou que está na audiência representando a Secretária de Estado de Saúde do Distrito Federal. Iniciou sua exposição explicando sobre a triagem neonatal que se desenvolve nessa unidade da federação.

Inicialmente, explicou o contexto histórico de evolução da triagem. Disse que, no começo, o Distrito Federal (DF) era muito deficitário nesse tipo de procedimento médico, porém com o advento da Lei Distrital nº

4.190, de 2008, a situação mudou e a triagem se tornou muito mais completa. Um exemplo disso é o acesso de todos os nascituros das maternidades de Brasília ao “teste do pezinho”, de maneira mais ampliada, ou seja, 100% de cobertura, com a detecção de um maior número de doenças. A convidada afirmou que apesar da Lei Distrital ser de 2008, foi colocada em prática somente em 2011, com uma reestruturação da Secretaria de Saúde do DF.

Posteriormente foram editadas outras Leis Distritais, que antecederam as leis federais, que ampliaram a instituição de exames na triagem para a detecção de mais doenças. Dessa maneira, a convidada afirmou que a triagem neonatal do DF é uma das melhores do Brasil. Isso ocorreu devido a um conjunto de variados esforços da sociedade, abrangendo os médicos geneticistas, a Secretaria de Saúde, a população e os parlamentares distritais, que são sensíveis à causa de políticas públicas da saúde.

### **Exposição da convidada - sra. Joice Aragão de Jesus**

A convidada explicou que o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) se encontra dentro da Coordenação Nacional de Sangue e Hemoderivados devido ao fato de ter ocorrido a ampliação da triagem neonatal do DF, a exemplo da doença falciforme.

Posteriormente passou a palavra para a convidada, sra. Helena Pimentel, que é colaboradora do Programa Nacional de Triagem Neonatal, do Ministério da Saúde, juntamente com a Dra. Joice.

### **Exposição da convidada - sra. Helena Pimentel**

A convidada iniciou falando sobre os objetivos do PNTN, que são compostos por dois pilares, o assistencial e o informacional. Posteriormente ela falou sobre as paralisações que ocorrem nos programas governamentais.

A convidada, colaboradora do PNTN, do Ministério da Saúde, explicou que o processo de triagem envolve inicialmente a coleta do sangue do paciente, feita em maternidades ou unidades básicas de saúde e enfatizou que não se trata apenas do exame, e sim de algo que necessita de relevância, pois necessita do envolvimento de laboratórios especializados e todas as instâncias do SUS. Além disso, para que a triagem funcione adequadamente, é preciso que todas as regras para sua execução e inclusão de doenças sejam respeitadas.

Posteriormente, a convidada falou sobre os pilares que envolvem o PNTN, sendo o primeiro deles assistencial (coleta das amostras e envio para laboratórios, para detecção de doenças genéticas), de maneira que os serviços assistenciais precisam de profissionais que tenham expertise

para atender os pacientes e as famílias, configurando assim uma rede de apoio adequada. O segundo pilar, informacional, resume-se à necessidade de um laboratório de ponta para suprir as necessidades.

A convidada, em breve fala, abordou a dificuldade de instituir e construir a triagem neonatal, para englobar todo o País, com todas as diversidades e diferenças entre os estados, e que apenas há pouco tempo todos eles adequaram-se e tornaram-se capazes de fazer triagem de hiperplasia adrenal e deficiência de biotinidase.

Ela também falou do atual cenário do PNTN, notadamente, sobre as paralisações que ocorrem em programas como esse, a exemplo dos estados que fazem a coleta para um exame, como o teste do pezinho, mas não conseguem fazer o exame. Nesses casos, o programa fica estático e os familiares acabam inclusive acreditando que o paciente fez o exame, mas na realidade não o fez.

Outro problema mencionado foi o de logística, e de como ampliar a eficiência da triagem, ao passo que alguns estados do País sofrem com a falta de laboratório especializado, de profissionais, de clínicas e hospitais de referência e também de transporte dos exames. Um exemplo disso é o que ocorre com as regiões Norte e Nordeste.

### **Exposição da convidada - sra. Daniela Machado**

A convidada iniciou sua exposição explicando sobre o instituto que ela representa. Primeiramente, disse que ele é o precursor do teste do pezinho no Brasil e, desta maneira, realiza milhões de testes por ano em bebês. Assim como as outras convidadas, enfatizou a importância da triagem neonatal e que não se trata apenas de um simples procedimento médico, e sim um projeto assistencial para a detecção de doenças em crianças, pelo diagnóstico precoce. Exemplificando, ela citou uma doença que se não for detectada em tempo hábil, a criança pode vir a óbito. Além disso, a triagem é uma corrida contra o tempo, um direito garantido pelo Estatuto da Criança e do Adolescente, concluiu.

A convidada enfatizou que o programa assistencial tem várias etapas: desde a capacitação da rede de coleta, ou seja, na habilitação de enfermeiros, de técnicos, profissionais que fazem essa coleta, e também de médicos. Toda a estrutura envolve uma logística para que essa amostra chegue ao destino no menor tempo possível.

Em seguida, a convidada apontou alguns desafios que a triagem enfrenta para implantação do programa, tomando por base o exemplo de um município de São Paulo, e os resultados obtidos.

A convidada concluiu dando destaque à ausência das fórmulas magistrais, de parcerias com centros de referência, um sistema de controle de dados, auxiliar no envio das amostras, desenvolver polos descentralizados para execução desses exames ampliados, implantar telemedicina e revisar o custeio e a remuneração.

### **Exposição do convidado - sr. Antoine Daher**

O convidado afirmou que o DF é atualmente um exemplo em triagem neonatal ampliada, ao detalhar o histórico da triagem neonatal no Brasil.

Em relação ao Brasil, em um contexto geral, falta informação e referências sobre a triagem neonatal para a população, principalmente às mães, sendo necessário adotar campanhas de conscientização para divulgar a relevância da triagem e garantir que os bebês e crianças façam os exames preventivos para a detecção das doenças precocemente.

Além disso, ele disse que o SUS necessita de um processo de atualização para tornar o sistema mais sustentável, um plano de manejo correto, e melhorar a situação dos pacientes portadores de doenças raras, para que ao fim seja estabelecido um “padrão ouro” de triagem neonatal no Brasil.

O convidado também falou sobre a Casa dos Raros, em São Paulo, o primeiro modelo de Centro de Atendimento Integral e Treinamento em Doenças Raras do Brasil, e que visa a oferecer o atendimento realizado por uma equipe multidisciplinar aos pacientes, para o tratamento correto e com eficiente plano de manejo.

### **Exposição do convidado - sr. Eduardo Maércio Fróes**

O convidado falou sobre a relevância da triagem neonatal para pacientes com talassemia. Segundo ele, a Associação Brasileira de Talassemia (ABRASTA), é um grupo de pais de pacientes com talassemia, e uma organização beneficente sem fins lucrativos. Ele explicou que a Abrasta tem como objetivo assegurar o acesso a tratamentos de qualidade e oferecendo suporte aos pacientes.

Ele concluiu dizendo que muitos pacientes começam o tratamento logo após o nascimento, mesmo sem um diagnóstico preciso. Para ele, embora o teste do pezinho seja frequentemente realizado localmente, o acesso aos resultados pode ser limitado, o que torna mais difícil a conclusão do diagnóstico.

**Exposição da convidada - sra. Monica Veríssimo**

A convidada se apresentou como hematologista e hemoterapeuta pediátrica, atualmente vinculada ao Centro Infantil Boldrini (Campinas/SP) e exercendo a função de coordenadora na Câmara Técnica das Talassemias do Ministério da Saúde.

Durante sua exposição, ela compartilhou brevemente informações sobre a talassemia, destacou os obstáculos na triagem neonatal e enfatizou a importância do diagnóstico precoce. Ressaltou que a talassemia é uma condição rara com herança autossômica recessiva, e justificou a urgência do diagnóstico precoce pela necessidade de proporcionar tratamento adequado, com a transfusão sanguínea sendo a primeira abordagem terapêutica.

**Exposição da convidada - sra. Amira Awada**

A convidada, que é coordenadora da Aliança Brasileira de Associações e Grupos de Apoio a Pessoas com Doenças Raras (Aliança Rara), apresentou dados técnicos e mencionou que a Aliança Rara iniciou suas atividades em 2012, quando se percebeu a eficácia de se organizar como grupo para buscar avanços nas políticas públicas.

Ela explicou que a principal missão da instituição é colaborar para o crescimento do País, impulsionando políticas públicas que garantam um sistema de saúde inclusivo e equitativo para pessoas com doenças raras.

Segundo ela, o Brasil já incorporou várias tecnologias para o tratamento de doenças raras, representando um marco significativo para o avanço do PNTN. Ela enfatizou que estabelecer um repasse de verbas com prestação de contas obrigatória pelos gestores municipais e estaduais o que seria um passo importante para impulsionar ainda mais esse progresso, concluiu a convidada.

**Exposição do convidado – sr. José Simon Camelo Junior**

O convidado é professor Associado do Departamento de Puericultura e Pediatria da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - Universidade de São Paulo.

Fez explanação sobre a importância de ampliar a triagem neonatal para galactosemia, doença que tem um tratamento muito fácil, quando constatada logo no início. Mas, para fazer a triagem no método enzimático- colorimétrico ou fluorimétrico e, posteriormente, a análise da

enzima para doença clássica ou estudos de biologia molecular, há exigência de equipamentos complexos. Esses colorimétricos, fluorimétricos e o Spectramax vão custar na faixa de US\$60 mil a US\$100 mil cada.

Após realizar a apresentação dos dados para investimento na triagem para o diagnóstico da doença, o convidado disse que foram obtidos recursos que permitiram a compra do equipamento e a realização da triagem neonatal em 40 mil crianças no Estado de São Paulo. Já foram detectadas dez crianças doentes, que são acompanhadas no serviço universitário. Segundo o convidado, no momento há estudos de custo-efetividade, para demonstrar para o Ministério da Saúde que vale a pena, realmente, fazer a triagem para essa enfermidade.

Todavia, apesar de terem toda a infraestrutura montada, será necessário resolver os problemas básicos da triagem. O convidado enfatizou a necessidade de buscar amostras também nas fronteiras do País, na Amazônia, porque, para ele, os “brasileirinhos do Norte e do Nordeste não valem menos do que os brasileirinhos do Sudeste e do Sul do Brasil”. Finalizou sua fala preocupado com a necessidade de resolver esses problemas básicos, antes de expandir o programa para detecção de outras doenças raras.

### **Exposição da convidada – sra. Tânia Bachega**

A convidada afirmou que, em primeiro lugar, é muito importante ter a intervenção da Coordenação-Geral de Doenças Raras e promover o credenciamento de mais centros de atendimento.

Explicou que a expansão da triagem neonatal requer a inclusão de mais centros, com credenciamento e a capacitação das pessoas como uma medida essencial, sendo essa a principal ação a ser tomada. Em continuidade, disse que a pergunta central é se há verba necessária para essa ampliação. E em geral, a triagem neonatal tem mostrado ter um bom custo-benefício.

Acerca dos problemas identificados, a convidada disse que estão em falta os testes confirmatórios em vários estados. Saliente-se que bebês com valores suspeitos precisam do teste confirmatório, e crianças não tratadas correm o risco de sofrer sequelas. Além disso, ela afirmou que os gestores não têm conhecimento sobre a importância da triagem neonatal.

Ela também disse que é necessário atribuir ao Ministério da Saúde a competência para realizar fiscalizações, destacando que essa supervisão é imprescindível. Além disso, ressaltou a importância de proporcionar educação continuada aos gestores. Lembrou ainda que a triagem neonatal não se trata apenas de teste preventivo, mas, sobretudo de controle de doenças incapacitantes, que se tratadas, haverá economia para o SUS.



A convidada apontou dois grandes desafios na triagem neonatal que podem ser solucionados de maneira ágil.

O primeiro é sobre o processo de licitação. Nesse sentido, sugeriu a importância da presença do presidente do Conass, enfatizando a existência de situações em alguns estados em que as fórmulas dos kits acabam, devido ao reduzido número de nascimentos. Assim, ela propôs a possibilidade de realizar licitações em grupo para evitar essa problemática. A convidada disse que o segundo ponto relevante diz respeito ao transporte de amostras, como problemas de logísticas. Nem sempre os gestores têm verbas para otimizar o tempo de transporte dos kits e nem se sabe o custo para o transporte exclusivo.

### **Exposição do convidado – sr. Maurício Lorenzo**

O convidado disse que vai abordar o papel dos Correios no PNTN, para sanar o problema do transporte dos kits, abordado pela convidada anterior. A participação deles remonta ao período de 2014 a 2018, em colaboração com o Ministério da Saúde. Durante essa parceria, utilizaram o serviço Sedex para distribuir o material biológico referente ao teste do pezinho. Nas discussões com a convidada, ressaltaram a importância e prioridade da rapidez devido à natureza crítica do material e à necessidade de diagnóstico precoce de doenças graves e raras.

Inicialmente, essa parceria foi implementada em sete estados e no DF, sendo posteriormente expandida para todo o território nacional, disse o convidado. Os desafios logísticos, como a distância entre laboratórios, municípios e as infraestruturas de transporte, são relevantes e estão fora do controle direto dos Correios. Ele assegurou que o papel da empresa é o de realizar as entregas rapidamente.

O convidado disse que um outro ponto relevante que discutiu com uma das convidadas é evitar a concentração de grandes volumes de testes para uma única remessa, pois isso pode gerar dificuldades nos prazos para realização dos exames. Apesar da busca por economia na consolidação de volumes para determinados dias, isso deve ser equilibrado para não comprometer os prazos de entrega e a eficácia do diagnóstico nas unidades básicas de saúde. E que o serviço está disponível para todos os municípios, concluiu.

### **Exposição da convidada – sra. Fátima Vaz**

A convidada afirmou que o Universo Coletivo AME é a maior coalizão no Brasil dedicada à doença conhecida como atrofia muscular

espinhal. De acordo com ela, cinco associações combinaram esforços para tentar realmente mudar a progressão dessa doença nas vidas das crianças, e de toda a família.

Ela disse que a missão principal deles é modificar o curso da doença. E por isso, é necessário acelerar a cobertura da AME no PNTN e assegurar o acesso de todos os pacientes aos medicamentos disponíveis no SUS para tratar a doença.

Além disso, a convidada afirmou que o diagnóstico precoce tem um papel crucial nesse processo, até mesmo porque os custos com o tratamento são altos, a exemplo das crianças que precisam de ventilação mecânica e de internação domiciliar. A convidada concluiu apontando a importância de a sociedade conhecer melhor o PNTN, com o propósito do diagnóstico precoce, para que gerações futuras não desenvolvam os sintomas de qualquer outra doença rara, com o avanço das tecnologias e do diagnóstico tempestivo já disponíveis.

### **Exposição do convidado – sr. Leonardo Vilela**

O convidado, médico e assessor parlamentar do Conass, respondeu duas perguntas feitas pela presidente da audiência.

A primeira pergunta foi: qual é a razão para a etapa 1 do programa não estar sendo executada em todos os estados, apesar dos repasses realizados pelo Ministério da Saúde?

A segunda pergunta foi: qual é a razão para a etapa 1 não estar sendo realizada em todos os municípios? E se o convidado concorda com a observação sobre a considerável rotatividade dos gestores da área de saúde em todo o País.

Em relação à primeira pergunta, ele respondeu que a etapa 1 não foi executada em todos os estados do Brasil porque a constante rotatividade de gestores da área da saúde impede isso. Completou afirmando que está sendo conduzida uma análise, onde será realizado um levantamento nos estados para avaliar a situação atual. Além disso, há uma disparidade significativa entre as regiões do Brasil, envolvendo fatores como disponibilidade orçamentária, recursos financeiros, profissionais capacitados e laboratórios equipados.

Sobre o encontro com a convidada, ele disse que está em grupos de trabalho que incluem a gestão tripartite do SUS, o Ministério da Saúde, as secretarias estaduais de saúde (representadas pelo Conass) e as secretarias municipais de saúde (representadas pelo Conasems) para abordar essas questões citadas pela presidente.

O convidado também explicou que é de extrema importância conversar sobre a disponibilidade financeira, de equipamentos, medicamentos e centros médicos que serão utilizados para o tratamento das doenças detectadas pela triagem. Em seguida, ele mostrou-se preocupado com a diminuição da participação do governo nesses gastos, ou seja, não está ocorrendo o investimento necessário no SUS.

#### **Exposição da convidada – sra. Monica Pinheiro de Almeida Verissimo**

A convidada fez breve participação para apenas pontuar a necessidade de também empoderar as pessoas das comunidades e da sociedade civil para que elas saibam dessas patologias raras, incluindo a talassemia maior.

#### **Exposição da convidada – sra. Simone Arade**

A convidada explicou que representa os pacientes portadores da doença conhecida como homocistinúria. Ela explicou brevemente sobre a doença e esclareceu que seus portadores enfrentam grandes dificuldades, como por exemplo a falta de medicamento, de exame para a detecção e tratamento da doença, bem como receber a fórmula, que é considerada um alimento que salva a vida dessas crianças. Para a convidada, é importante também resolver a questão da triagem neonatal, bem como o acompanhamento mediante o tratamento que envolve o fornecimento das fórmulas.

### **4.2. Diligência ao Instituto Jô Clemente, em 2 de outubro de 2023**

#### **I – Identificação**

##### **Diligência externa**

**Finalidade:** Conhecer o fluxo de atividades realizadas pelo Laboratório de diagnósticos do Instituto Jô Clemente

#### **II – Relato da diligência**

As senadoras Mara Gabrilli e Damares Alves realizaram, no dia 2 de outubro de 2023, diligência no laboratório do Instituto Jô Clemente (IJC), localizado no Município de São Paulo, considerado o maior laboratório de execução de exames do teste do pezinho realizados no Brasil,

e credenciado pelo Ministério da Saúde como Serviço de Referência em Triagem Neonatal.

As parlamentares, acompanhadas do médico e representante do Ministério da Saúde em São Paulo, Dr. José dos Santos, foram recebidas pela superintendente-geral do IJC, Sra. Daniela Machado Mendes, que esclareceu que o IJC, antiga Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE) de São Paulo é uma organização da sociedade civil sem fins lucrativos que atua há 62 anos em prol dos direitos, da autonomia e inclusão social das pessoas com deficiência intelectual, doenças raras e Transtorno do Espectro Autista (TEA).

A instituição é pioneira no teste do pezinho na América Latina e no Brasil, já há 47 anos realizando a triagem biológica, sendo o maior serviço de referência no país em número de exames realizados, o que inclui exames para a rede pública e a rede privada. Há 15 anos o IJC realiza os testes ampliados para mais de 50 doenças junto à saúde suplementar e, desde dezembro de 2020, realiza a triagem ampliada no SUS no município de São Paulo por meio de convênio com a Prefeitura de São Paulo. São realizados cerca de 2,7 milhões de exames por ano no Estado de São Paulo, triando mais de 341 mil bebês anualmente. Também são os responsáveis, no Estado de São Paulo, por 67% de toda a triagem neonatal, tanto das maternidades públicas quanto das privadas, mantendo uma cobertura de 98,8%.

O IJC capacita toda a rede, desde os responsáveis pela coleta do material biológico aos técnicos que realizam os exames e os técnicos que fazem a leitura dos resultados. O percentual de amostras adequadas no IJC é de 99%, graças ao treinamento das equipes, coordenadas por pelo menos 508 médicos treinados. São treinadas de 5 a 6 mil pessoas por ano.

A coleta do material é feita em papel filtro. As amostras chegam ao IJC em prazo médio de três a cinco dias, mas também pode ser em sete dias, dependendo da distância e do tipo de transporte escolhido pelo município. Esse tempo entre a coleta, transporte e análise do material e dos resultados é crucial para a vida do bebê. Portanto, não deve ultrapassar o limite de uma semana. A primeira coleta é feita no hospital onde a criança nasceu. Havendo alteração nos exames, é feita uma busca ativa para que os pais compareçam ao IJC para fazer o exame de confirmação do diagnóstico.

Feita a leitura do código de barras de identificação da amostra, outro equipamento realiza a leitura de cada gota de sangue e picota os pontos de melhor concentração para a realização dos exames. Toda a equipe foi devidamente treinada para operar adequadamente e realizar os exames com a qualidade que demanda o trabalho. Os equipamentos, na sua grande maioria, são importados e com custo de compra muito elevados.

A contratação da equipe se dá por seleção, posteriormente passam por 40 dias de treinamento intenso, em seguida vão para a “linha de frente”, mas sob supervisão de um analista sênior. Reforçaram a necessidade de se fortalecer os cursos de biologia e de biomedicina para qualificar ainda mais esse tipo de trabalho.

Foi apresentado um kit específico para a realização de exames que detecta a hiperplasia adrenal congênita, que vem da Finlândia ou dos Estados Unidos. Há um laboratório de controle da qualidade, com dois ou três controles em cada placa de análise. Cada placa tria até nove amostras por vez. O aparelho picota até duas placas de amostras por vez. Esses picotadores vêm da Finlândia, referência em equipamentos de triagem neonatal. Até há alguns poucos equipamentos nacionais, mas a aquisição é difícil e burocrática.

Atualmente, o IJC está fazendo a transição de equipamentos, substituindo os antigos por equipamentos novos de maior performance e automação. O equipamento que faz a cromatografia líquida de alta performance (HPLC) leva 22 horas para a eletroforese, enquanto o equipamento com método *Capillary*s realiza os testes de eletroforese de proteínas e hemoglobinas, imunotipagem e HbA1c em apenas uma plataforma e de modo automatizado, em apenas duas horas. O IJC adquiriu, via comodato, dois *Capillary*s da França.

As amostras de material biológico ficam guardadas por quatro meses em câmara fria. Posteriormente vai para um “arquivo morto”.

Atualmente, o IJC realiza de sete a oito mil exames por mês, mas há capacidade para 30 mil exames/mês, o que poderia beneficiar outros estados sem a mesma capacidade tecnológica e de recursos humanos.

O Instituto está realizando parceria com o Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovação (MCTIC) para iniciar a produção com tecnologia nacional.

Lembraram que apenas uma empresa no Brasil faz testes para as doenças lisossomais. É preciso regionalizar a tecnologia, dos menores aos maiores centros populacionais. Um espectrômetro de massas, que custa cerca de R\$2 milhões, faz a leitura de até 10 placas, realizando até sete mil exames por vez.

A busca ativa é um serviço crucial para o PNTN, mas ainda constitui um “gargalo”. Muitos pais não retornam para a confirmação dos exames em caso de alteração. Muitas vezes é preciso acionar os serviços dos conselhos tutelares. O IJC localiza os pais dos bebês que apresentaram alteração no primeiro exame, para que compareçam para os testes de confirmação.

As prefeituras municipais fazem o transporte dos pais e dos bebês, porém muitas vezes precisam acionar o serviço social para que a Secretaria Municipal de Saúde acelere o processo, porque, a depender da condição suspeita, a criança pode falecer antes mesmo de confirmar a doença. Muitos pais não comparecem por dificuldade no transporte da criança. Por não ter ainda um diagnóstico, a criança não tem direito ao benefício de prestação continuada (BPC) ou transporte público gratuito.

Após a confirmação de uma doença, as famílias triadas no Município de São Paulo recebem o serviço de aconselhamento genético. A depender da doença identificada, são feitos painéis moleculares para os pais e irmãos.

### **4.3. Audiência Pública de 4 de outubro de 2023**

#### **I – Identificação**

##### **3ª Reunião Extraordinária**

**Finalidade:** Debater o diagnóstico e o tratamento da hidrocefalia de pressão normal. Reunião presidida pela senadora Mara Gabrilli.

#### **II – Relato da reunião**

Na reunião estiveram presentes:

- Natan Monsores de Sá, coordenador-geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde;
- Marco Túlio Gualberto Cintra, presidente da Sociedade Brasileira de Geriatria e Gerontologia;
- Fábio Simões Fernandes, médico neurocirurgião do Hospital Universitário de Brasília, da Universidade de Brasília (HUB/UnB);
- Breno José Alencar Pires Barbosa, coordenador do Departamento Científico de Neurologia Cognitiva e do Envelhecimento da Academia Brasileira de Neurologia (ABN);
- Ana Maria Ribeiro de Moura, representante da Sociedade Brasileira de Neurocirurgia;

- Leandro Silva Moura, servidor da Gerência-Geral de Tecnologia de Produtos para Saúde da Anvisa; e
- Fernando Campos Gomes Pinto, neurocirurgião do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (HCFMUSP).

### **Exposição do convidado – sr. Natan Monsores de Sá.**

Após uma breve apresentação, o convidado discutiu a sutil linha divisória entre o que caracteriza um adoecimento e o que pode ser interpretado como sintoma de outras condições. Enfatizou a importância desses sinais como marcadores relevantes, especialmente para condições raras, que, embora menos prevalentes em adultos e idosos, englobam casos como a síndrome de Dandy-Walker, malformação de Chiari e outras condições congênitas que exercem impacto significativo na vida daqueles que enfrentam doenças raras.

O convidado destacou que durante o governo Lula foi estabelecida a Coordenação-Geral de Doenças Raras no âmbito do Ministério da Saúde. Enfatizou que essa coordenação tem desempenhado um papel crucial na produção de documentos orientadores para o campo das doenças raras. Disse que o objetivo é padronizar uma abordagem para permitir o diálogo eficaz com diversas outras condições neurodegenerativas que impactam os ciclos de vida das pessoas e que persistem de maneira crônica ao longo de toda a vida.

Prosseguindo em seu discurso, o convidado afirmou que o SUS foi concebido por uma série de sanitaristas com foco no atendimento de doenças transmissíveis, epidemias e pestes que assolavam a população. Com o acesso às vacinas e melhoria nas condições de vida, outros desafios surgiram, e abordou a ocorrência de uma transição epidemiológica na população, na qual surgem com maior intensidade quadros de adoecimento crônico, degenerativo, persistente e incapacitante.

Ressaltou a importância de enxergar não apenas as doenças e tecnologias, mas principalmente as pessoas, com uma abordagem centrada nos cuidados, enfatizando a importância dos cuidados contínuos. Salientou que uma pessoa com hidrocefalia necessita de monitoramento e acompanhamento contínuo no sistema de saúde, contando com atenção integrada, envolvendo fisioterapia, terapia ocupacional e outros cuidados. Reconheceu a complexidade desse cenário, mas observou a existência de centros de reabilitação e unidades ambulatoriais que têm oferecido esses serviços, e destacou que a oferta ainda não atende plenamente às necessidades e demandas da população.

O convidado abordou outra dimensão fundamental dessas condições, destacando as questões biopsicossociais envolvidas. Ele observou situações de sofrimento significativo tanto para as famílias quanto para as próprias pessoas afetadas. Expressou compreensão sobre o impacto emocional ao testemunhar o pai, a mãe ou idosos, por exemplo, perdendo o controle sobre si mesmos, experimentando uma perda progressiva da capacidade cognitiva e enfrentando uma zona de pensamento difusa, onde a articulação de ideias, memórias e lembranças torna-se desafiadora. Reforçou a necessidade de preparar o sistema de saúde para lidar não apenas com os aspectos biomédicos, mas também com as questões psicossociais que envolvem indivíduos e suas famílias.

Ele enfatizou que o trabalho deles envolve uma questão de habilitação, destacando que a habilitação para serviços de doenças raras não é abrangente o suficiente para incluir, por exemplo, a habilitação em neurologia. Disse que no Brasil, existe um número insuficiente de médicos neurologistas e de neurocirurgiões disponíveis nas diversas unidades do SUS. Ele mostrou a variedade de habilitações existentes dentro do Ministério da Saúde, abrangendo desde condições como a fibrose cística até serviços de aconselhamento genético, e afirmou que existem aproximadamente 516 serviços habilitados. Destacou a expectativa de fomento, incluindo investimentos na área de neurologia, com um aporte significativo de cerca de R\$77 milhões destinados ao atendimento de pessoas com doenças raras dentro dessa rede. Concluiu o discurso enfatizando que o SUS oferece diversos procedimentos relacionados a doenças raras, indicando um comprometimento com a abordagem dessas condições na saúde pública brasileira.

### **Exposição do convidado – sr. Leandro Silva Moura**

Leandro iniciou seu discurso destacando o papel da Anvisa, responsável por proteger e promover a saúde da população por meio da avaliação de riscos e controle sanitário de produtos e serviços. Ele ressaltou que, no âmbito desse controle sanitário, a Agência também desempenha a função de regular dispositivos médicos, sendo essa uma das atividades da Gerência-Geral de Tecnologia de Produtos para a Saúde.

Ao aprovar um dispositivo, a Anvisa está, na verdade, avaliando e garantindo tanto a segurança quanto a eficácia desse dispositivo para o uso pela população brasileira. Ele expressou satisfação em trazer para o País novas tecnologias e dispositivos que beneficiam a população, sempre com o objetivo de protegê-la e garantir o acesso a produtos seguros e eficazes.

### **Exposição do convidado – sr. Marco Tulio Gualberto Cintra**



O convidado iniciou seu discurso abordando a hidrocefalia de pressão normal (HPN), observando que, apesar da tríade clássica de alteração cognitiva, incontinência urinária e alteração da marcha, necessariamente o diagnóstico não é fácil. Ele afirmou que esses sintomas podem estar associados a várias patologias, como como doença de Alzheimer, demência vascular, hematoma subdural crônico, neoplasias, entre outras, sendo esse o amplo espectro de doenças com as quais a HPN pode ser confundida.

O convidado expressou preocupação com o baixo nível de conhecimento sobre a HPN, especialmente considerando o rápido envelhecimento da população. Ele questionou o nível de conhecimento da população em relação às doenças raras que afetam os idosos, ressaltando que o envelhecimento rápido pode ser correlacionado com o aumento da prevalência de doenças raras. Além disso, levantou a questão crucial sobre o preparo dos profissionais da atenção primária em relação às doenças raras, por ser a porta de entrada para o atendimento médico. Ele enfatizou a importância do rastreamento dos pacientes com sinais e sintomas de HPN.

Ele ressaltou que o diagnóstico da doença necessita do exame de neuroimagem, recurso com enorme fila de espera no SUS, causando atraso no diagnóstico e colaborando para um prognóstico que comprometerá a qualidade de vida do paciente. Prosseguiu enfatizando o baixo letramento em saúde da população e que a conscientização para o diagnóstico precoce é necessária para o diagnóstico precoce de doenças.

O convidado apresentou algumas sugestões para a melhor atenção à saúde da população que envelhece rapidamente, que incluem a capacitação das equipes para triagem e o investimento em equipamentos de neuroimagem. Finalizando seu discurso, o convidado enfatizou a necessidade de padronizar um protocolo, especialmente para a linha de investigação da HPN e outras doenças raras que afetam o sistema nervoso central.

A presidente fez uma pergunta ao convidado sobre a existência de outros exames, além do *tap test*, que sejam precisos. Fábio Fernandes respondeu afirmando que a imagem, como exames de neuroimagem, é capaz de demonstrar se há um acúmulo de líquido maior do que o normal, resultando na atrofia do cérebro ao longo do tempo. Ele explicou que existem índices que indicam se o volume de líquido está acima do esperado, levando em consideração o grau de atrofia cerebral.

O convidado explicou que o aumento dos ventrículos no exame de neuroimagem não necessariamente indica HPN. O paciente pode ter um aumento dos ventrículos e ainda ser uma pessoa hígida e funcional. Nesse ponto, é necessário realizar um teste funcional. Ele explicou que a cirurgia consiste em aliviar um pouco da pressão da cabeça por meio de uma válvula.

Essa válvula é responsável por drenar o excesso de líquido, e em seguida, é realizado o *tap test*, que envolve uma punção na coluna da pessoa para retirar um volume de líquido e simular uma redução. Ele concluiu que se essa simulação de retirada de líquido for bem-sucedida, as chances de a cirurgia ser muito eficaz e benéfica são bastante altas.

A presidente questionou se essa era a opção principal, e o convidado respondeu que é a melhor opção. O convidado adicionou a existência de alguns testes relacionados à fisioterapia e à questão postural. Citou um teste que envolve a colocação de um dreno lombar no paciente, em ambiente hospitalar. Destacou que esses testes são muito complexos e que o *tap test* pode ser realizado em poucas horas no consultório.

### **Exposição do convidado – sr. Fábio Simões Fernandes**

O convidado iniciou a sua fala reforçando a afirmação feita pelo convidado anterior, que destacou a importância do diagnóstico precoce, uma vez que o diagnóstico feito antes dos dois anos do início dos sintomas garante a eficácia do tratamento. Acima desse período, a eficácia do tratamento cai drasticamente.

Seguiu destacando que a HPN é uma doença rara e que por definição representa uma pequena fração de uma doença mais prevalente. Para o convidado, o treinamento das equipes de saúde deve se concentrar na identificação da causa de uma síndrome demencial antes de se direcionar especificamente para o diagnóstico da HPN.

A presidente indagou se o diagnóstico é por exclusão, e o convidado respondeu que não é apenas por exclusão, pois o diagnóstico leva em consideração os sintomas e as imagens. Ele afirmou que há uma sugestão diagnóstica baseada na tríade composta pela incontinência urinária, a alteração de marcha e a deficiência cognitiva.

O convidado finalizou destacando que muitos dos pacientes idosos ainda são funcionais, trabalham e contribuem financeiramente para suas famílias, e o diagnóstico precoce, seguido do tratamento, garantem a preservação da capacidade funcional impactando na qualidade de vida do paciente e da sua família.

### **Exposição da convidada – sra. Ana Maria Ribeiro de Moura**

A convidada participou da reunião por videoconferência e iniciou seu discurso enfatizando que o quadro de demência causado pela HPN muitas vezes é confundido com a doença de Alzheimer e afasta o paciente ainda produtivo das suas atividades. No entanto, reforçou que a demência nos casos de HPN é reversível.

Continuando seu discurso, a convidada explicou a fisiopatologia do envelhecimento cerebral e ressaltou a importância da conscientização e da educação, especialmente nas escolas de medicina e entre os profissionais da linha de frente. Finalizou sua participação destacando a necessidade de capacitação não apenas dos médicos, mas de todos os envolvidos no atendimento.

### **Exposição do convidado – sr. Breno José Alencar Pires Barbosa**

O convidado iniciou sua fala esclarecendo que, embora estivesse ali para falar de doenças raras, a HPN não é exatamente uma doença tão rara para os integrantes da Academia Brasileira de Neurologia, visto que a demência ocasionada por essa patologia não é uma condição rara, sendo cada dia mais comum, devido ao envelhecimento da população.

O convidado reforçou que, além da perda cognitiva, os neurologistas estão atentos à possibilidade da HPN em idosos com dificuldades de marcha. Muitas vezes, a dificuldade cognitiva pode passar despercebida, mas a manifestação precoce da moléstia pode ser a marcha lenta, com passos curtos e os pés colados no chão.

Mencionou os desafios que impedem o diagnóstico precoce da HPN, que incluem a escassez de uma avaliação especializada, número reduzido de médicos treinados para a realização da punção lombar para o *tap test*, e a necessidade de uma equipe multiprofissional para garantir o tratamento do paciente.

O convidado enfatizou a cautela na indicação da cirurgia e a necessidade de acompanhamento para estar atento às complicações da doença e do tratamento. Destacou ainda a importância dos fisioterapeutas, que possuem expertise no treino da marcha e na reabilitação.

Finalizou o seu discurso dizendo que a Academia Brasileira de Neurologia fez um artigo de consenso, no ano de 2022, sobre o diagnóstico das demências e disse que inclusive foram passadas orientações no âmbito do SUS, para garantir o cuidado, uma uniformização nos testes e na avaliação do idoso com demência.

### **Exposição do convidado – sr. Fernando Campos Gomes Pinto**

O convidado falou sobre o diagnóstico e o tratamento da HPN, apresentou o histórico da doença e do desenvolvimento da válvula utilizada para o tratamento.

Ressaltou que o problema começa com um distúrbio hidrodinâmico, resultando em uma inadequada perfusão sanguínea do tecido cerebral ao redor do ventrículo. Progressivamente, essa região do cérebro

pode sofrer danos semelhantes a um acidente vascular cerebral (AVC), e as alterações neurológicas associadas a essa manifestação clínica podem se tornar permanentes. O convidado destacou que um prazo máximo de 24 meses é considerado limite para realizar o diagnóstico e a intervenção, a fim de evitar problemas definitivos.

Segundo o convidado, a abordagem clínica para pacientes com suspeita de HPN envolve protocolo detalhado, seguido tanto na Universidade de São Paulo como em outras instituições pelo mundo. Descreveu que, na primeira etapa desse processo, os pacientes passam por uma avaliação clínica minuciosa, que inclui uma triagem inicial que envolve a tomografia de crânio. Em alguns casos, é realizada uma ressonância magnética do encéfalo, incluindo o estudo do fluxo liquórico.

Continuando seu discurso, afirmou que, diante da hipótese diagnóstica estabelecida, os pacientes são encaminhados ao *tap test*, que deve ser avaliado por profissionais qualificados, como neuropsicólogos e fisioterapeutas, por meio de testes pré-estabelecidos, analisando se há melhora nas condições do paciente antes e depois do procedimento. A presença de melhora nesse teste indica a possibilidade de o paciente ser um candidato adequado para intervenção neurocirúrgica. Nos casos de resultados negativos no *tap test*, o procedimento não exclui a possibilidade de melhora do paciente e o exame é repetido após um mês.

O convidado explicou que, além do *tap test*, outros testes alternativos, como o teste da infusão (envolvendo a infusão de líquido cefalorraquidiano em vez de sua retirada) e a drenagem lombar externa (simulando a válvula), são indicados. No entanto, o convidado alerta que esses procedimentos apresentam desafios adicionais, como o risco de meningite e outras complicações, exigindo internação e equipamentos específicos.

Alguns vídeos apresentando pacientes deambulando após a realização dos procedimentos foram exibidos a pedido do convidado, que destacou a importância da avaliação da tomografia de crânio, um exame simples, que está amplamente disponível na rede do SUS.

O convidado concluiu sua fala destacando que se estima que mais de 120 mil brasileiros possam ter HPN, mas a maioria não tem o diagnóstico estabelecido. Ele sugeriu a importância de realizar triagens em asilos e instituições que cuidam de idosos, pois muitas pessoas podem estar sofrendo de uma condição reversível sem um diagnóstico adequado.

Questionado quanto a viabilidade das visitas às instituições para determinação de diagnóstico de HPN, o convidado afirmou que é possível, contudo, não há disponibilidade de válvulas para os pacientes portadores de HPN. Informou que essa válvula já é vendida no sistema suplementar, então

o paciente que tem condições de pagar ou um plano de saúde para fornecer pode ter a válvula implantada. Enfatizou que já existem muitos pacientes no Brasil com essa válvula.

O convidado concordou com a colocação da presidente, que defendeu a HPN como uma doença rara e citou que, em trabalhos epidemiológicos, a moléstia é considerada rara, especialmente ao considerar a prevalência em outros países, como a Noruega, onde a prevalência é de 22 casos para cada 100 mil habitantes. No entanto, ele ressaltou que essa classificação pode ser desafiadora devido à natureza idiopática da condição, onde a causa é desconhecida. Explicou que avanços na compreensão da HPN indicam possíveis ligações genéticas no sistema glinfático, incluindo componentes como a aquaporina 4. Isso sugere que, para alguns pacientes, tratamentos futuros podem não exigir procedimentos invasivos, como a instalação de válvulas ou intervenções cirúrgicas.

A presidente perguntou se não há um percentual de pessoas que são diagnosticadas, por exemplo, com Alzheimer ou com Parkinson, e que, na verdade, é a hidrocefalia. O convidado disse que tem o privilégio de conduzir o ambulatório e prestar atendimento especializado a pacientes desse perfil, mas que é crucial reconhecer que aproximadamente 1,2 milhão de indivíduos no Brasil convivem com a demência de Alzheimer, representando mais da metade dos casos de demência, reforçando a importância da precisão diagnóstica desde as fases iniciais.

O convidado salientou a importância de um diagnóstico preciso desde o início do processo de avaliação, pois o diagnóstico equivocado pode influenciar a percepção do paciente sobre sua própria saúde, impactando negativamente o tratamento e a qualidade de vida. Nesse contexto, o convidado disse que serviços de saúde de referência otimizam as chances do tratamento e contribuem para a construção de uma base sólida para a compreensão e gestão da condição, promovendo um impacto positivo na vida dos pacientes e de suas famílias.

Finalizado a intervenção do último convidado, a presidente fez algumas perguntas enviadas pelos cidadãos, que foram esclarecidas pelos convidados. Todos enfatizaram a importância da atenção primária no diagnóstico precoce e defenderam que o papel da atenção primária não é necessariamente o diagnóstico de HPN, mas o seu rastreio. Os médicos defendem o rastreio da condição, porque conseguem detectar precocemente todas essas situações e encaminhar para quem possa fazer o diagnóstico adequado.

Um dos convidados destacou a necessidade de traduzir e validar uma escala de fácil aplicação para o diagnóstico da HPN, considerando que algumas escalas europeias são complexas para serem implementadas em

larga escala, e mencionou a escala japonesa como sendo uma alternativa mais acessível e adequada.

Quanto ao implante de válvula, o convidado enfatizou a importância da escolha entre uma válvula de pressão fixa e a programável. Destacou que a inserção da válvula programável demanda uma abordagem mais especializada e a aquisição de habilidades específicas para lidar com o paciente de forma contínua. Ao contrário de intervenções cirúrgicas convencionais, o uso da válvula programável exige um acompanhamento constante por parte dos profissionais de saúde.

#### **4.4. Audiência Pública de 18 de outubro de 2023**

##### **I – Identificação**

##### **4ª Reunião Extraordinária**

**Finalidade:** Debater acesso às fórmulas dietoterápicas para erros inatos do metabolismo e para outras condições de saúde raras e a qualidade das fórmulas nutricionais metabólicas disponibilizadas pelo SUS. Reunião presidida pela senadora Mara Gabrilli e pelo senador Flávio Arns.

##### **II – Relato da reunião**

Na reunião estiveram presentes:

- Ida Schwartz, chefe do Serviço de Genética Médica e Referência em Doenças Raras do Hospital de Clínicas e Porto Alegre (HCPA) e Professora Titular do Departamento de Genética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul (UFRGS);
- Soraia Poloni, nutricionista da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal Erros Inatos do Metabolismo;
- Monique Poubel, nutricionista do Centro de Referência em Doenças Raras do Hospital de Apoio de Brasília da Secretaria do Estado de Saúde do Distrito Federal;
- Ana Rita Ferreira, nutricionista do Ambulatório de Triagem Neonatal do Instituto Jô Clemente;
- Simone Arede, representante da Associação de Mães Metabólicas;

- Kelly Poliany de Souza Alves, coordenadora-geral de Alimentação e Nutrição do Ministério da Saúde;
- Natan Monsores de Sá, coordenador-geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde;
- Andressa Gomes de Oliveira, gerente substituta de Regularização de Alimentos da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA); e
- Renata Zago Diniz Fonseca, gerente de Inspeção e Fiscalização Sanitária de Alimentos, Cosméticos e Saneantes da Anvisa.

### **Exposição da convidada - sra. Ida Schwartz**

A convidada deu início à sua fala discorrendo sobre a definição do grupo de doenças e condições genéticas, raras e crônicas, esclarecendo que, ao se falar em doença crônica, erros inatos do metabolismo podem ser um exemplo, uma vez que a pessoa que nasce com essa alteração genética permanecerá com ela a vida toda, conseqüentemente, seu tratamento também será da infância até a “melhor idade”. Condição, essa, diferente de uma pessoa que desenvolve câncer e, dependendo do tipo de câncer, terá a possibilidade de realizar um tratamento pontual.

Explicando melhor o que são os erros inatos de metabolismo, a convidada detalhou que são condições em que as alterações genéticas farão com que a pessoa não produza uma enzima em quantidade suficiente para o seu metabolismo normal. Citou como exemplo de doença genética rara mais prevalente no Brasil, a fenilcetonúria, onde a pessoa não tem uma enzima chamada fenilalanina hidroxilase, causando um aumento do substrato da enzima fenilalanina.

Por analogia, a convidada ainda classificou a diabetes e a doença celíaca como doenças crônicas, por dependerem de tratamento dietoterápico. Assim, informou que serão tratados os grupos que não dependem de estratégias nutricionais para o seu tratamento, sendo os três principais, a fenilcetonúria, a homocistinúria clássica e a aminoacidopatia.

Acerca dos protocolos, a convidada informou que não existem protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas do Ministério da Saúde para nenhum erro inato do metabolismo. Já as fórmulas metabólicas, somente aquelas para os grupos fenilcetonúria ou homocistinúria clássica fazem parte do componente especializado de dispensação de medicamentos do SUS, enfatizou a convidada.

Diante dessa afirmativa, explicou que o tratamento depende de deixar o aminoácido que está envolvido na doença em níveis normais no

paciente, restringindo a ingestão de alimentos proteicos na dieta, já que as proteínas são formadas por aminoácidos. Porém, como não é possível restringir a ingestão de somente um aminoácido, é feita a dieta suplementar através da fórmula metabólica, contendo aminoácidos essenciais para o desenvolvimento do indivíduo, com exceção do aminoácido envolvido na doença.

A convidada esclareceu, ainda, que esse tratamento é muito efetivo se for seguido corretamente por toda a vida, evitando que a pessoa possa ter alguma deficiência cognitiva, trombose ou derrame cerebral, podendo evoluir para o óbito.

Para concluir, a convidada expressou sua preocupação em relação à classificação dessa fórmula na legislação, sendo vista como alimento e não como medicamento, trazendo uma série de discussões, sobre como ela deve ser aprovada e de como ela deve ser regulada e fornecida. Informou também, que em vários estados e cidades do interior essa fórmula é escassa, de maneira recorrente, devido a falhas na distribuição e que, a própria forma de licitação gera problemas relacionados à adaptação dos pacientes, uma vez que, seguindo o princípio da licitação, o Estado deve adquirir a formulação com o menor preço. Sua última preocupação expressa foi quanto à falta de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas para outros erros inatos de metabolismo que necessitam de uma dieta hipoproteica e a inserção no componente de medicamentos especializados do SUS.

### **Exposição da convidada - sra. Soraia Poloni**

A convidada deu início à sua fala explicando que a dieta é feita para que, por meio da restrição na quantidade de proteínas, se possa prevenir a intoxicação pelo aminoácido que se acumula na doença. A causa dessa intoxicação é o acúmulo no sistema nervoso central, que na maioria das vezes, gera sequelas irreversíveis, conforme explicou a convidada.

Informou que a história do tratamento dietético não é necessariamente recente, em que o primeiro paciente tratado dessa forma tinha fenilcetonúria, se tornando um modelo de sucesso de tratamento dietético, que foi replicado para outras doenças. Segundo a convidada, há três pilares importantes para o sucesso desse tratamento, sendo o primeiro a restrição de proteínas, o segundo tratando-se do uso dessa fórmula e o terceiro que é a triagem neonatal. Dessa forma, garante-se que o paciente tenha o diagnóstico e comece esse tratamento antes do início dos sintomas, uma vez que muitos desses sintomas, especialmente neurológicos, são irreversíveis.

Essas fórmulas são isentas ou tem muito baixa concentração do aminoácido que intoxica, na doença em questão, e vão fornecer um aporte



muito importante de vitaminas, minerais e outros aminoácidos essenciais, sendo fundamental tanto para o controle da doença, quanto para a nutrição. Outra questão trazida pela convidada foi acerca da dosagem, que é diferente de medicação, uma vez que, a quantidade da fórmula vai ser prescrita de acordo com a doença, com a idade e com a tolerância, sendo completamente individualizada, compondo a base da alimentação desses indivíduos. Foi destacado pela convidada as inovações tecnológicas desenvolvidas acerca desses produtos.

Outra questão levantada pela convidada foi sobre a baixa palatabilidade, ou seja, em geral, as fórmulas são desagradáveis para o paladar, seja em sabor e odor. Essa situação afeta a adesão dos pacientes, que necessitam tomar esse produto em grandes quantidades, várias vezes ao dia. Assim, a convidada destacou ser necessário que as fórmulas sejam apropriadas para a idade, a composição nutricional e aos vários tipos de paladares para que o paciente possa escolher aquela que consegue ingerir de forma mais fácil ou menos difícil, aderindo ao tratamento.

Para finalizar, a convidada frisou a discussão feita sobre se esses produtos são alimento ou medicamento, esclarecendo que, quando tratados como alimentos, a regulação é mais frouxa, impactando bastante a qualidade dos produtos que chegam ao mercado, pois produtos e suplementos para fins especiais não necessitam de nenhum teste prévio de segurança antes de entrar no mercado. E, se falando da parte nutricional, esses produtos não têm uma composição de nutrientes indicada em nenhum regulamento com mínimo e máximo de nutrientes que seriam seguros para o mesmo tipo de nutrientes que eles devem conter.

### **Exposição da convidada - sra. Monique Poubel**

A convidada deu início direcionando sua fala aos alimentos hipoproteicos, ocupantes do terceiro lugar no tratamento dos erros inatos do metabolismo. Afirmou que a alimentação e a nutrição são fundamentais para o tratamento dos erros inatos no metabolismo e 75% das doenças raras que manifestam na primeira infância, podendo a alimentação ser gatilho de uma descompensação metabólica para esses pacientes. Informou que, com a Lei nº 14.154, de 2021, que ampliou o número de doenças rastreadas pelo teste do pezinho, abriu-se um leque de possibilidades diagnósticas de vários erros inatos do metabolismo, sendo 12 subcategorias.

Esclareceu que, o objetivo geral do tratamento nos erros inatos do metabolismo é reduzir essa produção de substâncias tóxicas, restringindo o nutriente afetado através da dieta do paciente e fornecendo caloria, proteína, vitaminas e minerais que são essenciais para o desenvolvimento da

criança. A convidada destacou alguns itens, como as fórmulas e os alimentos industrializados com baixo teor de proteína.

A convidada explicou que o manejo energético dessas doenças é muito exigente e que, além de todas as diretrizes seguidas e orientações feitas aos pacientes, deve-se prover energia, reforçando a importância dos alimentos especiais hipoproteicos. Assim, é necessário assegurar uma alimentação segura e equilibrada de energia.

O alimento hipoproteico é aquele que contém baixo teor de proteínas, mimetizando os alimentos comuns, como por exemplo o arroz, macarrão, entre outros, que têm menos de meio grama de proteína por 100g de conteúdo do alimento, esclareceu a convidada, que também explicou que esses alimentos devem fornecer em torno de 50% da ingestão diária de energia e vão ajudar a adicionar uma diversidade na dieta, manter a saciedade e a adesão, auxiliando no controle metabólico.

Segundo a convidada, existem poucos trabalhos em relação ao alimento hipoproteico na literatura, porém, um estudo feito na Arábia Saudita mostrou que a disponibilidade do alimento hipoproteico tem sucesso na melhoria do resultado bioquímico do paciente, melhora o parâmetro de crescimento e contribui para o aumento da ingestão de energia. Com isso, afirmou que no Brasil não há alimento hipoproteico para distribuir, dificultando a indicação dessas dietas aos pacientes pelas clínicas.

Reforçou, ainda, que a inclusão dos alimentos e de fórmulas com melhor palatabilidade auxilia no tratamento. Em termos de regulação sanitária, informou que existe uma resolução que fala sobre alimentos utilizados para necessidades especiais, assegurando que esses alimentos devem ser isentos de aminoácidos e da proteína associada ao distúrbio. Porém, na realidade, não existe a isenção, e sim um baixo teor.

Citou que, em alguns países, há a exigência de normas de controle de qualidade, padrão de identidade e qualidade e definição de regras específicas de rotulagem. A convidada disse que acredita que no Brasil também deveria existir critérios de composição para que os riscos de consumo por pessoas que não necessitam sejam minimizados.

Para finalizar, a convidada informou que a dieta com baixa proteína traz um fardo econômico alto, podendo levar a uma adesão insuficiente do tratamento, podendo ocasionar potenciais consequências graves para a saúde do paciente, agravando a insegurança alimentar e o risco de descompensação metabólica. Assim, sugeriu a criação políticas públicas que disponibilize para os pacientes alimentos especiais.

**Exposição da convidada - sra. Ana Rita Ferreira**

A convidada iniciou sua fala destacando a complexidade do tratamento dietético não somente para os pacientes, mas para os pais e responsáveis, citando algumas barreiras que dificultam o tratamento, como os sabores e odores desagradáveis, o acesso a esses alimentos especiais devido ao alto custo e algumas características familiares e sociais.

Segundo estudos apresentados pela convidada, as taxas de não adesão, no Brasil, não estão ligadas à faixa etária nem à transição do período de infância para a fase adulta. Aqui, os níveis inadequados já estão presentes na infância. Com a restrição da dieta, a integração social sofre interferências negativas, como por exemplo em escolas, festas ou no próprio ambiente de trabalho.

A convidada explicou que a forma de manejo também contribui para isso, uma vez que esses alimentos são muito específicos e precisam ser pesados em balanças digitais, para que o paciente consuma a quantidade prescrita pelo profissional que o acompanha. Além disso, com o alto custo, cerca de 95% dos pacientes não conseguem comprar esses alimentos especiais, acrescentou a convidada.

Questões importantes que foram trazidas pela convidada estão relacionadas, por exemplo, ao mau hálito após o consumo; a dificuldade no preparo, em decorrência da dificuldade de diluição e pela dificuldade de transporte da embalagem; e sobrecarga financeira após o diagnóstico. Questões religiosas e a falta do apoio emocional para os pacientes e seus familiares também são fatores que dificultam a adesão ao tratamento.

A convidada também relatou o fato de muitos pacientes terem vergonha de falar sobre seu diagnóstico, com medo de serem estigmatizados e desprezados, levando ao isolamento social. Apontou a monotonia alimentar como uma barreira ao tratamento e, até mesmo, em outra percepção, o consumo excessivo dos alimentos que fazem parte de sua dieta. Destacou que as gestantes precisam de um preparo ainda maior, pois há possibilidades de o bebê já nascer com sequelas graves e irreversíveis, quando não ocorre um aborto.

Para finalizar, afirmou que, por consequência da não adesão ou abandono do tratamento, pode ocorrer um impacto negativo na inteligência do paciente, diminuindo suas habilidades mentais.

### **Exposição da convidada - sra. Simone Arede**

A convidada começou sua fala compartilhando suas experiências adquiridas por ter um filho que necessita de alimentação especial, relatando coisas simples, como por exemplo uma ida ao supermercado, mas que acaba se tornando frustrante, por não poder levar o filho e não poder ceder às suas vontades alimentares, em decorrência de sua

dieta. Disse ainda, que toda família que convive com algum paciente que necessite de fórmula, em algum momento passará pela falta desse alimento, expondo que é uma situação desagradável, em que a pessoa se vê à mercê da Justiça, e mesmo em vias judiciais, muitas vezes encontra empecilhos, dificultando o processo.

Foi exibido, a pedido da convidada, um vídeo de uma mãe que enfrenta um diagnóstico tardio e de seu próprio filho falando sobre a questão da fórmula. Logo após a exibição, pediu para misturar duas fórmulas de duas marcas diferentes disponíveis no Brasil, para mostrar como é o preparo e mostrar que realmente não são palatáveis. Assim, sem mostrar o rótulo, ela misturou uma das fórmulas em um copo comum, demonstrando que não há uma dissolução completa, e em outro copo diferente, que não é encontrado no Brasil, utilizando a mesma fórmula, obteve o resultado de dissolução total do alimento. Ainda afirmou que, se essa mistura fosse realizada em um copo comum, todos os dias, em pelo menos dez dias, o copo teria que ser descartado, pois ficaria preto e com o cheiro horrível. Argumentou, também, que muitos adolescentes não querem fazer o uso da fórmula pelo mau hálito decorrente.

Em sequência, a convidada ofereceu a alguns participantes, que experimentaram a fórmula e confirmaram o gosto e cheiro muito ruins de uma marca, e a outra era menos ruim. Assim, ela expôs o seu desejo de que todos os pacientes tivessem a oportunidade de escolher uma fórmula melhor para a adaptação de seu paladar, mas que isso muitas vezes não é possível. E para encerrar, a convidada sugeriu que a Anvisa buscasse regulamentar esses alimentos, pois é uma questão que dificulta bastante que novas fórmulas cheguem ao Brasil para que os pacientes tenham o direito de escolha.

### **Exposição da convidada - sra. Kelly Alves**

A convidada esclareceu que traria em seu debate o direito à alimentação adequada para as pessoas que têm essas doenças, afirmando que a responsabilidade não é somente do SUS, demandando políticas públicas intersetoriais. Além disso, reforçou as problemáticas trazidas pelos convidados anteriores a respeito dos preços, política tributária e dificuldades financeiras das famílias.

Lembrou que, o Plano Nacional de Alimentação Escolar (PNAE) garante aos estudantes de escolas públicas que possuem necessidades alimentares especiais uma dieta especializada, reforçando a responsabilidade de cuidado com a alimentação adequada e saudável dos estudantes. Afirmou que é necessário pensar no direito ao acesso a esses alimentos como uma questão de assistência social, demandando uma articulação com o Sistema Único de Assistência Social.

Informou que o SUS tem uma conjuntura favorável para a construção intersetorial de soluções para essas questões expostas, congregando 24 ministérios. Propôs que é importante avançar essa discussão junto a outros ministérios para que se encontre soluções mais rápidas e concretas. Logo após, foi perguntado à convidada sugestões de ministérios. Ela mencionou o Ministério de Indústria e Comércio, o Ministério da Fazenda, o Ministério da Agricultura, o Ministério do Desenvolvimento Social, o Ministério da Saúde e o Ministério da Ciência e Tecnologia.

### **Exposição do convidado - sr. Natan Monsores de Sá**

O convidado deu início contextualizando a fala dos demais convidados e informando que, na Secretaria de Atenção Especializada à Saúde, no Ministério da Saúde, está sendo bastante discutida a questão da nutrição enteral, parental, a questão de dietas, as pessoas que têm necessidade de fazer transplante intestinal, por exemplo, e a consequente terapia para esse transplante. Além disso, falou sobre o esforço constante de manter a porta aberta para parte da população afetada por esses erros inatos de metabolismo, que é a questão central da triagem neonatal.

Afirmou a existência da oferta de protocolos, ambulatórios e atendimento adequado para essa população. Informou, também, que a distribuição desses alimentos para os estados não é uniforme, ocasionando a carência das fórmulas em algumas cidades. Para encerrar, o convidado destacou vislumbrar soluções de curto, médio e longo prazo. As soluções de curto prazo são aquelas relacionadas à triagem neonatal. As de médio prazo são os protocolos. Já para as de longo prazo, propõe chamar o setor produtivo para essa discussão, a fim de ter a cadeia produtiva de alimentos mais inteirada dessa necessidade.

### **Exposição da convidada - sra. Andressa Gomes de Oliveira**

A convidada iniciou sua fala enfatizando a importância das fórmulas. Para contextualizar, informou que, nos anos de 2018 e 2019, a Anvisa conduziu um processo regulatório, criando, por meio de resolução, uma categoria específica para fórmulas dietoterápicas para erro inato do metabolismo, que estabelece os requisitos de composição, qualidade, segurança e rotulagem para esses produtos, de forma que, caso não fossem seguidas, não poderiam mais ser fabricados no Brasil ou importados. Antes dessa resolução, essas fórmulas eram abarcadas como alimentos para fins especiais, sem uma categoria específica para enquadramento.

Esclareceu que essa resolução trouxe a definição das fórmulas, estabeleceu requisitos sanitários, assegurando a qualidade e segurança nutricional na produção de fórmulas, seguindo evidências científicas, e

requisitos específicos de rotulagem. Para finalizar, informou que, hoje, a empresa precisa comunicar o início da fabricação e importação no órgão da vigilância sanitária local e que está em andamento uma revisão dessa resolução, que está prevista para publicação até o final de 2023, alterando a forma de regulamentação dessas fórmulas dietoterápicas passando essa categoria para uma categoria com obrigatoriedade de registro na Anvisa, passando por um controle pré-mercado.

### **Exposição da convidada - sra. Renata Zago Diniz Fonseca**

A convidada deu início à sua fala explicando sobre a regulamentação das fórmulas dietoterápicas e como elas acontecem hoje no Brasil. Explicou que, primeiro, é feito um comunicado de início de fabricação nas vigilâncias sanitárias locais e, então, ela é dispensada de registro, sem uma análise prévia. No pós-mercado, é feita uma inspeção para licenciamento das fábricas. No comércio, o SUS adquire, em volume baixo e preço alto. A fiscalização atuante no comércio e nas fábricas é feita em conjunto pela Anvisa e pelas vigilâncias sanitárias locais, explicou a convidada.

Informou que, a partir de 2018, duas empresas brasileiras foram inspecionadas e, neste ano, inspecionou uma empresa importadora, e que, mesmo antes de 2018, já eram realizadas algumas fiscalizações, mas que depois, tiveram um olhar mais atento para essas empresas e esses produtos.

Encaminhando para o encerramento, esclareceu que, atualmente a situação das empresas brasileiras é que nenhuma cumpre com os requisitos sanitários vigentes, resultando no encerramento da produção, seja por imposição ou por decisão própria. Além disso, disse que os maiores desafios dessas empresas estão relacionados ao seu investimento em relação à estrutura, equipamentos, recursos humanos e estudo e conhecimento dos próprios produtos. Ainda enfatizou que a Anvisa atua por meio de denúncias que recebe, por meio de notificações de eventos adversos, pelos contatos com as próprias vigilâncias sanitárias estaduais e municipais e por essa aproximação com a sociedade civil.

## **4.5. Audiência Pública de 14 de novembro de 2023**

### **I – Identificação**

#### **5ª Reunião Extraordinária**

**Finalidade:** Avaliar a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica e medidas para seu aprimoramento. Reunião presidida pela Senadora Mara Gabrilli.

## II – Relato da reunião

Na reunião estiveram presentes:

- Mayana Zatz, professora de Genética do Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo;
- Vanessa Romanelli Tavares, supervisora do Laboratório de Biologia Molecular do Instituto Jô Clemente;
- Ândrea dos Santos, vice-presidente da Sociedade Brasileira de Genética;
- Dafne Horovitz, coordenadora clínica do Centro de Genética Médica e Serviço de Referência em Doenças Raras da Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ);
- Ida Schwartz, presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica;
- Natan Monsores, representante da Coordenação-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde.

A presidente da Subcomissão esclareceu que a finalidade da audiência é discutir a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, seus desafios e medidas que podem ser adotadas para o seu aprimoramento, já que 80% das doenças raras decorrem de fatores genéticos. O objetivo dessa política de genética clínica, quando foi instituída em 2009, era estruturar, no SUS, uma rede de serviços em genética clínica para permitir o acesso da população a esse atendimento especializado, por meio do aconselhamento genético. Apontou ainda que a grande dificuldade inicial foi a falta de previsão de recursos orçamentários para o seu funcionamento.

Informou ainda que outro desafio da política nacional é a carência de profissionais especialistas em genética e a distribuição desigual desses especialistas pelas regiões do Brasil. O ensino de genética nas faculdades de medicina e demais áreas de saúde concorre também para o impasse, em decorrência da escassez da prática necessária nas faculdades, de atendimento e cuidado com pacientes de doenças raras. Foi apresentado levantamento que aponta, em uma década, o aumento em dobro de números de médicos geneticistas, mas a quantidade ainda é insuficiente.

Segundo a senadora, quando a Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, foi publicada e instituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, foi visualizada a necessidade de uma correção quanto ao aconselhamento genético que não deveria ficar restrito apenas aos médicos geneticistas. Essa Portaria também trouxe incentivos financeiros de custeio para avaliação, diagnóstico e tratamento das pessoas com doenças raras de origem genética.

Após prestadas essas informações, a presidente deu início à fase de oitivas com a primeira convidada da reunião.

### **Exposição da convidada - sra. Mayana Zatz**

A convidada iniciou sua fala, apresentando sua colega de trabalho responsável pela área de doenças genéticas voltada para o autismo, que falará um pouco sobre o seu trabalho.

Antes de adentrar no assunto, a convidada falou sobre a missão do Centro do Genoma Humano, que é a pesquisa científica, transferência de tecnologia, educação e divulgação, já tendo estudado mais de 100 mil pessoas de famílias com doenças genéticas. Fazendo um histórico do processo, informou que o pioneiro da genética humana surgiu na década de 1960, e na década de 1980 foi implementado o diagnóstico molecular em estudo de proteínas, justamente para melhorar o diagnóstico, identificar e entender a função dos genes responsáveis por doenças genéticas, quando foram identificados cerca de 40 genes novos.

Segundo a convidada, foi iniciado, em 1990, o Projeto Genoma Humano, para esclarecer a contribuição genética versus o ambiente nas características mais relevantes das pessoas, com a proposta de mapear e sequenciar todos os genes humanos até 2005.

Informou que, com a inauguração do Centro de Estudo do Genoma Humano e Células Tronco, no ano 2000, para estudar o diagnóstico, é feito também o aconselhamento genético e orientação, pesquisando a função dos genes, com a expectativa de desenvolver novas terapias. Com a introdução do *Next Generation Sequencing*, houve uma melhora muito grande no diagnóstico das doenças genéticas. Em 2019, foi adquirido um novo sequenciador que permitiu aumento significativo no diagnóstico de doenças genéticas com menores custos, além de novas pesquisas sobre tratamento.

Atualmente, conforme informou a convidada, é possível sequenciar um genoma humano completo em algumas horas. Também se conta com painéis que estudam 20 mil genes responsáveis por doenças genéticas ao mesmo tempo, e permite pesquisas e melhora no diagnóstico com outras técnicas. Entre diagnósticos e consultas, estão sendo realizados



mais de 3 mil por ano, sendo que cerca de mil destes sem custos aos pacientes.

A convidada trouxe a informação de que foi iniciado um novo projeto para manter um banco de dados da população brasileira, de forma a ajudar na interpretação quando uma nova mutação em paciente é patogênica, e também a de estimar a prevalência de doenças recessivas em nossa população, evidenciando a importância do seu estudo pela elevada miscigenação dos brasileiros.

Ainda alertou para a importância da realização da triagem neonatal para todas as doenças tratáveis. Além disso, para a testagem, a maior aderência é dos pacientes em idade reprodutiva, como fator importante para a decisão de terem filhos.

Em seguida, a colega de trabalho da convidada explicou sobre o seu trabalho, esclarecendo que, em relação à parte genética do autismo, já se tem um modelo multifatorial que caracteriza o autismo, sendo uma arquitetura genética complexa. Esse trabalho contribuiu com a sugestão de três novos genes candidatos, fazendo parte de um consórcio internacional, contribuindo com mais de 150 genes associados ao autismo. Encerrou sua contribuição informando que, acredita ser possível colaborar, também, com o desenvolvimento de testes que tenham melhor custo-benefício, cobrindo praticamente todos os tipos de variantes genéticas, e que poderiam viabilizar a aplicação no SUS.

A convidada, ao retomar a exposição, destacou que modificar genes é de extrema importância para tratar algumas formas de câncer, doenças genéticas e até contra o envelhecimento precoce. Um grande problema ético enfrentado está relacionado ao custo, e o desafio é tornar esses tratamentos acessíveis para todos os pacientes. O custo desses tratamentos e terapias no Brasil está estimado em bilhões de dólares em alguns casos, até custos impossíveis.

Como forma de prevenir o nascimento de novos afetados, fizeram a proposta ao Ministério da Saúde de realizar uma triagem de mutações para doenças recessivas, para casais em idade reprodutiva antes de terem o primeiro filho afetado. Assim, o valor que seria investido em tratamentos e terapias, seria revertido para a triagem de mutações, alcançando um maior número casais na prevenção do que no tratamento, o que geraria um benefício imensurável à economia.

### **Exposição da convidada - sra. Vanessa Luiza Romanelli Tavares**

A convidada iniciou sua apresentação informando sobre a atuação do Instituto Jô Clemente (IJC) na prevenção e promoção da saúde por meio da triagem neonatal, em diversas estratégias dentro da inclusão

social, da defesa de garantias dos direitos das pessoas com deficiência intelectual, com outros tipos de deficiências, com doenças raras e também um eixo dentro da ciência, inovação e educação. Além disso, a entidade realiza cerca de 67% da triagem neonatal do Estado de São Paulo e atende a 100% da triagem neonatal dos hospitais públicos no Município de São Paulo.

Esclareceu que a triagem neonatal não é simplesmente o diagnóstico, mas sim um programa que começa na capacitação de toda uma rede de profissionais, iniciando com a coleta e transporte, para que essas amostras cheguem ao centro de referência, e vai do tratamento ao acompanhamento desses pacientes, com a realização de exames especializados, incluindo exames moleculares e genéticos. Há também o trabalho em equipes interdisciplinares, a garantia de acesso aos medicamentos e fórmulas, por meio de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas, e tratamentos, como, por exemplo, transplantes. Toda essa cadeia cumpre com o objetivo de fazer com que a criança se desenvolva com maior qualidade de vida e com menor onerosidade aos sistemas públicos de saúde, diminuindo sequelas e óbitos. A título de exemplificação, a convidada informou que, atualmente, não há cobertura de 100% de crianças triadas no teste do pezinho.

Segundo a convidada, nos serviços públicos em genética médica, é possível observar a centralização deles com a dificuldade de acesso às atividades especializadas em instituições de pesquisa e universidades. Nas regiões Sul e Sudeste se concentram os geneticistas clínicos, e ainda assim a quantidade não é suficiente. Da mesma forma, nas regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste, encontra-se grande carência de centros de referências habilitados para o tratamento, sendo necessária a ampliação de serviços habilitados e cadastrados pelo Ministério da Saúde.

Uma das grandes dificuldades clínicas, indicada pela convidada, é a de equipes clínicas interpretarem testes genéticos, dada à grande procura de profissionais da saúde solicitando auxílio na interpretação de testes genômicos em laboratórios genéticos. Isso é indicativo que não confere segurança à conduta clínica, do tratamento e tampouco a correta prescrição de testes genéticos.

Na opinião da convidada, há quatro exemplos de programas que funcionam como modelos para capacitação continuada de profissionais da saúde: a capacitação no teste do pezinho, para a realização de um procedimento correto para obtenção de uma amostra adequada; o curso de extensão em triagem neonatal, oferecido pela Universidade Federal em colaboração com o Ministério da Saúde; o programa desenvolvido por uma sociedade genética nos estados da Austrália, para a manutenção do padrão do certificado daqueles aconselhadores genéticos; e a recente iniciativa do Centro Integrado de Doenças Genéticas, que visa ao atendimento de

pacientes na área de doenças genéticas, propiciando a melhora e aperfeiçoamento de diagnóstico, tratamento e reabilitação, capacitação de profissionais, pesquisa e atuação em propostas de políticas públicas.

A convidada citou um depoimento de paciente com atrofia muscular espinhal do tipo 2, a dificuldade de ele ter acompanhamento por neurologista perto da sua residência, com necessidade de atendimento online. Exemplo que reforça a importância da telemedicina para o atendimento de pacientes com sintomas avançados de doenças que não foram diagnosticadas na triagem neonatal. Há casos também de pacientes que não conseguem chegar à atenção especializada no SUS consultados por vários médicos sem conduta definitiva, com posse da prescrição de exame genético, não conseguem realizá-lo, até chegarem às universidades e centros de pesquisa para conseguirem realizar o exame.

O IJC, informou a convidada, conta com consultores médicos especializados para cada nicho de doenças, relatando casos que chegam ao Instituto sem conclusão diagnóstica por falta de acesso a testes genéticos pelo SUS. A convidada ressaltou as Portarias 1.111/2020 e 18/2019, que incluem o sequenciamento completo de exoma na tabela de procedimentos do SUS e a investigação etiológica da deficiência intelectual de causa indeterminada, mas, não foram implementadas no SUS.

Ao falar sobre genética aplicada, citou um projeto desenvolvido pelo IJC com o objetivo de triar 192 mil crianças para a atrofia muscular espinhal e o fruto desse trabalho já foi lançado, constituindo um guia de orientação para o diagnóstico, seguimento e tratamento de pacientes identificados na triagem.

Segundo a convidada, isso só ressalta que áreas de pesquisas nacionais para desenvolvimento e produção de terapias, produção de reagentes e testes em território nacional necessitam de mais incentivo do Governo, o que poderia ser, até mesmo, uma diminuição de impostos de importação. Sugeriu, ainda, uma parceria com a iniciativa privada para o desenvolvimento de programas de apoio ao paciente com doenças raras, tanto no diagnóstico quanto na negociação de custos de tratamento, alertando para a necessidade de previsão e revisão de orçamento do Ministério com relação à infraestrutura e equipamentos para diagnóstico e atendimento de pessoas com doenças genéticas e atualização da Tabela SUS com relação a procedimentos e exames.

Para finalizar sua fala, a convidada destacou a oportunidade de aumento de sobrevida de pessoas com doenças genéticas, trazendo qualidade de vida e inserção na sociedade por meio dessas audiências que estão sendo realizadas, e a necessidade de articulação de todas as esferas do Governo, trazendo fluxos de diagnósticos e de tratamentos dessas doenças, além da

importância de ter um grupo especializado, junto ao Ministério da Saúde para auxiliar nessas necessidades.

### **Exposição da convidada - sra. Andrea dos Santos**

A convidada deu início à sua fala abordando a dificuldade de fazer a estruturação genética de uma população por passar por diferentes processos que determinarão padrões de estrutura populacional distintos, que refletem o povoamento desde a origem, enquanto gênero Homo. Segundo a convidada, a população miscigenada brasileira torna esse mapeamento mais difícil, havendo uma ausência de dados genômicos nacionais que representem todas as regiões que formam o Brasil. Na Região Sudeste, há uma maior concentração de informações, mas estão subrepresentadas, o que gera um grande aporte de alelos específicos e raros, que vão levar a essas doenças raras.

Em relação ao SARS-CoV-2, a convidada citou o exemplo de testes de associações que foram feitos em pacientes da Amazônia. Pela associação de dados realizada, pelo menos 355 novos marcadores estavam presentes em casos graves. Esses testes levaram em consideração a idade e o sexo, entre outros confundidores, e foram encontradas 18 variantes que estavam associadas com a gravidade da covid, muitas das quais nunca tinham sido associadas. Os indivíduos que têm essas variantes apresentam uma chance dez vezes maior de desenvolver formas graves da doença em relação aos indivíduos que não as têm. Essa situação demonstra a importância da compreensão da estrutura genômica da população.

Para concluir, a convidada destacou a necessidade de uma interação entre os governos e as instituições de ensino e pesquisa e frisou a importância e necessidade de formação de recursos humanos, principalmente em nível genômico, de aconselhamento genético.

### **Exposição da convidada - sra. Dafne Horovitz**

A convidada, ao iniciar sua apresentação, esclareceu que o foco da sua abordagem seria a construção da política no SUS, explicou o surgimento, que ocorreu com o Projeto Genoma, em 2001, quando se sequenciou o genoma humano.

Em levantamento apresentado pela convidada em relação aos serviços, aqueles ligados à prática da genética clínica eram concentrados nas regiões Sul e Sudeste, não tendo suporte laboratorial suficiente e a especialidade de genética clínica não era reconhecida no SUS. Assim, a maioria dos serviços estava em hospitais universitários de ensino de excelência, explicou a convidada. Diante dessas conclusões, em 2004 foi convocado um grupo de trabalho para a elaboração da Política Nacional em

Genética Clínica, que não teve força política para ser efetivada, afirmou a convidada

De acordo com a convidada, com a edição da Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009, foi instituída a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. E em 2012, as doenças genéticas começaram a ser chamadas de doenças raras, e foram então contempladas com ações envolvendo a atenção em saúde primária até a especializada, cuidado integral, promoção à saúde, prevenção dos agravos, tratamento e reabilitação.

Seguindo a cronologia dos fatos, a convidada citou a Portaria 199, de 2014, que permitiu financiamentos. A política de doenças raras, explicou a convidada, possui dois eixos, sendo o primeiro de origem genética e o segundo de origem não genética, para funcionar dentro da lógica do SUS em relação aos fluxos, referência e contrarreferência, incluindo procedimentos de investigação e de terapia.

A convidada ainda citou que os tratamentos medicamentosos estariam dentro dos protocolos e que, em termos de doenças raras, são poucos os medicamentos, inviabilizando a afirmação de que a política de doenças raras é impagável devido aos tratamentos, já que a maioria delas sequer tem tratamento específico. Assim, o objetivo principal passou a ser o diagnóstico clínico, a informação da família em relação ao diagnóstico, o prognóstico, o acompanhamento, o aconselhamento genético, o tratamento e o suporte.

Finalizando a sua apresentação, a convidada apontou alguns desafios enfrentados para a implantação e execução da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras em todas as regiões do País.

### **Exposição da convidada - sra. Ida Schwartz**

A convidada iniciou sua participação conceituando o aconselhamento genético e esclarecendo que a finalidade não é prevenir a ocorrência de doenças genéticas, uma vez que mesmo com a triagem neonatal as malformações congênitas isoladas e síndromes podem ocorrer.

A intenção, segundo a convidada, é fazer com que a família e o próprio indivíduo compreendam os fatos médicos associados ao diagnóstico, como a hereditariedade contribui para a ocorrência daquela condição, as alternativas para se lidar com o risco de recorrência, promover a autonomia em relação à escolha de curso de ação mais apropriado para a família e propiciar o melhor ajuste possível em relação à doença, e citou as premissas do aconselhamento genético.

A convidada explicou que o objetivo da realização do teste genético é prevenir o desenvolvimento de uma doença genética e assegurando seu diagnóstico e tratamento precoce. Explicou que doenças genéticas não significam o mesmo que doenças raras.

Para encerrar sua fala, a convidada frisou que toda testagem genética deve ser oferecida em um ambiente de aconselhamento genético, oferecido pré e pós-teste. Citou três desafios, sendo o número limitado de médicos geneticistas, a fila de espera para atendimento em genética e o oferecimento de serviços de genética por profissionais não habilitados. Como solução, apontou a necessidade de propiciar a consulta com profissionais habilitados, o aconselhamento genético em grupo e uma equipe multiprofissional. A disponibilização de maior acesso a testagem genética também possibilitaria o encurtamento da odisseia diagnóstica dos indivíduos, fortalecendo os serviços de referência no Brasil.

### **Exposição do convidado - sr. Natan Monsores**

O convidado iniciou sua apresentação respondendo algumas perguntas que foram feitas pelo e-cidadania a respeito das perspectivas do convidado quanto à capacitação de profissionais especializados para atender pacientes com alguma condição genética e se haverá oferta de exames para o diagnóstico nas unidades básicas de saúde e incremento do aconselhamento genético. Em atenção a primeira pergunta, informou que a capacidade de profissionais está no horizonte de ações para o próximo ano e, em relação à oferta de exames, há um projeto de fazer uma oferta estruturada, dentro do SUS, de painéis NGS (painéis de sequenciamento de nova geração) de exoma, onde receberão o aporte de recursos para a aquisição de equipamentos para, mediada pela telemedicina, conseguirem atender às necessidades.

Respondidas as perguntas, o convidado fez uma distinção entre a Coordenação-Geral de Doenças Raras e a Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados, onde a primeira cuida dos serviços de referência e, a segunda, da triagem neonatal. Informa ainda que, atualmente, em relação ao atendimento, se tem uma consulta médica na atenção especializada, com código específico na Tabela SUS e subcódigo de atendimento ambulatorial, que é uma consulta em genética clínica.

A consulta em genética clínica vai ser faturada pelo gestor municipal ou pelo gestor estadual, dentro do boletim de produção ambulatorial. Segundo o convidado, essa organização está aquém da necessidade existente atualmente.

Encerrando sua participação, reforçou a questão de alcançar pessoas com síndrome de Down e pessoas com anomalias congênitas

importantes que não estão cobertas dentro da Portaria nº 199, de 2014, caminhando com a questão do aconselhamento genético para questões reprodutivas. Destacou que a oferta desses serviços estruturados pelo SUS se torna cada vez mais importante com uma equipe multiprofissional para assegurar algum grau de assessoramento genético às famílias.

## **5. Sumário das propostas apresentadas durante as atividades da CASRaras**

- Aprimoramento da logística de coleta e distribuição das amostras do teste do pezinho para os laboratórios, com destaque para a necessidade de alcançar as localidades mais remotas da Amazônia.
- Descentralização da execução dos exames laboratoriais da triagem neonatal.
- Ampliação da oferta de serviços de telemedicina no SUS.
- Realização de campanhas de esclarecimento e conscientização da população quanto aos diversos aspectos da triagem neonatal.
- Repasse de verbas com prestação de contas obrigatória pelos gestores municipais e estaduais.
- Atualização do SUS, para que se torne mais sustentável.
- Ampliação do número de centros capacitados a executar as diversas etapas da triagem neonatal.
- Atribuição ao Ministério da Saúde de competência para fiscalizar os serviços dos entes subnacionais.
- Modificação das normas de licitação para facilitar a aquisição de insumos para a realização da triagem neonatal.
- Ampliação de gastos governamentais em investimento e custeio das ações e serviços relacionados ao PNTN, bem como elevação da remuneração paga pelos serviços prestados (reajuste da Tabela SUS).
- Realização de monitoramento permanente da proporção entre nascidos vivos e número de bebês triados em cada município.
- Implantação de programa de fortalecimento da indústria nacional de equipamentos e insumos para a realização da triagem neonatal, bem assim de incentivos tributários para a aquisição desses produtos pelas entidades.

- Gratuidade do transporte público para que os pais levem seus bebês para os testes diagnósticos das doenças previstas no PNTN.
- Estabelecimento de protocolo clínico e diretrizes terapêuticas para a hidrocefalia de pressão normal (HPN), com capacitação de equipes de triagem e investimento na instalação de equipamentos de neuroimagem.
- Realização de ações de triagem da HPN em asilos e instituições de acolhimento de idosos.
- Tradução e validação, no Brasil, de escala para o diagnóstico da HPN.
- Desenvolvimento de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas para erros inatos do metabolismo.
- Oferta de fórmulas dietoterápicas mais palatáveis às pessoas com erros inatos do metabolismo.
- Aumento da rigidez da regulação pertinente às fórmulas dietoterápicas, tratando-as como medicamento em vez de alimento.
- Realização de programa de triagem de mutações genéticas para doenças recessivas direcionada a casais em idade reprodutiva antes que tenham o primeiro filho.
- Descentralização dos serviços especializados em genética, com maior disponibilização de serviços e profissionais geneticistas nas regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste.
- Incentivos governamentais para pesquisa e desenvolvimento de terapias, produção de reagentes e testes genéticos em território nacional, com estabelecimento de parcerias com a iniciativa privada.
- Revisão do orçamento do Ministério da Saúde com relação à infraestrutura e aos equipamentos para diagnóstico e tratamento de pessoas com doenças genéticas, e atualização da Tabela SUS com relação a procedimentos e exames dessa área.
- Criação de grupo especializado em doenças genéticas na estrutura do Ministério da Saúde.
- Aumento da interação entre o governo federal e as instituições de ensino e pesquisa, com destaque para a formação de recursos humanos, principalmente na área da genômica e do aconselhamento genético.



## 6. Principais encaminhamentos adotados durante o segundo semestre de 2023

Em decorrência das questões levantadas durante as atividades relatadas, foram adotadas, todavia sem exaurir todas as demandas, as seguintes providências no âmbito das atribuições e competências do Senado Federal:

- Envio do Requerimento (RQS) nº 109, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *requer que sejam prestadas, pela Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade Lima, informações sobre a implementação dos preceitos da Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, que tornou obrigatória a realização do teste do pezinho ampliado em todo o território nacional.*
- Envio do Requerimento (RQS) nº 320, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *requer que sejam prestadas, pela Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade Lima, que requer informações sobre a publicação de Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da Lipofuscinose Ceróide Neuronal Tipo 2 (CLN 2) – também conhecida como doença de Batten –, necessário para orientar o tratamento das pessoas com a doença no âmbito do SUS.*
- Envio do RQS nº 5559, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *requer que sejam prestadas, pela Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade de Lima, informações sobre a publicação de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT), aprovados pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC), a pactuação das tecnologias incorporadas e o efetivo início da dispensação.*
- Envio do RQS nº 589, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *requer que sejam prestadas, pela Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade Lima, informações sobre as ações do Sistema Único de Saúde (SUS) voltadas para a atenção às pessoas com erros inatos do metabolismo.*
- Envio da Indicação (INS) nº 13, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *sugere a Sua Excelência a Ministra de Estado da Saúde que proponha a criação, na estrutura do Ministério da*

*Saúde, de órgão específico responsável pela assistência à saúde dos pacientes com doenças raras.*

- Envio da INS nº 89, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *sugere ao Ministério da Saúde que a ANS incorpore tecnologias avançadas imediatamente após aprovação da Anvisa.*
- Envio da INS nº 94, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *sugere ao Poder Executivo Federal, por intermédio da Senhora Ministra de Estado da Saúde, que adote as medidas necessárias para que a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC) proceda à avaliação da incorporação de válvula programável com mecanismo antigravitacional para o tratamento da hidrocefalia de pressão normal.*
- Realização de reunião com a Presidência da Empresa Brasileira de Correios e Telégrafos para discutir os problemas no transporte das amostras biológicas do PNTN dos pontos de coleta até os laboratórios.
- Realização de diligência externa no Instituto Jô Clemente, a fim de examinar o fluxo de ações para a realização dos exames de rastreio no âmbito do PNTN.
- Envio do Ofício nº 47/2023/CAS ao Conasems, acerca de informações sobre o cumprimento do Programa Nacional de Triagem Neonatal pelos municípios.
- Envio do Ofício nº 49/2023/CAS ao Conass, acerca de informações sobre o cumprimento do Programa Nacional de Triagem Neonatal pelos estados.
- Protocolo do PL 5771/2023, de autoria da Senadora Mara Gabrilli, que *altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, (Estatuto da Criança e do Adolescente), para conceder a gratuidade dos transportes coletivos ao acompanhante de recém-nascido por ocasião da condução deste para a realização de exame ou consulta, no âmbito do Programa Nacional de Triagem Neonatal, bem assim para o seu retorno ao domicílio após o atendimento.*
- Elaboração de um Relatório de Atividades em formato de revista, com linguagem acessível ao público em geral, a ser disponibilizada na página da CASRaras.

## 7. Considerações finais

Nesse início de funcionamento da CASRRaras, foi possível debater com profundidade uma série de temas caros à comunidade envolvida com os cuidados às pessoas com doenças raras, em especial pais, familiares e profissionais de saúde. Diversas iniciativas foram adotadas a fim de endereçar as questões levantadas durante as apresentações e debates, tanto no âmbito do Senado Federal quanto por provocação a outros órgãos governamentais. Medidas adicionais certamente serão propostas nos próximos meses, como desdobramentos das atividades desempenhadas no âmbito da Subcomissão.

Os avanços experimentados pelo PNTN desde sua instituição foram destaque na primeira audiência pública, que também abordou os desafios para sua consolidação, universalização e ampliação, nos termos da Lei nº 14.154, de 2021. A visita ao Instituto Jô Clemente foi bastante esclarecedora, no sentido de conhecer de perto a realidade de uma entidade que serve de modelo de triagem neonatal para o País.

A audiência sobre a hidrocefalia de pressão normal nos permitiu travar contato com enfermidade rara, porém de perfil distinto das habitualmente abordadas na CASRRaras, visto se tratar de afecção de origem não genética, que acomete majoritariamente a população idosa. De resto, compartilha as características essenciais das doenças raras, como o desconhecimento sobre sua fisiopatologia e as dificuldades de acesso dos pacientes ao diagnóstico tempestivo.

A terceira audiência destacou as dificuldades de acesso dos pacientes com erros inatos do metabolismo às fórmulas dietoterápicas apropriadas. Problemas de falta de produto e falhas de distribuição são frequentes. Ademais, mesmo quando há disponibilidade das fórmulas no SUS, elas são de péssima palatabilidade, o que limita a adesão ao tratamento.

A última audiência pública realizada no ano de 2023 traçou um panorama geral da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica vigente no País, apontou suas deficiências e propôs sugestões de melhorias.

Para dar continuidade a esse processo – que teve um desempenho bastante satisfatório no primeiro semestre de suas atividades, com perspectivas de ampliar o escopo dos temas a serem debatidos nas reuniões vindouras –, no início da próxima sessão legislativa nos debruçaremos sobre a Portaria nº 199, de 2014, do Gabinete do Ministério da Saúde, que há quase uma década instituiu no âmbito do SUS a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Pode-se, assim, concluir que a instalação da Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras constituiu uma resposta efetiva do Senado Federal à mobilização da sociedade em torno da matéria.

Sala da Comissão,

Senadora **Mara Gabrilli**

Presidente