



SENADO FEDERAL
Gabinete do Senador FLÁVIO ARNS

SUMÁRIO EXECUTIVO DE AUDIÊNCIA PÚBLICA

Comissão de Educação e Cultura

Tema: Instituir o PL 5984/2019, que “institui o dia 28 de abril como o Dia Nacional da Conscientização sobre a Doença de Fabry”. Data: 07/02/2024 às 10h.

Debate as matérias: Req 84/2023 – CE – Sen. Dr Hiran e PL 5984/2019, da Câmara dos Deputados.

Sr. Salmo Raskin, Médico pediatra e geneticista, Diretor do Centro de Aconselhamento e Laboratório Genetika: Principais tópicos abordados pelo convidado:

✓ *A doença de Fabry é considerada doença rara. Doença rara é aquela que afeta menos do que 1 a cada 2.000 pessoas nascidas vivas. É uma doença hereditária, transmitida através do cromossomo X. O que recomendamos é o aconselhamento genético, uma ferramenta muito barata para difusão de conhecimento.*

✓ *As doenças raras são um problema de saúde pública. **Anomalias congênitas são a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil há 30 anos.***

✓ *São mais de 7000 doenças raras no Brasil, em conjunto, são tão comuns quanto diabetes e asma. 75% delas afetam crianças, e 30% delas falecem antes dos 5 anos de idade.*

✓ *A doença de fabry é um exemplo de que o mesmo diagnóstico se manifesta de forma diferente nas pessoas, inclusive de forma diferente em homens e mulheres.*

✓ *A iniciativa do PL é essencial, para que todo dia 28 de abril a gente possa compartilhar informações sobre a doença de fabry.*

Sr. Roberto Benvenuti, Médico nefrologista, vice-presidente da Associação Renal Vida. Principais tópicos abordados pelo convidado:

✓ *A doença de fabry é sobdiagnosticada e potencialmente fatal. Ela resulta em falência de órgãos, encurta em 20 anos a vida do homem e em 15 anos a vida das mulheres.*

✓ *É causada por uma mutação no gene GLA, no cromossomo X.*

✓ *Um dos principais sintomas é a dor neuropática, encontrado em 81% dos pacientes homens e 65% pacientes mulheres, seguido dos sintomas gastrointestinais, presente em 60% dos pacientes pediátricos. Os sintomas dermatológicos se manifestam em até 78% dos pacientes.*

✓ *A insuficiência renal é encontrada em 84% dos pacientes, sendo uma das principais causas de morte na doença de fabry.*

✓ *Sintomas: manifestações dermatológicas (angioqueratoma), depois manifestações corneanas, presente em 70% dos pacientes.*

✓ *O diagnostico laboratorial se altera no sexo feminino e sexo masculino.*



SENADO FEDERAL
Gabinete do Senador FLÁVIO ARNS

✓ *A doença pode ser comumente confundida com diabetes. A dor é um sintoma precoce e debilitante.*

Sra. Maria Helena Vaisbich, Coordenadora do Comitê de Doenças Raras da Sociedade Brasileira de Nefrologia (COMDORA-SBN): Principais tópicos abordados pela convidada:

✓ *Sintomas mais limitantes: cardiopáticos, renais e neurológicos. Dor crônica, acometimento de órgãos nobres.*

✓ *O ciclo: dor crônica, fadiga, diminuição da força, ansiedade, medo, frustração, depressão, mudanças de humor, preocupação com emprego e relacionamentos.*

✓ **Objetivo:** *diagnóstico precoce, por meio da pesquisa familiar.*

✓ **Como melhorar o prognóstico:** *ampliar o conhecimento da doença entre os profissionais da saúde na comunidade geral. Criação de protocolos de investigação diagnóstica, tratamento e monitorização, ampliar o conhecimento sobre a doença de fabry, especificamente na população brasileira. Otimizar o tempo para diagnóstico, especialmente dentro da janela terapêutica, previamente ao acometimento irreversível, sobretudo sobre órgãos nobres.*

✓ *Ainda falta fazer o PCDD no ministério de saúde. Acredito que tenham pessoas diagnosticadas e que não têm acesso à medicação e a reposição enzimática.*

✓ *Recentemente, tivemos pela CONITEC a incorporação de dois tipos de reposição enzimática no SUS. Entretanto, esse processo é feito por judicialização, podendo esperar de 1 a 2 anos para iniciar um tratamento.*