



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

ATA DA 76ª REUNIÃO, EXTRAORDINÁRIA, DA COMISSÃO DE EDUCAÇÃO E CULTURA DA 1ª SESSÃO LEGISLATIVA ORDINÁRIA DA 57ª LEGISLATURA, REALIZADA EM 23 DE OUTUBRO DE 2023, SEGUNDA-FEIRA, NO SENADO FEDERAL, REMOTA.

Às dez horas e cinco minutos do dia vinte e três de outubro de dois mil e vinte e três, no Remota, sob a Presidência do Senador Flávio Arns, reúne-se a Comissão de Educação e Cultura com a presença do Senador Paulo Paim. Deixam de comparecer os Senadores Professora Dorinha Seabra, Rodrigo Cunha, Efraim Filho, Marcelo Castro, Veneziano Vital do Rêgo, Confúcio Moura, Carlos Viana, Styvenson Valentim, Cid Gomes, Izalci Lucas, Jussara Lima, Zenaide Maia, Nelsinho Trad, Vanderlan Cardoso, Augusta Brito, Teresa Leitão, Mauro Carvalho Junior, Carlos Portinho, Magno Malta, Astronauta Marcos Pontes, Romário, Laércio Oliveira e Damares Alves. Havendo número regimental, a reunião é aberta. Passa-se à apreciação da pauta: **Audiência Pública Interativa**, atendendo ao requerimento REQ 113/2023 - CE, de autoria Senador Flávio Arns (PSB/PR). **Finalidade:** Debater a criação do Dia Nacional de Conscientização sobre a Esclerose Tuberosa, bem como para instrução de projeto de lei a ser posteriormente apresentado. **Participantes:** Sra. Nasjla Saba, Representante do Grupo de Apoio ao Adolescente e à Criança com Câncer (GRAAC); Sra. Márcia da Silva, Presidente da Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa (ABET) e mãe da Flávia, paciente de Esclerose Tuberosa; Sra. Yohama Eshima, Mãe do Tom, nascido em 2020 com Esclerose Tuberosa; e Sra. Luciana Amaral Haddad, Geneticista da Universidade de São Paulo (USP). **Resultado:** Audiência Pública realizada. Nada mais havendo a tratar, encerra-se a reunião às doze horas e um minuto. Após aprovação, a presente Ata será assinada pelo Senhor Presidente e publicada no Diário do Senado Federal, juntamente com a íntegra das notas taquigráficas.

Senador Flávio Arns

Presidente da Comissão de Educação e Cultura

Esta reunião está disponível em áudio e vídeo no link abaixo:
<http://www12.senado.leg.br/multimidia/eventos/2023/10/23>



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. Fala da Presidência. *Por videoconferência.*) – Havendo número regimental, declaro aberta a 76ª Reunião da Comissão de Educação e Cultura da 1ª Sessão Legislativa Ordinária da 57ª Legislatura, que se realiza nesta data, 23 de outubro de 2023.

A presente reunião destina-se à realização de audiência pública com o objetivo de – abre aspas – "debater a criação do Dia Nacional de Conscientização sobre Esclerose Tuberosa, bem como para instrução de projeto de lei a ser posteriormente apresentado" – fecha aspas –, em atenção ao Requerimento nº 113, de 2023, da Comissão de Educação.

Participam desta audiência a Dra. Luciana Amaral Haddad, Geneticista da Universidade de São Paulo; a Dra. Nasjla Saba, representante do Grupo de Apoio ao Adolescente e à Criança com Câncer; a Sra. Márcia da Silva, que é Presidente da Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa (Abet) e mãe da Flávia, paciente de esclerose tuberosa; e a Sra. Yohama Eshima, mãe do Tom, nascido em 2020 com esclerose tuberosa.

Eu quero, em primeiro lugar, agradecer a presença de vocês que participam nesta audiência pública importante e necessária, trazendo o ponto de vista médico, da saúde, da clínica, da pesquisa, e o ponto de vista da família.

Esse projeto de lei já foi apresentado para orientar a todos e a todas que nos acompanham, que é o Projeto de Lei 4.773, de 2023, que institui a data de 15 de maio como o Dia Nacional de Conscientização sobre Esclerose Tuberosa e dá outras providências.

De acordo com o Regimento do Senado Federal, quando se apresenta um projeto de lei que institui uma data, é importante e necessário, não só importante, mas indispensável e necessário, regimentalmente, que se faça uma audiência pública com a área, para ver se a data de 15 de maio é uma data adequada para a instituição do Dia Nacional de Conscientização sobre Esclerose Tuberosa e também para se discutir o que é esclerose tuberosa, porque é um momento, uma oportunidade que se tem para orientar, esclarecer, conscientizar, discutir, para que mais pessoas no Brasil saibam exatamente do que estamos falando e, com isso, famílias, pacientes e sociedade possam ser beneficiados com o debate que vier a acontecer. Então, nesse sentido, é muito importante aproveitarmos essa oportunidade da audiência pública.

O Senador Nelsinho Trad, que é médico também, é o Relator desse projeto de lei. Na sequência, esperamos aprová-lo, brevemente, no Senado Federal, havendo a concordância de todos com o teor do projeto e com a necessidade também.

Eu sempre destaco que muitas pessoas questionam o porquê de um dia relacionado a alguma área específica. Eu destaco sempre que o dia é para que a gente coloque luz e holofote sobre o tema, toda a sociedade, ou seja: "hoje é o dia da esclerose tuberosa, de conscientização". Então, são médicos, estudantes,



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

famílias, pessoas, Senado, Câmara, todo mundo dizendo: "hoje é o dia desta doença, que precisa ser abordada".

Porém, claro que, a partir do dia, o trabalho tem que se estender durante todo o ano, porque qualquer tema que a gente debata tem que se estender por todos os dias e todos os meses do ano, para que tenhamos, no final, os atendimentos, tratamentos, encaminhamentos, políticas públicas adequadas, não é verdade?

Então, eu estou muito feliz de ter a presença de vocês aqui, médicas, geneticistas. Agradeço muito porque isso, de fato, vai orientar a todos nós, sob o ponto de vista clínico, médico e também das famílias: a mãe do Tom e a mãe da Flávia.

Antes de passar a palavra aos nossos convidados, comunico que esta reunião será interativa, transmitida ao vivo e aberta à participação dos interessados por meio do Portal e-Cidadania, na internet, no endereço senado.leg.br/ecidadania, ou pelo telefone 0800 0612211.

Esclareço também que o relatório completo, com todas as manifestações, estará disponível no portal, assim como as apresentações que forem utilizadas pelos expositores. Então, toda a apresentação ficará à disposição do público em geral. Sugiro, inclusive, que a gente, depois da audiência, se necessário, retorne às falas, às apresentações, para que tudo fique bem claro.

Na exposição inicial, daremos para cada convidado o uso da palavra por até 15 minutos. Quinze minutos. Está bem? Quinze minutos.

Quinze minutos. Claro, se a pessoa estiver terminando e não tiver concluído, a gente prorroga também.

Ao fim das exposições, a palavra também será concedida novamente aos convidados, para fazerem também comentários adicionais, em função de tudo que for necessário.

Eu quero destacar que já vieram algumas perguntas e comentário, que eu passo a ler:

Bian Carlo, do Distrito Federal: "Não seria mais efetivo aplicar recursos em ações [...] práticas como o treinamento dos médicos para fazer o diagnóstico, que é [desafiador]?"

Então eu já leio as perguntas, porque as perguntas podem, de alguma maneira, estar incluídas nas falas de vocês convidados.

Luan Alves, do Rio de Janeiro: "[Quais as causas e] o tratamento [da] esclerose tuberosa?" É uma pergunta que certamente vai ser abordada.

Carolina Costa, do Distrito Federal: "Como é feita e quais [...] as propostas para a inclusão das pessoas com esclerose tuberosa?"



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Da Maria Eduarda Cruz, de Alagoas: "[...] o que [os senhores] irão fazer para desburocratizar o fornecimento de tratamento e medicamentos?"

Esse é um desafio nosso, como Senado e como sociedade, para que não haja burocratização e a judicialização para obtenção do tratamento e de medicamentos.

E um comentário, não é pergunta, do Oberdan Storelli, do Acre: "No Brasil, muitas doenças complexas [são negligenciadas pelos] Governos, [enquanto] o INSS e [...] os planos de saúde tripudiam [...] dos cidadãos!"

Então essas são as perguntas e o comentário.

Então, que bom que estamos aqui.

Passo, em primeiro lugar, com muito prazer, a palavra para a geneticista da Universidade de São Paulo, uma universidade de grande prestígio no Brasil, a USP, Dra. Luciana Amaral Haddad.

Então, com a palavra, Dra. Luciana.

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (Para expor. *Por videoconferência.*) – Bom dia a todos. Bom dia, Senador Flávio Arns, Senador Trad, Dra. Nasjla, Márcia, Yohama, Andréia e demais participantes.

Sou a Luciana Amaral Haddad, sou Professora na USP e geneticista. E trabalho com esclerose tuberosa desde 1997, quando fiz pós-doutorado em Harvard. Retornando ao Brasil, em 2001, 2002, aí eu retomei um pouco esse trabalho aqui na Universidade de São Paulo, onde sou Professora. E em contato, desde a época, eu acho que em 2004, com a Márcia e o Wesley Gomes, porque eram, na época, os coordenadores e criadores da Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa.

Posteriormente, pela organização da Abet e a produção de encontros nacionais sobre a doença no Brasil, eu tive a oportunidade de ter contato com outros médicos, inclusive a Dra. Nasjla, aqui presente, e de a gente participar conjuntamente, para justamente começar a criar a conscientização sobre a doença.

Eu separei cinco eslaides, vou compartilhar aqui. Deixe-me tentar compartilhar. Muito bem.

Eu separei esses eslaides para introduzir a causa, a etiologia da doença, porque é uma doença genética. Eu acho que, posteriormente, a Dra. Najla vai falar sobre as características clínicas e a experiência clínica que ela tem com esclerose tuberosa.

A doença esclerose tuberosa é comumente conhecida como o complexo da esclerose tuberosa, porque é uma doença que pode acometer órgãos distintos, sobretudo o cérebro, a pele, os rins, o coração e os pulmões, mas qualquer órgão pode ser acometido por tumores de natureza benigna, que vão romper o crescimento normal da célula naquele tecido, formando tumores benignos. Esses tumores podem ser



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

numerosos naquele órgão e vão fazer com que a doença se manifeste clinicamente porque rompem a arquitetura do tecido. Então, é comum a gente ver pacientes com epilepsia, epilepsia muitas vezes refratária ao tratamento medicamentoso comumente empregado. Eu acho que a Dra. Nasjla vai falar mais sobre a doença.

O que é a esclerose tuberosa? Como se manifesta? Através de mutação em um de dois genes. Esses genes, por causa do complexo da esclerose tuberosa, em inglês, o acrônimo TSC, são denominados TSC1 ou TSC2, no cromossomo 9 ou 16. E cada gene... O 1 produz uma proteína que chama proteína hamartina (TSC1), e o 2 produz uma outra proteína chamada tuberina (TSC2). Esses genes podem sofrer mutações ao acaso, só que mais comumente a gente encontra pacientes com esclerose tuberosa em mutações no gene TSC2.

Esse gráfico mostra qual a frequência de mutações no gene 1 ou 2 entre pacientes com esclerose tuberosa. E a gente vê que o gráfico vermelho, que são as mutações de TSC2 está mais alto. É mais frequente o TSC2 estar mutado nos pacientes do que o TSC1. Em geral, nós esperamos que 60 a 70% dos casos com esclerose tuberosa tenham mutação no gene 2, e o restante, 30 a 40%, mutação no gene 1.

Uma outra característica que esse gráfico mostra é que a gravidade da doença, aí no eixo X do gráfico, é maior, quer dizer, os casos mais graves tendem a ter mutação no gene TSC2 do que em TSC1. Isso não significa que pacientes com TSC1 não possam ter uma doença grave, podem. Quem tem esclerose tuberosa por mutação no gene 1 pode, sim, ter uma doença tão grave quanto aquele que tem uma mutação no gene 2. Então, isso é só um dado estatístico. Coletivamente, nós temos que 70% dos casos – o que é esperado – tenham mutação no 2 e 30% no 1 e que a maior parte dos casos graves vão ser de mutação em 2.

Tem uma outra característica que é que, pensando em doença genética, nós pensamos na herança. Será que essa mutação que eu tenho – eu tenho esclerose tuberosa – veio do meu pai ou da minha mãe? E, surpreendentemente, em cerca de 60% a 70% dos casos de esclerose tuberosa, o indivíduo com esclerose tuberosa tem a mutação, mas os pais não têm a mutação. Isso em genética a gente diz que não é familiar. É, portanto, um caso esporádico naquela família.

Então, a partir dali, aquele indivíduo com esclerose tuberosa, se tiver filhos, vai ter 50% de chance de passar aquela mutação adiante.

Então, 70% dos casos vão ser esporádicos e 30%, familiares, nós encontramos a mutação no pai ou na mãe. E isso independe do sexo, tanto para a transmissão quanto para o filho ser afetado.

Muito bem, então, nós fizemos um estudo no Brasil com pacientes de três grandes hospitais brasileiros. Nós tivemos 116 pacientes analisados aqui na USP para fazer análise da mutação, então, análise de sequenciamento do DNA. Ambos os genes foram sequenciados, o TSC1 e o TSC2, e esses gráficos aqui mostram a distribuição dessas mutações.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

De onde eram esses pacientes? Setenta e quatro pacientes eram do Centro de Neuropediatria da Universidade Federal do Paraná, do serviço do Dr. Sergio Antoniuk; 23 pacientes eram da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, do serviço do Dr. Sergio Rosenberg; e 19 pacientes eram do Graacc (Grupo de Apoio ao Adolescente e à Criança com Câncer), do serviço da Dra. Nasjla. E nós encontramos, então, somando aqui, de 116 pacientes, 104 com mutações em TSC1 ou 2, sendo 18 em 1 e 86 em TSC2, e 12 indivíduos, que tinham esclerose tuberosa – porque esses 116 indivíduos tinham um diagnóstico clínico de esclerose tuberosa –, mas neles nós não encontramos mutação.

Isso significa o quê? Isso significa que, voltando àqueles casos esporádicos, aqueles casos esporádicos em que não tem pai nem mãe com a mutação, aquele indivíduo tem esclerose tuberosa, porque houve uma mutação nova, e a mutação nova pode ocorrer aleatoriamente em qualquer célula.

Então, para o indivíduo ter esclerose tuberosa, pode ser que isso tenha acontecido ou no testículo, formando o espermatozoide, ou no ovário da mãe, formando o óvulo, e aquele gameta que tem a mutação foi fecundado e deu origem àquele novo indivíduo na família com esclerose tuberosa. Pode ser também que tenha havido a fecundação e o zigoto não tivesse mutação, mas, quando ele começou a se desenvolver para formar o embrião, ocorreu a mutação.

Então, nós acreditamos que esses casos que a gente chama de nenhuma mutação identificada, que foram 12 de 116 nessa nossa amostra brasileira – e essa é a mesma frequência em todos os países em que esse tipo de estudo já foi feito –, devem ser porque a mutação ocorreu depois da concepção. Então, nem todas as células do indivíduo vão ter a mutação. Isso mostra que vai ser mais difícil encontrar a mutação, porque a mutação deve estar presente em algumas células e diluída no sangue, no meio de células sem mutação. Então, isso é uma justificativa. A outra justificativa é que a mutação esteja em regiões fora, que controlam o gene, mas que não foram sequenciadas.

E, comumente, esses indivíduos que têm a mutação nova depois da concepção, no início do desenvolvimento do embrião e que vai ser um mosaico de células com e sem mutação, é muito comum ver nesses indivíduos uma gravidade, um caso mais leve. Então, casos mais leves podem estar relacionados também a esses indivíduos em que a gente faz o teste, mas não encontra nenhuma mutação.

Então, aqui, a gente vê que tem um percentual maior, cerca de 83% da nossa amostra, com mutação TSC2. Isso se justifica, em parte, porque muitos pacientes seguidos no Paraná apresentam epilepsia refratária, e, como eu disse, o TSC2 está mais associado a casos mais graves. Isso mostra também que, em cerca de 90% dos pacientes, se a gente fizer o teste genético no laboratório, que é feito em todos os estados brasileiros, em vários laboratórios fiscalizados, nós podemos, sim, em 90% dos casos, identificar a mutação, e isso leva ao que, provavelmente, a Dra. Nasjla vai comentar, que nem sempre o diagnóstico clínico é definitivo; às vezes, é simplesmente provável. Então, isso confirma que o paciente tem a doença.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Então, aqui, nós vemos que o par de cromossomos é um materno e um paterno. Aqui, o que está representado é o retângulo: quando é azul, não tem mutação; o branco tem mutação. Então, aqui, eu só quero lembrar que existe muita variabilidade clínica, como deve ser mencionado daqui a pouco, entre os pacientes, porque a produção daqueles tumores é muito aleatória e depende de que esse alelo aqui, que é funcional – é o azul –, precise sofrer uma mutação no próprio indivíduo, uma vez que aquele órgão já foi formado. Então, pode ser que tenha pacientes com tumores na superfície do córtex que são muito numerosos e, em outros pacientes, são pouco numerosos. Por quê? O segundo evento da mutação, que tem que inativar o outro cromossomo, é aleatório e pode ocorrer mais ou menos em indivíduos diferentes. Então, o número de tumores vai variar por causa desse segundo evento de mutação.

Eu acho que já recebi um sinal para parar por aqui.

Isso aqui a gente chama de segunda mutação...

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Dra. Luciana, se precisar de mais tempo, por favor, esteja à vontade.

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (Para expor. *Por videoconferência.*) – Tá!

Então, essa segunda mutação, em geral, é necessária para o desenvolvimento do tumor. Então, por isso que, mesmo numa mesma família, indivíduos que herdaram já a primeira mutação – todos têm a primeira mutação –, os casos vão ser variáveis, porque essa segunda mutação é aleatória. Os aspectos ambientais que levam a essa segunda mutação são desconhecidos.

Então, só para completar, por que um dia? Por que chamar a atenção sobre a esclerose tuberosa? Por que é tão necessário isso? A esclerose tuberosa acomete globalmente um a cada 6 mil indivíduos. Então, se a gente pensar na população brasileira, com quase 220 milhões de indivíduos, nós temos uma população, um subgrupo importante de pacientes com esclerose tuberosa, e muitos não sabem que têm a doença.

Os estudos internacionais, inclusive aqui no Brasil, clínicos, mostram que, como são vários órgãos afetados, aquele paciente vai precisar, ao longo da sua vida, de vários especialistas médicos. Então, é importante que ele saiba, em cada faixa etária, ao longo do seu desenvolvimento, e que a família saiba a que tipo de assistência médica recorrer.

Outro aspecto importante é que os estudos mostram que, quanto mais precocemente se investir no tratamento, tanto medicamentoso quanto o indicado quanto as múltiplas terapias associadas, como fono, fisioterapia, TO, etc., melhor é o desenvolvimento daquele indivíduo.

Então, essa conscientização tem que ser não só na equipe médica e em todos os profissionais da saúde, mas também junto à família daquele paciente, para que exista uma assistência global daquele indivíduo, e adequada, de acordo com as evidências clínicas e científicas que estão disponíveis para a esclerose tuberosa.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Uma iniciativa que tem dado certo, com muito sucesso, é que serviços altamente especializados, como, por exemplo, hospitais terciários, que são os nossos hospitais escolas da universidade, entre outros, tenham clínicas para tratar a esclerose tuberosa.

Se o Brasil tivesse uma clínica por estado no hospital de referência para tratar a esclerose tuberosa, em que aquele paciente chegue e seja assistido por um neurologista, um nefrologista, um pneumologista, um cardiologista e um dermatologista, ele vai precisar de ir a um só lugar, uma vez, por exemplo, por semestre, para receber toda a assistência clínica de que ele precisa. Logicamente, no dia a dia desse paciente, ele precisa de vários tipos de intervenções, e isso não justifica esse deslocamento, certo? A gente precisa também dar conscientização sobre a doença para que localmente, onde esse indivíduo mora, ele possa receber esse tipo de intervenção por profissionais como fono, fisioterapia, etc., que eu já comentei.

Então, acho que a conscientização serve para quê? Para aumentar o diagnóstico e ampliar a cobertura desses pacientes em termos de assistência global. Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Agradeço à Dra. Luciana Amaral Haddad, que é Geneticista da Universidade de São Paulo. Foi muito esclarecedora a apresentação. Parabéns pelo trabalho também, e continue sempre firme nos desafios, que sei que são diários.

Passo em seguida a palavra à Dra. Nasjla Saba, que é representante do Grupo de Apoio ao Adolescente e à Criança com Câncer.

Com a palavra. (*Pausa.*)

É só abrir o microfone, Dra. Nasjla. (*Pausa.*)

Isso, perfeito.

A SRA. NASJLA SABA (Para expor. *Por videoconferência.*) – Obrigada, Senador Flávio, pelo convite. Estou muito honrada de estar aqui com a Dra. Luciana, com a Márcia. Bom dia a todos.

Eu vou falar um pouquinho da minha experiência. Eu sou envolvida com síndromes de um modo geral, porque em 10% das crianças que têm câncer isso está relacionado com síndrome de predisposição genética. Então, eu tenho uma longa história. Eu já tenho 40 anos tratando câncer infantil e, desde então, eu trato crianças com complexo de esclerose tuberosa, porque são encaminhados para a gente por causa dos tumores. E, assim, nós formamos um centro de atendimento para essas crianças, não é?

Temos também geneticista. Eu sou muito honrada de estar com a Dra. Luciana, porque com ela aprendi muito, porque eu fui atrás de como a gente deveria atender essas crianças, e foi a Dra. Luciana que me deu um muito grande apoio.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Eu gostaria de falar um pouquinho sobre a minha experiência. Eu sou neuro-oncologista, eu sou do Graac, sou coordenadora dos tumores do sistema nervoso central e sou médica da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp).

Como é que eu ponho? *Share screen*? Cadê minha aula?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – A Andréia auxilia também, Não é, Andréia? (*Pausa.*)

Ah, sim. Acho que deu certo. Está bom.

A SRA. NASJLA SABA (*Por videoconferência.*) – Vou começar aqui.

Vou falar um pouquinho sobre esclerose tuberosa. (*Pausa.*)

Não está passando?

Bem, é só para falar um pouquinho. É uma desordem genética autossômica dominante, um para 6 mil estimado, a gente tem aqui, a Dra. Luciana já falou. Afeta de 1 milhão a 2 milhões de pessoas no mundo. São múltiplos tumores benignos que se produzem, e mutação espontânea em 65%.

Da hamartina e tuberina aqui já foi falado.

E como a gente faz o diagnóstico? Muitas vezes é bem difícil. Eu falo porque nesses 40 anos a gente recebeu pais que traziam os filhos para mim com esclerose tuberosa e ele era portador e não sabia. A gente via nele os angiofibromas na face, e ele não sabia do que se tratava.

Então, o desconhecimento é um dos fatores pelos quais termina a gente maltratando a doença esclerose tuberosa. O próprio paciente desconhece que ele tem, os colegas também desconhecem como fazer o diagnóstico, e isso vai se perpetuando e, de repente, trazendo crianças extremamente graves que podiam ter sofrido intervenção precoce.

Aqui é para lembrar que são as manchas hipocrômicas, que podem ser também vistas na luz ultravioleta quando a gente não consegue ver. Os angiofibromas, que relatei agora, as placas fibrosas, as marcas de Shagreen, que são aquelas que ficam aqui nas costas, que parecem um courinho de crocodilo. Os fibromas, que podem ser nasais, inguinais, na cavidade oral, interdentários, as covinhas dentárias. Os hamartomas de retina. Isso também a gente precisa lembrar que pode levar a criança à cegueira, não é? Não é simplesmente só um tumor benigno. As manifestações cardíaca, renal e pulmonar. Você vê que a gente tem, assim, um complexo; é um complexo, não é?

A gente tem os hamartomas cardíacos ou os rabdomiomas frequentemente vistos no pré-natal, no ultrassom. A mãe grávida, fazendo ultrassom, já pode detectar esses hamartomas cardíacos, que são os rabdomiomas, os angiomiolipomas, que destroem muitas vezes o parênquima renal. Então é um tumor



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

benigno entre aspas, não é? O benigno que cresce, que multiplica, e que a gente tem que dar um jeito, porque destrói. Então é benigno entre aspas.

Dois a três por cento podem ter carcinoma renal. Aí seria um tumor maligno associado ao complexo de esclerose tuberosa, e a linfangioleiomiomatose, que não é só no adulto, no adulto jovem. Aparece em criança também. A gente tem algumas dentro do Graac. Então, também assim, benigno... O que é benigno? Eles destroem o parênquima pulmonar. Então se fala em benigno quando o benigno ocupa espaço e vai destruindo – e pior, o pior que eu falo: como trato do câncer infantil, muitas vezes é melhor ter um tumor maligno, porque a gente dá uma quimioterapia e some, conserta o órgão, do que ter um tumor benigno, que a gente tem que... "Como é que eu intervir?" A gente vai conversar um pouquinho sobre isso, em como pode fazer a *intervention*, como a gente chama, a intervenção.

Então, a gente vê o parênquima pulmonar destruído, a criança vai ficar com falta de ar e fazer vários pneumotórax. Esses cistos estouram, a criança interna na UTI, fica com pneumotórax, vai para casa, depois volta de novo, estouram novamente esses cistos, o pulmão murcha, e termina fazendo pneumotórax. Então, é um estado grave a linfangioleiomiomatose.

E as lesões do sistema nervoso central? Como sou neuro-oncologista, eu sempre tive muita dificuldade de entender como é que a gente ia tratar esses tumores, desde que eu comecei a fazer isso. Além dos tumores, que são as células do astrocitoma subependimário de células gigantes – muitas vezes podem ser pequenos, muitas vezes gigantes, infiltrativos no bepêndima, no parênquima, fazendo grandes hidrocefalias e hipertensões, destruindo também o parênquima cerebral da criança –, também têm os nódulos subependimários, que são os SEN, e também as linhas de migração radial, as tuberosidades corticais; um neurônio, como diz a Luciana, não fala com outro, dando essas descargas elétricas de que a gente vai falar em seguida, as manifestações neurológicas...

Bem, eu vou falar a minha opinião: eu tenho muito receio dos tumores. Apesar de que são tumores benignos, eu tenho muito receio dos tumores. Por isso que a conscientização tem que haver, porque com o diagnóstico precoce dos tumores você pode ter intervenção. Então, uma das coisas com que mais me machuco no complexo de esclerose tuberosa são justamente as desordens neuropsiquiátricas. Isso aqui é um fator de saúde pública, é um fator em que todos temos que estar unidos para poder ter acolhimento, é um fator que a gente precisa ajudar a mudar. E a gente hoje tem como fazer uma intervenção. Para melhorar, temos como fazer intervenção.

Então, essas desordens neuropsiquiátricas têm um comportamento, a parte psiquiátrica, a intelectual, a acadêmica, a neuropsicológica, a psicossocial. A gente tem crianças muitas vezes que não conseguem ficar na sala e são extremamente agressivas, crianças com autismo grave – e a gente sabe, por lei, que elas não podem ficar esperando consulta, a gente tem que passá-las na frente. Criança que não quer entrar no consultório, coitada, tem que entrar no hospital. Então a desordem (*Falha no áudio*)...



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Eu não estou escutando.

Agora, voltou.

Houve interrupção de meio minuto, vamos dizer assim.

A SRA. NASJLA SABA (*Por videoconferência.*) – Mas tudo o.k. agora?

Deu para entender essa parte?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Sim. Deu para entender.

A SRA. NASJLA SABA (*Por videoconferência.*) – Então, está bom.

Só para lembrar que essa via da esclerose tuberosa, eu não vou falar muito, porque é uma parte científica, é uma via dos gliomas. E a gente tem PI3K, que tem (*inaudível*), que tem esclerose tuberosa, TSC1, TSC2. Essa é a via de formação.

E a gente tem aqui um mTOR, que é o alvo da... (*Falha no áudio.*)

A intervenção que eu quero falar é a rapamicina.

A rapamicina foi um medicamento que foi descoberto em 1970, na Ilha de Páscoa. Para vocês terem uma ideia: TSC1, em 1993, TSC2, em 1997. Em 2003, já se sabia dessa ligação da rapamicina nessa via.

Em 2006, a rapamicina, com uma Seg a já nos Estados Unidos, o FDA aprovou em 2010.

Em 2010, esse medicamento a gente usa para consertar um erro – TSC1 e TSC2 estão aqui –, o alvo da rapamicina está aqui embaixo. Se eu bloquear essa via, será que eu conserto esse erro? Seria uma terapia-alvo para uma doença de predisposição genética? Sim, seria uma terapia-alvo para uma doença da predisposição genética.

Em 2010, o FDA aprovou o quê? O everolimus, que é um derivado da rapamicina para tratar esses tumores do sistema nervoso central, que, muitas vezes, são recidivantes, agressivos em comportamento. São grau 1, mas são agressivos, porque eles vão ocupando espaço. Muitas vezes, já nascem na criança em grandes volumes, o astrocitoma subependimário de células gigantes, que a gente chama de Seg a.

Se você for ver, foram vários estudos. O Seg a, em 2010; o angiomiolipoma, que eu mostrei para vocês, que destrói o rim, foi aprovado no FDA em 2012.

O FDA aprovou para o LAM, que é linfangioleiomiomatose pulmonar, em 2014.

Em 2018, ele aprovou, para convulsão complexa parcial, o FDA aprovou.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Em 2022, também para o angiofibroma facial, como um creme facial, também foi aprovado pelo FDA.

A Anvisa aprovou em 2011 para o Segs, mas não foi adiante para o Conitec. Quer dizer, a Anvisa aprova, o Conitec não aprova, a gente não tem esse medicamento.

Em 2020, foi aprovado, sim, o sirolimus para o LAM, associado muitas vezes, ao angiomiolipoma renal.

Aqui, nós temos, pela Conitec, aprovado o sirolimus para o adulto. Mas eles dão também para criança, adolescente quando tem linfangioleiomiomatose pulmonar, associado ou não com o angiomiolipoma renal.

Aqui, a gente tem o sirolimus aprovado pela Anvisa e pela Conitec.

É só para lembrar que sirolimus e everolimus são meia-vidas diferentes, mas são tão efetivos quanto. Os dois são efetivos.

Tudo começou, os estudos começaram com o everolimus, por isso todo mundo ovaciona o everolimus, mas o sirolimus também é efetivo, e tem uma condição, o sirolimus é muito mais barato que o everolimus.

Em relação à saúde pública, é claro, a gente visa um medicamento que seja efetivo e menos custoso.

Só para lembrar das fases estabelecidas. Por que foi autorizado? Houve um estudo bastante importante, nos Estados Unidos, para poder autorizar o everolimus. Quero lembrar que, para convulsão, também foi feito isso em 2016.

E quero lembrar que o Segs é um tumor gigante, que pode ficar nessas dimensões. Quando é pequenininho é muito fácil ressecar, mas quando está em grandes dimensões, causa muita morbidade na criança; dá hidrocefalia, precisa fazer emergência... Então, a gente precisa ficar atento a esse tumor que, apesar de benigno, ocupa espaço no cérebro.

Então, por que não entrarmos com uma intervenção?

Então a gente vai começar a falar aqui por que não se faz intervenção, se eu sei que TSC1 e TSC2 está numa via, se eu sei que o mTOR, que é o alvo da rapamicina no mamífero, tem uma droga que inibe, por que eu não posso fazer uma *intervencion*, como a gente chama, uma intervenção precoce?

Não são para todos os casos, mas precisa haver essa parcimônia de liberação.

O que há de novo?



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

A gente sabe que tudo isso é formado no período neonatal; que as células do parênquima cerebral não são normais na criança com complexo de esclerose tuberosa e, se a gente entrar com inibidor, melhora tudo. A gente quer diminuir a redução das células do cérebro, melhorar a organização espacial do neurônio e da mielina, reduzir a anormalidade neuronal e ter um decréscimo dos mediadores inflamatórios.

Então, o mundo hoje está fazendo um movimento no sentido de uma intervenção precoce.

O que é intervenção precoce? A criança faz o diagnóstico intrauterino, ou nos primeiros meses, e se faz uma intervenção usando rapamicina, um inibidor de mTOR.

A rapamicina, eu citei, porque é mais conhecida e de menor custo, para podermos fazer uma intervenção e tentar melhorar toda essa organização cerebral que existe.

Aqui é um estudo que foi feito para epilepsia.

A gente sabe como se trata essas crianças. A gente tem um quadro de epilepsia grave e, além de todas as farmacêuticas, de cirurgia, de estimulação do vago, de dieta cetogênica, a gente tem o everolimus e o canabidiol para convulsão, mas o everolimus como intervenção, um interventor mesmo nessa síndrome.

Só para lembrar, tem uma série de artigos favoráveis, mostrando a ação do everolimus, da rapamicina.

Este aqui é só para lembrar que, na China, para vocês terem uma ideia, eles já fazem intervenção; já fazem diagnóstico pré-natal; fazem diagnóstico inclusive com DNA, com líquido amniótico, para saber se tem TSC1, TSC2, e também com imagem. E fazem intervenção com a vigabatrina, que é um anticonvulsivante, e também com a rapamicina.

Então, eles usam vigabatrina e rapamicina. O resultado melhora, eles põem uma figurinha bonitinha. Eu gosto de ver essas crianças, que me dá um afago no coração, porque o que a gente queria é que todas as crianças fossem assim, sorrindo, não é? A gente queria que realmente se consertassem e ficassem muito bem as crianças.

Eles entram precocemente com o sirolimo, para ter um resultado melhor, eles mostraram que na epilepsia, na cognição, na linguagem, eles conseguiram melhorar o desenvolvimento da criança.

Então, a intervenção cada vez mais precoce com a droga, saber que tem e intervir no primeiro ano de vida, nos seis primeiros meses, é uma das coisas importantes. Só para lembrar, muitas vezes a mãe que está com uma criança gestacional com complexo de esclerose tuberosa, se faz o diagnóstico no ultrassom, se aquele rabdomioma cardíaco estiver dando arritmia, você pode dar a rapamicina para a mãe tomar, para agir no feto, para o feto não falecer, não morrer. Então, isso também se faz no mundo. A gente faz o diagnóstico intraútero e faz tratamento pré-natal com sirolimo.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Nunca é tarde. Essa aqui é a minha experiência, eu vou falar rápido. Eu sou muito grata, agradeço à Novartis, que me deram o uso compassivo, porque a droga é muito cara. Eu comecei a usar o everolimo.

Essa criança era um caso à parte, era uma criança que, em 2010, eu comecei a usar o sirolimo para ela, e ela tinha Segs em crescimento, angiofibroma facial, cisto renal, hamartoma de retina, déficit neurocognitivo, espectro autista e convulsão, com 25 anos. A gente introduziu em 2010 o sirolimo, e ela não teve, quase, efeitos colaterais – teve aumento de triglicérides e colesterol –, assintomática, melhora da dificuldade escolar, mais socializada, melhora cognitiva e do espectro autista, diminuição do Segs, angiofibroma facial e cisto renal.

Esse tumor toda hora se tirava e ele ficava um pouquinho *non-tender* e voltava, fez várias disfunções de válvula; e ela, depois, mais tarde, com outro aspecto.

O que nós conseguimos com ela, que eu achei extremamente interessante, eu não tenho dúvida, não tenho dúvida de que foi a intervenção com a rapamicina. Ela conseguiu entrar na faculdade, ela fez Nutrição, conseguiu se socializar. Para vocês terem uma ideia, ela pega... Infelizmente, ela judicializou o SUS, o SUS deu para ela, e, no fim, ela pega no SUS o sirolimo, e ela, quando ficou um mês, dois meses sem o sirolimo, voltaram os sintomas e começou a fazer xixi novamente à noite na calça, e regrediu nesses dois meses em que ela ficou sem o sirolimo; então, mostrando que realmente é importante.

Uma outra criança nossa. É uma criança que estava havia muito tempo comigo. Era bastante difícil, porque ela tinha o espectro autista bastante acentuado. Uma das coisas que melhorou muito, feita com o everolimo, foi o espectro autista. Tinha já três anos que ela não falava nada, não abria a boca. Depois de seis meses usando o everolimo, ela chegou à sala e falou: "Dra. Nasjla". A mãe: "Fala! Fala, filha! Fala, filha!". Ela falou "Dra. Nasjla", depois de três anos, mais ou menos, que ela não conversava nada.

Então, quando eu falo "nunca é tarde", é porque também se pode agir não só precocemente, mas quando a criança está maior. Pode melhorar, sim. É lógico que não vai ficar curada, mas dá uma melhorada em toda a parte de autismo e assim por diante.

Esse é um bebê em que nós começamos bastante cedo. Ele tinha um Segs, estava em crescimento; várias tuberosidades corticais e subcorticais, inclusive na fossa posterior – a gente vê aqui na fossa posterior. Os dois estavam tomando carbamazepina. Um deles desenvolveu a síndrome de West. Um dia, uma das crianças chegou, e a mãe falou: "Doutora, ele está tão agressivo, está batendo a cabeça em tudo", e ele realmente batia a cabeça dentro do consultório. Nós começamos a fazer o everolimo, e a criança se desenvolveu. Eles hoje têm dez anos de uso de everolimo, são gêmeos. Os dois estão bem – e está supercontente a família – e não recebem mais anticonvulsivantes. Incrível! Mas é lógico que não são todos que vão se comportar assim, mas foi um caso que não precisou mais tomar anticonvulsivantes, só tomam everolimo. Os pais estão bem felizes, e as crianças estão bem. Eles cederam as fotos para a gente mostrar



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

que, há dez anos, recebem everolimo. Isso mudou a qualidade de suas vidas e das nossas vidas, porque a gente sabe que isso tem uma implicação muito grande na família e na sociedade.

Eu acho que é só isso que eu queria falar.

Essa aí é uma criança da gente, com pneumotórax, que recebe sirolimo do Governo, pela Conitec, e nunca mais internou com pneumotórax.

Isso é para lembrar que é uma equipe gigante para poder tratar dessas crianças.

Eu acho que é só.

Muito obrigada.

Desculpa aí, porque eu não estava preparada para esta aula.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Muito obrigado, Dra. Nasjla Saba, que representa o Grupo de Apoio ao Adolescente e à Criança com Câncer. Muito esclarecedora.

Parabéns pelo trabalho e pela caminhada toda.

É muito interessante e importante. Continue, como a Dra. Luciana, firme nessa caminhada também a favor de tanta gente que precisa do apoio de vocês.

Em seguida, eu passo a palavra à Sra. Yohama Eshima, que é mãe do Tom, nascido em 2020, com esclerose tuberosa. Então, a Sra. Yohama Eshima.

A SRA. YOHAMA ESHIMA (Para expor. *Por videoconferência.*) – Olá! Bom dia.

Obrigada pela oportunidade de estar representando as famílias que têm filhos, parentes com esclerose tuberosa.

É muito importante. Sinto-me muito privilegiada de estar aqui, poder contar um pouco da nossa história e agora entrando também no lugar do sentimento e da vida das famílias que vivem esse momento tão desafiador.

Bom, eu sempre tive sonho de ser mãe. Até os sete meses da minha gestação, foi uma gestação normal, fazia ultrassom e estava tudo bem, até que um dia a gente foi fazer ultrassom, e o médico parou e falou: "Olha, tem alguma coisa estranha com o coração do Tom", e foi nesse momento que a gente descobriu que ele tinha pequenos tumores benignos nesse local, rabdomiomas cardíacos, que é o que a Dra. Luciana e a Dra. Nasjla falaram, bem comum se diagnosticar ainda dentro da barriga.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

E é interessante falar sobre isso e dizer que este encontro é sobre instituir um dia, dia 15 de maio, e a importância de falar sobre a esclerose tuberosa durante todo o ano, porque, nesse momento da descoberta, nós estávamos com um médico completamente despreparado sobre o entendimento da esclerose tuberosa. Imediatamente esse médico quis fazer uma cirurgia para retirar os tumores.

E, na época, a gente descobriu que com o sirolimus os tumores poderiam regredir. Então, a gente quase passou por uma cirurgia que não era necessária.

Com muita ajuda, a gente teve o contato da Dra. Simone Pedra, em São Paulo, que nos encaminhou para um hospital onde o Tom nasceria de forma mais segura, e depois conhecemos a Dra. Nasjla.

Nós somos uma família de muita boa sorte, porque a gente iniciou justamente o tratamento do Tom no início, logo no nascimento. Nos primeiros dias de vida, a gente já iniciou com o sirolimus, que é a medicação que ele toma até hoje – ele tem três anos. Então, eu falo que ele tem muita boa sorte, porque o sirolimus ajuda tanto nessa regressão dos tumores – nessa manutenção, na regressão dos tumores do coração, do cérebro – como também ajuda nas crises convulsivas. Assim, conforme o tempo foi passando, ele não tinha manifestado mais nada, além do rabdomioma cardíaco, mas, com três meses de vida, ele começou a ter algumas crises. Como é que ele começou a ter? Ele, de repente, levantava a perna do nada, e a gente achou aquilo muito estranho. Fomos ao médico e vimos que aquilo se tratava de uma crise convulsiva. Nesse meio tempo, a gente também descobriu que a mutação dele era genética TSC2, que é uma mutação que não vinha nem por minha parte, nem por parte do meu companheiro, que era uma mutação genética.

São muitas descobertas que uma família tem logo quando o filho nasce. É muita informação nova, e você não sabe para onde ir, você não sabe onde pesquisar, você não sabe com quem falar. Então, quanto mais informações a gente puder soltar no mundo é mais um abraço que a gente dá numa família, porque quando você vê o seu filho convulsionando, quando você sabe que o seu filho tem múltiplos tumores no cérebro... Enfim, todos esses nomes que as Doutoradas falaram agora são estudos de anos, e você olha para o seu filho e você fala assim: "Eu tenho que aprender isso, eu preciso de informação, eu preciso de informação correta, eu preciso da medicação".

Enfim, quando o Tom começou a ter as crises convulsivas, a gente começou a inserir vários anticonvulsivantes. Hoje em dia, ele toma acho que quatro anticonvulsivantes, faz uso do canabidiol, faz uso do sirolimus, passou por uma cirurgia para colocar o VNS, que é um estimulador do nervo vago, também para ajudar a diminuir as crises convulsivas, porque a epilepsia dele é refratária, então, a medicação não funciona por completo, e ele ainda faz dieta cetogênica.

A gente usa todas as armas que a gente tem para que ele tenha uma boa vida, para que ele possa crescer de uma forma saudável, minimamente, porque a gente sabe que as convulsões dele podem não parar agora, mas podem parar ou podem não... A esclerose tuberosa é uma caixinha de surpresa nesse sentido,



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

porque um caso é extremamente diferente do outro, e a gente usa muito os comparativos, mas é muito difícil comparar, pois cada um se manifesta de uma forma diferente.

Todo esse movimento que as famílias fazem para criar uma vida saudável para os seus filhos ou os seus parentes é muito desgastante. E é desgastante não só no sentido físico de encontrar as terapias corretas, os médicos corretos, mas por essa falta de acessibilidade à informação. Nós ainda temos acesso às médicas, a Dra. Nasjla é nossa médica, temos profissionais muito capacitados dentro da esclerose tuberosa, mas eu sei que tem famílias que não têm acesso, que nem sabem da existência dessa doença e sofrem muito.

Poder falar sobre isso, ter um dia para falar sobre isso, às vezes, pode parecer, para quem ouve, para quem não conhece direito... "Mas o que é isso? Para que isso?" Para a gente, é de uma importância, é de uma representatividade! Eu fico emocionada, porque eu não sabia de nada quando o Tom nasceu, não sabia de absolutamente nada e tive que estudar, tive que fazer uma pós, um mestrado, um doutorado em esclerose tuberosa, para poder ajudar o meu filho. Acho que esse apoio às famílias, com o mínimo apoio que possa ser dado, deve ser dado. Isso é uma questão de saúde pública, porque a cabeça das famílias também é muito importante. A minha saúde, a saúde do meu companheiro, a saúde da minha família, a saúde mental nossa também influencia no tratamento dessas crianças. Assim, a gente também precisa de acessibilidade, de facilidade às terapias, aos médicos, e, às vezes, é muito difícil. Então, quanto mais a gente falar, mais a gente vai ter base, mais a gente também tem força, enquanto grupo, enquanto famílias, para poder falar sobre isso e para poder lutar também. Por exemplo, neste momento, eu sei que, no SUS, pararam de fornecer uma medicação. Como é que eu vou fazer? Como é que essas famílias vão fazer para comprar a medicação?

Eu acredito muito que quanto mais a gente falar sobre o assunto, quanto mais a gente expor, de uma forma saudável, a esclerose tuberosa, mais a gente chega perto de ter uma cura. Eu sou uma mulher de muita fé e muita razão. Acredito muito que o meu filho vai ter uma vida digna, com acessibilidade, mas acredito que isso também só vai se dar também junto com muita ação, com a minha ação, com a ação das famílias, com a ação de quem nos representa politicamente. E isso me faz ter esperança. Estar aqui me faz ter esperança de que uma cura genética possa existir, um dia, para essas famílias e de que a gente tenha ainda mais esperança de ter uma vida digna, porque não acho que... Ter um filho com deficiência não é um problema, mas o problema é a gente não ter dignidade de vida para viver a vida que a gente tem que viver.

Eu agradeço muito às médicas que estão aqui. Tem também um grupo em Curitiba que tem um estudo muito grande sobre a esclerose tuberosa, a quem eu sou muito grata, aprendi muito com eles, mas estar aqui é poder representar todas essas famílias e também é um momento de vida, acho, no nosso país muito bom para poder falar sobre isso.

Como a Dra. Nasjla colocou ali, foi em 1993, se não me engano, que descobriram tudo isso e começaram a aliar a medicação com a doença. Então, estamos em 2023. Acho que fizemos uma caminhada boa, mas que, de agora em diante, a gente possa fazer essa caminhada de forma mais rápida, porque as



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

vidas são muito urgentes, e o sofrimento deve ser limado, deve ser amenizado, para quem não tem essa acessibilidade.

Hoje, o Tom ainda tem muitas crises convulsivas durante o dia, mas os tumores do coração já regrediram, não existem mais. Ele teve um tumor benigno também no olho, que também regrediu. A gente fica constantemente fazendo vários exames para que a gente possa captar o que pode estar acontecendo. Então, a gente está sempre em urgência, sempre ali: "a gente tem que fazer que exame?", "com quem a gente tem que falar?", "que tipo de terapia ele tem que fazer?". Hoje, ele faz fisioterapia, terapia ocupacional, hidroterapia, fonoaudiologia... São muitas coisas, mas tudo isso aqui que a gente está construindo juntos faz com que eu tenha mais calma para lidar também com esse dia a dia, para entender que a gente está caminhando, que não estamos paradas nesse lugar da pesquisa e no lugar de representatividade das famílias. Isso me acalma num lugar muito importante, me dá força para continuar falando sobre isto onde quer que seja, e eu sei que essa força também eu consigo passar para outras mães e para o meu filho.

Sim, é importante falar, é importante instituir um dia para a gente falar sobre isso, para que durante todo o ano a gente continue esse trabalho. Como o senhor falou no início, é para dar luz a esse assunto, para que essas famílias possam ser iluminadas nesse lugar de famílias atípicas, de ter estrutura de saúde, estrutura psicológica, estrutura medicamentosa, estrutura terapêutica, para que a gente tenha forças mesmo, porque não é fácil.

Às famílias que estão assistindo agora, meu abraço a todas, porque não é nem um pouco fácil, mas esse amor de mãe, de pai, de família, que a gente sabe como é, faz a gente estar aqui representando e lutando para que a gente tenha acesso e tenha respeito e humanidade.

É isso.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Agradeço a você, Yohama. A gente sabe que não é fácil, é uma caminhada para a qual tem que se ter força, determinação, coragem, esperança e união, como você fala, de todas as pessoas, para que haja informação, discussão, para que todos nós nos sintamos amparados por uma política pública que preveja as necessidades desse grupo e de tantos outros grupos que apresentam alguma situação de doença rara. Fique firme aí! Vamos em frente!

Eu gostei da camiseta também. Você poderia mostrar aí? "Mãe atípica & humana..."

A SRA. YOHAMA ESHIMA (*Por videoconferência.*) – Eu sou "mãe atípica, humana, nada santa e cheia de defeitos". É porque as pessoas às vezes olham para as mães atípicas e falam assim: "Nossa, é uma guerreira! Ela pode tudo!". E, na verdade, eu sou humana e tenho sentimentos e também sofro com muitas questões em casa e com o meu filho, mas isso faz parte da minha vida. E eu trabalho muito, internamente, para dar conta das coisas, mas não quer dizer que eu dê conta sempre. É importante também



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

ter esta fala de mãe atípica, humana, nada santa e cheia de defeitos. Eu não sou um ser assim... Nem eu nem meu filho somos seres angelicais e anjos. Somos seres humanos!

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – É, muito importante. Parabéns, Yohama. Vamos lá. Humana, nada santa, cheia de defeitos e lutando todo dia para sermos melhores, não é? Muito bem. A Yohama é mãe do Tom, que tem três anos, como ela falou.

E agora eu passo a palavra à Márcia da Silva, que é Presidente da Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa e mãe da Flávia, paciente – só me permita destacar – que tem 38 anos. Então, é uma diferença de 35 anos na caminhada. Portanto, é importante a gente... É porque a ciência, a medicina, toda essa parte evoluiu muito e continua evoluindo no decorrer dos anos – e a gente espera que continue assim. Então, Márcia, com a palavra. Márcia Silva, Presidente da Abet.

A SRA. MÁRCIA DA SILVA (Para expor. *Por videoconferência.*) – Primeiro, eu quero agradecer a todos, à Dra. Luciana, à Dra. Nasjla, a você e a todas as mães, que sabem que a nossa luta é constante.

Quando eu comecei com a Flávia, ninguém sabia o que era esclerose tuberosa. Eu e o Wesley ficamos muito desesperados, porque não existia nada na época de médicos que conheciam a esclerose tuberosa. Então, nós sofremos muito, mas eu sempre fui igual a você: sempre pensando lá na frente e acreditando na Flávia, buscando um medicamento, buscando conhecimento, buscando tratamento. Eu comecei, na época, fazendo *coffee break* para médicos e fiz um *folder* mostrando para os médicos o que era a esclerose tuberosa.

Eu agradeço à Dra. Luciana, à Dra. Nasjla e aos médicos que me ajudaram nessa caminhada. E eu sou muito grata, Dra. Nasjla e Dra. Luciana, porque desde o início elas estão comigo na associação.

Não é fácil, nunca foi fácil para mim. Hoje, quando entra uma criança na associação ou quando alguém solicita, eu vejo uma Flavinha entrando na associação, buscando informação, esclarecimento, medicamento, informação. E quem começou a atender às crianças foi a Dra. Nasjla, foi a pioneira; depois, a Luciana foi me ajudando na parte de genética. E a gente sabe, hoje a Flávia, como o seu filho, a gente sabe que eles são crianças guerreiras, porque não é fácil conviver com a esclerose tuberosa. Hoje a gente fala da prevenção.

Eu me lembro de quando o meu pai, quando eu comecei, com vinte e poucos anos, ele disse: "Continue, minha filha. Lá na frente, você vai ajudar muitas pessoas".

A gente sabe que conviver com a esclerose tuberosa, eu falo com as mães, é uma caixinha de surpresas; cada caso é um caso, cada criança se manifesta de uma forma, e a gente sabe que o dia a dia dessa mãe, como a minha, como de todas as mães, que às vezes não têm condição de um atendimento médico adequado, o quanto nós já caminhamos.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Hoje, para mim, é um dia muito especial, muito, vocês não podem imaginar, para chegar aonde nós conseguimos chegar.

Eu quero agradecer ao senhor, Senador, minha gratidão eterna. Por quê? Porque eu me sentia sozinha, com o apoio da Dra. Nasjla, com o apoio da Dra. Luciana, com o apoio das famílias. E, aí, com todas essas famílias, eu vivo cada dia o sofrimento dessas crianças, as dificuldades em relação ao tratamento, ao medicamento, e hoje me sinto muito feliz de saber que nós vamos ser reconhecidos num dia tão importante mundial e nacionalmente. Por quê? Porque a luta é grande, viu, gente? Não é fácil conviver com a esclerose tuberosa.

A Flávia tem uma qualidade de vida, mas, se a gente não corre atrás, através dos medicamentos, do tratamento, da persistência e, principalmente, do amor. Nós temos que ter muito amor pelo que a gente faz, muito amor pelos nossos filhos e sempre acreditar que eles são capazes.

Então, assim, não tenho nem palavras, só gratidão.

E o tempo da gente não é o tempo de Deus. Eu achava que nunca iria chegar aonde eu cheguei, com os médicos, com o tratamento, com a orientação, com o aprendizado e com o meu filho, que é uma pessoa que Deus colocou na minha vida. Hoje o Wesley não está aqui mais, mas eu tenho certeza de que, onde ele está, ele está muito feliz.

Ele morreu tragicamente num acidente no Dia Mundial da Esclerose Tuberosa. Para vocês terem uma ideia, a gente tem uma história de vida aí. E, no dia em que nós fundamos a associação, meu sogro morre também, dançando comigo, no Dia da Esclerose Tuberosa, que é o dia da Flávia, do aniversário.

Então, Deus me escolheu nessa missão, e eu acho que estou cumprindo, e, no dia em que Ele me chamar, missão cumprida.

Então, eu quero deixar a todas as famílias, a todos vocês que acreditaram em mim: no começo não foi fácil, e hoje eu tenho certeza de que não estou sozinha, que nós estamos juntos.

E eu tenho certeza – viu, Doutor? –, tenho certeza a todas vocês que vocês fazem parte da Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa.

E todas essas mães, eu tenho certeza de que elas estão muito felizes de a gente estar nesse momento aqui lutando por uma causa tão nobre. Obrigada a todos. Gratidão, gratidão. Muito obrigada. E é isso.

Eu não tenho muito o que falar. Eu só tenho que agradecer a todos. Só, mais nada.

Muito, muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Nós é que agradecemos a você, Márcia da Silva, mãe da Flávia, Presidente da



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa (Abet). Associação importante, necessária, e todos nós temos que nos unir em torno da associação também.

É importante que todas as áreas tenham associações, pessoas que tenham um objetivo comum, trabalhando unidas a favor de uma área.

E o Wesley, que a Márcia mencionou, é irmão da Flávia. Então, isso é muito importante.

E eu quero também dizer a todos, vocês já sabem, mas quero também dizer que também nós temos esclerose tuberosa. Então, meu filho também já tinha 48 anos, Osvaldo, faleceu dois meses atrás. Então, a gente também quer – já manifestei isso para a Márcia e para o Wesley – dar todo o apoio possível para a associação, que reúne famílias, pais, pessoas, para o que for necessário, colaborar com a área.

Todos nós temos que ajudar a Abet, para que a Abet, do ponto de vista do apoio da genética, da clínica, dos cursos, da comunidade, da compreensão e da conscientização, possa desenvolver bem o trabalho.

Parabéns, Márcia.

Eu sempre uso duas palavras. O meu tio era cardeal lá em São Paulo, Dom Paulo Evaristo Arns, e ele sempre usava uma palavra: coragem, coragem. Mas o lema dele, como cardeal em São Paulo, era *ex spe in spem*, quer dizer: de esperança em esperança. Então, coragem e esperança.

E a minha tia, Dra. Zilda Arns, que trabalhou muito, médica também, mas pediatra e sanitarista, ela sempre dizia: "Fé em Deus e pé na tábua". Vamos trabalhar, porque todos nós temos que ajudar muita gente nesta e em outras áreas. Então, isso é muito importante.

E, para mim também, não só como Senador, mas como pai também, as falas foram muito esclarecedoras, e a gente tem que pensar nos passos seguintes agora.

Um dos passos, que é o objetivo desta nossa audiência pública, é servir como subsídio para aprovação de um projeto de lei para termos o Dia Nacional de Conscientização sobre a Esclerose Tuberosa, porém, várias coisas já foram mencionadas aqui na reunião como importantes. A Dra. Luciana, inclusive, mencionou a necessidade de termos, por exemplo, clínicas para tratar da esclerose tuberosa nos cursos da área da saúde, para que todo mundo entenda, seja na área médica, seja na da enfermagem, da fisioterapia, da fono...

E a gente pode perfeitamente trabalhar nessa direção como Comissão de Educação. Inclusive, eu presido a Comissão de Educação e Cultura do Senado Federal e eu queria convidar tanto a Dra. Nasjla quanto a Dra. Luciana para termos, talvez, um material, um *folder*.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

A Abet já tem um *folder* que é muito bom, na minha opinião, mas, se for necessário ter outro também, no sentido de conhecimento, um para um público específico e outro para uma linguagem ou específico na linguagem popular do povo.

Até a minha tia, a Dra. Zilda, usava esta expressão: "O material todo é elaborado por médicos, nutricionistas, enfermeiros, o que é importante [ela dizia], mas, no caso da pastoral da criança, agora tem que transformar isso na linguagem do povo, para que o povo saiba, numa linguagem bem prática". Mas é importante o outro também, porque nós vamos falar com médicos, fisioterapeutas profissionais da saúde. Precisamos ter os dois, para que a gente possa divulgar isso também.

Isso podemos fazer perfeitamente para todos os cursos do Brasil nessa área, para pelo menos eles receberem o material, pensarem, refletirem e saberem que existem essas referências da Dra. Luciana, da Dra. Nasjla e também da Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa.

Então, quando a Yohama apresentou a discussão e a Márcia também, a gente sabe muito bem como essa caminhada da vida exige bastante, mas não como um sacrifício, eu sempre digo, nunca é um sacrifício, porque a gente ama o filho, a filha e, como pai, como mãe, nos esforçamos ao máximo para que o filho, a filha, tenha a necessidade que tiver, possa ter a certeza de que, da parte da gente, a gente está fazendo o que é possível, não é verdade? É só que tudo vai evoluindo também, e a pessoa tem que saber, à medida que os anos passam, o que é possível ser feito, que foi o que todo mundo mencionou.

Eu vou passar de novo a palavra para as considerações finais da Dra. Luciana, mas convidando então para termos – talvez, na sequência, a gente pode se comunicar também – esses documentos que se somem àquilo que eventualmente a Abet já tem, que está muito bom, na minha opinião, que é um documento, um *folder* muito interessante, muito bom.

Mas eu gostaria que também a Dra. Luciana nos dissesse como é que está essa questão de que a Yohama falou – a Yohama usou a palavra "cura" –, como é que estão as pesquisas para o tratamento gênico, genético, se isso está acontecendo, como é que estão as perspectivas, e como a Dra. Luciana e a própria Dra. Nasjla entendem que isso possa estar acontecendo.

Ao mesmo tempo, a Dra. Nasjla falou de um conjunto de iniciativas, de medicamentos, acessos, falta de medicamento... Já tivemos duas audiências públicas com o laboratório, por causa do sabril também, que está em falta e ajuda muito na questão do controle da epilepsia, mas muita coisa está sendo judicializada.

O que a gente gostaria, Dra. Nasjla, é que pudéssemos ter um documento da sua parte para dizer "precisamos disso, disso, daquilo", para que isso subsidie, assim, o encontro, a discussão do Senado com o Executivo, com a Anvisa, com o Ministério da Saúde.

A gente sabe que a Conitec, às vezes, não colocou ainda como disponível, e, quando se judicializa, o Executivo, em vez de atender, gasta o dobro na judicialização.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

No ano passado, houve a judicialização de medicamentos, em todas as áreas, de R\$1,5 bilhão – em 2022 –, em torno disso, R\$1,4 bilhão ou R\$1,5 bilhão, ou seja, R\$700 milhões não precisariam ser gastos, porque foram gastos por causa da judicialização. E a demora, também, no Ministério da Saúde – eu quero dizer –, não na Anvisa, mas mais no Ministério da Saúde.

E eu pergunto do tratamento genético porque eu me lembro da AME, por exemplo, atrofia muscular espinhal. Agora, o SUS incorporou o zolgensma, que estabiliza, cura a doença, na verdade, em certas situações. Só que isso está lá no Ministério da Saúde já há quase um ano, em consulta pública, e as pessoas têm que continuar judicializando, e, se judicializam, isso demora, e, demorando, passa aquela fase melhor, muitas vezes, aquela janela para que a criança tenha a oportunidade de tomar o medicamento.

Então, na minha opinião, está tudo errado nesse sentido, porque tem que haver rapidez, não judicialização, coisas aprovadas pela Anvisa – não é alguma coisa experimental, coisa semelhante, não autorizada em outros países.

A legislação até prevê que, eventualmente, autorizado pelo FDA, nos Estados Unidos, ou pela União Europeia, pode ser autorizado também no Brasil.

Então, a Dra. Nasjla, que foi tão precisa também nessa parte clínica, e a Dra. Luciana, nessa parte genética...

E, como eu estou aqui no Paraná, também moro em Curitiba e sou Professor da Universidade Federal do Paraná, aposentado, até gostaria que a Dra. Luciana nos indicasse, nessa parte genética, porque eu conheço vários geneticistas, como é que está essa organização, porque, dentro da amostragem, foi apontado que um número importante, significativo vem aqui do Paraná, não é? Então é nesse sentido.

E queria perguntar também para a Dra. Nasjla, que apontou que 2% a 3% dos casos de tumores renais são malignos, se os malignos são só os renais ou eventualmente em outros pontos também.

Muito bem, eu passo a palavra, então, em primeiro lugar, para a Dra. Luciana, para suas considerações, em função do que foi falado e do apontamento para o futuro, porque é isto que é importante para os pais e famílias: olha, vamos olhar agora para a frente e nos articular, para que aquilo que está disponível esteja ao alcance das famílias, mas apontando também para as perspectivas, para a frente. (Pausa.)

A Dra. Luciana continua ligada? Ah, sim.

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (Para expor. *Por videoconferência.*) – Então, muito obrigada pelas perguntas, pelas considerações.

Eu vejo da seguinte forma: embora nós tenhamos hoje everolimo e sirolimo, que inibem o mTOR, essas drogas não são curativas. Então esse é o nosso dilema, certo? Porque elas vão controlar o crescimento



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

do tumor, elas reduzem o volume do tumor, mas, uma vez que o paciente para de tomar esses medicamentos, o tumor volta a crescer.

Existe, então, a primeira linha. Existe muita pesquisa atualmente para entender por que é que ela é só citostática e não citotóxica para o tumor, para a célula tumoral, e se existiriam outros mecanismos que poderiam gerar novos fármacos para serem associados ao sirolimo e ao everolimo, para então essa combinação realmente matar a célula tumoral. Então isso é uma linha de pesquisa mundial.

O principal, como já foi dito aqui, para algumas doenças genéticas, já existem terapias gênicas, quer dizer, com reposição do gene, através de um vetor, que é um material genético. É muito parecido, por exemplo, com o que a gente viu da vacina do covid, contra covid, a vacina baseada em RNA. Era o RNA que ia lá para produzir a proteína do vírus e fazer a resposta imunológica.

Então, numa terapia gênica, você tem um DNA ou um RNA que leva a sequência do gene para o indivíduo – isto tem que também ser pesquisado: qual a melhor forma de administração desse material para os pacientes –, o que vai então levar o próprio indivíduo a produzir ou o gene TSC1 ou o TSC2, mas agora sem nenhuma mutação. Então isso é uma terapia de reposição gênica.

Como está isso atualmente? Existem estudos pré-clínicos, quer dizer, no animal; existem estudos eu acho que em fase I, clínicos, com um vetor para TSC1; existem também outros estudos em andamento com TSC2.

Por que TSC1, se tem menos mutação causadora de esclerose tuberosa, e não 2? Porque uma limitação desses vetores é o tamanho de material genético que eles conseguem transportar. O gene TSC2 é 50% maior do que o TSC1. Então, levar material genético menor como o TSC1 é mais viável para os vetores que são aprovados clinicamente. Um dos vetores chama-se adenoassociado, que é o vetor que leva o material genético que falta na atrofia muscular espinhal.

Essa atrofia, então, já foi... Tem, na verdade, três tipos de terapias aprovadas, inclusive pela Anvisa, para essa doença genética, que é a atrofia muscular espinhal, que é muito mais rara, inclusive, do que a esclerose tuberosa.

Existem desafios técnicos, como, por exemplo, o tamanho do gene TSC2, e existe um outro desafio: enquanto a atrofia muscular espinhal é mais do sistema nervoso, principalmente do neurônio motor espinhal, na esclerose tuberosa nós temos vários órgãos afetados. É possível que, no futuro, mesmo que os estudos clínicos tenham sucesso para um vetor que vai repor TSC2 em um tecido, no outro tecido não tenha tanto sucesso, porque esses vetores também têm tropismo por tecido, às vezes se integram melhor num tipo de tecido do que em outro.

Esse é um panorama, na minha visão, para a terapia gênica de reposição dos genes TSC1 e TSC2, que ainda é muito incipiente, tem mais estudos pré-clínicos em animais do que estudos clínicos e priorizando, talvez, o TSC1 por causa do tamanho mais limitado.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

No Paraná – é a pergunta do Senador –, por iniciativa do Dr. Sergio Antoniuk e pela formação de equipe multidisciplinar, existe uma clínica para tratamento de TSC. Então, a população do Paraná – e vêm muitos pacientes também do interior de Santa Catarina – que é atendida, que já é atendida na Federal do Paraná, nesse centro de neuropediatria, tem acesso a alguns especialistas, eu não sei se a todos, mas pelo menos a dermato, nefro, oftalmo e neurologista. Então, é possível. Quando eu falo em clínica de TSC, seria, numa visita, num turno, em um dia, o paciente ter acesso a todas as especialidades, é ele não ter a mãe ou o pai faltando ao trabalho para levá-lo, várias vezes ao dia, em locais diferentes e muitas vezes distantes do domicílio. É uma clínica que está em instalação, eu diria, e que conta com alguns especialistas.

Eu gostaria de ouvir da Dra. Nasjla também. Apesar de o Graacc ser um centro de oncologia, eu acredito que os pacientes possam ter seguimento lá em outras especialidades.

E eu acrescentaria... Não tenho total conhecimento, mas sei de várias especialidades no próprio Hospital das Clínicas da USP de São Paulo; eu acredito que a UFRGS já tenha alguma coisa sendo construída nesse sentido; também, talvez, na PUC do Rio Grande do Sul, que tem um centro importante em epilepsia; e também na UFMG. Eu não tenho conhecimento completo, eu acredito que outras universidades federais também tenham tido essa iniciativa, mas eu não tenho conhecimento ainda.

Respondi às perguntas ou faltou alguma?

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

Agradeço muito, viu, Dra. Luciana?

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – Eu agradeço pela oportunidade de esclarecimento aqui para a população.

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

E o Dr. Sergio Antoniuk, mencionado por você, é um neuropediatra...

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – Neuropediatra.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – ... bem conhecido aqui no Paraná.

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – Sim.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – A equipe também é muito boa, muito dedicada, em várias áreas.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – É.

E a genética em Curitiba tem o Prof. Salmo Raskin, que, se não me engano, é da PUC. Eu o conheço há mais tempo. O Salmo Raskin seria uma referência em genética.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – É. Ele foi Presidente da Sociedade Brasileira também de...

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – É.

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

E também uma outra pessoa conhecida nossa é o Dr. Rui Pilotto...

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – Rui Pilotto. Gomide – não é?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – ... que também é uma pessoa muito dedicada...

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – Muito.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – ... e trabalha muito nessa área.

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – Eu acredito que ele esteja aposentado, mas ainda esteja seguindo pacientes na Federal. Exatamente.

Lembrei-me também da Dra. Patricia Prolla, da UFRGS, que já publicou, inclusive, mutações em TSC1 e TSC2, esclerose tuberosa.

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

Obrigado, Dra. Luciana Amaral Haddad.

Não é parente do Fernando Haddad? (*Risos.*)

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – Não, não. As famílias são originárias do Líbano, mas não somos parentes.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Não são parentes.

Então, está bom.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Obrigado.

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – Eu é que agradeço.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – E sucesso!

Continuamos juntos.

Conte sempre com a gente!

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (*Por videoconferência.*) – Obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Passo, em seguida, a palavra à Dra. Nasjla Saba, que é Representante do Grupo de Apoio ao Adolescente e à Criança com Câncer.

Você está em São Paulo também?

A SRA. NASJLA SABA (*Por videoconferência.*) – Estou em São Paulo, de férias – de férias... (*Risos.*)

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Obrigado por estar participando.

A SRA. NASJLA SABA (Para expor. *Por videoconferência.*) – Senador, eu não poderia deixar de participar, porque é uma longa caminhada fazendo predisposição genética e a gente tem outras predisposições genéticas que estão vinculadas ao câncer. Dez por cento das crianças com câncer têm predisposição genética.

E para mim foi bastante... Tenho muito orgulho de estar aqui. Fiquei feliz de o Wesley e a Márcia me convidarem e de estar participando com vocês.

Esclarecendo sobre o tumor renal, realmente são múltiplos tumores benignos, mas 2% a 3%, mais ou menos, têm carcinoma renal. De que eu tenha conhecimento... A gente nunca pode falar nunca e nem sempre. De que eu tenha conhecimento, esse é o tumor maligno associado ao complexo esclerose tuberosa. Eu tive uma mãe de uma criança que teve... Ela tem dois filhos com esclerose tuberosa, ela tem esclerose tuberosa e ela teve carcinoma renal. Ela é uma colega, é uma médica, que operou somente, ressecou e ficou super bem. Então, de que eu tenha conhecimento... Não sei se a Luciana tem um conhecimento mais amplo dos tumores malignos, mas de malignos que eu tenha conhecimento... Mas, como eu te falei, qualquer síndrome pode apresentar tumores raros sobre os quais a gente mesmo fala: "Mas eu nunca vi isso!". E a gente, muitas vezes, faz um *case report*.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Eu queria muito ressaltar a importância desse acompanhamento multidisciplinar. Eu não me lembro das perguntas todas que fizeram, porque misturaram minhas perguntas junto com as da Luciana, eu não me lembro, mas eu queria ressaltar esse acompanhamento multiprofissional.

Dentro do Graacc, nós temos, sim. Nós fazemos parte da universidade federal, nós somos o Setor de Oncologia Pediátrica da Universidade Federal de São Paulo e a gente tem esse acompanhamento multiprofissional das crianças com o complexo da esclerose tuberosa, muitas, a maioria, dentro do Graacc – a gente tem clínica dentro do Graacc – e algumas a gente termina encaminhando para a universidade. E nós não recebemos mais crianças, porque, muitas vezes, o Graacc trata muito crianças com câncer, e a gente, muitas vezes, até limita um pouco, porque a gente... Eu comecei a receber ligações de todo o Brasil, quando eu comecei a fazer. Eu dou assistência para todas as crianças que me pedem, de todo o Brasil, para todas as colegas, não é? A gente, junto, faz plano terapêutico para crianças de todo o Brasil.

Flávio, você não pode imaginar como é... Os pedidos são muitos, porque a síndrome é frequente. É muito frequente: é um para seis mil. Então, você pode imaginar muitas crianças sendo comprometidas – e adultos também – com o complexo da esclerose tuberosa. Então, a gente dá uma assistência *online* para várias crianças, para colegas de todo o Brasil. Recebo também crianças de todo o Brasil no Graacc.

E eu queria também ressaltar a importância, além dessa parte educativa, que chama a atenção a parte educacional, eu queria ressaltar que seria necessário... Eu acredito muito na intervenção precoce, além de medicamentos anticonvulsivantes e vários outros medicamentos, mas eu acredito muito na intervenção precoce, inibindo pela via da rapamicina, com a rapamicina. Essa intervenção precoce que todo mundo faz – nos Estados Unidos, se faz; na Europa, se faz –, entrando com rapamicina nos primeiros seis meses de vida. Então, eu gostaria muito de salientar isso e gostaria de pedir até que tivessem uma atenção especial, a Anvisa, a Conitec, e que fosse uma coisa séria.

Hoje, a gente recebe para linfangioleiomiomatose. Eu fiquei extremamente agradecida... E, assim, entenda: você é médico, você trabalha na universidade federal, imagina você fazendo prevenção. A prevenção é muito mais barata do que você fazer uma intervenção depois, com diálise, com UTI, com pneumotórax, com válvulas, com...

Então, eu queria deixar as minhas palavras aqui, falar sobre rapamicina e que seja liberada para as crianças, para convulsão, para tumores, lógico, com critérios, mas que seja liberada a rapamicina pela Conitec, que as crianças possam pegar na Conitec a rapamicina.

Era só essa a mensagem que eu queria deixar.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Obrigado, Dra. Nasjla Saba, que é a representante do Grupo de Apoio ao Adolescente e à Criança com Câncer.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Parabéns pelo trabalho! É tão bom ver pessoas tão entusiasmadas com o trabalho, tão competentes, dedicadas. Parabéns!

Passo, em seguida, a palavra a você, Yohama Eshima, que é a mãe do Tom, que é uma criança, como já dito, de três anos com esclerose tuberosa.

Yohama.

A SRA. YOHAMA ESHIMA (Para expor. *Por videoconferência.*) – Muito obrigada por este espaço e obrigada, Nasjla, por trazer essa questão da rapamicina.

Faz praticamente três anos que a gente está tentando judicializar – já judicializamos pelo plano, mas não conseguimos pelo Governo. São medicações extremamente caras: o sirolimus custa em torno de R\$2,5 mil, e o everolimus, pelo que vi, custa cerca de R\$4 mil. São medicações completamente fora do alcance da população. Quem não tem condições fica sem.

O sirolimus, além de tratar dessa parte dos túberes que afetam todo o corpo, também auxilia muito nas crises convulsivas.

Acho que é este o lugar de falar da importância dessa medicação, que eu não sei quem ainda não entendeu, para que a gente possa iluminar esse caminho, para deixar o acesso mais fácil.

Isso causa nas famílias uma grande dor e uma grande frustração e acaba tirando o tempo precioso que a gente tem para ficar com nossos filhos, para lutar por coisas que teriam que ser nossos direitos.

Poder ter acesso a essa medicação é poder ter dignidade de vida, e isso é direito de todos os cidadãos e cidadãs que habitam este país, este mundo. Então, isso, sim, é um passo muito importante que a gente vai dar, eu tenho muita fé nisso. Que a gente consiga ter acesso à rapamicina, para poder ter uma vida melhor mesmo.

Eu quero agradecer este momento também. Quero agradecer a todos que estão aqui. Acho que temos, sim, muito caminho para trilhar e para abrir.

Agradeço por todo o mato que já foi aparado durante todos esses anos, para que o meu filho possa, hoje, ter mais acesso à informação... Márcia, obrigada por você ter aberto todo esse caminho ao longo dos anos e pode ter certeza de que, pelo menos comigo, enquanto mãe, e como várias outras mães que sei que estão juntas com você, temos essa força, estamos juntas para poder cuidar melhor de nossos filhos com tanto amor.

Obrigada, Senador Flávio, por dar este momento e este espaço para que a gente possa falar de forma ampla, porque é tudo que a gente precisa. A gente precisa que a informação chegue a todas as pessoas, e não só para quem tem acesso à comunicação privilegiada.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Assim como aconteceu com esse caso do sabril, em que a informação foi chegando pouco a pouco às famílias, todo mundo tem que ter acesso à informação básica em relação àquilo que utiliza no seu dia a dia como medicação. Então, obrigada, e contem comigo também no que precisarem em relação à informação, em relação a contar a história e, enfim, a falar sobre a esclerose tuberosa e a fazer com que a informação chegue a todas as famílias, de forma também amorosa e esperançosa. Isso é algo que me move muito, que é a esperança de ter sempre hoje um dia melhor, amanhã um dia melhor, e assim por diante.

Obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Agradeço a você, Yohama.

Só antes de passar a palavra à Dra. Luciana, que levantou a mão para falar também, eu só quero dizer que essa questão do medicamento de custo maior inacessível para a família, de fato, é inacessível, mas só lembrando a todos e todas que nos acompanham que é o custo benefício. Como a Dra. Nasjla colocou antes, se você tiver o atendimento adequado, para o sistema de saúde acaba ficando muito mais barato do que você não dispensar a medicação. Então, é isso que a gente tem que pensar, não é? Além do benefício pessoal, familiar, humano, o direito à saúde... Porém, isso acontece em muitas medicações. O caro é relativo, porque aí a pessoa vai ter que ir para o hospital, vai ter que ir para a UTI, vai ter que ser operada, vai ter que acontecer muita coisa, e isso acaba ficando muito mais caro para o sistema de saúde.

Então, quero sempre lembrar para todas as pessoas que nos acompanham que não aceitem esse argumento de que é caro. Se está autorizado, se o medicamento é seguro, se o medicamento é eficaz, a pior coisa que pode acontecer é o que está acontecendo: demorar, judicializar, e aí a criança, em um conjunto de doenças raras, acaba piorando, perdendo a oportunidade, o ministério gasta o dobro – o dobro, não é? – , quase R\$1 bilhão, que não precisariam ser dispendidos, caso houvesse uma política pública rápida e eficaz para o atendimento.

Dra. Luciana... Depois eu passo a palavra à Márcia.

Com a palavra, Dra. Luciana.

A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD (Para expor. *Por videoconferência.*) – É só para lembrar que o everolimo – na bula, indicação para esclerose tuberosa – é para Segs, que é o tumor cerebral, e angiomiolipoma, mas não foi, eu acredito, solicitada a análise pela Anvisa para crise convulsiva refratária, porque o FDA... Tanto nos Estados Unidos como no Canadá, na Europa, essa indicação já consta na bula, porque existem estudos clínicos comprovando a eficácia. Então, eu acho que, se existir a indicação na bula, quer dizer, foi aprovado pela Anvisa, vai para a bula. No Brasil, também para essa indicação, eu acho que seria mais ágil para o paciente ter acesso – pelo SUS, pelo menos – a essa indicação. Mesmo que o paciente não tenha a indicação, não tenha Segs, não tenha angiomiolipoma, mas tenha crise convulsiva refratária, isso é importante.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

E pensando no futuro também, porque existem estudos, atualmente, para haver o tratamento da gestante que está carregando o feto com a mutação e com o rabdomioma, por exemplo, como foi o caso da Yohama aqui, como ela mostrou.

Então, se no futuro é aprovado nos Estados Unidos e na Europa, e a gente continua sem essa indicação na bula, se isso acontecer de ter uma indicação de que, no custo-benefício, vale mais à pena a gestante, no terceiro trimestre, por exemplo, ser medicada, porque previne muito mais do que pós-natal – começar no neonato –, eu acho que a gente tem que pensar nisso prospectivamente também, que as indicações estão na bula porque a Anvisa aprovou, e a Anvisa só vai avaliar se isso for solicitado pela indústria farmacêutica. Então, acho que isso é um ponto importante.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – É um ponto muito bem levantado, Dra. Luciana.

Muito bem.

Passo a palavra então a você, Márcia da Silva, que é Presidente da Abet (Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa), mãe da Flávia.

Quero agradecer a você, como Presidente da Associação, pelo trabalho todo de vida e também pelo trabalho do seu filho, irmão da Flávia, Wesley, que vem se dedicando intensamente a saber o que vem acontecendo pelo mundo, no Brasil, e nos orientando muito em relação aos caminhos a serem seguidos. O Brasil deve muito a vocês.

Com a palavra então, Márcia.

A SRA. MÁRCIA DA SILVA (Para expor. *Por videoconferência.*) – Bom, eu falo com as mães que o papel da associação é acolher, passar informação, conseguir tratamento, medicamento, porque antes a gente não tinha isso, e hoje, através da comunicação... Ela é fundamental para que as pessoas possam conhecer a esclerose tuberosa de uma forma que todos tenham acesso aos medicamentos, ao tratamento e ao conhecimento médico, para que, através do SUS (Sistema Único de Saúde), os médicos, os profissionais, tenham conhecimento da esclerose tuberosa, porque, em algumas regiões, falta ainda muita informação. Eu atendo a famílias do Brasil todo, onde, às vezes, a gente vê essa dificuldade do esclarecimento da doença.

Então, eu acho que nós já caminhamos bastante, tendo o suporte do Sr. Senador, dos médicos...

A gente tem uma equipe multidisciplinar na associação. Eu implantei a inclusão no Estado de Minas, para que eu possa... Eu tenho até um livro que eu escrevi da inclusão e implantei – e sou a única que faço – o estímulo sensorial, cognitivo e motor em todas as crianças que chegam à associação. E a importância também da fisio, da fono, da terapeuta ocupacional, da psicóloga, da psicopedagoga, como a Dra. Nasjla citou e a Dra. Luciana, que são equipes multidisciplinares.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Então o papel da associação é este: acolher, orientar...

E já caminhamos, graças a Deus, porque não é fácil para todos nós que vivemos no dia a dia com a esclerose tuberosa, porque a Flávia está com 38 anos, e não pensem vocês que o meu dia a dia seja fácil. É como o de qualquer mãe aí que tenha essas limitações, essas dificuldades de adquirir o medicamento, de adquirir o tratamento. Então, eu acho que é uma vitória muito grande que hoje nós estamos vivendo neste momento – viu, Doutor?

Dra. Nasjla, Dra. Luciana, Senador, a mãe representando todas as mães e... Gratidão! Eu só fala gratidão, gratidão, porque a idade vai chegando, e a gente vai percebendo que nós já caminhamos e que, graças a Deus, nós estamos no caminho certo: estamos juntos, lidando com vidas. Que bom! Que bom que a gente está caminhando para isso.

Muito, muito obrigada! (*Manifestação de emoção.*)

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Gratidão a vocês também – viu? À Márcia, ao Wesley... E para a Flávia, porque foi ela quem mobilizou vocês para criarem a associação.

A gente pensa qual é a missão dessas pessoas. A missão é, realmente, mobilizar, fazer com que a realidade seja melhor, diferente, para tantas pessoas a partir da própria caminhada de vida.

Muito bem.

Eu quero até, para pais, mães e famílias que nos acompanham, dizer, enquanto essa política pública em relação a vários medicamentos, o atendimento precoce e tantas outras coisas necessárias não estiverem acontecendo, que vocês se mobilizem judicialmente também. Isso é muito importante.

O que deve acontecer – infelizmente, tem que se mobilizar judicialmente – é nós trabalharmos para que isso se transforme numa política pública que não exija a judicialização. Mas, enquanto não houver, judicializem!

Por que isso? Porque nós temos estado no Supremo Tribunal Federal constantemente, falando individualmente com os ministros, em termos de várias doenças raras, para mostrar aos ministros a importância, a demora, a falta de uma política nessa área, para que eles saibam.

Também no Supremo Tribunal, há dois, três meses, há pouco tempo, ainda fomos falar bastante sobre a fibrose cística.

Então, judicializem, porque temos falado também com os tribunais regionais. Chegam ao nosso conhecimento situações para que o desembargador, o juiz, tenha conhecimento também desse debate que vem acontecendo em Brasília, no Senado Federal.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Temos uma Subcomissão também no Senado Federal, na Comissão de Assuntos Sociais, sobre doenças raras, presidida pela Senadora Mara Gabrilli. Eu também faço parte dessa Subcomissão.

Inclusive, na semana passada, tivemos uma audiência, com a participação das famílias, sobre a alimentação para erros inatos do metabolismo, quer dizer, considerar como medicamento, e não alimento, porque a pessoa é obrigada a tomar aquele alimento para não piorar o quadro do erro de metabolismo.

E as crianças estão tendo acesso, por exemplo, a um produto que, você cheirando aquilo, tem cheiro de podre e gosto de podre, quando, em outros países, já se pode misturar alguma coisa. Então a criança, no Brasil, só tem acesso àquilo, quando, na Argentina, já tem acesso a outras coisas. Então, é um estresse para a família dar o medicamento, e a criança vomita em seguida, porque qualquer um de nós, eu digo, vomitaria.

Quer dizer, falta um pouco de humanidade nessa discussão também, de solidariedade, de sensibilidade, mas isso só se obtém pela mobilização dos pais, das famílias, dos profissionais.

A força maior que existe para que uma política pública aconteça, claro, é a gente, a sociedade organizada sensibilizar o Legislativo e o Executivo. Eu acho que por isso são importantes a Abet, o trabalho da USP e também o trabalho da associação representada pela Dra. Nasjla.

Mas quero agradecer-lhes.

Os objetivos da audiência pública tenho absoluta certeza de que foram cumpridos. O projeto de lei sobre o Dia Nacional de Conscientização da Esclerose Tuberosa vai ser apreciado em torno de duas semanas. Com isso, a gente já pode, depois, enviá-lo para a Câmara, para ser apreciado pelos Deputados também.

Obrigado, Dra. Luciana, Dra. Nasjla, também Yohama, Márcia, todos que nos acompanham pelos meios de comunicação do Senado, Andréia, que é nossa Secretária da Comissão, e toda a equipe.

E vamos em frente!

Agradeço a presença de todos e todas vocês.

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

Obrigado. Grande abraço.

(Iniciada às 10 horas e 05 minutos, a reunião é encerrada às 12 horas e 01 minuto.)