



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

ATA DA 1<sup>a</sup> REUNIÃO, EXTRAORDINÁRIA, DA COMISSÃO DE EDUCAÇÃO E CULTURA DA 2<sup>a</sup> SESSÃO LEGISLATIVA ORDINÁRIA DA 57<sup>a</sup> LEGISLATURA, REALIZADA EM 07 DE FEVEREIRO DE 2024, QUARTA-FEIRA, NO SENADO FEDERAL, ANEXO II, ALA SENADOR ALEXANDRE COSTA, PLENÁRIO Nº 15.

Às dez horas e quatorze minutos do dia sete de fevereiro de dois mil e vinte e quatro, no Anexo II, Ala Senador Alexandre Costa, Plenário nº 15, sob a Presidência do Senador Dr. Hiran, reúne-se a Comissão de Educação e Cultura com a presença dos Senadores Rodrigo Cunha, Ivete da Silveira, Leila Barros, Plínio Valério, Zenaide Maia, Paulo Paim, Astronauta Marcos Pontes, Esperidião Amin e Hamilton Mourão. Deixam de comparecer os Senadores Professora Dorinha Seabra, Efraim Filho, Marcelo Castro, Veneziano Vital do Rêgo, Confúcio Moura, Carlos Viana, Styvenson Valentim, Cid Gomes, Izalci Lucas, Jussara Lima, Nelsinho Trad, Vanderlan Cardoso, Augusta Brito, Teresa Leitão, Flávio Arns, Wellington Fagundes, Carlos Portinho, Magno Malta, Eduardo Girão, Romário, Laércio Oliveira e Damares Alves. Havendo número regimental, a reunião é aberta. Passa-se à apreciação da pauta: **Audiência Pública Interativa**, atendendo aos requerimentos REQ 84/2023 - CE, de autoria Senador Dr. Hiran (PP/RR), e PL 5984/2019, de autoria Câmara dos Deputados. **Finalidade:** Instruir o PL 5984/2019, que “institui o dia 28 de abril como o Dia Nacional da Conscientização sobre a Doença de Fabry”. **Participantes:** Sr. Roberto Benvenutti, Médico nefrologista, vice-presidente da Associação Renal Vida; Sr. Salmo Raskin, Médico pediatra e geneticista, Diretor do Centro de Aconselhamento e Laboratório Genetika; e Sra. Maria Helena Vaisbich, Coordenadora do Comitê de Doenças Raras da Sociedade Brasileira de Nefrologia (COMDORA-SBN). **Resultado:** Audiência Pública realizada. Nada mais havendo a tratar, encerra-se a reunião às onze horas e quatorze minutos. 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 Dr. Hiran**

Presidente Eventual da Comissão de Educação e Cultura

Esta reunião está disponível em áudio e vídeo no link abaixo:  
<http://www12.senado.leg.br/multimidia/eventos/2024/02/07>



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR. Fala da Presidência.) – Bom dia a todos.

Havendo número regimental, declaro aberta a 1ª Reunião da Comissão de Educação e Cultura da 2ª Sessão Legislativa Ordinária da 57ª Legislatura, que se realiza nesta data, 7 de fevereiro de 2024.

A presente reunião se destina à realização de audiência pública, com o objetivo de instruir o Projeto de Lei nº 5.984, de 2019, que institui o dia 28 de abril como o Dia Nacional da Conscientização sobre a Doença de Fabry, em atenção ao Requerimento nº 84, de 2023, de minha autoria.

Participam, de forma remota, a quem eu dou as boas-vindas, um bom-dia e peço já desculpas pelo meu pequeno atraso... Culpem o meu motorista por isso. Eu estava pronto, na hora certa, para sair.

Estão presentes aqui na nossa reunião, remotamente, o Sr. Roberto Benvenutti, médico nefrologista, Vice-Presidente da Associação Renal Vida; o Dr. Salmo Raskin, médico pediatra e geneticista, Diretor do Centro de Aconselhamento e Laboratório Genetika; e a Sra. Maria Helena Vaibich, Coordenadora do Comitê de Doenças Raras da Sociedade Brasileira de Nefrologia (Comdora-SBN).

Antes de passar a palavra aos nossos convidados, eu comunico que a 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](http://senado.leg.br/ecidadania), ou pelo telefone 0800 0612211.

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

Na exposição inicial, cada convidado poderá fazer uso da palavra por até dez minutos, podendo utilizar um pouco mais do tempo – eu não vou interromper a exposição, porque se trata de algo importante para a sociedade. Ao fim das exposições, a palavra será concedida aos Parlamentares inscritos para fazerem suas eventuais perguntas ou comentários.

Já em seguida, passo a palavra para o Dr. Salmo Raskin, Médico Pediatra, Geneticista e Diretor do Centro de Aconselhamento e Laboratório Genetika, por dez minutos, por favor.

Bom dia, Dr. Salmo.

**O SR. SALMO RASKIN** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Bom dia a todos.

Bom dia, Senador Dr. Hiran. Na sua pessoa e na pessoa do meu conterrâneo e amigo Senador Dr. Flávio Arns, eu gostaria de agradecer muito o convite para participar desta audiência pública da Comissão de Educação e Cultura do Senado Federal, que traz à tona uma proposta de lei sobre educação



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

e divulgação de doenças raras. Eu trabalho há 30 anos todos os dias com doenças raras e, então, só posso ficar muito satisfeito pela iniciativa e, confesso, também por ter sido convidado aqui para falar.

Pretendo usar só os meus dez minutos mesmo e vou compartilhar aqui com vocês uma pequenina apresentação, bem simples mesmo, que eu fiz com o objetivo só de falar um pouquinho sobre o que é a doença rara, mais até do que a doença de Fabry, que eu tenho certeza de que os colegas que virão depois falarão com muito mais conhecimento até do que eu.

Pergunto se todos estão vendo a apresentação. (*Pausa.*)

Muito bem.

O que é uma doença rara, como a doença de Fabry? Por que ela se encaixa no conceito de doença rara? O conceito de doença rara, sob certo ponto, é abstrato, mas existe um conceito de incidência, que é o conceito de nascidos com aquela doença, e existe o conceito de prevalência, que é quantas pessoas têm numa determinada população naquele momento com uma determinada doença, e, hoje em dia, é uma tendência muito grande se aceitar que a doença rara é aquela que afeta menos do que uma em cada 2 mil pessoas nascidas vivas. E a doença de Fabry se encaixa nesse critério. Há uma falta de dados epidemiológicos muito importante no Brasil sobre todas as doenças raras, incluindo, então, a doença de Fabry. Mais uma vez – e eu acho que vou acabar sendo repetitivo na minha fala –, está a importância deste projeto de lei para propor o dia de lembrarmos da existência desta doença rara, porque é dessa forma que nós vamos educar a população e toda a sociedade, incluindo a classe médica, a respeito da existência dessa doença. Como que podemos fazer diagnóstico dessa doença rara se nós não conhecermos a doença? Não tem como.

Então, é importante essa ênfase que vem sendo dada, ainda bem, nos últimos anos, para as doenças raras, porque o perfil de mortalidade infantil no Brasil mudou – não é que vem mudando, já mudou faz tempo, essa que é a verdade, sabe? Só agora, parece, que as pessoas estão se dando conta de que aquelas causas que levavam a grande maioria das nossas crianças – e por que não de adultos também? – à mortalidade, como desnutrição, infecções que eram preveníveis por vacina, falta de saneamento básico, não é que deixaram de existir, mas diminuíram de maneira dramática dentro dessa *pizza* da mortalidade. E aí começam a tomar maior repercussão aquelas condições que são mais difíceis, na verdade, de serem tratadas e curadas do que aquelas que necessitam mais de educação e de saúde pública.

E aí então a gente vai ver que as anomalias congênitas, por exemplo, são a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil há 30 anos. Então acho que estou autorizado a dizer que é um problema de saúde pública. Se a gente considerar até cinco anos de idade a mortalidade infantil, bom, as anomalias congênitas são então a primeira causa de mortalidade infantil, porque você consegue detectar mais anomalias congênitas até cinco anos do que até um ano de vida.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Bom, eu acho que as palavras aqui falam por si sós da importância que as doenças raras começam a ter no quadro de saúde, à medida que um país vai se desenvolvendo, como é o caso do Brasil.

As doenças raras são muito numerosas – existem mais de 7 mil – e nem todas estão catalogadas ainda. Elas afetam cerca de 6% a 8% da população mundial. Então, daí você faz uma estimativa grosseira, diga-se de passagem, no Brasil – e digo grosseira porque nós não temos os dados no Brasil, mas uma estimativa –, de 6% de 210 milhões de pessoas. Então nós devemos ter aproximadamente 12 milhões de pessoas com doenças raras no Brasil. Em conjunto, elas são tão comuns como a diabetes e a asma, doenças para as quais obviamente existem dias de comemoração e também linhas de cuidado do Ministério da Saúde específicas.

Consta que 75% das doenças raras afetam as crianças, e 30% das pessoas que têm uma doença rara, incluindo quem tem doença de Fabry, têm uma mortalidade alta. No caso do Fabry, não é que 30% morrem entre os cinco anos de idade, mas pode haver, sim, mortes, como vai ser explicado pelos meus colegas depois com certeza.

As doenças raras são 7 mil, mas elas têm alguns aspectos ruins em comum: elas têm uma grande diversidade de distúrbios e de sintomas, variando de doença para doença e até de doente para doente com a mesma doença. A própria doença de Fabry é um ótimo exemplo em que pessoas têm manifestações bem diferentes. Inclusive, no caso, entre homens e mulheres há manifestações diferentes.

Há uma falta de conhecimento médico e científico propriamente dito sobre essas doenças. Elas são muitas vezes incapacitantes, comprometem a qualidade de vida e muitas não têm tratamento específico. Mas a doença de Fabry tem tratamento específico – isto é muito importante: ela tem um tratamento específico –, e muitas vezes os cuidados incidem apenas na melhoria de qualidade e de esperança de vida, o que implica um elevado sofrimento para o doente e para sua família, até porque muitas delas, como a doença de Fabry, são também hereditárias, afetam, em geral, mais de uma pessoa na mesma família e, portanto, trazem um elevado fardo social. Há pouco conhecimento. Há uma dificuldade de diagnóstico, tanto do ponto de vista clínico quanto de exames laboratoriais e genéticos, dificuldade de acesso também a esses exames e há poucos centros de referência especializados no Brasil para doenças raras.

Basicamente é isso que eu queria quase que introduzir no tema de doenças raras para os meus dois colegas que são especialistas na doença de Fabry e falarão muito melhor do que eu.

Eu, então, aqui, tentando manter o meu tempo, quero só parabenizar a iniciativa e dizer que esse projeto tem que ser transformado em lei o mais rápido possível, para que, todo ano, no dia 28 de abril, a gente possa fazer um trabalho de educação – de educação.

Por isso, nada mais correto do que esta Comissão estar propondo o Dia da Doença de Fabry aqui no Brasil.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Muito obrigado.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Muito obrigado, Dr. Salmo.

Em seguida, passo a palavra para o Dr. Roberto Benvenutti, que é Médico Nefrologista e Vice-Presidente da Associação Renal Vida, por dez minutos.

Dr. Roberto, por favor, bom dia.

**O SR. ROBERTO BENVENUTTI** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Bom dia.

Inicialmente, gostaria de saudar o Senador Hiran, nosso colega médico; também o Presidente desta Comissão tão importante, o Senador Flávio Arns; e os demais Senadores que participam da Comissão de Educação e Cultura. Também quero saudar aqui especialmente todos que nos assistem, especialmente os nossos pacientes e familiares, que sofrem tanto nessa jornada da doença de Fabry, no tratamento de doenças raras – especialmente, hoje, doença de Fabry –; e agradecer e saudar o Dr. Hiran pela iniciativa de criar este dia, que lembra a questão da doença de Fabry, que é muito significativa no nosso país e no mundo inteiro.

Então, eu gostaria de compartilhar a minha tela, com uma apresentação. Eu procurarei ficar nos dez minutos. Depois a Dra. Maria Helena tem uma apresentação realmente que complementa bastante e enriquece muito a nossa apresentação.

Quero saudar o Dr. Salmo, a Dra. Maria Helena, que estão presentes aqui.

Então, eu gostaria de aqui compartilhar a tela.

Inicialmente, quero lembrar que a doença de Fabry, historicamente, foi descrita em 1898, então é uma doença bastante descrita já no século XIX pelo Dr. Fabry. Depois o Dr. Anderson, na Inglaterra, também publicou, e hoje o nome da doença é Fabry-Anderson ou Anderson-Fabry, como queiram, mas hoje nós usamos mais o termo doença de Fabry.

Passando aqui... O.k.

Então, só lembrando, como o Dr. Salmo já colocou, a prevalência da doença de Fabry é variável, mas se considera 1 para 40 mil – entre 40 mil e 117 mil –, mas existem países onde a incidência é maior. Nós não sabemos como estamos no Brasil, mas, em alguns locais, em alguns países, se fala de 1 para 17 mil e, em outros, de até 1 para 4 mil. Isso resulta realmente numa população significativa, famílias realmente que sofrem muito com a doença, visto que essa é uma doença transmitida geneticamente, que resulta em falências de órgãos e encrava a vida das pessoas: nos homens, em torno de 20 anos, com muito sofrimento, e 15 anos, nas mulheres.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

A grande coisa é que a doença de Fabry...

Então, só para falar um pouquinho sobre a questão da imunopatologia, da histopatologia da doença de Fabry, é uma doença que afeta o lisossomo celular, causando uma mutação nesse gene GLA, nesse cromossomo, ligado ao cromossomo X, ou seja, é um cromossomo X, é um cromossomo sexual, então ela é transmitida de forma vertical.

A mutação leva à deficiência de uma enzima, e essa deficiência enzimática leva ao acúmulo dessas substâncias tóxicas, dessas gorduras tóxicas que vão afetar todos os órgãos do organismo que estão aqui descritos: o cérebro, o coração, os rins, os nervos, os ouvidos, os olhos, a pele e o trato gastrointestinal. Essa é uma microscopia eletrônica mostrando o acúmulo dessa substância nos lisossomos.

Essas lesões tipo zebroides que aqui aparecem são características não só da doença de Fabry, mas é principalmente na doença de Fabry que acontece isso. Então, as lesões desses órgãos ocorrem precocemente – muitas vezes até intraútero você consegue diagnosticar –, e um sintoma precoce é a dor neuropática. É muito interessante a gente falar porque essa dor neuropática muitas vezes é uma dor que é subdiagnosticada, ou subestimada até, muitas vezes. Nós temos pacientes que sofrem muito com essas dores, tomam analgésicos e antidepressivos, acabam tendo um quadro psiquiátrico, porque ninguém entende muito por que esses pacientes desenvolvem essa dor. Então, tem sintomas gastrointestinais associados em 60% dos pacientes, sintomas dermatológicos também e também alterações em outros órgãos sensoriais.

Então, é uma doença sistêmica, multissistêmica, fatal, e o comprometimento renal, que a gente observa aqui, pelo nosso recém-criado serviço de doenças raras, é em torno de 84% nos pacientes com doença de Fabry.

As anormalidades cardíacas são muito frequentes, a hipertensão também, então isso leva também a uma alteração cardíaca significativa e a um envolvimento cerebrovascular também muito intenso: há pacientes que fazem AVCs precoces, inclusive.

Aqui, nos homens... Como é ligado ao X, ao cromossomo X, que é um cromossomo sexual – a gente sabe que a mulher tem dois X; o homem tem um, XY –, nós sabemos então que no sexo masculino e no feminino, nesses dois gêneros, o quadro clínico é um pouco diferente. A Dra. Maria Helena vai falar melhor sobre isso.

Nós temos aqui que a primeira coisa que o Fabry, o Dr. Johannes Fabry, descreveu foi um angioqueratoma – ele era um dermatologista. Essas lesões são bastante características da doença de Fabry e nem sempre são vistas, ou são subestimadas.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Também temos lesões na córnea, a gente chama de córnea verticilata. É muito fácil o oftalmologista, com lâmpada de fenda, diagnosticar isso, uma vez que ele conhece a doença de Fabry e ele sabe que a doença de Fabry faz essa alteração corneana.

Nós temos então aqui o cromossomo X, que é afetado. Nós temos uma alteração exatamente nesse local do cromossomo X, e isso leva a todas essas alterações metabólicas que a doença de Fabry causa.

Só para a gente entender: em algumas doenças raras – desculpe –, em algumas doenças que não são tão raras assim, como a síndrome de Down, a distrofia de Duchenne, a transmissão é mais horizontal, diferentemente da transmissão da doença de Fabry, cuja transmissão é vertical. Então, você pode ter 50%, em média, da prole desses pacientes afetados pela doença de Fabry, diferentemente dessas outras doenças, que têm transmissão diferente.

Aqui nós temos um gráfico, mostrando que, desde o nascimento – e me desculpem pelo gráfico estar em inglês; eu gostaria de pedir perdão aqui ao pessoal, pois eu não consegui traduzir a tempo isso aqui –, à medida que a doença vai chegando, então já no nascimento, você vai tendo acumulação dessa substância, que vai envolvendo órgãos, começando com sintomas importantes, como a dor neuropática, depois o envolvimento de outros órgãos, até levar à morte prematura desses pacientes quando não são tratados.

Aqui nós temos, então, várias alterações. Eu não vou entrar em detalhes, pois eu já falei sobre todas as questões relacionadas a todos os órgãos que são envolvidos na doença de Fabry, desde o cérebro até a ponta dos pés. Então, aqui nós temos o envolvimento cardíaco, renal, às vezes o aparecimento, dependendo do tipo de variante... Nós não chamamos de mutação, nós usamos o termo variante, não é, Dr. Salmo? Porque, dependendo dessas variantes, você vai ter quadros diferentes ou aparecimentos tardios. Então, é bastante complexa essa questão.

Nós podemos fazer o diagnóstico da doença, no homem, com a dosagem da alfa-galactosidase e, na mulher, principalmente com a genotipagem. Mas é importante a gente entender que são famílias que são afetadas, é importante que a gente possa disponibilizar com mais facilidade esses exames aqui.

Nem toda doença de Fabry... Como eu falei, o quadro clínico é muito variável. Você tem quadros bastante graves, dependendo da classe de mutação. Em alguns casos, inclusive, a gente não se beneficia necessariamente com a medicação. Muitas vezes você precisa, principalmente, do acompanhamento clínico desses pacientes. Por isso, a importância dos centros de atenção a doenças raras que estão funcionando no Brasil e que nós temos que ampliar.

Nós temos, então, que a doença rara é uma doença rara realmente, é hereditária, o genótipo é variado e o fenótipo também, pode ser desde assintomática até formas graves da doença. Na verdade, isso significa que você tem uma hipoatividade ou perda da atividade dessa enzima que fica bloqueada. Então, num paciente renal especialmente, que é a minha área de atuação, a nefrologia, você tem a deficiência



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

muitas vezes, que pode ser diagnosticada por uma biópsia renal, e aí você tem a morte desse paciente, se não tratado. Ele evolui com insuficiência renal, entra em hemodiálise e acaba tendo que transplantar, se não tratado – inclusive o próprio transplante fica afetado pela doença de Fabry, se não tratada.

Nós temos aqui que a maior parte desses pacientes morre de doença cardiovascular; em segundo lugar, nós temos mortes que não são definidas aqui exatamente por falta de diagnóstico efetivo; doenças cerebrovasculares; e também a doença renal bastante incidente.

A idade média de morte, então, uma vez não tratada a doença, é de 50 anos no homem; e, na mulher, como o genótipo e o fenótipo na mulher são um pouco diferentes, em média há uma redução de expectativa de vida em torno de 15 anos, mas isso com muito sofrimento, muita dor, muita dúvida com relação ao diagnóstico e, às vezes, até tratamentos muito, digamos assim, errados.

Então, nós temos aqui no Fabry o sistema nervoso periférico, que é responsável pelas dores que esse paciente tem. Muitas vezes, se confunde com diabetes. Fazem muita confusão com diabetes muitas vezes essas dores, mas é diferente, o quadro clínico e as lesões são diferentes, porque afetam fibras finas do sistema nervoso periférico.

A neuropatia de Fabry é muito importante. Eu tinha um paciente que dizia que era como se ele tivesse a mão numa chapa de hambúrguer. Imaginem, Senadores, vocês ficarem com a mão numa chapa de hambúrguer?! Só que nós podemos retirar a mão, ele não conseguia retirar a mão da chapa de hambúrguer. Então, é muito sério. Também com formigamentos, parecem queimaduras. Há vários gatilhos para essas dores intensas. Há também a questão da hipoidrose, o paciente não sua, então ele tem uma intolerância absurda ao calor. Muitas vezes... Eu tenho um paciente que se atirou numa praça, num chafariz, aqui na cidade, por causa do calor intenso.

Aqui, então, nós temos os tratamentos que existem para a doença de Fabry. Felizmente, no Brasil, nós já estamos com tratamento aqui da reposição enzimática, ou seja, se está faltando a enzima alfa-galactosidase, você pode repor essa enzima. São dois produtos hoje no mercado e já são aprovados pela Conitec. E temos um outro produto para algumas situações, algumas mutações, que é a chaperona, que pode também ser usado em alguns tipos de mutações. Essa aqui é endovenosa e essa aqui é uma terapia via oral.

Então, há outras questões que são estudadas: terapia de RNA, terapia gênica. Enfim, há várias pesquisas que estão em andamento. Trabalha-se muito com pesquisa científica em doença de Fabry.

Eu gostaria de mostrar essa foto aqui que acho emblemática e não vale só para doença de Fabry, mas para muitas doenças que causam dor, causam inflamação, causam sofrimento. Então, nós temos aqui uma floresta como se fosse uma floresta em chamas. Quando a gente vê uma floresta em chamas, a gente ainda tem o que fazer, gente! A gente tem como de repente apagar esse incêndio. E o tratamento é a possibilidade de acabar com essa inflamação, com esse incêndio, essa destruição que vai acontecendo aos



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

poucos com o paciente. Nós não queremos que chegue nesse ponto. Esse é o ponto da floresta já queimada. Aqui você tem pouca coisa para fazer, já não tem mais nada para fazer.

Infelizmente, os nossos pacientes chegam muitas vezes nessa situação, já com pouca coisa para ser feita; e nós queremos que esses diagnósticos sejam feitos com mais precocidade, para que nós possamos então atuar de forma mais efetiva com relação aos pacientes.

Seria essa a minha apresentação. Muito obrigado.

Parabéns pela apresentação, Dr. Salmo.

Dra. Maria Helena, estou louco para ouvir a sua apresentação também.

A Dra. Helena é Presidente do Comdora, que é o nosso centro de doenças raras da Sociedade Brasileira de Nefrologia.

Muito obrigado pela oportunidade a todos e tenham um bom dia.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Bom dia, Dr. Roberto.

Passo, em seguida, a palavra à Dra. Maria Helena Vaisbich para suas considerações, por dez minutos. Não sei como é que se pronuncia exatamente o seu nome, mas me desculpe.

**A SRA. MARIA HELENA VAISBICH** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Não tem problema, Dr. Hiran. Meu nome é Maria Helena Vaisbich. É uma honra e uma grande oportunidade estar aqui, pelos pacientes, pelas famílias que eu sigo com essa doença. Eu trabalho há muitos anos com doenças raras. Atualmente, eu sou Coordenadora do Comitê de Doenças Raras da Sociedade Brasileira de Nefrologia e do recente Comitê de Doenças Raras criado pela Sociedade Latino-Americana de Nefrologia e Hipertensão.

Então, eu vou compartilhar minha tela. (*Pausa.*)

Como eu falei, então, é uma grande honra eu estar aqui. Agradeço a esta Casa por estar com essa iniciativa de tamanha importância, o Dia Nacional de Conscientização sobre a Doença de Fabry sendo instituído aqui no nosso país.

Gostaria de dizer que o nosso recado aqui, dos meus colegas e o meu, é um recado extremamente importante. A doença de Fabry é uma doença muito grave, uma doença debilitante, que afeta extremamente a qualidade de vida dos pacientes, a sobrevida desses pacientes, como já foi mencionado, mas é uma doença tratável e tem sido diagnosticada tarde, não só no nosso meio, mas a gente vê aqui à direita, embaixo, uma publicação alemã de 2023, que tem exatamente este título: a doença é diagnosticada muito tarde.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Eu não pretendo dar nenhuma aula, mas é só para explicar para vocês que, no nosso organismo, nós temos ações de enzimas que são importantes para o metabolismo de certas substâncias. E existe um tipo de gordura que são os glicoesfingolipídios, que são metabolizados no nosso organismo por essa enzima, que é a alfa-galactosidase. Esses pacientes com doença de Fabry são pacientes que têm anormalidade genética do gene que codifica e sintetiza esta proteína alfa-galactosidase. Portanto, eles têm deficiência funcional ou inclusive deficiência absoluta na atividade dessa enzima. Quando essa enzima não funciona adequadamente, aquela gordura Gb3 que ia ser metabolizada acaba não sendo, e ela se acumula no interior de estruturas celulares de vários órgãos do nosso organismo, o que a gente pode visualizar através, por exemplo, desse tecido renal. É uma biópsia de rim, mostrando esses depósitos, que, obviamente, vão acarretar o mal funcionamento desses órgãos.

A doença é muito grave, ela acomete vários órgãos. É uma doença sistêmica que tem vários acometimentos, e todos eles são extremamente importantes. A gente aqui colocou em vermelho aqueles que são mais limitantes na sobrevida do paciente que são: a doença cardíaca, porque esses pacientes podem ter infarto agudo do miocárdio precoce, cardiomiopatias graves, insuficiência cardíaca; no rim, esses pacientes começam perdendo proteína, mas eles evoluem com perda de função renal e têm que ir para a diálise e para transplante; e um acometimento gravíssimo que é o derrame, o AVC, que pode acontecer nos pacientes numa idade muito precoce. Em geral, são adultos jovens, que têm uma morte súbita, mas a gente tem, como já foi dito, os sintomas iniciais de uma neuropatia periférica, os pacientes têm as crises de Fabry, que são crises de dor intensa. Como os meus colegas mostraram, é uma dor em queimação muito importante, que impede esses pacientes de terem uma vida normal, de exercerem suas atividades habituais do dia a dia, de estudar, de trabalhar, e outros acometimentos de outros órgãos.

É uma doença que, quando começa... É uma doença genética, e, portanto, esses depósitos já se iniciam desde o intraútero, mas, se a gente conseguir detectar esses depósitos precocemente, nós vamos ter uma pequena quantidade de depósitos, e essa patologia é reversível. Entretanto, sem diagnóstico, sem instituição do tratamento, vai haver um aumento desses depósitos até que nós tenhamos uma lesão irreversível daquele órgão acometido, o que, infelizmente, vai levar à falência desse órgão, e é quando nós temos feito os diagnósticos, principalmente dos nossos pacientes aqui no Brasil.

Nós temos diagnosticado pacientes já em ambulatórios de insuficiência cardíaca, pacientes já em diálise, em hemodiálise por anos, sem um diagnóstico específico. Sendo uma doença familiar, que é ligada ao X e, portanto, aparece em quase todas as gerações das famílias. Então você, fazendo o diagnóstico de um caso-índice, você pode criar essa família e fazer diagnósticos mais precoces através da triagem familiar.

Então o nosso objetivo é fazer o diagnóstico desses pacientes quando esses depósitos ainda não são intensos o suficiente para levar a uma lesão irreversível; para evitar que esses pacientes tenham a sua sobrevida limitada, como foi dito em mais de 20 anos, muitas vezes esses pacientes têm uma morte súbita



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

precoce. E aqui a gente vê que a gente tem diagnosticado os pacientes, em média, numa idade muito mais avançada do que, na verdade, os sintomas podem se iniciar. Então é descrito tanto no sexo masculino, como a gente vê aqui no sexo feminino, não há muita diferença.

Antigamente se achava que a mulher não poderia ter um quadro tão grave, mas a gente sabe hoje que tanto o homem como a mulher podem, sim, ter acometimentos graves e merecem todo o monitoramento e atenção. E principalmente fazer o diagnóstico já na idade da infância ou adolescência, em que a gente pode monitorar esses pacientes e iniciar um tratamento que seja mais precoce, quando esses depósitos começam a se intensificar.

Então a gente vê aqui que geralmente a neuropatia periférica com a dor é mais precoce, mas eu tenho visto muitas crianças que têm começado já com presença da córnea verticilata, que é uma alteração ocular, e já há pacientes com proteinúria e, mesmo antes da proteinúria, esses pacientes já podem ter depósitos renais. Então é de suma importância o que a gente está fazendo aqui hoje no sentido de alertar a população, inclusive os médicos, sobre essa patologia tão grave, com possibilidade de diagnóstico mais precoce e tratamento.

Somada à dor crônica que esses pacientes vivem com acometimentos graves como do coração, o acometimento renal, o acometimento cerebral, sistema nervoso central, a gente vê que esses pacientes vão ter uma diminuição da atividade, da disposição física, da força muscular... eles se queixam de fadiga, fadiga não é só cansaço. Fadiga é um sintoma muito grave de falta de energia. Essas pessoas não conseguem ter a sua atividade normal.

Muitas vezes os pacientes – crianças e adolescentes – são recriminados na família: "Ah, ele é um preguiçoso, ele não quer se movimentar". O paciente tem dor. Ele não consegue suar. Ele tem muita dificuldade de adaptação social. Isso gera o quê? Ansiedade, medo, frustração, depressão. São pessoas com alto grau de sintomas depressivos, preocupação com empregos, relacionamentos, estudos. Então, a qualidade de vida desses pacientes é muito comprometida, e nós podemos melhorar isso. Como? A gente pode melhorar essa situação ampliando o conhecimento da doença entre os profissionais de saúde, porque infelizmente ainda precisa de muita educação continuada, principalmente nas doenças raras que são pouco conhecidas na maior parte do país e entre a comunidade geral.

Existem grupos de pacientes, associações de pacientes, e o Dia Nacional de Conscientização – que vocês Senadores trouxeram hoje nessa pauta – é extremamente importante. Nós precisamos da criação de protocolos estabelecidos de investigação diagnóstica, tratamento e monitorização desses pacientes. E isso o nosso Comitê de Doenças Raras da Sociedade Brasileira de Nefrologia tem publicado, em 2022, *guidelines* para manejo desses pacientes, diagnóstico, tratamento, tanto para adultos como para os casos pediátricos. Nós também trabalhamos para ampliar o conhecimento da doença no nosso país.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

É uma doença genética. O Brasil, a população brasileira é caracterizada por uma herança genética muito diversa. Nós temos várias origens étnicas e nós temos uma alta taxa de miscigenação. Então, muitos dos dados epidemiológicos que nós transferimos da Europa, América do Norte e outros locais para a nossa população nós não sabemos se são reais. Nós temos que, sim, gerar nossos próprios dados, e isso só pode ser feito através dos registros de doenças raras, no caso a doença de Fabry, e nós já temos esse registro disponível. Infelizmente, muitos dos médicos que acompanham esses pacientes ou não sabem da existência ou não encontram tempo para fazer o registro desses pacientes, mas é muito importante essa informação, inclusive para a infraestrutura do Governo no atendimento desses pacientes e famílias.

Portanto, todas essas iniciativas vão otimizar o tempo para o diagnóstico, para que o paciente seja diagnosticado naquela janela terapêutica, naquele momento em que ainda não existe um dano irreversível sobre os órgãos, especialmente sobre os órgãos nobres. No caso da doença de Fabry, os órgãos mais frequentemente acometidos são os rins, o coração e o sistema nervoso central. E o objetivo vai ser um só: aumentar a sobrevida e melhorar a qualidade de vida desses pacientes e dos seus familiares.

E aqui eu trago dados preliminares já do registro brasileiro de doença de Fabry, coordenado pela Sociedade Brasileira de Nefrologia, em que nós já temos 114 pacientes – agora nós temos um pouco mais de casos registrados –, já mostrando um pouquinho as características reais dessa doença na população brasileira. E nós vemos que 8% dos pacientes que entraram nesses dados já estão em terapia de substituição renal, isto é, os pacientes já estão em hemodiálise ou os pacientes já foram transplantados. Esses são dados ainda de 2022. E nós esperamos ter dados mais recentes.

Eu gostaria de agradecer a atenção de todos e espero ter contribuído para que realmente esse dia nacional da doença de Fabry seja instituído aqui no Brasil e que esses pacientes e essas famílias tenham o melhor tratamento, inclusive com a incorporação de tratamento com a terapêutica de reposição enzimática recente. É um dado maravilhoso a gente trazer aqui a possibilidade de o nosso país tratar dignamente esses pacientes.

Agradeço muito a atenção de todos, obrigada.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Obrigado, Dra. Maria Helena.

Não havendo nenhum Senador ou Senadora que queira se manifestar, já passo, em seguida, a apresentar para os expositores algumas perguntas que nos foram enviadas pelo e-Cidadania.

Nós temos a primeira pergunta, que foi feita pela Sra. Marília Fontela, do Rio Grande do Sul, que pergunta: "Quais as ações [...] [que] o poder público pretende [...] [implementar] com a criação do dia nacional da conscientização sobre esta doença?".



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Nós temos três perguntas aqui. Vocês podem escolher entre vocês qual pergunta vocês preferem responder. Não sei quem gostaria de responder essa primeira pergunta. Fiquem à vontade. (*Pausa.*)

Dra. Maria Helena, acione seu microfone, por favor.

**A SRA. MARIA HELENA VAISBICH** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Bom, eu gostaria de agradecer a oportunidade dessa pergunta.

Eu trabalho com outras doenças raras, geralmente com acometimento renal, e eu acho que a instituição do dia nacional da doença marca realmente a importância que este Governo e que este Senado estão trazendo para essa doença no nosso país, da gravidade que é essa doença, da possibilidade de tratamento, para que isso possa gerar iniciativas não só no dia. Obviamente, no dia a gente pode trazer ações mais impactantes em termos de conscientização, com seminários, com *podcast*, com divulgação dos principais sintomas da doença, e de como fazer esse diagnóstico, mas que isso sirva de um exemplo para que todos os dias nós possamos nos lembrar dessa doença. Eu acho que a instituição do dia nacional de conscientização de uma doença é trazer à tona, é trazer ao conhecimento da população em geral e da classe médica que nós não podemos negligenciar o atendimento a esses pacientes.

Se os meus colegas quiserem complementar, fiquem à vontade.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Desculpe-me Dr. Salmo, acione seu microfone também.

Dr. Roberto, por favor.

**O SR. ROBERTO BENVENUTTI** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Eu gostaria de dizer que é muito importante nós trabalharmos com a atenção básica de saúde também. Eu acho que a atenção básica tem que... Esse paciente começa a sua atividade ou o seu atendimento na atenção básica. Muitas vezes, esse paciente poderia ser, digamos assim, suspeito de ter essa doença ou outras doenças também. Mas é muito importante que a doença de Fabry seja vista também, que o profissional que trabalha na atenção básica tenha o conhecimento da doença.

Então, eu acho que a criação desse dia também é um marco no sentido de educação, educação de todos, inclusive nas próprias escolas médicas, que labutam principalmente na atenção básica de saúde.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Eu gostaria até de fazer uma consideração aqui a respeito disso.

Quando nós estamos discutindo a doença de Fabry aqui, nós estamos fazendo educação em saúde muito importante para o nosso país, porque, mesmo entre nós médicos, há um desconhecimento dessa doença. Quer dizer, eu só tinha ouvido falar da doença de Fabry porque eu sou oftalmologista e por conta da córnea verticilata. Mas eu confesso que, quando a autora desse projeto, que é nossa colega médica



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

também, Mariana Carvalho, a quem eu faço uma saudação carinhosa, grande amiga, quando ela me falou da doença, eu confesso que fui estudar um pouco sobre a doença, porque eu nem me lembrava mais de como era o diagnóstico, e eu não sabia que nós tínhamos uma reposição enzimática já disponível no Sistema Único de Saúde.

Realmente, eu acho que é muito importante esta nossa audiência aqui para que a gente possa não só conscientizar a população em geral, mas possa chamar a atenção dos médicos para a importância do diagnóstico precoce, porque o diagnóstico precoce termina por evitar essas doenças renais, cardiovasculares, dermatológicas e visuais. Enfim, é uma doença que tem uma variável muito grande em termos de sintomatologia, se apresenta, como o Dr. Roberto falou aí, dependendo da deformação genética, de várias formas. Então, é muito importante que a gente discuta essa questão aqui e conscientize a comunidade científica e os nossos colegas médicos do Brasil todo de cuidar desses sintomas e fazer um diagnóstico precoce para diminuir esses sintomas que a Dra. Maria Helena colocou aqui também.

A segunda pergunta vem da Sra. Loreda Moisés, de Minas Gerais. Ela pergunta: "Como identificar a doença de Fabry [...] e se ela [...] [pode ser mascarada por] outra doença e qual o tratamento disponível [...] [do] SUS?".

Eu até vou sugerir que o Dr. Roberto, que já falou sobre o tratamento e tudo, faça as complementações que desejar em relação a essa pergunta.

Dr. Roberto, por favor.

**O SR. ROBERTO BENVENUTTI** (*Por videoconferência.*) – O.k., muito obrigado.

**O SR. SALMO RASKIN** (*Por videoconferência.*) – Eu queria pedir um segundinho da sua fala. Eu queria só fazer um comentário.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Não, até mais do que um segundo. Fique à vontade, Dr. Salmo.

**O SR. SALMO RASKIN** (*Para expor. Por videoconferência.*) – Quanto à pergunta anterior, eu acho muito importante lembrar que há exatos dez anos, por coincidência, o Brasil implantou uma Política Nacional de Atenção às Doenças Raras no SUS. É uma política muito bem elaborada, da qual a Sociedade Brasileira de Genética Médica, da qual, novamente por coincidência, hoje eu sou o Diretor Científico, participou de maneira bastante efetiva. E essa política vem sendo gradualmente implantada no Brasil.

Então, sim, as atividades de educação são mais do que bem-vindas, elas são necessárias, mas também o impulso à implantação na prática, no Brasil, dessa Política de Atenção às Doenças Raras seria fundamental. Isso traria não só o diagnóstico da doença de Fabry, claro, mas também de todas as outras 7 mil doenças.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Então, a pergunta era: "O que o setor público poderia fazer para melhorar a qualidade de vida, o diagnóstico da doença de Fabry?". É estimular e impulsionar aquilo que já existe não só no papel; existe na prática também, mas na prática ainda é muito...

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Incipiente.

**O SR. SALMO RASKIN** (*Por videoconferência.*) – Ali iria realmente melhorar bastante. E agora talvez, celebrando dez anos, seria o momento de dar um novo impulso à Política Nacional de Doenças Raras.

Obrigado.

**O SR. ROBERTO BENVENUTTI** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Bom, em resposta à pergunta que foi formulada, eu acredito que os outros colegas também têm muito o que falar, mas eu gostaria de lembrar que é uma doença que afeta famílias. E é muito importante que, quando você vê um paciente que tem uma história familiar – ele mesmo tem alterações, dores neuropáticas ou tem uma insuficiência cardíaca ou uma hipertensão sem uma causa definida ou que tenha uma história de AVC precoce –, que se avalie essas famílias, porque é bem provável que na doença de Fabry você tenha uma história bastante característica, que envolve essas famílias. Então, eu acho que a primeira coisa que se tem que pensar realmente é trazer uma boa história, um bom exame, uma boa anamnese nesses pacientes para que a gente possa suspeitar da doença, principalmente quando você vai analisar a história familiar.

Então, não é um diagnóstico assim tão simples, você tem que saber realmente aquilo que você procura. Como já dizia um filósofo, quando você não sabe o que procura, não entende o que acha. Então, você tem que entender aquilo que você está procurando, e acho que essa função é muito importante nas atividades, inclusive governamentais, como esta do Senador Hiran, da Comissão de Saúde.

Muito obrigado pela pergunta. Isso é um desafio muito grande.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Muito obrigado e passo já à terceira pergunta que nos foi enviada pelo e-Cidadania.

Esta pergunta foi feita pelo Sr. Pedro Bessa, do Distrito Federal, que pergunta... Isso já foi falado aqui, na exposição dos colegas, mas ele pergunta: "Essa doença é hereditária? Quantos brasileiros já foram diagnosticados com a disfunção?".

Fica aí aberto para quem dos senhores quiser fazer as considerações, que já foram, inclusive, colocadas aqui, mas é bom que a gente repita.

**O SR. SALMO RASKIN** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Vou falar só sobre a primeira parte, que é a parte de hereditariedade.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Pois não, Dr. Salmo.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

**O SR. SALMO RASKIN** (*Por videoconferência.*) – Depois, a parte de prevalência eu vou deixar para os nossos colegas responderem.

É uma doença hereditária. Ela é transmitida de geração em geração, principalmente, mas não somente, pelas mulheres que carregam a alteração no cromossomo X, mas os homens que têm a doença de Fabry também podem transmitir essa alteração genética para a frente, para as suas filhas mulheres. E, como a mulher pode manifestar a doença de Fabry também, como foi mostrado aqui, pelos meus colegas, então, tanto homens quanto mulheres podem manifestar.

E isso é muito importante, essa pergunta – agradeço a ela – porque nos remete ao tema do aconselhamento genético, que é algo muito importante em todas as doenças hereditárias, porque a melhor maneira de você prevenir esse tipo de doença é com aconselhamento genético, e que as pessoas tenham o direito de saberem que o filho ou a filha tem uma doença de causa hereditária e que esse casal e outros parentes desse casal estão em risco de vir a ter outros filhos com a mesma doença. Isso pode se fazer com uma ferramenta de baixíssimo custo, que é o aconselhamento genético, a transmissão dessas informações de forma não diretiva para a população. Não é para dizer para não ter filhos, mas, sim, para informar quais são os riscos e quais são as alternativas reprodutivas para essas famílias em que a doença da Fabry existe no núcleo familiar.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Alguém mais quer fazer alguma consideração em relação a essa pergunta?

Dra. Maria Helena.

**A SRA. MARIA HELENA VAISBICH** (*Para expor. Por videoconferência.*) – Eu gostaria.

Olha, eu acho extremamente importante a gente saber disso, saber que nós temos núcleos no nosso país, que essa doença se propaga em famílias com muitos membros; tem famílias com 40 pessoas portadoras da doença.

Então, na verdade, a educação continuada continua sendo muito importante. A criação de políticas públicas, e eu acho que o avanço que nós tínhamos recentemente na incorporação nas terapias de reposição enzimática para esses pacientes, pelo SUS, que ainda não está ativa, porque ainda falta fazer o PCDT, mas, assim, eu acho que vai fazer toda a diferença na possibilidade de diagnóstico desses pacientes e, como eu falei, otimizar esse tempo prevenindo, então, danos mais graves, principalmente dos órgãos nobres e morte súbita, com melhora na qualidade de vida.

Eu não tenho ideia... Eu sou coordenadora do Comitê de Doenças Raras da Sociedade de Nefrologia e não tenho ideia de quantos pacientes tem diagnosticados aqui, no Brasil. Eu só sei que essa informação provavelmente quem paga a medicação desses pacientes deve ter uma ideia melhor, e deve ter



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

pacientes diagnosticados que não têm acesso à medicação, porque, para se conseguir a medicação, até então, era bastante difícil.

Tem muitas pessoas que não têm um grau de instrução nem suficiente para reunir os documentos necessários de comprovação, de portador da doença e de impossibilidade de adquirir o medicamento por si próprio.

Então, assim, eu acredito que as políticas públicas, a educação continuada, o Dia Nacional da Doença de Fabry, eu acho que são todas ferramentas de extrema importância para que a gente um dia possa responder quantos pacientes tem realmente diagnosticados no nosso país.

O que eu sei é que, registrados no Comdora, atualmente, nós temos 140 pacientes, dos quais a gente tem dados epidemiológicos concretos. Então, eu acredito que os registros deveriam ser mais bem utilizados no nosso meio e talvez pudessem até ter um apoio de certas partes do governo, para que eles realmente sejam instituídos de uma forma mais séria e nos possam trazer dados informativos que ajudem a estruturar a sociedade a atender a esses pacientes.

Nós temos que saber quantos pacientes são, o quanto que a gente precisa de testes diagnósticos no nosso país, o quanto que a gente precisa ter de medicamento, o quanto que a gente tem que ter de aconselhamento genético, para a gente não continuar tendo pacientes com essa doença.

Então, realmente, entender os riscos é fundamental, como os colegas já conversaram.

Acho que era isso que eu queria complementar.

Obrigada.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Eu queria fazer uma pergunta a vocês também: como é que é o acesso da reposição enzimática para um paciente que tem a doença pelo SUS? É um acesso fácil ou é difícil o acesso ainda?

**A SRA. MARIA HELENA VAISBICH** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Na verdade, recentemente, nós tivemos a incorporação, pela aprovação da Conitec, de duas tecnologias de reposição enzimática. Então, nós temos, no futuro próximo, a possibilidade de ter os pacientes mais bem catalogados e conseguir essa medicação de uma forma mais fácil pelo SUS.

Entretanto, até hoje esse processo foi todo feito por judicialização, que é, no caso de pacientes que precisam de dietas específicas, medicamentos específicos e procedimentos específicos que ainda não são regulamentados no país e que ainda não são incorporados no Sistema Único de Saúde, a forma de aquisição dessas opções terapêuticas e diagnósticas é por judicialização.

Muitas vezes, os planos de saúde também podem ser acionados, mas o que eu posso te dizer é que o retardo na chegada do tratamento efetivamente é muito longo no nosso meio, e, muitas vezes, a gente



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

até faz esse diagnóstico e, muitas vezes, esse paciente espera um a dois anos para iniciar uma terapêutica específica.

Então, é muito difícil. Como já foi dito, a gente está falando sobre uma doença extremamente grave, que é a doença de Fabry, mas nós temos outras doenças no nosso país na mesma situação, inclusive doenças em que a gente pode ter quadros agudos com um óbito mais precoce, doenças mais, vamos dizer, agudas.

Então, eu acho superimportante essa oportunidade que nós estamos tendo – nós, médicos que lidamos com essas patologias – de estarmos aqui nesta Casa, podendo quase que desabafar as dificuldades por que passamos nós e os nossos pacientes também.

E agradeço pela oportunidade da criação do Dia Nacional da Doença de Fabry.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Continuando, nós temos aqui, finalmente, um comentário que chegou pela rede e-Cidadania do Sr. Jaime Bergonso, de São Paulo, que diz: "Eu acho muito importante a conscientização da população sobre essa doença, pois são pouquíssimas pessoas que têm conhecimento [do assunto] [...]".

Eu quero aqui, ao final desta audiência pública, fazer um agradecimento penhorado, em nome do Senado da República, pela participação de todos vocês; saudar mais uma vez a autora deste projeto de lei, a nossa querida colega Mariana Carvalho, ex-Deputada Federal; e dizer que o Congresso Nacional está à disposição de vocês. Eu, particularmente, como Presidente da Frente Parlamentar da Medicina do Congresso, estou aqui, no Gabinete nº 6 da Ala Affonso Arinos, à disposição dos colegas para aquilo que for pertinente, necessário, para que nós possamos garantir mais acesso, mais qualidade de serviço prestado desse nosso Sistema Único de Saúde, que é o maior do mundo e que continua em aperfeiçoamento, apesar de já ter mais de 30 anos de idade. Então, contem aqui com minha pequena capacidade, mas com muito entusiasmo, de ajudar para que nós possamos fazer um SUS cada vez melhor para o povo brasileiro.

Eu vou passar aí um minutinho a cada um para fazer suas considerações finais.

**O SR. SALMO RASKIN** (Para expor. *Por videoconferência.*) – Como eu fui o primeiro a falar, eu vou iniciar, mas é só para agradecer mesmo e parabenizar a iniciativa. Não podemos ter um dia para cada uma das 7 mil doenças raras, pois vai faltar dia do ano, mas, cada vez que você fala de uma doença rara, você está falando de todas. Vejam hoje aqui: nós falamos dos problemas em comum de todas as doenças raras, quando falamos da doença de Fabry. Então, essa capacidade de educação das pessoas e dos médicos, como o Dr. Hiran falou, é exponencial. No momento em que você celebra um dia das doenças raras, você está dizendo que existem doenças raras. Vejam aqui a doença de Fabry, mas, no outro dia, você está falando de outra doença.



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

A nossa população tem o direito de ser atendida, qualquer que seja a doença. Ninguém escolhe qual a doença que vai ter e não escolhe também se vai ter uma doença com tratamento caro ou não. Por isso, todos deveriam ter direito. E é nesse sentido que essa iniciativa é muito louvável.

Obrigado. (*Pausa.*)

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Dr. Roberto, acione o microfone. Obrigado.

**O SR. ROBERTO BENVENUTTI** (*Por videoconferência.*) – Eu acho que agora estão me ouvindo, não é?

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Sim, sim. Pode falar.

**O SR. ROBERTO BENVENUTTI** (*Para expor. Por videoconferência.*) – O.k.

Eu gostaria também de agradecer, saudando os demais expositores, e dizer que realmente é muito importante que o SUS, que nos orgulha tanto, que nós tanto defendemos, por que tanto lutamos, continue paralelamente lutando com a ciência no sentido de esclarecimento, no sentido de diagnóstico, no sentido de tratamento desses pacientes, que muitas vezes no passado foram negligenciados. E hoje a gente tem um grande desafio de realmente tirar esse manto de, digamos, invisibilidade que existe sobre esses pacientes que têm doenças raras, não só a doença de Fabry mas outras doenças raras, para que nós possamos realmente beneficiar esses pacientes e essas famílias que tanto sofrem.

E eu gostaria aqui realmente de saudar o Senado pela iniciativa e também de me colocar à disposição para qualquer tipo de esclarecimento.

Muito obrigado a todos.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Obrigado, Doutor.

**A SRA. MARIA HELENA VAISBICH** (*Para expor. Por videoconferência.*) – Eu gostaria de agradecer a oportunidade de ter participado hoje dessa audiência pública.

Eu falo em nome também do Comitê de Doenças Raras da Sociedade Brasileira de Nefrologia. Nós temos várias iniciativas em relação à melhora do atendimento aos pacientes com doenças raras com acometimento renal no nosso país e podemos então nos colocar à disposição na necessidade de algum auxílio, de alguma iniciativa que exista por parte da Casa em relação às doenças raras.

Agradeço muito a criação desse dia nacional e eu agradeço a atenção de todos. Muito obrigada.

**O SR. PRESIDENTE** (Dr. Hiran. Bloco Parlamentar Aliança/PP - RR) – Muito bem!



## SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Nada mais havendo a tratar, eu agradeço muito penhoradamente a presença de todos vocês e a disponibilidade do tempo de vocês para prestarem esse serviço à sociedade. Desejo a vocês, nossos expositores, um excelente final de semana, um excelente Carnaval para todos.

Nós estamos aqui sempre à disposição de vocês. Contem sempre conosco.

Eu também declaro encerrada a presente reunião. Um grande abraço e um bom dia.

*(Iniciada às 10 horas e 13 minutos, a reunião é encerrada às 11 horas e 14 minutos.)*