



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

ATA DA 37ª REUNIÃO, EXTRAORDINÁRIA, DA COMISSÃO DE DIREITOS HUMANOS E LEGISLAÇÃO PARTICIPATIVA DA 4ª SESSÃO LEGISLATIVA ORDINÁRIA DA 57ª LEGISLATURA, REALIZADA EM 12 DE JUNHO DE 2026, SEXTA-FEIRA, NO SENADO FEDERAL, ANEXO II, ALA SENADOR ALEXANDRE COSTA, PLENÁRIO Nº 3.

Às dez horas e oito minutos do dia doze de junho de dois mil e vinte e seis, no Anexo II, Ala Senador Alexandre Costa, Plenário nº 3, sob a Presidência do Senador Flávio Arns, reúne-se a Comissão de Direitos Humanos e Legislação Participativa com a presença da Senadora Damares Alves. Deixam de comparecer os Senadores Ivete da Silveira, Eduardo Braga, Sergio Moro, Giordano, Marcos do Val, Plínio Valério, Cid Gomes, Jussara Lima, Mara Gabrilli, Ana Paula Lobato, Jaime Bagattoli, Magno Malta, Marcos Rogério, Astronauta Marcos Pontes, Fabiano Contarato, Rogério Carvalho, Humberto Costa e Dr. Hiran. Havendo número regimental, a reunião é aberta. Passa-se à apreciação da pauta: Audiência Pública Interativa, atendendo ao requerimento REQ 83/2025 - CDH, de autoria Senador Flávio Arns (PSB/PR), Senadora Damares Alves (REPUBLICANOS/DF). Finalidade: "Instituir o Dia Nacional das Porfírias, a ser celebrado, anualmente, no dia 18 de maio". Participantes: Esliá Maria Nunes Pinheiro, Assessora do Departamento de Atenção Especializada e Temática do Ministério da Saúde – DAET/SAES/MS; Ieda Maria Scandelari Bussmann, Presidente da Associação Brasileira de Porfíria - ABRAPO; Salmo Raskin, Médico Geneticista - Diretor do Centro de Aconselhamento e Laboratório Genetika, em Curitiba; e Julie Sylvie Raymonde de Nale, Paciente e Advogada. Resultado: Audiência pública realizada. Nada mais havendo a tratar, encerra-se a reunião às onze horas e trinta e cinco 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 Flávio Arns
Presidente Eventual da Comissão de Direitos Humanos e Legislação Participativa

Esta reunião está disponível em áudio e vídeo no link abaixo:



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

<http://www12.senado.leg.br/multimidia/eventos/2026/06/12>

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. Fala da Presidência. *Por videoconferência.*) – Declaro aberta a 37ª Reunião, Extraordinária, da Comissão Permanente de Direitos Humanos e Legislação Participativa (CDH) da 4ª Sessão Legislativa Ordinária da 57ª Legislatura, que se realiza nesta data, 12 de junho de 2026.

A audiência pública será realizada nos termos do Requerimento 83/2025, CDH, de minha autoria, para, abro aspas: "instituir o Dia Nacional das Porfírias, a ser celebrado, anualmente, no dia 18 de maio".

A reunião será interativa, transmitida ao vivo e aberta à participação dos interessados por meio do Portal e-Cidadania, na internet, em senado.leg.br/ecidadania, ou pelo telefone da Ouvidoria, 0800 0612211.

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

Antes de passar a palavra aos nossos convidados, comunico que, na exposição inicial, cada convidado poderá fazer uso da palavra por até 15 minutos. Não vamos, obviamente, cortar a palavra ao final, caso um tempo adicional seja necessário.

Participam desta audiência pública, e quero saudar as pessoas que estão participando: Ieda Maria Scandelari Bussmann, que é Presidente da Associação Brasileira de Porfíria (Abrapo); Dr. Salmo Raskin, Médico Geneticista, Diretor do Centro de Aconselhamento e Laboratório Genética, em Curitiba; Julie Sylvie Raymonde de Nale, paciente e advogada; e Eslia Maria Nunes Pinheiro, Assessora do Departamento de Atenção Especializada e Temática do Ministério da Saúde.

Quero novamente agradecer a presença e dizer que é um projeto de lei importante, porque ter o Dia Nacional das Porfírias é um momento em que toda a sociedade pode se



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

debruçar sobre esse tema. Quanto mais informação a sociedade tiver, mais terá acesso a tratamentos, diagnósticos, atendimento, apoio para a família para o paciente divulgar e conhecer a área. A gente ama aquilo que a gente conhece. Então, é um debate importante e necessário. Isso faz parte, inclusive, das condições para aprovação do projeto de lei.

Está aberta.

Quero saudar também todas as pessoas que nos acompanham pelos meios de comunicação. Quero agradecer a todos os meios de comunicação do Senado.

As perguntas e comentários podem ser enviados. Eu tomo a liberdade, inclusive, de ler perguntas que já chegaram – primeiro, as perguntas, e depois os comentários.

O Henrique, do Distrito Federal: "A instituição do Dia Nacional das Porfírias pode vir acompanhada de metas concretas de educação, vigilância e atendimento na rede pública?".

O João, do Rio de Janeiro: "Além de criar o dia de conscientização, o que de efetivo se faz no SUS para tratamento? Qual o valor do orçamento para pesquisa/cura?".

Henrique, de São Paulo: "Como melhorar o diagnóstico precoce e o tratamento das porfírias no Brasil?".

O Eduardo, de Rondônia: "Além da conscientização, quais outras medidas podem ser tomadas para a disseminação de diagnósticos precoces?".

O Victor, de Goiás: "Como garantir que o medicamento para crises agudas chegue rápido ao paciente, já que o tempo é fator decisivo entre a vida e a morte?".

Há alguns comentários também que já chegaram.

Ronélia, do Distrito Federal: "A conscientização tem de ser principalmente da área trabalhista, porque há dificuldade de se ter repouso adequado em dias de crises".

O Victor de Goiás também fez um comentário: "Muitos pacientes são operados por engano, devido a dores abdominais. A conscientização médica é urgente para evitar cirurgias desnecessárias".



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

A Vanessa, de São Paulo: "Precisamos de mais investimentos [...] [em] pesquisas para encontrarmos tratamentos. A medicina ainda desconhece muito essa área".

A Renata, do Distrito Federal: "Parentes de primeiro grau de pessoas diagnosticadas devem solicitar testes genéticos preventivos no SUS, mesmo sem sintomas aparentes".

Eu já combinei com os nossos expositores que a primeira fala será do Dr. Salmo Raskin, que é médico e explicará o que é a porfiria e muitos dos aspectos que vieram mencionados nas perguntas e comentários.

Em seguida, passo a palavra à Ieda, que é Presidente da Associação Brasileira de Porfiria, porque ela traz o ponto de vista dessa organização da sociedade.

A Julie Sylvie Raymonde de Nale é paciente e é muito importante a fala dela, porque é a autodefensoria – *self-advocacy* –, a autoadvocacia, né?

E a Eslia é muito importante também, porque comentários e perguntas e o que for falado se relacionam muito ao Ministério da Saúde.

Então, que bom que estamos iniciando esse diálogo, essa conversa transmitida para o Brasil.

E que isso sirva também de inspiração para muitas pessoas no Brasil, para que esta área e outras relacionadas a doenças raras avancem em termos de legislação, de pesquisa, de tratamento, de medicamentos, de cura, inclusive – por que não? –, com tantos aspectos que vêm sendo descobertos aí também pela ciência.

Inclusive, eu presido a Comissão de Ciência, Tecnologia, Inovação e Informática, além de ser membro daqui, da Comissão de Direitos Humanos, e lá a gente discute bastante a ciência, a tecnologia e a inovação nas doenças raras também. Então, é um assunto que é debatido em várias Comissões.

Que alegria estarmos juntos aí com o Brasil neste momento.

Então eu passo a palavra inicialmente, com muita alegria, ao Dr. Salmo Raskin, como eu já mencionei, Médico Geneticista e Diretor do Centro de Aconselhamento e Laboratório Genética, em Curitiba.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Com a palavra, Dr. Salmo. (*Pausa.*)

Eu acho que tem que abrir o seu microfone, Dr. Salmo, porque está fechado. É só apertar lá no botãozinho.

Isso, perfeito!

O SR. SALMO RASKIN (Para expor. *Por videoconferência.*) – Eu acho que eu preciso participar da Comissão de Tecnologia com o senhor, para aprender essas coisas, viu, Senador?

Agora eu preciso compartilhar. Vou compartilhar aqui.

Bom dia a todos! Antes de mais nada, antes de compartilhar, bom dia a todos.

É um grande prazer e uma honra para mim ter sido convidado pelo Senador Flávio Arns, pela Sra. Ieda Bussmann e pelos demais colegas, para estar falando aqui, em nome da classe médica, num momento muito importante e – por que não? – histórico para as pessoas e famílias que têm porfiria. Então é uma honra muito grande para mim ter sido escolhido para estar aqui.

Eu vou fazer uma breve apresentação, bem breve mesmo, porque obviamente, em poucos minutos, não é possível se aprofundar nas porfirias, mas para dar apenas uma introdução, para que os outros possam falar de maneira até mais aprofundada do que eu.

Pergunto se vocês estão vendo a tela.

A SRA. ESLIA MARIA NUNES PINHEIRO (*Por videoconferência.*) – Eu, sim.

O SR. SALMO RASKIN (*Por videoconferência.*) – Estão vendo. Muito bem.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Não, não... Ah, agora mudou.

O SR. SALMO RASKIN (*Por videoconferência.*) – Sim? O.k.

Eu acho que, antes de falar da porfiria, eu só gostaria de introduzir o tema dizendo que esta iniciativa é mais uma das iniciativas em prol da visibilidade de quem tem uma doença rara; e a porfiria, é claro, é uma doença rara.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Quando que uma doença é considerada rara? Existem vários critérios que são utilizados para dizer quando uma doença é rara. Nos Estados Unidos, eles usam o critério de que, quando a doença afeta menos de 200 mil pessoas, ela seria rara. Na Europa, já é uma prevalência menor do que um para 2 mil. No Brasil, se usa um critério de prevalência de menos de 65 casos a cada 100 mil pessoas. Hoje em dia, está se caminhando para um consenso mundial para ter uma nomenclatura só e uma estimativa só, para dizer que uma doença rara é aquela que acontece em menos do que um a cada 2 mil nascidos vivos.

Infelizmente, no Brasil, nós temos uma falta de dados epidemiológicos sobre as doenças raras e também sobre as porfirias. Estima-se, baseado em dados de outros países, que uma em cada 10 mil pessoas tenha uma alteração genética que predisponha o desenvolvimento das porfirias – mas nem todas essas vão desenvolver as porfirias, elas têm a predisposição – e que existam pacientes com porfirias, mais ou menos um a cinco em cada 100 mil pessoas, de modo que entra no critério de uma doença rara.

Uma estimativa, no Brasil, numa população de mais ou menos 213 milhões de pessoas: nós teríamos mais ou menos 21.350 pessoas portadoras da mutação, entre as quais cerca de 2 mil a 10 mil pessoas seriam, então, pessoas que têm os sinais e sintomas da porfíria, que precisam de diagnóstico e de tratamento e que, se forem expostas à situação de risco que desencadeiam crises, desenvolverão esses sinais e sintomas.

Existem milhares de doenças raras. Elas são raras, mas são muitas, mais de 7 mil doenças raras diferentes, das quais 80% têm etiologia genética – uma grande proporção dos casos das porfirias tem etiologia genética e hereditária. Três em cada quatro doenças raras afetam as crianças, mostrando a grande vulnerabilidade que é ter uma doença rara, e, muitas vezes, elas são graves: 30% dos pacientes com doenças raras morrem antes de cinco anos de idade. Então, isso mostra a importância e a gravidade da maioria das doenças raras.

Esse eslaide pode ser usado para qualquer doença rara, para porfíria ou para qualquer uma das outras 7 mil, porque as doenças raras compartilham uma série de características: são doenças crônicas, graves, degenerativas e, muitas vezes, colocam a vida da pessoa em risco. Como falei, a maioria se manifesta na infância, e elas têm uma grande diversidade de sinais e sintomas, o que chega a ser um problema porque torna o diagnóstico delas clinicamente difícil.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Esses sinais variam não só de uma doença para outra, mas, dentro de uma mesma doença, como a porfiria, você pode ter uma variabilidade de sinais e sintomas enorme. Isso, como eu disse, dificulta para todos suspeitarem da porfiria, até para os médicos.

As doenças raras têm associadas a elas um déficit de conhecimento médico e científico. E nós vimos as próprias perguntas que foram feitas ao Senado solicitando investimento em pesquisa para as porfirias. Muitas vezes elas são incapacitantes, comprometem a qualidade de vida e muitas não têm um tratamento específico, sendo que os cuidados incidem geralmente na melhoria da qualidade e na melhoria da esperança de vida e implicam elevado sofrimento para o doente e para a sua família, com elevadíssimo fardo social. Por essa última linha, já seria motivo suficiente para estarmos aqui no dia de hoje, tentando trazer maior visibilidade para as porfirias.

De onde vem esse nome porfiria? Talvez poucos saibam, mas Porfírios era uma grande baleia que atormentava e afundava navios nas águas próximas a Constantinopla, lá no século VI. Ela, aparentemente, viveu por mais de 50 anos e causou grande preocupação nos marinheiros bizantinos. E ela tinha essa cor de púrpura, daí vem o nome das porfirias, que é um grupo raro de distúrbios metabólicos hereditários ou adquiridos, todos na via do metabolismo do heme, que é, obviamente, uma molécula muito importante no transporte de sangue e de oxigênio no nosso organismo.

Elas podem ser classificadas como eritropoiéticas ou hepáticas, dependendo do principal local de acúmulo desses substratos intermediários, que acontece quando a pessoa tem o erro metabólico. Também podem ser classificadas, mais do ponto de vista clínico, como agudas ou crônicas.

Há muito tempo se conhecem as porfirias. Desde 1870, foram relatados os primeiros casos de porfiria eritropoiética e aguda. Em 1930, Hans Fischer ganhou o Prêmio Nobel pela descoberta da estrutura das porfirinas e pela síntese do heme. Entre 1945 e 1961, os pesquisadores elucidaram a via de biossíntese do heme. Em 1961, vários tipos de porfirias já tinham sido identificados e classificados como eritropoiéticas ou hepáticas. Em 1991, mais recentemente então, foi identificado o primeiro gene que, quando alterado, leva a pessoa a ter uma predisposição à porfiria. E, em 2000, todos os genes relacionados à biossíntese do heme já



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

tenham sido identificados, e a sequência genética, determinada, o que permitiu enorme avanço no conhecimento da causa das porfirias e na possibilidade de testes genéticos para confirmar os diagnósticos não só em casos suspeitos, mas em pessoas que podem ter a predisposição e até em parentes dessas pessoas também.

Existem pelo menos oito tipos de porfirias diferentes. Então, a porfiria não é uma doença, é um grupo de doenças, pelo menos oito doenças diferentes, algumas agudas, algumas crônicas, algumas cutâneas. Cada uma delas é um verdadeiro tratado a ser desvendado. Claro que não temos tempo aqui para falar sobre cada uma delas, mas apenas para expor, de maneira mais ampla, que é um grupo bastante heterogêneo de doenças.

Um dos trabalhos que eu considero mais importantes sobre porfirias no Brasil é esse, publicado três anos atrás, em março de 2023, pelo grupo da Unidade Neuromuscular da Universidade Federal de São Paulo, com a colaboração com a Associação Brasileira de Porphiria (Abrapo), cujo primeiro autor é o Dr. Paulo Victor Sgobbi de Souza, e o último autor é o neurologista Acary Souza Bulle Oliveira, meu colega. Utilizando, então, dados do registro, ele trouxe, talvez pela primeira vez – ou, pelo menos, de maneira mais aprofundada pela primeira vez –, alguns dados sobre a realidade das pessoas com porfiria no Brasil.

Eu trouxe apenas dois dados aqui, que são suficientes para a gente entender o porquê que estamos, no dia de hoje, junto com o Senado e com a Abrapo, apoiando a causa do Dia Nacional das Porfirias.

Eles estudaram, neste trabalho, 172 pacientes brasileiros. Vejam quantas consultas médicas esses pacientes, em média, precisaram para chegar a um diagnóstico: 62 consultas médicas e quase dez anos para se obter o diagnóstico definitivo. É o que nós chamamos de odisseia diagnóstica: o tempo entre o momento em que começam a aparecer os primeiros sinais e sintomas e o momento em que se estabelece um diagnóstico confirmado de porfiria. Isso é um desafio a ser atacado por todas as pessoas da área, pelo Senado, pelo cidadão brasileiro, para que possamos diminuir este tempo de diagnóstico. E, certamente, a implantação do Dia Nacional das Porfirias vai mudar essa realidade no Brasil. A idade média em que essas pessoas são diagnosticadas foi em torno de 30 anos, mas vejam que a idade média de início dos



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

sintomas foi de 20 anos. Então, passa-se praticamente uma década, no Brasil, desde o momento em que a pessoa tem os primeiros sinais e sintomas até que ela descubra que tem porfiria.

E aqui não posso deixar de dizer que estamos falando apenas das pessoas em que foi confirmado o diagnóstico de porfiria e que estão no registro. Imaginem quantas pessoas existem no Brasil que têm porfiria, têm doença crônica a vida toda e sequer sabem que têm porfiria. É nisso que a implantação de um Dia Nacional de Porfiria pode fazer grande diferença.

Eu acrescento, naquela linha do tempo inicial, mais duas datas importantíssimas e históricas para nós do Brasil na luta pelo conhecimento a respeito das porfirias. Em 2006, no dia 21/07, a Sra. Iêda e sua filha, Bénie Bussmann, portadora de porfiria, criaram, aqui em Curitiba, a Abrapo. Esse foi um ponto histórico, porque, de lá para cá, venho acompanhando o trabalho da Abrapo, espetacular, tentando divulgar para o Brasil inteiro o que é, o que são as porfirias e lutando por melhoria de qualidade de vida para essas pessoas. E, em 2026 – agora, então, 20 anos depois da fundação da Abrapo –, a própria Abrapo, com o apoio do Senado Federal, cria o Dia Nacional da Porfiria, 18 de maio.

Finalizo com um lema que vale para todas as doenças raras e, novamente, vale aqui hoje para a porfiria: uma doença pode ser rara, mas o diagnóstico não deve ser.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Obrigado, Dr. Salmo Raskin, Médico Geneticista, como eu já falei, e Diretor do Centro de Aconselhamento e Laboratório Genética, em Curitiba. Obrigado, Dr. Salmo, pela participação nesta primeira parte da nossa audiência pública.

Passo, em seguida, a palavra, com muita alegria, à Presidente da Associação Brasileira de Porfiria (Abrapo), sempre destacando que é muito importante criarmos associações, regionais, estaduais, nacional – e, quando se trata de uma doença rara, muito mais a nacional, também, porque são muitas doenças e poucos pacientes –, mas tem que haver associações para que a luta seja sempre conjunta, um esforço coletivo a favor de uma causa. Então, com muita alegria, passo a palavra para Iêda Maria Scandelari Bussmann, Presidente da Abrapo. (*Pausa.*)

Tem que apertar lá o botãozinho só para, também...

A SRA. IEDA MARIA SCANDELARI BUSSMANN (*Por videoconferência.*) – Ativar...



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

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

A SRA. IEDA MARIA SCANDELARI BUSSMANN (Para expor. *Por videoconferência.*) – Muito obrigada.

Exmo. Senador Flávio Arns, Presidente desta sessão, Exmos. Srs. Parlamentares, colegas de associações, médicos, parceiros e, acima de tudo, pessoas da comunidade de porfiria – somos muitos, apesar de ser raro – que nos assistem hoje, a minha missão hoje é tripla. Eu estou aqui não só como cofundadora e atual Presidente da Associação Brasileira de Porfiria (Abrapo), mas também como familiar e paciente de porfiria.

Há 20 anos, eu mergulhei em pesquisas informais e, desde 2006, cruzo fronteiras e congressos internacionais de porfiria para buscar no mundo o conhecimento que o Brasil não nos proporcionava, mas eu não comecei essa jornada pela ciência; comecei pela dor. Comecei pela dificuldade no diagnóstico de uma filha, que chegou a tardar, assim como o meu, 30 anos antes do dela; e pela constatação de que, no nosso país – não só no nosso país, acredito que em muitos mais –, o paciente de porfiria precisa se tornar especialista na própria doença para conseguir sobreviver.

Srs. Parlamentares, a porfiria não é apenas uma falha metabólica na produção do heme. Para o paciente brasileiro, é uma peregrinação cruel, mas isso tudo continua além da peregrinação. Hoje, os nossos gargalos estão em absolutamente tudo, desde o primeiro sintoma até o pós-alta hospitalar.

A forma mais comum e devastadora das porfírias é a porfiria aguda intermitente. Ela chega sem aviso, com dores abdominais excruciantes e riscos neurológicos severos, que ameaçam a vida ou deixam sequelas irreversíveis, se não houver diagnóstico e tratamento adequados a tempo.

O que o paciente encontra ao buscar socorro? O paciente encontra o desconhecimento, o descaso, o preconceito e a desacreditação das suas dores, principalmente. Quantos de nós já não fomos mandados para casa, ouvindo que a nossa dor era emocional ou psicológica? Eles dizem: "Está tudo na sua cabeça". E, quando finalmente chega um diagnóstico e o tratamento



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

cessa a crise, ainda continua o desamparo. O paciente recebe alta sem nenhuma orientação. Não há acompanhamento médico estruturado para o pós-crise, para o pós-alta hospitalar. Ninguém ensina esse paciente a como prevenir um novo episódio, quais hábitos ele tem que mudar ou como ele vai identificar os primeiros sinais de um colapso iminente. Nós somos tratados nas emergências, mas somos abandonados no dia a dia, privados do direito elementar de uma vida digna e minimamente normal.

Mas eu não culpo o desconhecimento médico, que é uma falha acadêmica letal. Preocupa-me bastante a falta de interesse e de humanidade em alguns. Medicamentos comuns, usados em qualquer pronto-socorro, podem ser proibidos e desencadear crises fatais para quem tem porfiria. É complicado.

Hoje, a Abrapo tem, em seu cadastro, quase 1,5 mil pacientes, englobando todos os oito tipos de porfirias. Esse número impressiona, mas ele é apenas a ponta do *iceberg*. Há um mar de pessoas com suspeitas, e o intervalo de tempo em que novos diagnósticos chegam até nós está cada vez menor. A demanda está crescendo. A ciência está avançando, mas a estrutura de acolhimento do SUS continua estagnada. Falta o medicamento essencial, usado, aprovado e evidenciado no mundo inteiro para regularizar o metabolismo do heme. E a falta de sensibilidade para entender que as porfirias são raras, mas existem e que a nossa dor é real é incrível.

Se hoje a Abrapo existe e se temos força para estar nesta audiência, é porque não caminhamos inteiramente sozinhos. Tivemos e temos pessoas que nos ajudaram e continuam a ajudar nossa travessia, e é em nome dessa nossa história que quero prestar hoje duas homenagens também – outras ainda virão. Minha profunda gratidão ao Dr. Valdir de Paula Furtado, hematologista de valor médico e humano inestimável. O Dr. Valdir e sua equipe foram o porto seguro da Abrapo. Eles nos apoiaram grandemente na criação e na continuidade da nossa associação, quando quase ninguém sabia sequer pronunciar a palavra porfiria. E o meu agradecimento ao Dr. Salmo Raskin, conosco agora nesta audiência, médico geneticista, que, através da Sociedade Brasileira de Genética Médica, abriu as portas e nos possibilitou divulgar amplamente as porfirias em cenário científico dessa Sociedade Brasileira de Genética Médica. Sem a coragem técnica e a humanidade desses profissionais, os nossos 1,5 mil pacientes



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

cadastrados estariam no completo anonimato ou já não estariam mais entre nós, como tantos outros não diagnosticados e não tratados adequadamente.

Senhores e senhoras, a aprovação do dia 18 de maio como o Dia Nacional das Porfirias não é a criação de uma data festiva; é a instituição de um escudo de proteção, é um chamado obrigatório para capacitar médicos, criar protocolos de pós-alta médica também, garantir a distribuição de medicamentos e erradicar o preconceito em hospitais.

Há 20 anos, eu estudo essa doença no cenário internacional e vejo o que é possível fazer quando há vontade política. Os pacientes que sofrem em leitos de hospitais ou até mesmo em casa, neste exato momento, têm pressa – é urgente.

Aprovando este projeto, oficializando o 18 de maio e, conseqüentemente, tendo uma maior conscientização, proporcionaremos aos pacientes de porfirias a chance de não apenas sobreviver às crises, mas de viver com a dignidade que todo cidadão brasileiro merece.

Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Muito bem. Ouvimos, então, a leda Maria Scandelari Bussmann, que é Presidente da Associação Brasileira de Porfíria (Abrapo). Depois, num segundo momento, até nós poderíamos, com os expositores também, entrar na questão do medicamento que é necessário, se o medicamento está disponível, se a população tem acesso a esse medicamento, e na questão do diagnóstico também, quer dizer, os sintomas que podem aparecer no decorrer da vida, além das dores abdominais, até para orientar as pessoas que nos acompanham a pensarem nessas questões em conjunto com todos nós que estamos aqui. Muito bom. Excelente!

Passo, em seguida, à paciente, autodefensora e Advogada Julie Sylvie Raymonde de Nale.

Com a palavra, Julie.

A SRA. JULIE SYLVIE RAYMONDE DE NALE (Para expor. *Por videoconferência.*) – Olá!

Primeiramente, bom dia a todos.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Na pessoa do ilustre Senador Flávio, cumprimento a todos os presentes e todos que estão assistindo.

É uma grande honra e responsabilidade falar depois de dois profissionais tão ímpares. Inclusive, ressalto a leda, que, já dando um leve adiantar da minha história, foi uma das grandes responsáveis por eu estar aqui hoje, senão a maior delas.

Se me permitem, eu gostaria, por gentileza, de pedir para que coloquem meu eslaide, por favor, se tiver de fácil acesso; senão, eu continuo falando sem os eslaides mesmo – não tem problema.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Secretaria da Comissão, é possível?

Ah, sim, já estamos... O.k.

A SRA. JULIE SYLVIE RAYMONDE DE NALE (*Por videoconferência.*) – Pronto. Vamos lá.

Bom, meu nome é Julie, como fui apresentada; eu sou paciente com porfiria.

Em 2020, eu iniciei – e aí entrando um pouquinho nos sintomas – com fortes dores abdominais, o que me levou ao hospital da minha cidade. Num primeiro momento, no hospital da minha cidade, os médicos me receberam, não me tocaram muito. Eu fui diagnosticada com uma infecção urinária – uma cistite, na realidade. Eu fui medicada e, logo após ser medicada, fui indagada se as dores tinham passado. Eu lhes informei que não e, ainda assim, eu fui liberada para voltar para casa. As dores permaneceram; e, no mesmo dia, eu retornei ao hospital. Nessa ocasião, o médico falou se eu assumiria o risco de ser internada em pleno surto de covid – a covid estava começando ali em 2020.

Confesso que, num primeiro momento, os médicos me olharam um pouco desacreditados. Eu fui internada, começaram a fazer diversos exames em mim, eu sempre ressaltando bastante essa dor abdominal. Comecei com alguns outros sintomas, como constipação e um pouco de inquietação; foi quando decidiram fazer uma cirurgia exploratória no meu abdômen, na minha barriga. A partir desse momento, tendo sido feita essa cirurgia exploratória e nada tendo sido localizado que justificasse essa dor abdominal, eu passei a ser tratada como uma paciente psiquiátrica.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Por que eu conto sempre a minha história? Porque eu faço parte de um grupo – felizmente, a gente tem um grupo com os pacientes de porfiria, com os familiares –, e a gente vê que a história se repete. Então, muitos pacientes chegam com essa dor abdominal, essa inquietação, insônia muitas vezes, ansiedade; e, a partir do momento em que, nos exames principalmente exploratórios ali na região do abdômen, nada é localizado, passam a ser tratados como pacientes psiquiátricos.

A partir desse momento, eu fui liberada de volta para casa, recebi uma alta hospitalar. E, nesse momento, minha família foi orientada a me deixar longe de varandas, de facas e tudo mais, porque eu poderia atentar contra a minha própria vida, quando, na realidade, eu só chorava e pedia ajuda.

Eu peço desculpas se eu me emocionar.

Na realidade, eu só chorava e pedia ajuda, porque a dor era lancinante e alguns outros sintomas apareciam. Em menos de 24 horas, eu iniciei com crises convulsivas em casa. Nessa ocasião, minha família chamou o Samu, tive que retornar ao hospital; e, a partir daí, diversos diagnósticos e hipóteses foram levantados, desde AVC a lúpus e esquizofrenia. Minha família, nesse meio, estava sem saber exatamente o que estava acontecendo; os médicos também, muito perdidos. Houve sucessivos – infelizmente, é inegável dizer – erros, até que eu entrei em coma.

Quando minha família viu que, na minha cidade, infelizmente, não se estava chegando à conclusão – muito pelo contrário, eu estava, infelizmente, caminhando para a morte –, minha família decidiu me transferir – nessa ocasião, eu fui para São Paulo – e, em menos de 48 horas, a minha família recebeu o diagnóstico de porfiria.

Esse diagnóstico foi feito, num primeiro momento, somente com base na cor da minha urina. O médico olhou a cor da minha urina e falou: "Ela tem porfiria". E aí, com acesso ao prontuário, com acesso aos exames, com acesso ao meu histórico de sintomas, de fato, foi fechado ali o diagnóstico da porfiria.

A partir daí, começou-se a busca pelo medicamento, pela hemina, batalhas ali também, infelizmente, judiciais, para que fosse fornecido o fármaco. Tendo todo esse conhecimento, esse



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

respaldo médico adequado, eu comecei a despertar do coma. Eu despertei com tetraparesia, então eu não respirava sozinha, eu não me alimentava sozinha, eu não conseguia conversar, eu não conseguia falar, eu não conseguia entender o que estava acontecendo.

Então, eu coloquei aí, cerca de três meses separam uma foto da outra: uma em que – a primeira cortou um pouquinho ali – eu estou com um salto alto, eu ia sair para uma festa à noite; e a segunda, cerca de três meses depois. Desses três meses, eu sempre ressalto, um mês e meio foi em coma.

A partir daí, inicia-se a recuperação, bastante fisioterapia e tudo mais, coisas que, infelizmente, a Julie – eu costumo separar a Julie de antes – não pode mais fazer muito em virtude da falta do diagnóstico precoce e do acesso ao tratamento precoce, além de outros tropeços aí nesse caminho.

Se puder passar o eslaide, eu agradeço bastante. *(Pausa.)*

Desafios no diagnóstico.

E aí eu conto muito a minha história, justamente em razão, como eu disse, de serem repetidas as histórias. Então, esses sintomas desconhecidos... E aí, quando eu falo sintomas desconhecidos, não nossos, mas dos médicos: muitas vezes, a gente chega até os médicos com sintomas e hoje a gente, conhecendo a porfiria, fala: "Caramba, como é que não perceberam que era porfiria?". Essa dor abdominal, essa urina púrpura, muito escura, é muito característica...

Essa demora para ser acreditado... A gente tem relatos de casos de pacientes que chegaram a ser internados em clínicas psiquiátricas. Então, com essa demora para ser acreditado, muitas vezes não chegam a tempo esses múltiplos procedimentos. E aí eu falo dessa cirurgia exploratória a que eu fui submetida, dessa internação psiquiátrica, a que, felizmente, eu não cheguei a ser submetida, mas também foi levantada a hipótese, inclusive. E aí há esse diagnóstico tardio ou até equivocado.

Eu sempre abro um parêntese aqui: a porfiria é uma doença genética, como muito bem explicado pelo médico que esteve presente, e tem aí essa necessidade de um ascendente de primeiro grau, pai ou mãe, ser portador de porfiria. Quando eu fui diagnosticada, a minha mãe fez o exame, e não foi detectada porfiria nela. E meu pai, então, por via de consequência, ele



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

tinha porfiria. E por que eu falo "tinha"? O meu pai faleceu antes dos 40 anos, e minha mãe, vendo tudo o que aconteceu comigo, fala: "O seu pai faleceu de porfiria". (*Manifestação de emoção.*)

Eu me emociono assim de novo, peço desculpa.

Então, esse diagnóstico tardio ou até equivocado... A gente acaba vendo muito pessoas que não aguentam esperar até o diagnóstico. Quando o diagnóstico chega, já estão no limite máximo da vida – como, no meu caso, o coma. Então, a gente fala: o paciente com porfiria não espera apenas pelo diagnóstico; ele espera para ser acreditado, porque, a partir do momento que a gente tem um diagnóstico, é como se a gente conseguisse mostrar para as pessoas que, na realidade, a gente tem, sim, uma doença e, por muitas vezes, a gente é desacreditado, seja de cunho psiquiátrico, seja devido ao exagero – "É uma pessoa muito sensível para dor", "Você é muito fresco". Então, a partir do momento em que a gente tem um diagnóstico, é como se a gente conseguisse enxergar uma luz. A partir disso, a gente consegue entender tudo.

Se puder passar para o próximo eslaide, eu agradeço bastante.

E aí o acesso ao tratamento. A batalha até o diagnóstico é tremenda – é muito grande –, mas, tendo o diagnóstico, que é fundamental, o acesso ao tratamento eu vejo tão quão difícil – é a parte mais difícil.

Hoje, eu acredito muito em propósito de vida, em propósito de Deus. Então, hoje, eu atuo em demandas de pacientes com porfiria que precisam do medicamento – e aí eu me enquadro também. Quando eu precisei de medicamento, como eu disse, foi necessária a ação judicial. Então, eu, felizmente, tenho plano de saúde. Então, dei entrada à ação judicial em face do plano de saúde, que, a princípio, negou, mas depois forneceu o medicamento. E a gente vê que nem todos têm esse acesso ao plano de saúde de forma particular. Então, um dos grandes desafios que a gente encontra hoje... Teve o recente Tema 1.234, do STF, segundo o qual, entre os requisitos que se estabeleceu ali para um medicamento que não é disponibilizado no SUS – como no caso da hemina –, deve haver a existência de muitos estudos a respeito do medicamento com grande número de pessoas. E aí a gente bate de frente ali com a ocasião que é a porfiria, uma doença tão rara. Então, há poucos pacientes, há poucos estudos. A gente tem essa dificuldade de incorporação e a dificuldade do acesso ao medicamento.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Eu, infelizmente, já atuei em processos em que a gente conseguiu o medicamento e ele não chegou a tempo até o paciente – e aí eu peço desculpas se eu me emocionar de novo –, já atuei em processos em que, infelizmente, não se conseguiu o medicamento, como já atuei em processo também em que a gente teve final feliz – graças a Deus! E aí, quando a gente esbarra com esses requisitos mínimos estabelecidos, a gente acaba dependendo muito do momento em que o diagnóstico foi fechado – se foi fechado de forma antecipada, se deu tempo de conseguir o medicamento –; quando já é um diagnóstico muito tardio, a gente corre ali contra o tempo e, até a gente entrar com a ação e a gente conseguir esses estudos, conseguir uma perícia, que, muitas vezes, é necessária, o paciente, infelizmente, não consegue resistir. Aqui eu não falo de números; eu falo de vidas, eu falo de famílias.

Eu não consigo separar o lado profissional – eu confesso – e eu acabo me envolvendo muito. Eu já perdi a conta de quantas vezes eu chorei, seja para a família, seja despachando com o magistrado ou com o desembargador, porque é uma dor: é uma dor até o diagnóstico e é uma dor para conseguir o tratamento.

Se puder passar para o próximo eslaide, eu agradeço.

Já finalizando, como bem disse também o médico, a raridade da doença não pode significar invisibilidade do paciente. Então, a gente sabe que a porfiria é uma doença rara; mas, hoje, conhecendo, eu vejo quantas vidas teriam sido salvas – e aí eu incluo o meu pai –, quanta qualidade de vida teria sido proporcionada – e aí eu me incluo. Eu convivo com sequelas até hoje em razão de tudo o que eu passei. Então, eu vejo também pessoas, pacientes... Eu converso com pacientes que têm sequelas tanto quanto eu – alguns, ainda maiores. Eu me considero uma pessoa privilegiada: eu tenho acesso e tive acesso à reabilitação de forma particular; muitos, senão a grande maioria, não têm. Então, a gente acaba esbarrando com isso.

Acredito eu que um diagnóstico precoce, levando para conhecimento nacional – senão mundial –, a respeito da porfiria, sem dúvidas, além de salvar vidas, vai proporcionar a todos uma qualidade ainda maior.

Nós pacientes convivemos não só com o desafio de chegar ao diagnóstico e de ter o tratamento adequado, como também, em caso de uma emergência – uma dor de garganta –, de



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

chegar ao hospital, falar que tem a porfíria, o médico desconhecer e não estar disposto a pesquisar sobre e nós, pacientes, termos aí que apresentar a doença.

Então, finalizo a minha palestra agradecendo muito pela oportunidade e me colocando à inteira disposição para todos.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Julie, nós é que agradecemos também pela sua fala, pela sua apresentação, pelo seu depoimento de vida – muito importante isso, né?

A gente sempre diz: a família, a própria pessoa, essas pessoas têm que sempre falar de todos nós estarmos em função daquilo que é necessário para ter, assim, diagnóstico, qualidade de vida, facilidades maiores. A dificuldade, na maior parte das doenças raras, acontece em todas as áreas: no diagnóstico, no acesso ao medicamento, no acesso aos tribunais, na recuperação, nas terapias necessárias. A gente está discutindo a instituição de um dia, porque, nesse dia – é claro que a gente tem que trabalhar o ano todo –, o foco deve estar voltado para a porfíria.

Agora, independentemente disso, eu quero dizer para a Ieda, para a Julie e para o Dr. Salmo também, e é o pensamento nosso, como Comissão de Direitos Humanos e outras Comissões – porque, por exemplo, a CAS é a Comissão de Assuntos Sociais: é saúde, assistência, trabalho; a Comissão de Educação é a mesma coisa –: que vocês mandem para a gente, para a Comissão de Direitos Humanos, a pauta nacional do ponto de vista da família, do paciente, da área médica – do Dr. Raskin –, para que esse diálogo possa acontecer permanentemente a partir daquilo que vocês apontam – Ieda e Julie também.

A SRA. IEDA MARIA SCANDELARI BUSSMANN (*Por videoconferência.*) – Obrigada, obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Vamos ouvir agora a Esli Maria Nunes Pinheiro, que é Assessora do Departamento de Atenção Especializada e Temática do Ministério da Saúde.

Com a palavra, Esli.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

A SRA. ESLIA MARIA NUNES PINHEIRO (Para expor. *Por videoconferência.*) – Olá, bom dia a todos e todas.

Queria começar cumprimentando o Presidente da sessão, os Parlamentares aqui presentes, os representantes das associações de pacientes, os profissionais de saúde, os pesquisadores, enfim, todo mundo que está participando dessa audiência e que está assistindo.

É uma honra representar o Ministério da Saúde neste debate importante sobre o a instituição do Dia Nacional das Porfírias. É muito enriquecedor também ouvir as falas de todos que me antecederam, inclusive as experiências de cada um.

O Ministério da Saúde, por meio do Departamento de Atenção Especializada e Temática (Daet), reconhece a relevância da discussão sobre a instituição dessa data alusiva à porfíria, por tudo o que vocês também já comentaram aqui e por entender que contribui para ampliar, de fato, a conscientização sobre essa condição rara e fortalecer as estratégias de cuidado às pessoas afetadas e às suas famílias também.

Então, o Daet compreende que o diagnóstico precoce – como vocês já trouxeram – e assertivo das porfírias constitui um dos principais desafios, realmente, para a redução da morbimortalidade associada à doença. Esse desafio realmente precisa ser olhado, como vem sendo olhado. As manifestações clínicas, nós sabemos, podem ser heterogêneas, muitas vezes inespecíficas, e isso reforça a importância, justamente, da qualificação dos profissionais de saúde da rede de atenção, para que consigam reconhecer oportunamente os sinais e sintomas, tanto nas porfírias hepáticas agudas quanto nas formas cutâneas.

Quando a gente pensa nas porfírias, além do diagnóstico oportuno, a gente também destaca a necessidade de promover o manejo adequado da condição, a prevenção dos agravos à segurança do paciente, especialmente por meio da identificação de fatores desencadeantes e também da utilização criteriosa dos medicamentos, justamente para reduzir o risco de complicações potencialmente graves. E quando a gente está falando sobre tudo isso, a gente tem consciência de que a rede de atenção à saúde tem um papel fundamental nesse processo, desde a atenção primária à saúde – que é a porta de entrada para os usuários que vão estar, muitas vezes, apresentando os sintomas inespecíficos e recorrentes que a gente já mencionou.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Então, é na atenção primária que eles vão ser, muitas vezes, acolhidos a princípio, como porta de entrada, e vão ter o cuidado coordenado também, ordenado dentro dessa rede. A capacidade da atenção primária de reconhecer os sinais de alerta, de coordenar o cuidado, de realizar os encaminhamentos necessários faz toda a diferença para que a gente reduza os atrasos dos diagnósticos, enfim.

Da mesma forma, os serviços especializados, os serviços hospitalares, também são indispensáveis para o manejo das crises agudas; das complicações crônicas também, a longo prazo; das necessidades de reabilitação; e do que vocês trouxeram bastante aqui, que é a questão do acompanhamento pós-alta, para essa pessoa continuar sendo acompanhada após a alta de maneira adequada, evitando as reinternações, evitando complicações futuras que comprometam a qualidade de vida e a saúde das pessoas.

Então, a gente entende que a instituição dessa data alusiva à porfíria representa, de fato, uma oportunidade de ampliar a visibilidade; fortalecer ações de educação em saúde; estimular a capacitação das equipes que estão nos serviços; sobretudo, sensibilizar os gestores também, porque isso também é um fator muito importante. A gente capacita as equipes, sensibiliza as equipes, os profissionais, mas a gente também precisa fazer esse trabalho de sensibilização com os gestores e com a sociedade de maneira geral, sobre a importância desse diagnóstico, da atenção integral às pessoas que vivem com essa condição.

A gente teve, enquanto Ministério da Saúde, a composição, a formação da Coordenação de Doenças Raras, em 2023, e isso já nos traz um avanço muito grande no sentido de começar a estruturar melhor, a pensar essas linhas de cuidado, de forma mais efetiva, com a habilitação inclusive, já respondendo a algumas perguntas que tinham sido feitas lá no início, com a habilitação de serviços especializados para doenças raras. E isso tudo também, esses serviços especializados, integrados dentro da rede, vão garantir que esse diagnóstico justamente seja feito da melhor forma possível, no tempo oportuno.

Além disso, a gente tem também o diálogo interno com outros setores aqui do ministério, outras secretarias, outros departamentos e outras coordenações, no que se refere ao caminho que o protocolo de diretrizes clínicas e terapêuticas vem tomando, para que ele saia também de forma mais adequada, da forma mais adequada possível.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Então teve a consulta pública, no final do ano passado, e esse protocolo clínico e as diretrizes terapêuticas estão sendo encaminhados, garantindo todas as etapas que ele precisa cumprir, como a consulta pública, que já aconteceu, a análise exaustiva das evidências, com a participação de especialistas, tudo isso para garantir que esse protocolo clínico e essas diretrizes terapêuticas respondam adequadamente às necessidades da população.

Então a gente tem também, além disso, além dessas questões, o diálogo com os setores responsáveis pelo fomento à pesquisa em saúde, o que também foi uma coisa que foi colocada aqui, e as doenças raras têm sido consideradas uma pauta prioritária nesse sentido.

E eu me esqueci de falar o número, mas a gente tem, com relação aos serviços especializados de doenças raras, 50 serviços já habilitados. E tudo isso, juntando tudo, todas essas ações, coordenando todas essas ações de linha de cuidado, protocolo clínico e diretrizes terapêuticas, habilitação de serviços, capacitação dos profissionais, sensibilização da população de maneira geral, é que a gente vai conseguindo transformar a realidade e garantir um cuidado cada vez mais adequado para as pessoas com porfiria.

Então o Ministério da Saúde reafirma o compromisso com o fortalecimento das políticas públicas voltadas às doenças raras, com a qualificação da rede de atenção à saúde e a promoção do cuidado integral, equânime e oportuno.

E é isso. Agradeço, mais uma vez, pelo espaço e por este debate tão importante.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Agradecemos a você, Eslia Maria Nunes Pinheiro, que é do Ministério da Saúde, Assessora do Departamento de Atenção Especializada e Temática.

Eu até queria propor, sabe, porque hoje nós estamos basicamente discutindo a questão de termos um dia nacional de conhecimento, de celebração, assim, do conhecimento, do atendimento para essa área da porfiria. Mas, ao mesmo tempo, nós já poderíamos ter um desdobramento da audiência pública, recebendo esse documento da Ieda, que é Presidente Nacional da Abrapo, certamente do ponto de vista da paciente também, da Julie, que também fez um depoimento, assim, tão importante. Eu acho que a Ieda e a Julie articulam juntas isso também, porque eu acho que as duas áreas são importantes. E que a gente já possa ter isso que



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

você mencionou, Eslia, a linha do cuidado – a linha do cuidado –, para vermos como está tudo isso, do diagnóstico até a sequência toda – diagnóstico, atendimento, conhecimento dos médicos –, porque os médicos e profissionais de saúde precisam ter mais conhecimento. Os próprios pacientes, sinais de alerta, discussões.

Então, a leda, a Julie vão mandar isso, o Salmo também – é importante –, sob o ponto de vista da genética, sobre o que fazer, para termos, assim, essa visão plena e ampla da linha de cuidado.

E só dizendo que esta Comissão de Direitos Humanos é presidida pela Senadora Damares Alves, que é uma batalhadora nessa área também da criança, do adolescente, de pessoas com deficiência, com doenças raras. Mas eu quero dizer a vocês que vocês têm a unanimidade da Comissão e a unanimidade do Plenário também.

Então, vamos tentar articular para ver como essas pessoas podem, na verdade, como foi dito, ser diagnosticadas, ser atendidas, não morrerem esperando o tratamento. Esses dias ficamos tão sensibilizados... Uma pessoa ficou três meses na UTI com AME (Atrofia Muscular Espinhal) Tipo 3, que tem medicamento. Só que ele não teve acesso ao medicamento e morreu. E o medicamento existe também para a 1 e a 2, inclusive, com outras coisas. Na porfiria é a mesma coisa. Os depoimentos são nessa direção.

Eu até agradeço...

Mais uma vez, vou passar a palavra para o Dr. Salmo, que ainda está aqui, porque ele estava, assim, quase... Vai ter que atender um paciente.

Mas que bom que ele está aí ainda para dizer alguma palavra, conduzindo para finalizar esta audiência pública.

O SR. SALMO RASKIN (Para expor. *Por videoconferência.*) – Obrigado, Senador, por passar novamente a palavra para mim.

Eu acho que, além de tudo que foi dito, todos nós contamos com pessoas como o senhor. Nós conhecemos o seu trabalho de décadas em favor das pessoas com doenças raras. Poderia



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

citar inúmeras situações em que já estive presente com o senhor e o senhor sempre apoiando essa causa.

Eu poderia citar, na semana passada, talvez, quando o senhor batalhou – e conseguiu isso – pela implantação do mês da fibrose cística, o mês de Setembro Roxo, doença que faz parte do meu mestrado e doutorado e que eu acompanho há 30 anos. Isso para citar algo dos últimos dias, mas a sua luta não é esquecida por nenhum de nós, mesmo que o contato não seja, naturalmente, no dia a dia. Há tanto tempo que eu não o via e o senhor continua na mesma linha de defesa que a nossa.

Então, é um orgulho muito grande para o Paraná, orgulho para o Brasil que o senhor esteja firme na defesa dessas causas. Tenho certeza de que a Ieda, a Julie e outros colegas médicos vão enviar para o senhor as demandas, que não são poucas.

Realmente, o Ministério da Saúde tem tomado atitudes nos últimos três anos, por meio da Coordenação de Doenças Raras, da qual eu faço parte do grupo de trabalho – da Coordenação de Doenças Raras. Mas há tanto a ser feito, tanto a ser feito, que, com todo o respeito e elogiando o que foi feito, costumo dizer que foram 523 anos sem fazer quase nada pelas pessoas com doenças raras.

E aí, então, para a gente conseguir fazer com que um país continental como o Brasil tenha um atendimento mínimo de respeito, não vai demorar mais 523 anos, mas não vai ser feito em três anos e isso precisa de muito tempo.

E as coisas funcionam com a pressão da sociedade civil, que é exatamente o que está acontecendo aqui, neste momento, e é assim que tem que ser: com a presença da sociedade civil, do Senado, do Ministério da Saúde. Assim, as coisas vão para a frente no nosso país.

Temos que ter esperança. Cobrar, sim, cobrar, sim, mas temos que ter esperança. E, para mim, foi um grande orgulho estar presente com todos vocês.

Aqui eu me despeço, porque eu tenho que realmente sair para um atendimento, mas foi uma manhã maravilhosa para mim poder estar aqui e vou ajudar quando o dia for realmente implantado. Também contem comigo para a divulgação de todas as formas que eu puder.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Parabéns a todos, parabéns à Ieda, parabéns a todas as presentes, ao Senador, à Senadora Damares e aos meus colegas que atuam no atendimento da porfíria todos os dias, porque aqui eu sou apenas um representante deles no dia de hoje.

Muito obrigado.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Nós é que agradecemos – me permita chamar de você –, Dr. Salmo Raskin, Médico Geneticista, referência nessa área no Brasil. E os pacientes estão esperando por você, então, realmente, não os deixe esperando muito, está bom?

Obrigado pela participação.

O SR. SALMO RASKIN (*Por videoconferência.*) – Obrigado a todos.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Antes de voltar à Ieda, à Julie e à Esliá, eu passo a palavra à nossa Presidente da Comissão de Direitos Humanos, Senadora Damares Alves.

A SRA. DAMARES ALVES (Bloco Parlamentar Aliança/REPUBLICANOS - DF. Pela ordem.) – Bom dia, Presidente! Bom dia!

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Tudo bem, Damares?

A SRA. DAMARES ALVES (Bloco Parlamentar Aliança/REPUBLICANOS - DF) – Corri para chegar a tempo, mas estava ouvindo parte da audiência e eu quero cumprimentar todos os expositores. Na verdade, não foi uma audiência pública, foi uma aula – não é, Presidente Arns? –, foi uma aula. Eu acho que muita gente não conhecia o tema e, a partir de uma audiência pública como essa, as pessoas se despertam para ler e estudar.

E é o tipo de audiência pública em que, depois, Presidente Arns, as imagens e o que é apresentado ficam guardados, aí vêm pesquisadores atrás desta audiência, vêm médicos, vêm pacientes, vêm pessoas do mundo todo.

Então, fazer uma audiência pública neste nível é muito mais do que discutir um projeto de lei; é também prestar um serviço à sociedade, ao dar visibilidade ao tema e, também, ao deixar



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

aqui informações preciosas – informações que talvez a população não entendesse desse grupo de oito doenças metabólicas que compõem o grupo da porfíria.

E a gente informar que tem pacientes, portadores de determinadas formas de porfíria, que possam permanecer assintomáticos durante longos períodos ou apresentar manifestações clínicas inespecíficas... Na hora em que a gente fala isso, chama a atenção de alguém que está sentindo alguma coisa lá e não sabe o que é. E talvez os profissionais de saúde também não estejam entendendo o que está acontecendo.

Uma audiência como esta, acredite, Senador, pode salvar uma pessoa na busca do diagnóstico – e o diagnóstico precoce todo mundo sabe que pode salvar uma vida.

Então, Presidente, eu fico muito contente com a realização desta audiência pública. Eu não tenho dúvida de que não vai ter nenhum problema com relação à escolha do dia, porque, quanto ao dia, esta audiência pública é para a gente dizer: "É esse dia, ou vocês querem um outro dia? É essa data? Essa data está homologada?". Eu acho que, por tudo que nós falamos aqui, é realmente esta data, é o dia 18 de maio, porque já é uma data internacional.

E, assim, Presidente, é o tipo de matéria que a gente tem que votar nos próximos dias, já transformar em lei, já para a gente se organizar para o ano que vem, para no ano que vem a gente já ter no calendário oficial essa data instituída.

Quero agradecer às instituições que confiaram na Comissão de Direitos Humanos, ao Senador Flávio Arns, que teve a iniciativa de apresentar a proposta de a gente fazer o debate, para a gente deliberar sobre o projeto de lei, mas agora é apresentar o voto, aprovar imediatamente e transformar isso em lei o mais rápido possível.

Senador Flávio Arns, eu só tenho que o cumprimentar, por todo o seu trabalho nessa área, todo o seu trabalho, só tenho que o cumprimentar por sua dedicação há anos a temas tão nobres como este, tão necessário, temas que por muito tempo ficaram invisibilizados.

Quero agradecer a todos os expositores. Quando eu olhei aqui o currículo dos expositores, eu disse: meu Deus, é uma aula científica que a gente vai ter aqui hoje. A todos os expositores, obrigada por terem aceitado o convite de estar conosco nesta importante audiência pública para a gente debater a conscientização sobre porfirias.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Deus o abençoe, Senador Flávio Arns! Acho que esta Comissão cumpre mais uma nobre missão, em dar visibilidade ao tema, em aprovar o projeto de lei, e na gente cuidar do nosso povo no Brasil.

Obrigada, Presidente Flávio Arns.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Estamos juntos, Senadora Damares Alves.

Eu já havia mencionado o trabalho referencial que V. Exa. faz também em tantas áreas, de criança e adolescente, pessoa com deficiência, autismo, doenças raras. Parabéns pelo trabalho.

E disse também para o Dr. Salmo e para as expositoras que, em relação a essa área, a Comissão de Direitos Humanos e o Plenário do Senado são unânimes. Vamos ajudar, vamos fazer, partindo da família, partindo da pessoa que necessita do atendimento e da área científica, técnica, acadêmica, para embasar todo esse trabalho.

Não há dúvida de que muitas coisas boas acontecem, mas já pedi também uma agenda, para nos encontrarmos, a partir da agenda, para pensarmos nessa linha de cuidado que deve orientar o nosso trabalho.

Eu só queria passar ainda a palavra à cara leda, que é Presidente da Abrapo (Associação Brasileira de Porfíria); à Julie, que é paciente, advogada; e à Eslia, se desejarem também complementar alguma coisa, por favor.

A leda, em primeiro lugar. (*Pausa.*)

É só apertar lá o... Isso.

A SRA. IEDA MARIA SCANDELARI BUSSMANN (Para expor. *Por videoconferência.*) – Querido Senador Flávio Arns, é uma imensa alegria ter V. Exa. aí nessa posição, com a sua disposição, a boa vontade e a luta que tem feito, dentre todas, pelas doenças raras, assim como a Senadora Damares, na Comissão sobre saúde, família, humanidade. Tudo isso envolve demais, e a gente precisa muito de pessoas como vocês. Então, a gente só tem que agradecer, a gente até nem sabe como agradecer por esse senso de humanidade que vocês têm. Muitíssimo obrigada! Muitíssimo obrigada!



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

As pessoas realmente precisam de alguém para conduzi-las, para direcioná-las para o lugar certo, para as pessoas certas, para conseguir fazer o bem, o necessário, o urgente, por essas pessoas com doenças raras e com outros problemas, que sofrem tanto. Muitas vezes, a gente acaba lutando tanto e não conseguindo praticamente quase nada, mas nós da Abrapo, este ano, em julho, vamos completar 20 anos de luta e fizemos sempre um trabalho de formiguinha, e eu fico muito feliz hoje de ver aonde nós estamos chegando. E isso só é com o apoio, com a ajuda de pessoas como vocês, que têm esse senso humanitário, essa vontade, esse desejo de ajudar as pessoas, de fazer alguma coisa realmente importante. Tem muita coisa importante... Agora, é incrível – é incrível! – o trabalho de vocês.

E, inclusive, tem uma foto da Senadora Damares com uma camisa da porfíria. Eu não lembro se eu dei essa camisa para o Senador (*Risos.*), mas, se eu não dei, eu vou providenciar. É uma camiseta muito bonita a da porfíria. É uma coisinha para dar um pouco de visibilidade.

Enfim, nada, nada, nada neste mundo é suficiente para agradecer isso que vocês fazem pelas pessoas – nada, nada! A vida inteira agradecendo não é o suficiente. Muitíssimo, muitíssimo obrigada! Eu digo isso por todas as pessoas com porfíria que sofrem no Brasil, porque nós estamos aqui, mas não só no Brasil, no mundo inteiro. Muitíssimo obrigada!

Não tenho mais nada para dizer além de agradecer.

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

A SRA. IEDA MARIA SCANDELARI BUSSMANN (*Por videoconferência.*) – Inclusive, essa sequência que o senhor propôs, Senador, de a gente dar continuidade nessa questão do tratamento e da atenção é muitíssimo importante.

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

A SRA. IEDA MARIA SCANDELARI BUSSMANN (*Por videoconferência.*) – Julie?

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



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

A SRA. IEDA MARIA SCANDELARI BUSSMANN (*Por videoconferência.*) – Não sei se a Julie tem mais alguma coisa a dizer como paciente.

Eu, muitas vezes, perco até a voz e até a inspiração quando eu fico feliz, quando eu me emociono. Não sei nem o que dizer mais, Senador.

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

Mas sabe, Ieda, que eu costumo dizer sempre o seguinte: em primeiro lugar, dou os parabéns para vocês e aos Senadores, em segundo lugar. Para quem em primeiro lugar? Para as famílias e para os pacientes. Como a senhora falou, são 20 anos trabalhando na Associação Brasileira de Porfíria (Abrapo). A senhora usou uma expressão, no início da sua apresentação, muito importante: tornou-se especialista na doença. A família tem que se tornar especialista e a Julie, que falou como paciente.

Ministério da Saúde, Senadores, Deputados, a nossa tarefa é escutar vocês, escutar a família e escutar a pessoa. O drama da família e o drama do paciente, tudo isso tem que estar previsto nessa linha de cuidado que foi mencionada.

Uma família que tem um filho, filha ou outra pessoa com porfíria tem que pensar: "Diagnóstico? Onde que eu faço? Remédio? Aonde que eu vou? O médico, o hospital? Onde estão?". Eles têm que ter a linha de cuidado estruturada. Isso significa, na verdade, cidadania, uma política pública, para dizer: "Você tem AME (atrofia muscular espinhal), ELA (esclerose lateral amiotrófica), porfíria...". São tantas doenças raras; pouca gente, porém muitas doenças – estimam-se 15 milhões de brasileiros em todas as áreas, em todas as doenças. Então, a gente tem que ter essa linha.

Então, Senador, Senadora, Deputado, Deputada, a gente tem que dizer: "Vamos escutar essas pessoas e, a partir daí, ter ou a lei, ou a portaria, ou a decisão, enfim, ter a cidadania, a humanidade garantida no decorrer da vida".

Por isso, eu sempre digo: parabéns para vocês! Que bom que podemos aprender e trabalhar juntos também. A gente tem que sempre pensar neste sentido: juntos, todos nós



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

podemos fazer a diferença – família, médico, geneticista, Saúde, Senado, Câmara, sociedade. Então, vamos em frente.

Não sei se a Julie está aí. Está aí, Julie? *(Pausa.)*

Está.

A SRA. JULIE SYLVIE RAYMONDE DE NALE *(Por videoconferência.)* – Estou.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.)* – A leda a convidou, mas nós também a estamos convidando para usar a palavra também, pois estamos chegando ao final da audiência.

A SRA. JULIE SYLVIE RAYMONDE DE NALE *(Para expor. Por videoconferência.)* – Só mais uma vez, de fato, quero agradecer enormemente ao Senador e à Senadora Damares, por proporcionarem não só esse encontro, para que a gente fale sobre a porfíria e leve conhecimento a todos, pois, sem sombra de dúvidas, vai salvar muitas vidas. E mais uma vez, como bem fez o Senador em parabenizar a D. leda, eu gostaria de deixar público aqui – por mais de uma vez, eu já o fiz em algumas outras vezes –, agradecendo à D. leda não só por ter salvado a minha vida, mas, como eu vejo, vidas sendo salvas diariamente com o trabalho da Associação Brasileira de Porfíria, que não mede esforços para que essas vidas, de fato, sejam salvas. Então, muito obrigada, Abrapo, em nome de todos os pacientes.

O que essa mulher leda faz é, assim, de outro mundo. Então, muito obrigada, leda, e muito obrigada, Senador e Senadora, pelo evento de hoje. E que consigamos instituir o Dia Nacional da Porfíria, que, sem sombra de dúvidas, eu tenho certeza de que vai salvar muitas vidas, levando conhecimento a todos sobre a doença.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.)* – Queremos agradecer a você também, Julie. O seu depoimento foi muito importante. Você colocou, assim, realmente, de maneira visível, para toda a população, o drama pelo qual a pessoa passa e as necessidades que podem estar mais acessíveis, inclusive, para que a qualidade de vida seja cada vez melhor. Esse é o grande desafio. E queremos que você continue firme, animada, dando os depoimentos e lutando, como advogada também, a favor



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

dos direitos dessas pessoas e de todas as demais pessoas aí que precisam desse atendimento especializado, está bom?

A SRA. JULIE SYLVIE RAYMONDE DE NALE (*Por videoconferência.*) – Pode ter certeza, Senador.

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

A SRA. JULIE SYLVIE RAYMONDE DE NALE (*Por videoconferência.*) – Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – A Esliá também – Obrigado, Esliá –, do Ministério da Saúde, Departamento de Atenção Especializada e Temática, a quem passo a palavra.

A SRA. ESLIA MARIA NUNES PINHEIRO (Para expor. *Por videoconferência.*) – Agradeço mais uma vez a oportunidade de estar aqui neste momento tão importante para discutir essa questão, para ampliar a visibilidade, como a Senadora mencionou. Agradeço o convite.

É muito importante ouvir os depoimentos. Uma política pública, a gente sabe, se faz com participação popular. Então, esse diálogo é fundamental e nós reforçamos o compromisso de seguir com as ações que a gente já mencionou e que vêm sendo construídas para aprimorar cada vez mais, aperfeiçoar e ofertar um cuidado cada vez de mais qualidade, mais oportuno.

Deixo como encaminhamento também e analiso que é possível que vocês entrem em contato para as dúvidas que não puderam ser respondidas aqui, enfim, pela questão do tempo e pelo espaço que a gente teve, bem como para outras dúvidas que possam surgir, que podem ser encaminhadas via Aspar, e aí a gente consegue responder, com maior detalhamento e com mais informações, para divulgar essas questões.

Além disso, também tem o *e-mail* da Coordenação de Doenças Raras, com que vocês podem também entrar em contato, para aproximar essas discussões que vão seguir a respeito da construção da linha de cuidados. Então, vocês podem entrar em contato pelo cgraras@saude.gov.br, também é um contato importante. E as demais questões que possam vir, que não foram respondidas hoje, também podem ser direcionadas à Aspar, como eu falei.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

No mais, é isto: nós reforçamos nosso compromisso de também manter o diálogo interno aqui no ministério, de acionar outros setores e outros departamentos, a depender da necessidade, para a gente conseguir discutir com mais aprofundamento as questões.

Então, muito obrigada e um bom dia a todos e a todas.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Agradeço novamente à Eslia Maria Nunes Pinheiro, do Ministério da Saúde.

Então, só lembrando: temos três tarefas.

A primeira delas é a aprovação do projeto de lei, que é de natureza terminativa, na Comissão de Direitos Humanos, depois vai para a Câmara dos Deputados. Se houver alguma necessidade de mudança, do ponto de vista dos expositores ou das pessoas que nos acompanham, basta mandar isso para a Comissão também, que será analisada, com carinho, a sugestão eventualmente mandada.

Segunda tarefa: queremos receber, como Comissão de Direitos Humanos, as demandas da Ieda e Julie também, da área, para que nós possamos saber, assim: olha, aqui, no diagnóstico, o problema é o seguinte...; está bom assim; aqui é um desafio. Não vamos falar assim de... Quer dizer, qual é o desafio? Então: aqui está bom, mas tem um desafio; o medicamento está acessível ou não está; tem que ir para a Justiça; tem um protocolo; não tem um protocolo... Como é que está o sequenciamento, quer dizer, esse ciclo da vida, ciclo da vida da pessoa, a linha de cuidado – que foi a expressão utilizada. Então, esse é o segundo aspecto.

E o terceiro aspecto: termos uma reunião de trabalho, a partir dessa linha de cuidado que for enviada, junto com o Ministério da Saúde e outros ministérios – porque, às vezes, como foi dito, é uma questão de ciência, também de tecnologia ou de financiamento, de orçamento –, para que a gente analise essa linha de cuidado com bastante atenção, está bem?

Eu agradeço novamente a presença das expositoras, da Ieda, Julie, Eslia, do Dr. Salmo. Foi uma alegria ouvir, escutar, foi realmente muito interessante a audiência pública.

Agradeço aos meios de comunicação do Senado.



SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Reforço que todo esse material – as falas e apresentações –, materiais utilizados estarão disponíveis no portal e o Brasil inteiro pode tomar conhecimento, se aprofundar naquilo que foi dito.

Agradeço à Secretaria da Comissão de Direitos Humanos, sempre empenhada em fazer com que tudo transcorra com a melhor qualidade possível, aos consultores do Senado, agradeço a todos. Estamos juntos nessa caminhada.

Então, nada mais havendo a tratar, agradeço novamente a participação de todos e todas e declaro encerrada a presente audiência pública.

Um grande abraço.

(Iniciada às 10 horas e 08 minutos, a reunião é encerrada às 11 horas e 35 minutos.)