



SENADO FEDERAL  
Gabinete do Senador FLÁVIO ARNS

## COMISSÃO DE EDUCAÇÃO E CULTURA

### Resumo da Audiência Pública de 23 de outubro de 2023

#### I - IDENTIFICAÇÃO

**Finalidade:** Debater a criação do Dia Nacional de Conscientização sobre a Esclerose Tuberosa, bem como para instrução de projeto de lei a ser posteriormente apresentado.

**Requerimento(s) relacionado(s):** REQ 113/2023 - CE

**Participante(s):** A Sra. Nasjla Saba, Representante do Grupo de Apoio ao Adolescente e à Criança com Câncer (GRAAC); Sra. Márcia da Silva, Presidente da Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa (ABET) e mãe da Flávia, paciente de Esclerose Tuberosa; Sra. Yohama Eshima, Mãe do Tom, nascido em 2020 com Esclerose Tuberosa; e a Sra. Luciana Amaral Haddad, Geneticista da Universidade de São Paulo (USP).

#### II – RELATO DA REUNIÃO

Iniciada a reunião, foi esclarecido o propósito do Projeto de Lei 4.773, de 2023, e o Presidente da Reunião aproveitou para ressaltar a importância da criação da data e do esclarecimento sobre a doença. Após as considerações iniciais, o Presidente passou a palavra para a primeira convidada.

#### A SRA. LUCIANA AMARAL HADDAD

A convidada trouxe esclarecimentos sobre a enfermidade conhecida como esclerose tuberosa, também denominada complexo da esclerose tuberosa, pode afetar diversos órgãos, incluindo cérebro, pele, rins, coração e pulmões. É uma condição caracterizada pelo desenvolvimento de tumores benignos em diferentes órgãos, interrompendo o crescimento celular normal e afetando a arquitetura do tecido. Os tumores, frequentemente



SENADO FEDERAL  
Gabinete do Senador FLÁVIO ARNS

numerosos, contribuem para a manifestação clínica da doença, e a epilepsia, muitas vezes resistente ao tratamento convencional, é uma das manifestações comuns.

Foi destacado pela convidada que o investimento precoce no tratamento, incluindo tanto abordagens medicamentosas quanto múltiplas terapias como fonoaudiologia, fisioterapia e terapia ocupacional, está relacionado a um melhor desenvolvimento do indivíduo e destacou a importância da implementação de serviços altamente especializados para o tratamento da esclerose tuberosa propondo a presença de uma clínica dedicada em cada estado, em hospitais de referência, onde pacientes poderiam receber assistência abrangente de neurologistas, nefrologistas, pneumologistas, cardiologistas e dermatologistas em um único local. Este modelo permitiria que os pacientes fossem atendidos uma vez, por exemplo, a cada semestre, consolidando toda a assistência clínica necessária.

Finalizou a sua apresentação enfatizando que a conscientização é fundamental para o diagnóstico precoce e ampliação da cobertura de assistência global para pacientes com esclerose tuberosa.

### **SRA. NASJLA SABA**

A convidada iniciou a sua apresentação explicando que a doença apresenta uma estimativa de incidência de um caso para cada seis mil pessoas, e ressaltou que essa condição afeta entre 1 milhão e 2 milhões de pessoas globalmente. Destacou o desconhecimento em relação à doença como um dos principais desafios, contribuindo para subdiagnósticos e falta de intervenções precoces.

Explicou que a doença pode ser diagnosticada durante o exame de ultrassom realizado em mães grávidas quando identificada a presença de hamartomas no coração do bebê, o que permite a utilização do tratamento de menor custo e maior eficácia.

Durante sua apresentação, a convidada apresentou sua experiência pessoal e finalizou a sua participação na reunião destacando que cada caso da doença deve ser tratado como único, analisando as características individuais de cada paciente.



SENADO FEDERAL  
Gabinete do Senador FLÁVIO ARNS

## **A SRA. YOHAMA ESHIMA**

A convidada iniciou a sua participação na reunião agradecendo a oportunidade de participar e representar as famílias de pacientes portadores de esclerose tuberosa. Apontou o despreparo do médico quando foram identificados os tumores cardíacos ainda no útero, que chegou a indicar uma cirurgia para a retirada dos mesmos.

Continuou compartilhando a sua experiência de mãe de paciente e descreveu muitos dos desafios vividos, como crises convulsivas, cirurgias, medicações e dieta cetogênica.

Destacou o desgaste vivido pelas famílias e acredita que o esclarecimento e o tratamento correto e precoce da doença podem diminuir esse desgaste.

Encerrou a sua participação reforçando a relevância de instituir um dia específico para discutir a esclerose tuberosa e a importância de manter a conscientização ao longo do ano.

## **A SRA. MÁRCIA DA SILVA**

A convidada destacou o importante papel da Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa (ABET) em acolher, fornecer informações e facilitar o acesso a tratamentos e medicamentos, preenchendo lacunas que existiam no passado. Enfatizou a importância da comunicação para disseminar conhecimentos sobre a esclerose tuberosa de maneira acessível a todos, visando garantir o acesso aos medicamentos, tratamentos e conhecimentos médicos necessários.

Finalizou esclarecendo que o foco da associação é proporcionar suporte abrangente, especialmente em regiões onde ainda há falta de informação sobre a doença, desempenhando um papel crucial na orientação e esclarecimento das famílias em todo o Brasil.

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Finalizadas as apresentações o presidente da reunião agradeceu a participação das convidadas, ressaltou a importância da ABET. Mencionou



SENADO FEDERAL  
Gabinete do Senador FLÁVIO ARNS

o problema da necessidade de mobilização judicial para garantir tratamentos e medicamentos, lamentando a dependência desse processo, e passou a palavra para que as convidadas fizessem suas considerações finais.

A Dra. Luciana, que explicou a ação dos medicamentos no controle dos sintomas da doença e da dificuldade do acesso a alguns desses medicamentos. A Sra. Márcia enfatizou o trabalho contínuo para transformar o acesso ao tratamento da esclerose tuberosa uma questão em uma política pública, eliminando a necessidade de judicialização. Explicou que a Abet tem estado ativamente envolvida no Supremo Tribunal Federal, dialogando individualmente com os ministros para destacar a importância, as demoras e a falta de uma política específica para doenças raras, com o objetivo de sensibilizar as autoridades e impulsionar mudanças nessa área.

O presidente da reunião mencionou a existência de uma Subcomissão no Senado Federal, na Comissão de Assuntos Sociais, dedicada a doenças raras, presidida pela Senadora Mara Gabrilli, e da qual também faz parte. Lembrou que, recentemente, foi realizada audiência com a participação das famílias para discutir a alimentação para erros inatos do metabolismo. Destacou a importância de considerar essa alimentação como um medicamento, não apenas como alimento, dada a necessidade crucial de manutenção desse regime para evitar complicações nos casos de erro de metabolismo.

Agradeceu mais uma vez a participação das convidadas e a importância da sociedade organizada em sensibilizar o Legislativo e o Executivo para promover uma política pública efetiva. Afirmou que os objetivos da audiência foram alcançados, incluindo a discussão do projeto de lei sobre o Dia Nacional de Conscientização da Esclerose Tuberosa.

Finalizou a reunião agradecendo à equipe envolvida na organização do evento.