SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

ATA DA 16ª REUNIÃO, EXTRAORDINÁRIA, DA COMISSÃO DE DIREITOS HUMANOS E LEGISLAÇÃO PARTICIPATIVA DA 3ª SESSÃO LEGISLATIVA ORDINÁRIA DA 57ª LEGISLATURA, REALIZADA EM 28 DE ABRIL DE 2025, SEGUNDA-FEIRA, NO SENADO FEDERAL, ANEXO II, ALA SENADOR NILO COELHO, PLENÁRIO Nº 2.

Às dez horas e hum minuto do dia vinte e oito de abril de dois mil e vinte e cinco, no Anexo II, Ala Senador Nilo Coelho, Plenário nº 2, sob a Presidência do Senador Flávio Arns, reúne-se a Comissão de Direitos Humanos e Legislação Participativa com a presença do Senador Laércio Oliveira. Deixam de comparecer os Senadores Ivete da Silveira, Giordano, Sergio Moro, Marcos do Val, Plínio Valério, Cid Gomes, Jussara Lima, Mara Gabrilli, Jaime Bagattoli, Magno Malta, Marcos Rogério, Astronauta Marcos Pontes, Fabiano Contarato, Rogério Carvalho, Humberto Costa, Tereza Cristina e Damares Alves. Havendo número regimental, a reunião é aberta. Passa-se à apreciação da pauta: Audiência Pública Interativa, atendendo ao requerimento REQ 60/2024 - CDH, de autoria Senador Flávio Arns (PSB/PR). Finalidade: Debater sobre a criação do Dia Nacional da Síndrome de Angelman, a ser celebrado no dia 15 de fevereiro. Participantes: Mara Lucia Schmitz Ferreira Santos, Neuropediatra e Coordenadora do Ambulatório de Doenças Raras do Hospital Pequeno Príncipe - Centro Habilitado como Serviço de Referência em Doenças Raras pelo Ministério da Saúde; Daniel Almeida do Valle, Médico neurologista infantil do Hospital Pequeno Príncipe de Curitiba-Paraná - Preceptor da residência médica de neurologia infantil e Professor de Medicina da Universidade Positivo; Luciana Valéria da Costa Carvalho, Mãe da Tarsila, uma menina de 2 anos que vive com a síndrome de Angelman; Adriana Monteiro, Mãe da Ana Luísa, uma adulta de 23 anos que vive com síndrome de Angelman; Maria Fernanda Incote Montanha Teixeira, Representante da Associação GAMAS - Iniciativa Brasileira de Atenção à Síndrome de Angelman; Marco Antonio Melo Franco, Coordenador-Geral de Política Pedagógica da Educação Especial do Ministério da Educação; e Natan Monsores, Coordenador-geral da Coordenação de Doenças Raras do Ministério da Saúde. Resultado: Audiência pública realizada. Nada mais havendo a tratar, encerra-se a reunião às doze horas e nove 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

SENADO FEDERAL

Secretaria-Geral da Mesa

Esta reunião está disponível em áudio e vídeo no link abaixo:
http://www12.senado.leg.br/multimidia/eventos/2025/04/28

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. Fala da Presidência. *Por videoconferência*.) – Declaro aberta a 16ª Reunião, Extraordinária, da Comissão Permanente de Direitos Humanos e Legislação Participativa da 3ª Sessão Legislativa Ordinária da 57ª Legislatura.

A audiência pública será realizada nos termos do Requerimento nº 60, de 2024, CDH, de minha autoria, para debater sobre a criação do Dia Nacional da Síndrome de Angelman, a ser celebrado no dia 15 de fevereiro.

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.

A participação dos convidados e das convidadas será por videoconferência: Maria Fernanda Incote Montanha Teixeira, representante da associação Gamas, Iniciativa Brasileira de Atenção à Síndrome de Angelman; Mara Lucia Schmitz Ferreira Santos, neuropediatra e Coordenadora do Ambulatório de Doenças Raras do Hospital Pequeno Príncipe, centro habilitado como serviço de referência em doenças raras pelo Ministério da Saúde; Luciana Valéria da Costa Carvalho, mãe da Tarsila, menina de 2 anos que vive com a síndrome de Angelman; Adriana Monteiro, mãe da Ana Luísa, já adulta de 23 anos que vive com síndrome de Angelman; Natan Monsores, Coordenador-Geral da Coordenação de Doenças Raras do Ministério da Saúde; Daniel Almeida do Valle, médico neurologista infantil do Hospital Pequeno Príncipe, de Curitiba, no Paraná, Preceptor da

Residência Médica de Neurologia Infantil e Professor de Medicina da Universidade Positivo; Marco Antonio Melo Franco, Coordenador-Geral de Política Pedagógica da Educação Especial do Ministério da Educação.

Secretaria, provavelmente, o Marco vai explicar também, com mais detalhes, sobre a Secadi.

Quero, em primeiro lugar, dar as boas-vindas a vocês – me permitem chamá-los assim – expositoras e expositores.

A iniciativa é da mais alta importância. O Senado Federal vem se dedicando bastante para a abordagem de doenças raras em termos de legislação, de tratamento, de medicamentos e acompanhamento da pessoa no decorrer da vida, o apoio que se possa prestar para o bem-estar das famílias, para a formação de profissionais, para a inclusão dessas pessoas na sociedade, na saúde, no trabalho, na assistência.

Eu quero assegurar aos expositores e às expositoras que esta determinação existe não só da minha parte, mas de inúmeros Senadores e Senadoras que têm uma história assim muito próxima dessa discussão que acontece hoje no Senado Federal. Então, há um ambiente assim de apoio para essas iniciativas. E esta audiência pública é importante que se realize, porque ela vai dar base para a tramitação do projeto de lei para a celebração, a conscientização, a sensibilização.

A palavra celebração é uma palavra forte também, celebrar a vida, celebrar a dignidade, celebrar a cidadania, direitos humanos da pessoa que apresente a síndrome de Angelman.

Lembro que perto de 8 mil doenças raras existem. Há cerca de 700 delas, já 800, com algum tipo de trabalho envolvido, e é necessário em um dia desses que os holofotes fiquem sobre a área e o trabalho seja desenvolvido com competência no decorrer do ano.

Se os expositores e expositoras permitirem, eu faria o seguinte: primeiro, nós ouviríamos as mães, porque é muito importante a gente ter o ponto de vista da mãe e da pessoa com a síndrome de Angelman. Mas as famílias também representam as necessidades nesse sentido. Passaríamos, em seguida. para os profissionais que atuam nessa área, particularmente os que estão aqui do Hospital Pequeno Príncipe trabalhando e também pesquisando; e de outras partes do Brasil também. E, finalmente, a gente passaria para o Ministério da Saúde, para o Ministério da Educação, para que, ouvindo esses relatos, eles já se posicionem sobre isso também.

Ao mesmo tempo, eu tomo a liberdade, inclusive, de ler perguntas e comentários que já vieram pelos meios de comunicação, que também nos orientam sobre a abordagem do tema.

Danila, de Minas Gerais: "Essa síndrome é mais comum em menina ou menino? Qual a expectativa de vida? Quão rara é essa síndrome? É possível descobrir na gestação?".

Ana, do Rio de Janeiro: "Quais políticas públicas garantem diagnóstico precoce e terapias para Angelman, especialmente em regiões com poucos recursos?".

Alexandra, de Alagoas: "O MEC tem programas específicos de formação para professores lidarem com alunos que têm [...] [a síndrome]? Se não, quando serão implementados?".

Raíssa, do Mato Grosso: "Criar um dia nacional basta para garantir real apoio às famílias afetadas pela síndrome de Angelman ou é preciso mais que simbolismo?".

Alexandra, de Alagoas: "Há linhas de financiamento ou subsídios para famílias adquirirem equipamentos de mobilidade e adaptação residencial?".

Comentários.

Ana, do Rio de Janeiro: "Sem diagnóstico precoce e apoio, famílias com Angelman sofrem. É urgente pensar em políticas inclusivas para todo o país".

Waléria, de Minas Gerais: "Conscientizar sobre a síndrome de Angelman é essencial para inclusão, empatia e apoio a todas as famílias que enfrentam essa realidade".

Alice, de Santa Catarina: "É extremamente importante comentar sobre a inclusão da criança portadora de [...] [síndrome de Angelman] na rede de ensino".

Eu até quero pedir desculpas aos expositores e às expositoras e também a quem nos acompanha pelo Brasil, mas, até em função das perguntas que vieram, vamos inverter: primeiro, vamos entender o que seja a síndrome, para orientar os profissionais, as pessoas, as perguntas. Então, nós ouviremos, primeiro, os profissionais da área, especificamente a Dra. Mara e o Dr. Daniel também, que é médico neurologista infantil. Em seguida, escutaremos a Luciana, que é a mãe da Tarsila e que falará: "Olha, foi descrito o quadro e aqui nós temos o caso da Tarsila", e também a Adriana Monteiro, que tem também a filha, a Luísa.

Então, desculpem um pouco por ter que voltar atrás, mas eu penso, lendo as perguntas e os comentários, que primeiro é necessário que todos do Brasil saibam o que é. Nada melhor do que profissionais tão voltados a esse assunto, como são a Dra. Mara e o Dr. Daniel, para dar essas explicações. O.k.? Então, profissionais, as mães e os órgãos públicos, pode ser?

Muito bem. Passamos, então, em primeiro lugar – quero dar as boas-vindas –, para a Dra. Mara Lucia Ferreira dos Santos, Neuropediatra e Coordenadora do Ambulatório de Doenças Raras do Hospital Pequeno Príncipe, que é um centro habilitado como serviço de referência em doenças raras pelo Ministério da Saúde.

Dra. Mara, quero dizer para todo o Brasil como o Pequeno Príncipe, em Curitiba, faz um trabalho de muita qualidade nesta área, com muita dedicação, entusiasmo, solidariedade e competência.

Com a palavra, então, Dra. Mara.

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (Para expor. *Por videoconferência*.) – Bom dia. Eu estou com a voz... Estou um pouco rouca, estou com um pouco de gripe, mas vamos conversar, tá?

Então, eu agradeço muito o convite de estar aqui e falar sobre a síndrome de Angelman.

As síndromes no Brasil muitas vezes são negligenciadas. Eu acho que, de alguns anos para cá, nós estamos conseguindo falar e conscientizar toda população sobre o que temos, para depois nós tentarmos resolver esses problemas.

Eu tenho uma apresentação, já enviei. Não sei se eles vão passar ou se eu entro para passar. Vai alguém passando, Dr. Flávio Arns, ou eu mesma...

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

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Veja se alguém vai passar ou se eu mesma posso...

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – O Christiano, que é o nosso coordenador na Comissão de Direitos Humanos, já orienta também. Você consegue passar aí, Christiano, ou compartilha?

O SR. CHRISTIANO DE OLIVEIRA EMERY (*Por videoconferência*.) – Não chegou para nós aqui a apresentação.

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Não chegou? Não?

O SR. CHRISTIANO DE OLIVEIRA EMERY (*Por videoconferência*.) – Mas nós podemos fazer o seguinte...

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Mas então...

O SR. CHRISTIANO DE OLIVEIRA EMERY (*Por videoconferência*.) – A senhora vira *co-host* e faz um *share screen* da sua máquina.

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Eu já vou dividir, então. Está bom.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Podemos ir com calma também, olhe...

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Está conseguindo ver aí?

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

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Isso. Está certo?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Se quiser para... Tem um mecanismo de tela cheia também, não é, Christiano?

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Já coloquei, veja se deu certo. Vocês estão vendo tela cheia? Para mim está tela cheia. Vejam se para vocês está.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Está bem, então está bom. Nós estamos vendo a tela também.

O SR. CHRISTIANO DE OLIVEIRA EMERY (*Por videoconferência*.) – Antes de a senhora fazer o *share screen*, coloque no modo tela cheia – isso –, que vai funcionar.

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Deixe-me só voltar, então. (*Pausa.*)

Está conseguindo ver, Christiano?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Agora está perfeito. Muito bem!

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Ótimo.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Até, se outras pessoas, outros expositores tiverem a apresentação, já podem naturalmente entrar em contato com a Comissão para verificar os detalhes da apresentação.

Mas, com a palavra, Dra. Mara.

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Vamos falar um pouquinho da síndrome de Angelman, de uma maneira rápida, como temos muitos para falar, não é, Dr. Flávio Arns?

Então, assim, quanto à síndrome de Angelman, eu tentei focar na urgência do diagnóstico e do cuidado.

Quando a gente fala da urgência do diagnóstico e do cuidado – opa, foi muito rápido –, o que que nós temos? Uma das mães fez uma pergunta: qual que é a incidência da síndrome de Angelman. Então, a incidência é variada entre um para 12 mil e um para 20 mil nascimentos. A incidência não tem um predomínio de sexo feminino ou masculino, é mais ou menos meio a meio. Então, não tem uma predominância no feminino ou no masculino.

O diagnóstico, muitas vezes, é tardio, demorando em torno... Às vezes o paciente tem de dois a cinco anos de idade. Por que que isso acontece? Porque, muitas vezes, quem tem a síndrome Angelman nasce sem alterações visíveis, o que vai poder atrasar o diagnóstico.

Então, aqui é a capa de um livro, que nos mostra os fenótipos. Os fenótipos a gente chama de característica clínica.

Muitas vezes, você olha para essa criança e você não vê nada de tão errado nela nos primeiros anos de vida. Então, o que que vai chamar a atenção para essa criança?

Cem por cento desses pacientes vão ter o quê? Atraso no desenvolvimento. Então, quando nasce, nem sempre você vai ver isso, mas, à medida que o tempo vai passando, você vai vendo que a criança não se senta às vezes na época correta; não engatinha com nove meses ou em torno de 11 meses; não vai andar na idade correta. E daí a família busca ajuda no pediatra para saber por que essa criança não está se desenvolvendo corretamente. Então 100% das crianças têm atraso no desenvolvimento.

A maioria também tem desequilíbrio para andar, o que a gente chama de ataxia. Ela não tem equilíbrio, ela começa e cai, ela precisa de apoio, ela aumenta os pezinhos para aumentar a base de sustentação.

São crianças com personalidade que a gente chama afável e sorridente, como se vê nessa foto aqui embaixo, nesse menino na cadeira de rodas, nesse carrinho, em que ele está sorrindo. Então elas são sempre crianças sorridentes e afáveis, a maioria delas, quase 100%.

São hiperativos; então eles não param, ficam para um lado e para o outro.

E uma coisa que chama muita atenção é a ausência da linguagem. Quando é que você começa a esperar a linguagem na criança? Em torno de 12 meses, ela começa a falar "mama", "tata", "papa", que são os dissílabos, os monossílabos, e essa criança não vai atingindo esses marcos do desenvolvimento. Então isso vai também chamando atenção da família. Mas, infelizmente, às vezes as famílias procuram ajuda, e o próprio médico fala: "Não, cada um tem seu tempo, é assim mesmo". Então isso acaba atrasando o diagnóstico.

Oitenta por cento dessas crianças evoluem com microcefalia. O que é microcefalia? A cabeça não cresce direito. Então, você vai medindo o perímetro cefálico mês a mês, assim como você vai medir peso, estatura, e você vai ver que o cérebro não vai se desenvolvendo adequadamente.

Crises convulsivas: nem sempre todos têm, 20% não vão ter. Iniciam-se com 18 meses a 36 meses de idade. E eles têm um padrão de eletroencefalograma – que é um exame, para quem não está habituado, em que você vai ver epilepsia – com umas ondas que são características da síndrome de Angelman, mas quem vai dar o laudo tem que estar pensando nisso, senão acaba não vendo isso também.

E 20% a 80% dessas crianças têm o quê? Eles têm a boca grande, como você pode ver se olhar nessa foto do menino dentro do carrinho; eles têm os dentes espaçados; e muitas crianças têm uma hipopigmentação de pele, então elas são todas clarinhas, muitas vezes destoando da família – a família não é tão clara, e a criança é mais clara que o habitual.

E eles têm uma coisa que chama muita atenção, que é o fascínio pela água. Eles adoram água, então eles buscam brincar com a água. Antigamente, quando a gente não tinha exame genético, a gente fazia o diagnóstico pela criança que buscava água, pelo sorriso – porque ela está sempre sorrindo – e pelo atraso no desenvolvimento. E tem outros sinais, como estrabismo, prognatismo, que é a mandíbula aqui um pouquinho para frente.

Então, esses são os sintomas clínicos, características clínicas.

E eles também têm os distúrbios neurológicos e epilepsia. Em torno de 80 a 90% dessas crianças os têm. E a epilepsia pode ser desafiadora. Eu tive uma criança com síndrome de Angelman que era muito difícil de controlar; ela era moradora do hospital, de tanta epilepsia que ela tinha. E às vezes o diagnóstico fica difícil, fica-se pensando em outras doenças. E o que nos chamou atenção é que a criança, mesmo convulsionando muito, sempre estava sorrindo. E se confirmou: ela tinha um diagnóstico anterior de encefalite, mas na realidade não era; era síndrome de Angelman. Então é para verem como nem sempre tudo é tão fácil.

E as medicações que a gente mais usa para as crianças a gente chama da primeira linha de tratamento, é o clobazan. Só dando uma ressalva porque essa medicação está em falta no Brasil.

Essas são coisas difíceis de a gente às vezes lidar, a gente está com problemas na distribuição da medicação no Brasil, o clobazan. Depois temos o levitiracetam e clonazepam. E, de segunda linha, o canabidiol, que também a gente sabe da dificuldade das mães em ter acesso ao canabidiol pelo custo. É uma coisa também importante para a gente levantar, a lamotrigina e o topiramato. E essas medicações têm nas secretarias de saúde, onde o Governo fornece, assim como o levetiracetam e o clobazan também. Então, são situações graves.

O que nós temos também quando essas crianças acabam tendo muitas crises convulsivas? A gente orienta a família com o que a gente chama de medicação de resgate. A gente orienta a ter um diazepam supositório, midazolam nasal, um clonazepam sublingual, porque essa mãe usa essa medicação em casa para ela chegar até o hospital, ou muitas vezes ela nem precisa ir até o hospital.

E o que nós temos envolvido nessas crianças? Então, nós precisamos de muitas áreas, nós precisamos do pediatra, nós precisamos do geneticista, nós precisamos do neurologista, nós precisamos da psicologia, nós precisamos do psiquiatra. Por quê? O exame você pode fazer a hipótese diagnóstica vendo o fenótipo, que é a carinha da criança, daí você faz o diagnóstico definitivo com o exame genético. E, no exame genético, nós temos quatro tipos de situações, desde uma forma que a gente chama de alteração genética de deleção, onde a criança tem sintoma mais grave, e formas que podem ser mais simples, onde a alteração genética não é tão grave assim.

E, associado a isso, nós precisamos de toda uma equipe multidisciplinar para nos ajudar, que é a psicologia, que é a fonoaudiologia, que é a terapia ocupacional, que é o fisioterapeuta. Então, ninguém trabalha sozinho. Nós precisamos todos desse grupo de pessoas para nos ajudar.

E não podemos esquecer que essas crianças crescem. Uma mãe fez uma pergunta falando da filha dela que já é adulta. Então, eles evoluem para adolescência e vida adulta. Como lidar com tudo isso? Essas crianças e as famílias precisam de apoio permanente, com o desenvolvimento das habilidades possíveis, com suporte. Uma pessoa que fez uma pergunta sobre escola: as pessoas estão capacitadas para cuidar? Nem sempre. Então, a gente vê muitas vezes que as escolas, quando a gente fala de inclusão, depende do nível de alteração neurológica que o paciente tem. Você pode incluir se muitas vezes não for grave, mas, quando você tem uma criança

muito grave, é muito difícil no ensino regular você incluir essa criança, porque nós sabemos que as turmas têm entre 20 e 30 crianças com uma professora. Muitas vezes ela não dá conta de cuidar de todos esses pacientes.

O que nós temos aqui também? A importância do diagnóstico precoce. Eu vi que uma mãe perguntou se poderia fazer diagnóstico intrauterino. Você pode fazer, desde que você tenha uma suspeita para você fazer a busca desse paciente. Então, você pode fazer através de um exame genético pela vilosidade coriônica. O que nós temos também são as intervenções que eu falei, a melhor qualidade de vida para essas crianças e o aconselhamento genético, a informação para você planejar essa família, para você saber qual a alteração genética que essa criança tem e para você saber se vai ter recorrência ou não na mesma família.

Então, assim, como você cuidar do cuidador? Muitas vezes nós esquecemos das mães, das famílias que cuidam dessas crianças.

Então nós precisamos de grupos de apoio, como as associações, onde as mães se encontram, conversam, relatam, se sentem amparadas, não é? Elas precisam ter esse apoio emocional e saúde mental, que hoje acho que, cada vez mais, nós falamos da saúde mental, quando as pessoas estão muito estressadas, cansadas. Então precisam de um descanso: cuidar de si para cuidar melhor do outro, não é?

Os recursos que a gente já falou, materiais educativos, profissionais de saúde que possam orientar essas famílias.

E o que é necessário? Se você puder ter uma suspeita dessa doença em centros de referência. No Brasil, hoje nós temos vários, acho que temos mais de 17 centros de referência. Buscar no seu estado qual é o centro de referência mais próximo que possa lhe ajudar.

Escolas especializadas têm inclusão adequada, muitas vezes. Às vezes, precisa de uma escola especial para dar suporte, precisa-se de todos os profissionais e políticas públicas para dar suporte a essa família.

Aqui são os encontros das sociedades internacionais e os pacientes com Angelman e suas famílias.

E as principais mensagens que eu posso deixar, quais são? Reconhecer sinais precoces, buscar o diagnóstico multidisciplinar, promover intervenções de suporte, cuidar das famílias e de seus cuidadores. E os novos tratamentos que estão vindo por aí. E nós já sabemos, então por isso que eu mostro essa estrada, e estamos começando a andar nela, para que os tratamentos que estão chegando, que a gente sabe que estão chegando para essa doença, para essa síndrome, desculpem, e possamos melhorar a qualidade de vida desses pacientes.

Era isso que eu queria falar e agradeço a todos, tá? Obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Obrigado, Dra. Mara Lucia Schmitz Ferreira Santos, grande pesquisadora, médica, uma referência no Brasil nessa área. Parabéns pelo trabalho incansável e de alta dedicação. Eu penso que é muito importante encontrarmos isto nos profissionais: competência e humanidade. E você, me permita chamar assim, reúne essas duas qualidades essenciais. Parabéns.

Passo, em seguida, a palavra, como nós havíamos combinado, nessa compreensão do quadro do que seja a síndrome de Angelman, para o Dr. Daniel Almeida do Valle, que é médico neurologista infantil do Hospital Pequeno Príncipe, de Curitiba, Paraná. É também Preceptor da Residência Médica em Neurologia Infantil e professor de Medicina da Universidade Positivo.

Seja muito bem-vindo, Dr. Daniel. Com a palavra.

O SR. DANIEL ALMEIDA DO VALLE (Para expor. *Por videoconferência*.) – Bom dia a todos. Eu agradeço primeiramente o convite. E digo o mesmo que o Senador Flávio, que é uma honra falar depois da Dra. Mara, que já fez uma excelente apresentação. Então eu vou fazer mais uma complementação, eu não vou ser repetitivo sobre a explanação da doença. Se tiverem qualquer dúvida, qualquer pergunta ou qualquer outra observação, vocês podem me falar.

Então, primeiro, até aproveitando as perguntas que fizeram e aproveitando também a deixa que a Dra. Mara comentou, o diagnóstico intrauterino realmente é possível. Mas o diagnóstico genético da síndrome de Angelman não é um diagnóstico tão simples, porque a gente tem diferentes mecanismos de doença. E como as manifestações usualmente não aparecem intraútero, a gente só vai pedir o teste depois que o paciente nasce e já começando a aparecer alguns sintomas. E muitas dessas características estão sendo avaliadas como habituais ou

esperadas para a idade, como se fosse o tempo da própria criança, então eles chegam muito tardios para a gente ou, muitas vezes, eles ganham o diagnóstico de autismo e ficam, por isso, por um longo período até desconfiarem que têm algo a mais.

Então, a gente já teve pacientes que demoraram de um ano até quinze anos para suspeitar da condição. Então, nem sempre a suspeição é tão precoce a ponto de que a gente possa fazer essa modificação. E o diagnóstico genético, como a Dra. Mara também comentou, a maior parte das vezes é por uma deleção, então ele tem um material genético que vem deletado. Isso é uma questão do paciente, ele não vem herdado nem da mãe nem do pai, mas existem algumas características que são herdadas e que são formas mais raras.

Então respondendo às perguntas que fizeram, realmente é possível o diagnóstico intrauterino, mas não é viável, porque, muitas vezes, a gente não tem a suspeita. E essa condição genética tem diferentes mecanismos, não é um teste genético só, que a gente faz para todo mundo, que consegue falar. Então, para isso a gente precisa desses profissionais capacitados, e a gente tem isso nesses centros de doenças raras, que estão distribuídos em todo o Brasil. Frente a uma suspeita de que tenha algo a mais naquele paciente – um paciente que tem uma epilepsia associada ao autismo; ou uma evolução que não está favorável; ou um paciente que, no caso, tem pele clara, é muito sorridente, tem um comportamento muito sociável, apesar da ausência de fala –, isso tudo levaria a essa suspeição e ele deveria ser encaminhado para esses centros, para fazer essa investigação e esse diagnóstico.

Com isso, a gente também consegue entender que, quanto mais precocemente eu começo as terapias para esse paciente, melhor é o prognóstico que eu tenho para ele. Principalmente porque a gente sabe que a síndrome de Angelman faz uma alteração de motricidade, da ataxia. Eles têm muita dificuldade de ganhar linguagem, só que isso não significa que eles não vão conseguir se comunicar. Então a gente tem técnicas para ensinar a esses pacientes a comunicação, o que pode ser feito com fonoaudiólogos e terapeutas ocupacionais, desde que eles estejam capacitados para trabalhar com essa condição e condições semelhantes.

Quanto mais precocemente a gente começa uma intervenção focada, melhor a resposta a longo prazo, tanto que a gente sabe que a expectativa de vida do paciente com Angelman não é diferente da expectativa de vida nos estudos de população geral. Isso vai depender muito das

comorbidades que ele tem – se ele tem convulsão, se ele não tem, se está controlada ou se não está –, mas ela não afeta alguns órgãos vitais, então eles podem ter uma expectativa de vida igual à dos demais, da população.

O que vai mudar muito? Como a gente vai ter essa qualidade de vida? A gente sabe que muitos deles não vão conseguir ser autônomos e independentes, mas a gente pode tentar fazer essa reabilitação, uma reabilitação mais precoce, para diminuir todos esses problemas que ele possa ter ao longo da vida. A gente sabe que, com melhor comunicação, há menos comportamentos-problemas, quanto mais precoce é a intervenção, melhor eu consigo fazer uma intervenção para melhorar a comunicação e outros processos nessa parte das terapias.

Hoje em dia, só para a gente falar do cenário atual, muitas vezes esses pacientes acabam demorando realmente para chegar ao nosso centro. Nem sempre o diagnóstico é tão simples, mas onde a gente começa a ter também muita barreira é na própria parte de reabilitação, porque nem sempre a gente vai ter os profissionais que estão treinados para fazer essa reabilitação e nem sempre a gente vai ter esse apoio, com esse conhecimento, a ponto de a gente conseguir fazer realmente uma modificação na qualidade de vida desse paciente. Então, isso faz diferença.

Tudo bem que, como a Dra. Mara comentou, tem muito estudo vindo, então, provavelmente, em breve, em pouco tempo, a gente vai ter tratamentos novos com modificadores de curso natural da doença, mas, neste momento, o melhor que a gente pode fazer é controlar os sintomas, controlar as convulsões e fazer essas terapias para melhorar a qualidade de vida dessas crianças e depois desses adultos.

Acho que era isso que eu queria falar.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Muito bem. Agradeço bastante também ao Dr. Daniel Almeida do Valle. Nós já tínhamos também nos encontrado em eventos relacionados a doenças raras. O Dr. Daniel sempre está muito em contato, obviamente, com as pessoas, com as famílias, com os profissionais. E está numa função, o Dr. Daniel, muito importante como Preceptor da Residência Médica de Neurologia Infantil. Parabéns pelo trabalho e continue na juventude, firme também trabalhando. Obrigado pela participação.

Eu quero dizer que agora a gente tem uma ideia do quadro, uma ideia clara colocada pelo Dr. Daniel e pela Dra. Mara, com as indicações das atitudes que devem ser tomadas quando do diagnóstico, da identificação dos sintomas também.

Agora nós vamos escutar as mães dizendo "Olhe, a gente sabe ou não sabe..." e os problemas que as mães enfrentam para saber como é que isso acontece no outro lado. As mães sempre têm, obviamente, o apoio de tantos profissionais competentes. E depois as mães podem se associar num grupo para terem mais força, sempre com uma associação, a ideia de estarmos juntos, para juntos enfrentarmos os desafios. Na sequência, a Maria Fernanda também vai falar, como Iniciativa Brasileira de Atenção, essa organização da sociedade, mas vamos, por enquanto, ouvir as mães.

Luciana Valéria da Costa Carvalho é a mãe da Tarsila, que tem dois anos e que apresenta o quadro da síndrome de Angelman.

Com a palavra, Luciana. Seja muito bem-vinda. É importante a sua fala.

A SRA. LUCIANA VALÉRIA DA COSTA CARVALHO (Para expor. *Por videoconferência*.) – Olá, pessoal. Bom dia.

Eu me chamo Luciana, sou mãe da Tarsila Maria, com dois aninhos e que vai fazer três agora em maio.

Nós moramos aqui em Recife e nossa história começou quando, aos cinco meses, eu notei que ela não estava atingindo os marcos de desenvolvimento de uma criança típica e aí conversei com algumas pediatras, mas acabou que, por conta própria, eu procurei uma fisioterapeuta de desenvolvimento infantil para atendê-la. E aí, após dois meses desse período de fisioterapia, a profissional me sinalizou que era necessário a gente procurar um neurologista, um neuropediatra e fazer uma investigação para saber por que ela não estava se desenvolvendo realmente da maneira normal, da maneira comum.

Quando Tarsila tinha oito meses, a gente conseguiu uma consulta com uma neuropediatra particular que avaliou a Tarsila e disse que precisava fazer alguns exames. E, entre eles, tinha a ressonância magnética. Precisaria de uma sedação, mas aí a gente conversou, achou ela muito

novinha para fazer, e acabou que a gente esperou que ela completasse um ano para marcar esses exames. Enquanto isso, ela também foi fazendo a terapia ocupacional.

Quando ela tinha cerca de 11 meses, ela começou a apresentar uns apagões estranhos, baixava a cabecinha, como se estivesse com sono, e a gente achou estranho e filmou e mandou via WhatsApp para a neuropediatra dela, que imediatamente pediu que a gente fizesse um eletroencefalograma (EEG) para avaliar se tinha alguma coisa errada. Quando chegou esse resultado, nas ondas do exame não chegava a dizer que existia hipsarritmia, que é uma condição comum na síndrome de West, mas foi interpretado dessa maneira que o conteúdo daquele laudo seria uma hipsarritmia e minha filha recebeu o diagnóstico, erroneamente, de síndrome de West. E coincidiu, assim que saiu o resultado, que as crises dela começaram a piorar, o quadro geral dela começou a ficar pior. Então, a médica nos orientou a entrar com a medicação vigabatrina, que é uma medicação indicada para síndrome de West, para começar a fazer o tratamento dela.

E aí claramente aquela medicação não era legal para minha filha, parecia que o quadro tinha piorado, ela começou a ficar muito sonolenta, ela parou de sorrir, ela perdeu as habilidades que já tinha adquirido, era uma criança de um ano que é como se tivesse voltado a ser uma recém-nascida. E aí precisava de duas pessoas para dar banho nela, ela estava muito molinha e claramente ela passava as noites tendo crises epiléticas. Aqueles apagões na verdade confirmou-se que eram crises epiléticas e aí ela passava madrugadas e madrugadas tendo esse processo.

A gente questionou a médica se estava tudo certo com esse quadro e a médica só pedia para a gente ter paciência. E a gente teve o grande azar de pegar um lote contaminado da vigabatrina, a medicação estava contaminada com uma medicação para alcoólatras, o que piorava mais o quadro dela, o que fazia ela ficar mais sonolenta. E aí, num segundo momento, a médica instituiu um segundo tratamento para ela, o ACTH, uma medicação importada que é injetável, que também trazia efeitos colaterais, né? Baixava muito a imunidade dela. A gente precisou se isolar numa bolha para poder... Dispensamos a babá, porque ela vinha de ônibus, então a gente não podia correr o risco de Tarsila pegar uma segunda doença, né? E aí, a sorte é que minha irmã é enfermeira, ela que ficou fazendo as aplicações em casa mesmo, e aí foi todo um transtorno, também não surtiu tanto efeito assim no quadro geral dela. Melhorou um pouco, mas nem tanto.

Então, por uma intervenção divina, acredito eu, meu primo trabalha em uma empresa que faz testes genéticos e conseguiu para a gente um teste genético gratuito. E aí a gente fez o exame e, 30 dias depois, saiu o resultado. Com o resultado em mãos, a gente avisou a neuro. O resultado vinha dizendo que ela tinha uma alteração no cromossomo 15, o que poderia ser duas síndromes, a síndrome de Angelman e a síndrome de Prader-Willi. Conversamos com a neuro, mas infelizmente ela não nos deu apoio, não nos deu apoiamento, não nos passou nenhum tipo de informação sobre a síndrome de Angelman – sobre nenhuma das duas síndromes, na verdade – e nos deixou às cegas. Foi aí que eu, meu marido e a família toda fomos atrás do máximo de informação que a gente podia, que a gente conseguia naquele momento. Nós mesmos que identificamos que ela tinha mais sintomas da síndrome de Angelman do que da outra síndrome.

E aí, nessa pesquisa, meu marido achou um artigo falando que a Vigabatrina era contraindicada para síndrome, que poderia piorar os quadros de epilepsia. E também descobriu essa questão de que a pessoa com Angelman pode fazer, naqueles traçados do eletroencefalograma, uma pseudo-hipsarritmia, o que pode causar confusão realmente com a síndrome de West. E aí a gente conversou com a neuro, ela ainda pediu um novo eletroencefalograma e, depois de 15 dias, quando saiu o resultado, ela fez a mudança nas medicações: incluiu levetiracetam, que é uma medicação própria para síndrome de Angelman, e foi desmamando a vigabatrina. E aí, à medida que a medicação ia saindo do corpo dela, a criança ia voltando a sorrir. Voltou a segurar o pescoço, voltou a comer pastoso, porque ela não estava comendo... Voltou basicamente a viver, ela estava só sobrevivendo. À medida que a medicação ia saindo do corpo dela, ela ia voltando a ser ela. E aí, depois de mais ou menos três meses do início desse processo, a gente fez um vídeo eletroencefalograma de 24 horas e foi detectado que, nessas 24 horas, as crises epiléticas estavam controladas. Hoje em dia ela está superbem, está se desenvolvendo de maneira bem legal, já está andando com ajuda do andador, está maravilhosa.

Mas meu relato hoje é para chamar atenção para o diagnóstico precoce e correto sobre a síndrome. Os profissionais de saúde precisam ter acesso a essas informações... (*Falha no áudio.*)

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Eu acho que deu algum problema – sabe, Luciana? – com a sua conexão. Pelo menos para mim, aqui, a voz está falhando um pouco, não sei se para todo mundo. (*Pausa.*)

Está me escutando Luciana? (*Pausa.*)

É, acho que deu algum problema de conexão. Até aquele momento, quando parou um minuto atrás, estava perfeitamente claro, estávamos acompanhando, com a voz clara também, uma participação muito importante nesta audiência pública.

Você me escuta, Luciana? (*Pausa.*)

Nós vamos então, talvez daqui a pouco, corrigir o problema, porque deve ter sido alguma queda.

Voltamos a você, Luciana, para você concluir o pensamento, o que você estava dizendo, o que você achava que era importante. (*Falha no áudio.*)

A SRA. LUCIANA VALÉRIA DA COSTA CARVALHO (*Por videoconferência.*) – Posso continuar?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Pode, pode concluir então o que você estava dizendo quando se interrompeu a transmissão.

A SRA. LUCIANA VALÉRIA DA COSTA CARVALHO (*Por videoconferência.*) – A importância do diagnóstico.

Eu perdi o áudio agora. Eu perdi o áudio. Será que lá também perdeu?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Não, é que eu estava com o áudio fechado aqui. Quer dizer, você estava falando, me desculpe até voltar, no diagnóstico precoce, orientação acertada, certa...

A SRA. LUCIANA VALÉRIA DA COSTA CARVALHO (*Por videoconferência.*) – Isso.

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

A SRA. LUCIANA VALÉRIA DA COSTA CARVALHO (*Por videoconferência.*) – O meu relato é para chamar atenção para a importância de os profissionais de saúde conhecerem as síndromes raras, para ter um diagnóstico precoce, um diagnóstico assertivo, porque...

Recentemente, eu tive contato com uma família aqui de Pernambuco que também passou por um processo parecido, a criança já com o diagnóstico de síndrome de Angelman e também foi instituída a vigabatrina para essa criança tomar. Aí eu consegui conversar com essa mãe, falei sobre os riscos, e ela conseguiu conversar com a neuro, que fez os ajustes necessários na medicação.

Então, continuam acontecendo os equívocos nos diagnósticos. E aí quantas crianças, quantas adultos estão passando por esse processo agora? E, assim, pode ser que eles tenham até um final mais trágico nesse processo todo. Então, o meu relato realmente é para endossar a importância de a síndrome de Angelman ser conhecida, para que vidas sejam salvas, para ajudar de uma forma geral na nossa causa, para que a história da gente tenha servido pelo menos para ajudar outras famílias a não passar por esse processo.

Muito obrigada a todas.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Obrigado, Luciana Valéria da Costa Carvalho, mãe da Tarsila, indo para os três anos agora, como você falou, um depoimento muito importante de quem vive a realidade, no dia a dia – você, a família, tios, tias, amigos, todo mundo se envolve na questão. Obrigado, Luciana.

Vamos escutar agora Adriana Monteiro, que é mãe da Ana Luísa, já agora com 23 anos – a Tarsila indo para os três e Ana Luísa com 23, 20 anos a mais.

Com a palavra, então, Adriana Monteiro.

A SRA. ADRIANA MONTEIRO (Para expor. *Por videoconferência*.) – Bom dia a todos.

Primeiro, queria agradecer a oportunidade de estar aqui hoje com vocês e agradecer ao Senador Flávio Arns por este momento. Quero dizer, Senador, que acompanho o seu trabalho, que sou muito grata ao seu abraço à causa das pessoas com deficiência e à causa das pessoas com síndrome rara. Então, nosso muito obrigada por esse momento.

Eu vim na condição de mãe da Ana Luísa, que está com 24 anos. Além da Ana Luísa, eu tenho outro filho, que é autista. Eu sou advogada e trabalho com os direitos da pessoa com deficiência.

A Ana Luísa passou por algumas questões que colocam a vida adulta dela hoje numa condição difícil, e eu achei que seria interessante trazer para vocês um vídeo que eu fiz... Deixem-me passá-lo.

(*Procede-se à exibição de vídeo.*)

A SRA. ADRIANA MONTEIRO (*Por videoconferência.*) – Eu achei que trazendo o vídeo seria mais fácil de vocês perceberem a evolução ou a piora do quadro dela, porque ela tinha ali um andar, um caminhar muito fácil. Ela engorda muito, aí ela vai ficando mais parada.

Na questão da adolescência, quando a menina menstrua, tem a primeira menstruação, as crises convulsivas – pelo menos na Ana Luísa – foram aumentadas, assim, drasticamente. Então, nós tivemos que entrar com medicação para controlar a questão dessas crises e parar a menstruação dela.

Consequentemente, hoje ela tem uma endometriose. Então, as mulheres... Mulher tem uma vida difícil e numa mulher com deficiência e com síndrome rara as coisas complicam muito. A minha intenção era colocar essa evolução para que pais, médicos e todo mundo que pensa nessas questões possam ficar mais atentos para que o desenvolvimento não seja tão difícil quanto o quadro da minha filha.

Uma coisa que piorou muito o quadro dela foram as questões de disfagia, porque a Ana Luísa faz fonoaudiologia desde os oito meses, só que nós temos uma coisa que é, assim: pai e mãe quer incentivar a autonomia dos nossos filhos, os fonoaudiólogos, os terapeutas também têm esse intuito do incentivo da autonomia, só que, será que essa criança que está sendo trabalhada, que está fazendo fono já realmente adquiriu todas as capacidades para comer sozinha? E a capacidade motora precisa levar comida na boca, precisa estar alinhada com capacidade cognitiva dela de mastigação, também motora dessa mastigação, com a quantidade do controle do alimento. Pelo menos, a minha filha é muito ansiosa – então, eles querem colocar tudo na boca ao mesmo tempo –, e nisso engole, e aí disfagia, e aí pneumonia. E hoje tem esse resultado do pulmão, que era uma coisa que ninguém alertava a gente quando a Ana Luísa era pequena. Eu não sei se hoje as coisas estão melhores em termos de informação e as mães têm essa informação. Mas, até onde vai essa coisa da autonomia e até onde você vai realmente cuidar para que isso não reverbere em algo pior?

E aí uma outra coisa que eu acho que também piorou muito o quadro dela foi a questão da introdução de novos medicamentos. Porque, como a crise dela é de dificílimo controle, como a Dra. Mara falou, existem pessoas com síndrome de Angelman em que é muito difícil você controlar a crise, e era o caso da minha filha. Ela tomou vários remédios, importávamos remédios, tentávamos de tudo e não controlava. E aí, chega numa hora em que os médicos vão colocando um remédio em cima do outro, e isso também é muito ruim, ninguém tem coragem de tirar o medicamento porque fica com medo de a crise piorar, mas, ao mesmo tempo, aquele monte de remédios juntos vai piorando. Então, isso também dava baixa no centro respiratório dela, que a colocava numa condição de às vezes a Ana Luísa, nesses últimos períodos, ter ficado muito tempo em UTI por conta de dessaturação. Então são alertas que eu achei importante fazer para a questão dessa idade adulta.

Outra coisa que eu percebo é que as políticas públicas da infância vão sendo exterminadas na vida adulta. Então, quando ela era pequena, tinha a neurologista pediátrica, a neuropediatra. Só que o neurologista de adulto não estuda – e aí os médicos podem falar um pouco melhor sobre isso – a neurologia da forma que o neuropediatra estuda, porque o neuropediatra tem toda aquela coisa do cuidado da infância, e o neurologista de adulto não tem esse estudo. Então, o neuropediatra costuma dizer: "Olha, fez 16 anos; não posso mais atender", e o neuro de adulto não sabe cuidar.

Então, é uma coisa muito complicada, e aí isso vai por todos os outros. Coloquei aqui o caso do neurologista, mas isso vai para todos os outros profissionais, não é? Grande parte dos profissionais que fazem trabalho com criança não fazem o trabalho com adulto. Então, na época da minha filha, por exemplo, não existia tratamento ABA, que é um tratamento muito usado para o autismo e tal e que no caso dela se aplica. Você achar um profissional ABA que vá fazer um trabalho com um adulto é muito difícil, e isso é muito prejudicial para eles.

Também a questão da educação. Então, rapidinho, a educação ao longo da vida. A educação ao longo da vida é algo muito importante, porque as crianças típicas vão para universidade, vão para o mestrado, vão para pós-graduação, e os nossos filhos vão para onde? Nós não temos centros de ensino. Aqui, em Brasília, tem, mas do resto do país não tem centro de ensino para adulto, que não se confundem com Centros-Dia, que também são importantes, mas

não têm função pedagógica, moradia assistida. Quem que vai ficar com a minha filha quando eu morrer, não é? O cuidado com os cuidadores, são dores que as pessoas têm.

E aqui eu queria deixar um último apelo bem rápido, porque eu achei importante falar disso. Como eu sou advogada, eu sei que está tramitando aí, no Congresso, Senador, a questão do Código Brasileiro de Inclusão, e eu queria pedir uma atenção do senhor e daqueles que estiverem nos ouvindo, para que realmente não aprovem essa proposta. Ela não é uma proposta que está sendo trabalhada com a sociedade civil; é uma proposta que saiu de um grupo isolado de pessoas, e a compilação dessas legislações feitas às pressas, da forma que têm sido feitas, coloca praticamente fim à Lei Berenice Piana, tira acompanhamento especializado da escola, tira intervenções de saúde na escola.

Então, quanto a essa falta de participação efetiva da comunidade com deficiência e rara nos debates, gostaria de pedir uma atenção sobre isso.

Muito obrigada, desculpe o tempo.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Agradecemos a você, Adriana Monteiro, mãe da Ana Luísa.

Eu quero só fazer duas observações em relação à fala, muito boa, muito importante. Eu diria que é essencial termos um ponto de vista das famílias, das pessoas nessa caminhada pela vida, ao longo da vida.

O primeiro deles: é um desafio no Brasil inteiro essa transição – como você apontou muito bem – da criança e adolescente para a vida de adulta, em termos de tratamento, de remédios, de profissionais, de atendimento. É um desafio que, inclusive, já foi levantado com o Ministério da Saúde, numa outra audiência pública, para organizarmos isso no Brasil. O Paraná, por exemplo, não é exceção a isso. Nós temos o Pequeno Príncipe, que é uma referência para criança, adolescente, com a Dra. Mari, toda a equipe trabalhando, o Dr. Daniel também, mas, quando se passa para a vida de adulto, as coisas ficam muito dispersas.

E a outra coisa é que nós fizemos uma reunião já, bastante demorada, sobre a iniciativa do que você mencionou, o código, fazendo um apelo para que não haja o código. Nós temos a Lei Brasileira de Inclusão, que é uma lei importante, bem discutida com a sociedade, que vai

completar só dez anos agora, no mês de julho, então é pouco tempo. E nós temos que fazer com que essa lei, na minha opinião, se transforme em realidade, porque há tantas coisas que têm que acontecer e, se ficamos mexendo nas leis, não se cria, na verdade, aquela consolidação da própria lei, que é necessária. Então temos uma lei importante que é praticamente estatuto, código, tudo junto: a Lei Brasileira de Inclusão (LBI).

Então o apelo... Fizemos uma reunião muito demorada no gabinete da Senadora Mara Gabrilli, com a participação de muitas pessoas, e o apelo é geral no sentido de que isso não prospere, não porque a pessoa tenha má intenção, ou coisa semelhante, de maneira alguma – é um direito a pessoa propor –, mas a sociedade pensa, no geral, que a Lei Brasileira de Inclusão tem que receber toda a atenção necessária.

Obrigado, Adriana Monteiro.

Passo em seguida a palavra para Maria Fernanda Incote Montanha Teixeira, que é representante da associação Gamas, que é a Iniciativa Brasileira de Atenção à Síndrome de Angelman.

Seja bem-vinda e com a palavra, Maria Fernanda.

A SRA. MARIA FERNANDA INCOTE MONTANHA TEIXEIRA (Para expor. *Por videoconferência*.) – Agradeço, Senador.

Cumprimento todos os demais expositores, também todos os amigos, famílias de pessoas com Angelman que estão acompanhando, além dos membros das outras organizações apoiadoras: Angelman Brasil, Instituto Cure Angelman, Gamas - Iniciativa Brasileira de Atenção à Síndrome de Angelman.

Estamos aqui, então, para falar sobre a importância de oficializar essa data alusiva à síndrome de Angelman. Existem várias formas de pronunciar, a gente pode pronunciar: "Ângelman", "Ânguelman", "Angelman" em inglês, todas estão corretas.

Em 12 de fevereiro, as organizações do mundo todo escolheram democraticamente a data de 15 de fevereiro, principalmente porque existia essa necessidade de conscientizar, de forma ampla, a sociedade. O dia 15, porque a condição está associada a uma ausência ou perda de

função no alelo materno do gene UBE3A, que está localizado no cromossomo 15; e fevereiro, porque é o mês de conscientização sobre as doenças raras. Então atualmente já existem 60 organizações apoiando a data com quatro objetivos: aumentar a conscientização; promover pesquisas, recursos educativos; mobilizar as pessoas para a ação; e lembrar as pessoas com Angelman que já não estão mais entre nós, infelizmente.

Nós criamos um site dedicado a informar sobre todos os detalhes desta audiência pública, o *site* sindromedeangelman.org. Já temos mais de 1,3 mil assinaturas nesse abaixo-assinado em apoio à oficialização da data.

Essas são imagens de alguns pontos que foram iluminados de azul no dia 15 de fevereiro. Nós agradecemos o apoio do Senador Flávio Arns na iluminação do Palácio do Congresso Nacional.

E, como o Senador mesmo comentou, é importante dizer que a data alusiva nos oportuniza envolver toda a sociedade, dá destaque a essa condição neurogenética rara, mas é evidente que o trabalho precisa continuar e se estender por todos os dias do ano. E é por isso exatamente que nós, em preparação para esta audiência pública, convidamos toda a comunidade de famílias Angelman a participar de uma coleta de informações para apresentarmos aqui, hoje, com o objetivo de mostrar um recorte da situação e solicitarmos políticas públicas mais efetivas. Parte da comunidade aderiu, nas cinco regiões do Brasil. Foram 129 respondentes, pais e mães de pessoas com Angelman que têm entre 2 e 35 anos de idade. Destes, 35% declararam que recebem o BPC (benefício de prestação continuada). No entanto, nós temos a convicção de que é ainda maior a porcentagem de famílias em situação de vulnerabilidade socioeconômica, porque a síndrome exige dos familiares o cuidado, em tempo integral, desses indivíduos durante toda a vida. E as mães, principalmente, acabam tendo grandes dificuldades de manter o emprego.

Entre essas famílias aqui que responderam, há usuários do SUS e do sistema suplementar de saúde. E é importante comentar aqui o seguinte: é impossível traçar uma linha de corte que separe categoricamente o acesso à saúde, porque, durante a vida, muitas pessoas com Angelman transitam entre assistência por plano de saúde e pelo SUS. E vale lembrar que, atualmente, está em julgamento no STF uma ação de inconstitucionalidade da lei que define o rol da ANS como

exemplificativo. Caso seja julgado que o rol da ANS é taxativo, o impacto sobre o SUS será enorme para absorver a assistência de saúde de muitos pacientes de alta complexidade.

Observem aqui que em 72% dos filhos e filhas de quem respondeu são casos de deleção, que são os quadros clínicos mais severos, ligados a esse mecanismo genético ou genótipo, incluindo epilepsia, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, hipotonia, ataxia, entre tantos outros sintomas e comorbidades, que a Dra. Mara e o Dr. Daniel já relataram.

Existe uma porcentagem também de outros mecanismos genéticos ligados a apresentações clínicas que podem ser menos severas, e é por isso que o exame genético molecular é essencial para diagnosticar a síndrome de Angelman. E é necessário que os profissionais levantem a hipótese precocemente, que, diante do atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, iniciem a investigação genética, principalmente para evitar diagnóstico tardio ou diagnóstico equivocado, como paralisia cerebral, TEA, síndrome de West. Essa ainda é uma grande barreira, por isso que a difusão de conhecimento é tão importante e por isso é que a nossa comunidade se empenha tanto nas campanhas no dia 15 de fevereiro.

Então, como a síndrome tem diferentes mecanismos genéticos, não existe um único exame que detecte todos os casos. Variantes ou a mutação necessitam de um sequenciamento, por exemplo, de exoma. No entanto, há exames que detectam a maioria dos casos, como o exame de metilação oferecido pelo Instituto Fernandes Figueira, e a Associação Angelman Brasil realiza um importante trabalho de encaminhar casos suspeitos para a realização desse exame.

Entre as dificuldades que mais impactam, estão habilidades motoras grossas e finas, distúrbio severo do sono, problemas neurológicos, gastrointestinais, de visão e também questões comportamentais. Porém, os impactos mais citados pelos familiares nessa coleta de informações que nós fizemos foi em relação à comunicação, à ausência de fala, a fala verbal mínima, pouco uso de gestos devido à ataxia, dificuldade de comunicar até as necessidades básicas, mas a gente sabe que é possível ensinar linguagem. Para isso é preciso ter um investimento principalmente na fase da estimulação precoce, porque eles têm uma capacidade de comunicação receptiva muito boa, a dificuldade é na comunicação expressiva.

Também, o impacto nas atividades da vida diária, pensamento e cognição, incluindo dificuldades com a atenção, manter o foco, o engajamento nas atividades, dificuldades com a

memória, em aplicabilidades aprendidas em novas situações. E hoje não existe um tratamento ainda aprovado para a causa genética da síndrome de Angelman, porém existem em países do exterior diversos programas de pesquisa pré-clínica em desenvolvimento, além dos estudos clínicos já em andamento. O que é necessário, como a Dra. Mara falou, são as terapias de habilitação e reabilitação. Só que, infelizmente, quando a gente observa esse gráfico aqui, atualmente a porcentagem dos indivíduos que não frequenta terapias é muito significativa, como a gente pode ver em vermelho aqui nesse gráfico.

Eu vou comentar aqui sobre a importância de apenas uma delas, a fonoterapia. A Adriana já comentou a questão da disfagia e o risco em relação a isso. A fonoterapia tem essa função de trabalhar com o indivíduo os músculos da boca, da garganta, para melhorar a capacidade de engolir e prevenir a aspiração silenciosa, que pode levar à pneumonia. Essa é uma questão de segurança, já que as doenças respiratórias foram identificadas como a principal causa de morte de pessoas com síndrome de Angelman.

Porém, atualmente 40% dos indivíduos não fazem a fonoterapia; 11% têm acesso apenas uma ou duas vezes por mês; e, entre os que fazem terapias atualmente, metade dos pais relata que também não estão em condições ideais de assistência porque o tempo das sessões é muito curto. Então, o número de centros especializados de reabilitação é insuficiente para atender à demanda, por isso que nós fazemos um apelo por investimentos urgentes nessa área.

Da mesma forma, nós precisamos também de mais serviços de referência ou serviços de atenção especializada para dar conta da demanda de pessoas com deficiência intelectual de causas genéticas. E os serviços que existem precisam de investimentos, de ampliação e recursos.

Infelizmente, quem não passa por esses serviços especializados em doenças raras nem sempre encontra os profissionais com conhecimento. Sessenta e cinco por cento dos respondentes dessa pesquisa passaram por neurologistas que não conheciam detalhes sobre a síndrome de Angelman e mais da metade relata longas filas de espera por consultas e até o plano de saúde que não tinha na rede credenciada um neurologista adequado. Então, nos últimos 12 meses, 27% responderam que não passaram por um número de consultas com neurologista suficiente, inclusive pessoas que passaram três, quatro vezes por consulta, mas quem tem um

filho com quadro de epilepsia de difícil controle requer acompanhamento médico muito frequente.

Outra grande dificuldade é em relação à realização do eletroencefalograma, o EEG, que examina, avalia a atividade elétrica cerebral. Metade dos respondentes afirma que não teve eletroencefalograma suficiente para o seu filho nos últimos 12 meses ou não sabe avaliar se a frequência foi suficiente porque não teve encaminhamento médico ou porque não realizou o exame diante de tantas dificuldades.

E aqui nós fazemos um apelo para que os serviços de eletroencefalograma sejam qualificados para atender pessoas com questões de neurodesenvolvimento, porque é extremamente difícil colocar dezenas de eletrodos no couro cabeludo, isso exige muito da equipe e exige muito da estrutura, uma estrutura muito adequada.

Eu vou pedir para me alongar um pouquinho, Senador, aqui no tempo, porque eu ainda tenho algumas questões aqui a apresentar que são bastante importantes.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Pode apresentar, sem problemas.

A SRA. MARIA FERNANDA INCOTE MONTANHA TEIXEIRA (*Por videoconferência*.) – Eu agradeço.

Temos aqui também uma questão em relação à duração dos eletroencefalogramas. A situação é grave, porque 60% responderam que passaram por EEGs nos últimos 12 meses, porém, eletroencefalogramas que duraram apenas 20 a 30 minutos. Esse tempo é insuficiente para avaliar toda a complexidade da atividade cerebral na síndrome de Angelman, tanto em estado de sono quanto de vigília.

Aqui, em relação ao medicamento, eu realmente não vou entrar em detalhes, porque a Dra. Mara já comentou e a Luciana comentou em relação à questão da vigabatrina. Eu trago aqui alguns artigos científicos que corroboram a questão da pseudo-hipsarritmia, a contraindicação para síndrome de Angelman, a contraindicação da vigabatrina para a síndrome de Angelman. Eu só faço uma ressalva aqui: o PCDT da epilepsia cita Angelman apenas uma vez como uma das possíveis causas de quadros de epilepsia, sem nenhuma informação adicional. Nós acreditamos

que o protocolo clínico e diretrizes terapêuticas da epilepsia precisam ser revisados, citando a contraindicação da vigabatrina em possíveis casos da síndrome de Angelman.

E aqui, por fim, mas não menos importante, eu vou passar rapidamente dois pontos em relação à questão do ensino de pessoas com a síndrome de Angelman. De 129 respondentes, um terço tem filhos e filhas que não frequentaram a escola em 2024. Entre eles, 21% são crianças com mais de quatro anos de idade, adolescentes e adultos, todas faixas etárias que deveriam ter inclusão escolar, mas esse desafio, no entanto, é intransponível para algumas famílias, em especial em relação ao ensino de jovens e adultos com deficiência intelectual, que no geral têm uma situação praticamente impossível, porque, quando existem opções, essas opções são muito limitadas. Dos que frequentaram a escola em 2024, 12% estão em escolas especializadas, 10% em APAEs e 44% em escolas regulares, seja da rede particular ou da rede pública – a maioria na rede pública, inclusive.

Aqui cabe comentar o seguinte, as pessoas com síndrome de Angelman são, em geral, muito sociáveis, gostam de estar em grupos, portanto, não deveriam ir para a escola apenas para socializar, deveriam ir para a escola para aprender e desenvolver o seu máximo potencial enquanto estudantes. Porém, quando nós analisamos aqui a qualidade, um dos aspectos da qualidade da inclusão, focando na adaptação necessária para aprendizagem em sala de aula, a gente fez a pergunta: a escola ofereceu material adaptado para aprendizagem em 2024? Apenas 19% responderam que a escola ofereceu material adaptado para aprendizagem de forma consistente ao longo do ano letivo de 2024, apenas 19%. Então, é precária essa situação, porque a inclusão escolar não significa apenas matricular, significa garantir ferramentas e condições para a efetiva aprendizagem por parte de todos.

Aqui o meu último eslaide é importante porque é a fala de outras mães. Vou relatar o que elas colocaram, abro aspas: "Falta de profissionais e material didático específico. Com isso [meu filho] teve o tempo reduzido na escola."; "A escola deseja incluir, mas não tem profissionais efetivamente capacitados nem os capacita, e não oferece tutor especializado (a não ser custeado pela família)."; "Ponto positivo: Sente-se pertencente na escola especializada. Dispõe de profissional para auxiliar na alimentação e higiene. Ponto negativo: Apenas uma professora em sala de aula para atender em média 8 alunos PCD, não dispondo de professora auxiliar ou profissional de apoio em sala de aula.".

Então, para concluir, nosso apelo ao Ministério da Educação é que, ao menos, facilite a capacitação dos professores para incluírem os alunos com deficiências graves na escola de forma adequada. Nós sabemos que os professores são profissionais sobrecarregados. Além disso, é importante e urgente a implementação de políticas públicas para que as escolas sejam locais de aprendizagem efetiva para pessoas com deficiência, que essas pessoas não sejam apenas matriculadas e deixadas para trás durante as atividades pedagógicas.

Esse foi apenas um breve resumo de todas as informações que nós coletamos. E todas elas serão entregues, por escrito, no relatório de participação social da comunidade Angelman, que será concluído nas próximas semanas e em breve será disponibilizado a todos, será entregue ao Ministério da Saúde, ao Ministério da Educação, ao Senador e à Comissão de Direitos Humanos.

Em nome da comunidade Angelman, eu agradeço a oportunidade, Senador Flávio Arns.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Olhe, nós é que agradecemos a você, Maria Fernanda, pela exposição extremamente clara, objetiva, com uma pesquisa de muita qualidade, apontando os desafios principais para a área. Parabéns!

Eu quero dizer que todos os materiais utilizados nesta audiência pública ficarão disponíveis para todos e todas que queiram acessá-los. Ficarão no portal, na página da própria Secretaria da Comissão de Direitos Humanos.

Foi assim uma exposição e uma pesquisa das mais interessantes e importantes, apontando inúmeros desafios que a área enfrenta – há outros, lógico – para termos um desdobramento prático desta audiência também, além de todas as outras exposições.

Parabéns a você como Iniciativa Brasileira de Atenção à Síndrome de Angelman e como mãe também. A gente sabe que escutar as mães e, particularmente, uma associação... É isto que eu falei: mães, pais e irmãos, as pessoas têm que se associar porque aí é um trabalho em que ninguém fica desanimado junto, um dá apoio para o outro, porque a gente sabe que a caminhada não é fácil, não é, Maria Fernanda? Parabéns, apreciei! Muita qualidade, parabéns!

Passo, em seguida, a palavra ao representante do Ministério da Educação, Marco Antonio Melo Franco, Coordenador-Geral de Política Pedagógica da Educação Especial do Ministério da Educação.

Bem-vindo, em primeiro lugar!

Com a palavra, Marco Antonio.

O SR. MARCO ANTONIO MELO FRANCO (Para expor. *Por videoconferência*.) – Bom dia.

Vocês me escutam bem?

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

O SR. MARCO ANTONIO MELO FRANCO (*Por videoconferência*.) – Bom, eu gostaria de cumprimentar todas as pessoas aqui presentes. Agradecer o convite ao Senador Flávio Arns. Comprimento a todos e a todas na pessoa do Senador.

Eu sou um homem de pele clara, tenho cabelos curtos, pretos, uso barba. Estou, no momento, usando óculos com aro no tom *rosé e* estou vestindo uma camisa preta com um blazer também no tom *rosé* sobre a camisa. Atrás de mim, a imagem está desfocada.

Primeiro, eu acho que é importante dizer da relevância dessa discussão e de pensarmos numa sociedade mais inclusiva. Eu acho que várias falas já apontaram para isso e eu vou na verdade fazer uma breve... Vou situar brevemente, historicamente, cronologicamente como algumas coisas têm acontecido, para daí chegar ao que o Ministério da Educação tem feito.

Bom, a gente sabe que, então, ao longo dos últimos 40 anos ou de quase 40 anos, mais especificamente a partir da Constituição, o Brasil demarca uma posição de grande relevância, de grande importância na defesa dos direitos humanos. Em relação à educação especial e inclusiva, o Brasil tem sido referência, principalmente na América Latina, devido a avanços significativos nas políticas e na legislação – principalmente nas nossas legislações.

Signatário da Declaração de Salamanca, desde 1994, o Brasil avançou significativamente, nos anos 90, na construção de marcos legais. Eu acho que é importante situar isso, ou seja, a gente vem numa crescente na construção desses marcos, que dão sustentação ao processo de

inclusão escolar. Algumas falas foram nesse sentido de se questionar o processo de inclusão... Não o processo, mas de qualificá-lo cada vez mais, e eu quero dizer que estamos atentos a isso. É importante dizer desse processo de construção e de uma crescente, até mesmo porque é muito recente toda essa discussão.

Embora a década de 90 e o início dos anos 2000 tenham sido marcados pelos avanços no debate sobre a inclusão, o modelo integracionista ainda é muito forte, predominou muito nesse tempo. A gente tem uma mudança importante com a Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e, particularmente no Brasil, com o Decreto 6.949, de 2009, com *status* de emenda constitucional. Dessa forma, o Brasil passa de fato a definir políticas pautadas na concepção de inclusão, tendo como fundamento o modelo social de deficiência.

Então, aqui a gente faz um avanço nesse sentido, garantindo, buscando garantir e, de fato, assegurar que todas as pessoas estejam na escola, independentemente de suas características. Então, a gente tem aqui uma nova etapa na linha do tempo, que provoca uma mudança histórica de extrema relevância.

A partir da Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência, o Brasil constrói a Política Nacional de Educação Especial, na perspectiva da educação inclusiva, e, em 2015, a Lei Brasileira de Inclusão.

Aqui já foi feita uma defesa da lei, e eu reforço as palavras do Senador nesse sentido. Nós temos uma lei recente – ela tem dez anos – e nós precisamos de trabalhar intensamente para que essa lei, de fato, aconteça com tudo que ela prevê. Portanto, nós temos um trabalho grande para ser feito e precisamos garantir que a LBI de fato aconteça neste país.

É importante dizer também que, no Artigo 3, a convenção apresenta princípios gerais, os quais a gente pode dizer que são: o respeito à dignidade e à autonomia da pessoa com deficiência; a não discriminação; a plena e efetiva participação e a inclusão na sociedade. Essa é a nossa defesa, essa plena participação.

Em seu Artigo 5, a convenção reforça o direito à igualdade e à não discriminação. Por isso, trabalhamos no intuito de uma escola que não discrimine.

Bom, diante desse início, dessas colocações iniciais, eu quero dizer que o Ministério da Educação, na pessoa do Ministro Camilo Santana, por meio da Secadi, na pessoa da Secretária Zara, e da Diretoria de Políticas de Educação Especial, da qual eu faço parte, na pessoa do Diretor Alexandre Mapurunga, o qual eu represento aqui hoje, tem envidado os esforços – na verdade, vários e muitos esforços – na construção e no aprimoramento das políticas educacionais que assegurem a equidade a todos os estudantes com deficiência ou sem deficiência, traduzindo em acesso, permanência, plena participação e aprendizagem.

Eu acho que aqui vale a pena dizer que o acesso a gente tem visto cada vez mais crescente. Quando a representante da associação apresenta os resultados da pesquisa, ela diz que 44% estão na escola regular, 12% em escolas especiais. Então, a gente tem visto cada vez mais o aumento das matrículas, mas é preciso, de fato, assegurar a permanência, a participação e a aprendizagem com qualidade. E é nesse intuito que o ministério tem trabalhado.

Em relação aos estudantes públicos da educação especial, o Ministério da Educação tem atuado no sentido de assegurar que tenham seus direitos garantidos e que a escola seja, de fato, o lugar para todas as pessoas, apoiados na convenção, na LDB, na Lei Brasileira de Inclusão. Sabemos que a implementação das políticas é uma tarefa árdua, mas ela precisa ser feita para garantir a equidade de todos.

Para além disso, a gente entende que é importante caminhar sempre no sentido de assegurar que a cultura da inclusão alcance todos os cidadãos e cidadãs e que a gente viva, de fato, em uma sociedade em que as diferenças não sejam marcadores da exclusão, que haja respeito à diferença e aceitação das pessoas com deficiência como parte da diversidade humana. Esperamos que a cultura da inclusão atravesse todos nós e que a diferença seja, de fato, aquilo que nos aproxima.

Nesse sentido, o que o ministério tem feito? Como é que a gente tem trabalhado? Nós já fizemos uma revisão de tudo que tínhamos, a partir de 2023, e começamos a elaborar as políticas, a reformular e a implementar as políticas que já tínhamos, criando novas políticas para atender a essa diversidade toda.

Em relação a programas que nós temos, nós temos o PDDE Sala de Recursos, que é o Programa de Dinheiro Direto na Escola. É importante dizer que a gente tem implementado,

aumentado, na verdade, o investimento e que temos priorizado a diversidade neste país, ou seja, escolas que nunca receberam o PDDE têm recebido, como escolas do campo, escolas quilombolas, escolas das águas e a escola de educação infantil. Até então, quando nós chegamos ao ministério, esse público era um público que não havia recebido verba para os recursos, para implementação de recursos nas escolas, recursos que possam atender ao público da educação especial, nas salas de recursos ou no atendimento educacional especializado. Com isso, a gente tem procurado fomentar a melhor qualidade no atendimento educacional especializado.

Em relação à formação, a gente tem feito um avanço significativo. Nós tínhamos, por exemplo, até 2022, atingido – a gente conseguiu mapear isso com a formação interna que o MEC faz, via Rede Nacional de Formação – 2.138 municípios; em 2023, a gente aumenta pouquíssimo isso – foi o momento da chegada –, a gente conseguiu atingir 2.148 municípios, dez municípios a mais; e, em 2024, a gente chegou a 3.160 municípios. Nós tivemos um aumento de mil municípios com professores participando de formação.

Temos ofertado formação...

Eu vou pedir só mais um pouquinho de tempo, Senador, mais uns dois minutinhos.

Temos trabalhado com formação para professores no atendimento educacional especializado. Temos aprovados, por exemplo, para 2025, 115 projetos. Temos feito formação de gestores, que nunca tinham recebido formação durante todo o processo da política. Então, a gente já tem uma formação direcionada para gestores. E temos uma formação que acabamos de ofertar agora, que vai ser contínua: ofertamos 250 mil vagas para professores de classe comum, também um público que não tinha uma formação direcionada para ele. A gente inova nesse sentido, fazendo essas ofertas. Essa formação começa hoje e é feita pela Capes, em parceria com diversas universidades públicas do país.

Bom, qual é a perspectiva de formação? Eu acho que vale a pena frisar isso aqui. Qual é a perspectiva de formação que temos? Não é uma formação clínica, é uma formação pedagógica. A escola precisa trabalhar no campo pedagógico. O professor não tem como aprender sobre todas as síndromes ou todas as deficiências existentes. Ele precisa saber trabalhar pedagogicamente. Então, processos de ensino e aprendizagem, práticas pedagógicas... O desenvolvimento de práticas é fundamental na formação desse professor. Ele precisa entender

como esse aluno aprende, quem é esse aluno e desenvolver estratégias metodológicas que possam de fato atender à diversidade e à diferença que temos na sala de aula. Então, o ministério tem trabalhado nesse sentido. O professor, na verdade, deve atuar no campo pedagógico e fazer um diálogo com os outros campos.

Nesse sentido, o ministério tem atuado na perspectiva intersetorial. É preciso dialogar com saúde e com assistência social, mas não é possível ter um professor atuando clinicamente – ele precisa atuar pedagogicamente –, e a formação, então, tem sido pensada nesse sentido.

Estamos num processo de reestruturação, tentando estabelecer centros de formação no país para chegarmos a cada município deste país, dialogando com município por município. Então, estamos refazendo um processo, reestruturando a formação, para que a gente possa, de fato, chegar a esse ponto.

Por fim, para não me alongar, eu gostaria de dizer que nós estamos, desde 2024, trabalhando num projeto piloto. É um projeto piloto de atenção precoce. Muito se falou aqui em intervenção precoce; então, nós temos um projeto piloto de atenção precoce para a primeira infância, de 0 a 6. Esse projeto tem sido executado no Município de Pelotas, com resultados já importantes e significativos, que envolve o público da educação especial e crianças com sinais de alerta para o desenvolvimento. Então, nós estamos atuando nesse sentido também como forma de garantir que o desenvolvimento aconteça com qualidade. Esse projeto, como eu disse, já vem acontecendo há um ano, e a nossa proposta agora é poder dialogar com municípios na construção de políticas que possam adotar essa perspectiva e possam atuar nessa primeira infância como forma de promover o desenvolvimento de forma mais qualificada.

Bom, eu fico por aqui, porque já me alonguei um pouco, mas o ministério tem atuado fortemente nesses caminhos.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Agradeço a você, Marco Antonio Melo Franco, que representa o Ministério da Educação nessa coordenação da política pedagógica, como foi enfatizado, numa interface, obviamente, com outras áreas importantes na abordagem, mas o grande desafio sempre é o pedagógico, educacional, para atender bem as crianças, adolescentes e adultos nessa caminhada pela vida. Obrigado, Marco Antonio.

Passo, em seguida, a palavra ao Natan Monsores – última fala –, que é o Coordenador-Geral da Coordenação de Doenças Raras do Ministério da Saúde.

É uma interface muito importante das famílias, das pessoas, no diagnóstico precoce, no acesso a médicos, exames, remédios, medicamentos, o atendimento nessa área bem orientado... E a gente agradece sobremaneira também a sua participação, Natan Monsores.

Com a palavra. (*Pausa.*)

Não sei se o Natan está presente...

Cristiano?

Só peço um apoio aí para... (*Pausa.*)

Então, se alguém puder entrar em contato com o Natan, para que ele possa realizar a fala dele também nessa audiência pública... Ele coordena o setor de doenças raras do Ministério da Saúde, o Natan Monsores. Não sei se já fizeram contato ou não. Ainda estão aguardando. (*Pausa.*)

Eu sempre falo que esta audiência pública tem um objetivo, que é servir como pré-requisito para a tramitação do projeto de lei do dia nacional de conscientização e sensibilização da síndrome de Angelman, como também a Maria Fernanda explicou e as demais pessoas ratificaram, dia 15 de fevereiro, em função do cromossomo 15, que está relacionado à síndrome de Angelman, e fevereiro porque é o mês das doenças raras. É até bom explicar por que é o mês das doenças raras. Na verdade, o dia da doença rara é 29 de fevereiro, porque é um dia raro, a cada quatro anos, na verdade. Por isso se celebra o Dia Nacional das Doenças Raras em 28 de fevereiro, em fevereiro. E esse é dia 15 por causa do que já foi explicado pela Maria Fernanda.

Já temos a participação do Natan ou não ainda?

O SR. NATAN MONSORES (Para expor. *Por videoconferência.*) – Senador Arns, boa tarde.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Sim, escuto muito bem.

Com a palavra, Natan.

O SR. NATAN MONSORES (*Por videoconferência*.) – Obrigado, Senador. São as dificuldades com a tecnologia. Eu estou em duas telas aqui. Enfim, tive que entrar no celular para o senhor me ouvir. Então, peço desculpa aqui pelo intercurso técnico, pelo probleminha técnico.

Vamos lá. Eu agradeço o convite, Senador. É importante estar de novo aqui com o senhor exatamente para a gente poder discutir como o Ministério da Saúde pode apoiar iniciativas belas, importantes e potentes como a desse grupo de mães, desse grupo de familiares de pessoas que vivem com Angelman no Brasil.

Enfim, eu já tomei algumas notas importantes e vou dar os encaminhamentos devidos aqui.

A primeira é a questão da falta do clobazam e a questão da contraindicação também da vigabatrina. Já está anotado aqui. Depois eu peço para a Maria Fernanda e para os colegas que participaram da audiência que, se possível, encaminhem para a gente essa demanda que o Ministério da Saúde vai tomar as providências no que se refere à produção de algum documento, orientando os serviços em relação à contraindicação do medicamento e também, deixe-me só olhar aqui, na questão da atualização do PCDT também. Então, a gente vai tomar as providências em relação a isso. As mães, as famílias podem ficar tranquilas em relação a esse ponto.

Os desafios trazidos aqui vão além nessa questão do medicamento. Eu acho que o senhor já colocou muito bem a questão da transição de cuidados que nos afeta a todos, todos os profissionais que atuam na área de pediatria, na área de cuidar das pessoas com doenças raras, hoje, em razão das melhorias dos cuidados, em razão do potencial que a gente ganha dentro do Sistema Único de Saúde para cuidar, para tratar, para direcionar medicamentos adequados, a gente tem esse desafio do aumento da expectativa de vida, da transição da vida dessas crianças para o cenário de adolescência, de juventude, vida adulta, em algumas situações, até a questão da velhice, da idade (*Falha no áudio*.)... aqui de alguns dos pontos trazidos e de falar um pouquinho como é que o Ministério da Saúde lida com essas questões.

Então, o primeiro desafio trazido por Maria Fernanda, para a gente aqui na Coordenação de Raras, é a questão da expansão de serviços de doenças raras. Então, hoje a gente já tem um número expressivo de serviços funcionando no Brasil, a maioria deles está concentrada, de fato, em grandes capitais, em hospitais universitários. Ainda temos um vazio importante na Região Centro-Oeste, na Região Norte do país, mas eu queria chamar a atenção para o seguinte aspecto:

o Ministério da Saúde, nos dois últimos anos, enquanto eu permaneço aqui na Coordenação de Doenças Raras, fez um estímulo, diálogos com gestores, enfim, fomos a eventos e tentamos incentivar um modelo de expansão.

Então, nós conseguimos aumentar a quantidade de atendimentos em doenças raras em 50%, e nós conseguimos expandir o número de serviços de uma maneira bem importante. Mas, vejam, a instituição desses serviços de referência não depende do Ministério da Saúde, isso depende muito da ação do gestor estadual, do gestor municipal, do superintendente do hospital universitário ou de alguma instituição que veja no seu serviço a capacidade de fazer o atendimento a doenças raras e busque junto ao Estado, busque junto ao Ministério da Saúde a habilitação para realizar esse atendimento. Então, a habilitação nada mais é do que o reconhecimento institucional do Ministério da Saúde dessa capacidade instalada, da capacidade que o serviço tem em poder atender (*Falha no áudio.*)...

Enfim, o que eu estou querendo dizer com isso? Por mais que o Ministério da Saúde estimule a ampliação da rede, essa ampliação depende muito dessa decisão local, da decisão do diretor do hospital, da decisão do secretário estadual de saúde, das pactuações que vão acontecer em nível do Estado. E aí, eu já adianto, Senador Arns, a nossa abertura, enquanto Ministério da Saúde, para acolher esses pedidos de habilitação. Então, todos os últimos pedidos que chegaram ao Ministério da Saúde a gente tem recebido, a gente tem colocado em produção, têm saído as publicações de portaria no sentido de atender a população.

A segunda demanda diz respeito aos serviços que vão fazer o atendimento das pessoas identificadas como pessoas com deficiência na rede. Nós temos centros especializados em reabilitação por todo o Brasil, muitos deles em parceria com instituições como as APAEs, por exemplo. E, com a instituição do PAC, o Programa de Aceleração, no Governo Lula, têm sido feitos investimentos, nos últimos anos, no sentido de expandir essa rede, de qualificar melhor esses serviços.

Então o Ministério da Saúde não está omisso, mas, de novo, boa parte da expansão desses serviços vai depender da decisão do gestor estadual, do gestor do serviço, e o Ministério da Saúde acolhe essas demandas e faz os investimentos orçamentários, os investimentos em equipamentos que são necessários.

Em relação à questão de formação dos neurologistas, a gente também está atento. Então, o Ministério da Saúde tem trabalhado no sentido de expandir e qualificar a atuação dos neuropediatras, das equipes de neurologia, no sentido de melhorar a sensibilidade dessas equipes para a questão das deficiências intelectuais e principalmente aquelas que são de base genética determinada – o modo de conduzir esses casos, o modo de tratar essas pessoas.

Então, a gente já sabe que, no caso de síndrome de Angelman, para cada faixa etária as demandas são diferentes. Ali, para de zero a dois anos, tem a questão das hipotonias musculares, dos atrasos motores, das crises epiléticas, que são precoces em alguns casos, e isso vai levar a uma série de questões: o estresse parental, a necessidade de a gente fazer intervenção precoce no serviço.

Aí eu chamo a atenção para alguns fatos importantes.

Então, a Maria Fernanda, as demais colegas aí reportaram a necessidade, por exemplo, de se ter fono, atendimento em fonoaudiologia. Hoje, Senador Arns, esse é um problema no Brasil, porque hoje existem poucas faculdades que formam esses profissionais.

Então, a gente tem um limite importante hoje na formação de profissionais para a área de fonoaudiologia. Isso se deve a muitos aspectos. Um dos mais importantes é a questão da remuneração desses profissionais. Hoje, o piso ou o teto salarial desses profissionais, tanto na rede privada quanto na rede pública, é muito baixo; não há um estímulo para que esses profissionais ou para que novos estudantes busquem esse tipo de carreira, busquem esse tipo de profissão. Então, eu reporto essa necessidade aqui.

Avançando na questão de faixas etárias aqui, necessidade de atendimento, lá para a primeira infância, a gente tem a questão de distúrbios de sono, atraso de linguagem, as questões dos comportamentos característicos das crianças que vivem com Angelman. Eu sei que os pais, por exemplo, às vezes, enfrentam a frustração relativa à comunicação com essa criança, alguns comportamentos que podem ser, por exemplo, autoagressivos.

Enfim, são demandas que vão gerar sobrecarga de cuidados, noites sem sono, a necessidade de monitoramento de crises, e o serviço de saúde, obviamente, tem que ser parceiro desses pais. A questão da infância tardia para a adolescência, os problemas ortopédicos, a

questão de puberdade, que vai acontecer e que a gente vai precisar olhar, a questão da ansiedade que esses meninos vão enfrentar, que essas crianças vão enfrentar, a necessidade de inclusão escolar, que já foi tratada pelo colega. E aí, por fim, vem a questão da vida adulta.

Então, como é que a gente consegue garantir, enquanto sociedade brasileira, acesso à moradia, acesso a trabalho, a lidar com a questão do envelhecimento dos pais? Como é que a gente vai conseguir garantir cuidado em saúde, essas oportunidades sociais para essas famílias?

Enfim, o que eu estou querendo dizer com isso? O Ministério da Saúde está sensível a essa demanda e eu queria deixar o convite para as organizações de pais, de cuidadores de Angelman, que nos procurem, que nos provoquem enquanto Ministério da Saúde para que, em duas mãos – quer dizer, que Ministério da Saúde, em conjunto com essas comunidades de pais e mães –, a gente expresse essas necessidades numa linha de cuidados voltados às pessoas que vivem com Angelman no Brasil.

Então a gente está aberto e receptivo a essa demanda. E a gente tem o maior dos interesses em garantir a produção desses documentos orientadores para a nossa rede.

Então, de novo, Senador, agradeço a oportunidade e fico à disposição.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Agradecemos, permita-me dizer a você, Natan Monsores, que é Coordenador-Geral da Coordenação de Doenças Raras do Ministério da Saúde, que considero importante haver essa abertura, essa acolhida às demandas, porque isso já é meio caminho andado. Quando o gestor público diz: "Não, vamos nos sentar, vamos discutir, vamos ver o que pode ser feito, como é que pode ser encaminhado", isso já é um sinal extremamente positivo, bom.

Eu até sugeriria, Maria Fernanda, você que fez esse levantamento com um número maior de pessoas e famílias, que você, junto com a Secretaria da Comissão de Direitos Humanos e também junto com a Fernanda, que nos assessora aí na Comissão, pudesse organizar um documento, conforme o Natan sugeriu, com as demandas principais surgidas nessa audiência pública e na pesquisa que foi feita já com tanta gente pelo Brasil. Então a gente teria um documento, uma pauta de necessidades nessa abordagem, incluindo, junto com o Marco Antonio,

a fala que ele colocou também da parte pedagógica, educacional, de saúde, claro, das terapias na área da saúde, a ausência de profissionais, essa distância que as pessoas colocam de que o Brasil é tão grande, tão diverso, tão extenso, como é que as pessoas podem ter acesso a uma orientação, mesmo que seja no estado, referência no estado, que a família saiba que lá naquele estado existe um local para todos os exames, orientações e atendimentos necessários.

Eu agradeço.

É possível, Maria Fernanda? Vamos fazer isso junto com a Comissão?

Eu sei que há também outras perguntas que vieram, mas nós já estamos indo assim para um adiantado da hora, e eu só vou dizer para a Aline, do Paraná; para a Priscila, de São Paulo; para a Lidiane, do Rio de Janeiro; para o Danilo, do Ceará; para o Paulo, de Minas Gerais; para a Beatriz, de Alagoas; para o Wagner, do Espírito Santo; para a Márcia, de Minas Gerais; que também nós vamos repassar as perguntas e comentários aos expositores e expositoras.

Então, lembrando: esta audiência pública – e tem que haver muitas outras, o assunto é interminável, porque é uma caminhada, uma caminhada de vida – é para subsidiar o projeto de lei para o Dia Nacional de sensibilização, conscientização, celebração da síndrome de Angelman.

Eu passo rapidamente para as considerações finais, concedendo, cinco ou dois minutos, para os expositores.

Eu começo, se ainda estiverem... Porque eu penso que, particularmente, os médicos têm os horários aí, até vi o Dr. Daniel já trajado para o trabalho, dentro do hospital, mas se a Dra. Mara estiver presente e quiser fazer algum comentário final...

A Dra. Mara está presente?

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (*Por videoconferência*.) – Estou sim, Senador Flávio Arns.

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

A SRA. MARA LUCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS (Para expor. *Por videoconferência*.) – Isto.

Bem, primeiramente eu queria agradecer ao senhor, que sempre está ao lado de todas as associações, em especial dos pacientes com doenças raras. Então é um prazer enorme estar aqui sempre contando com o senhor, para ter essa visibilidade, que eu acho muito importante. Queria agradecer ao Ministério da Saúde, ao Natan, ao Marco, do Ministério da Educação, por estarem aqui e estarem disponíveis, porque isto que o senhor falou é muito importante: ter alguém disponível para nos ouvir e que possa levar. Além disso, agradeço às mães, com as suas histórias, porque eu acho que são sempre elas que nos movem, nos enriquecem – falando do adulto, da dificuldade, e a outra mãe falando da dificuldade da epilepsia nos primeiros meses de vida, da confusão.

Então o objetivo sempre é levar... Nós fizemos – a Maria Fernanda estava junto – agora, no mês de fevereiro, uma *live* falando sobre síndrome de Angelman para pegar todos os profissionais, famílias. Então acho que o objetivo, através das *lives*, é difundir o conhecimento, para que isso possa ter um alcance maior e com menos erros na evolução. E acho que os dados que a Maria Fernanda trouxe são de extrema relevância, porque na prática, apesar de tudo o que o Ministério da Educação faz, com o Ministério da Saúde, as demandas – eu vou falar pelo Paraná, onde eu moro, não posso falar pelos estados, né? –, o número de pacientes cresceu e as vagas parece que continuam as mesmas, sabe? Então nós temos muitas crianças em fila ainda. A gente tem conversado com o estado, tem conversado com o município, para ver como que nós podemos melhorar a qualidade da equipe multidisciplinar com as crianças.

Acho que é isso o que eu queria dizer.

Agradeço a todos pela oportunidade. Obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Obrigado, Dra. Mara Ferreira Santos, Neuropediatra e Coordenadora do Ambulatório de Doenças Raras do Pequeno Príncipe, que é centro habilitado como serviço de referência pelo Ministério da Saúde. Obrigado, Dra. Mara, de novo.

Passo a palavra ao Dr. Daniel Almeida do Valle, que é Médico Neurologista Infantil do Hospital Pequeno Príncipe, preceptor da Residência Médica de Neurologia Infantil e Professor de Medicina da Universidade Positivo. (*Pausa.*)

Não sei se o Dr. Daniel ainda está ligado. Eu falei que ele estava vestido para atender os alunos, ver os pacientes, e muitas vezes as pessoas têm que se afastar em função disso também. Não sei se o Dr. Daniel... Acho que não está ligado.

Mas passo em seguida a palavra a você, Luciana, que é mãe da Tarsila.

Luciana, está ligada ainda?

O SR. DANIEL ALMEIDA DO VALLE (Para expor. *Por videoconferência*.) – Oi, agora vocês me escutam?

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Ah, está aqui o Dr. Daniel. Por favor, Dr. Daniel.

O SR. DANIEL ALMEIDA DO VALLE (*Por videoconferência*.) – Eu estava sem o áudio, mas consegui liberá-lo.

Primeiramente, agradeço também o convite, Senador, e também a todo mundo que participou e fez os depoimentos. A gente consegue realmente identificar que são diferentes dificuldades, mas é importante a gente ter esse caminho, a conscientização, pra gente continuar evoluindo e cada vez mais dando o melhor atendimento para essas famílias. E realmente, com essas ideias que a gente começa a construir de organização, descentralização da própria política de doenças raras e dos centros formadores, a tendência é cada vez mais a gente conseguir difundir melhor essa informação e esse treinamento. Então, agradeço pela possibilidade de fala e também pela toda a ideia envolvida.

O SR. FLÁVIO ARNS (Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Muito bem, Dr. Daniel. Obrigado pela participação. Bom trabalho e continue firme na caminhada para atender bem as pessoas, como você faz, e também para orientar bem os alunos. Parabéns!

A Profa. Adriana está... Luciana, aliás. Luciana, tem alguma consideração que queira fazer? Acho que está dando almoço para...

A SRA. LUCIANA VALÉRIA DA COSTA CARVALHO (Para expor. *Por videoconferência*.) – Não, eu estava sem áudio só.

Eu queria agradecer por dar essa oportunidade pra gente. Às vezes a gente, como mãe de pessoas raras, a gente se sente um pouco invisibilizada, acha que ninguém está escutando a história da gente e ninguém sabe o que a gente está passando, mas, quando a gente se junta e faz barulho, é isso que acontece, né? É uma porta gigantesca que se abre pra gente, pra gente procurar melhoras para nossos filhos, melhoras para nossos parentes. E queria agradecer muito por essa oportunidade, por dar voz, dar ouvidos pra gente. A gente espera que realmente o que está se falando aqui venha a acontecer. Eu já fiquei animada com a fala do Natan e acredito que a gente vai fazer muito barulho, sim, vai poder chegar lá e conseguir o melhor para os nossos filhos.

Muito obrigada a todo mundo pela atenção e pela oportunidade. Bom dia.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Obrigado a você, de novo, Luciana Valéria. É muito importante a gente não se sentir sozinho na caminhada. Estamos juntos. Juntos podemos fazer uma diferença maior. Parabéns para você e para a família.

Adriana Monteiro, que é mãe da Ana Luísa.

A SRA. ADRIANA MONTEIRO (Para expor. *Por videoconferência*.) – Senador, agradeço mais uma vez a oportunidade de fala, a oportunidade de escuta, porque muitas vezes a gente fala e não é ouvida. E quero agradecer a fala do Natan, que já acalmou um pouquinho os nossos corações. E é isso, vamos continuar juntos.

Obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – O.k., muito obrigado a você. Só um minuto.

Obrigado a você, Adriana Monteiro, mãe também. E abraço para a família e que todos fiquem bem.

Maria Fernanda Incote Montanha Teixeira, que é da Gamas – Iniciativa Brasileira de Atenção à Síndrome de Angelman – e também mãe.

Com a palavra, Maria Fernanda. Parabéns, de novo, pelo trabalho.

A SRA. MARIA FERNANDA INCOTE MONTANHA TEIXEIRA (Para expor. *Por videoconferência*.) – Eu que agradeço, Senador, e agradeço a todos por essa imensa oportunidade que nós tivemos aqui hoje.

Gostaríamos, sim, de seguir no diálogo colaborativo com todos. Nós já estamos trabalhando na elaboração de um documento que irá consolidar todas as informações que nós coletamos com as famílias.

Agradeço imensamente o apoio que o Senador ofereceu junto ao seu gabinete, Senador, com a Fernanda. Com certeza, o apoio também da Secretaria da Comissão de Direitos Humanos vai ser muito valioso.

Esse documento também vai passar pelas outras organizações Angelman, então, é realmente um relatório de participação social da comunidade Angelman para cristalizar, como o senhor comentou, em relação a todas as questões de pautas, de necessidades, as principais demandas, que realmente são muitas, a gente vem numa construção e essa caminhada é longa. Esse documento, então, vai ser realmente concluído nas próximas semanas, vai ser disponibilizado a todos e entregue ao Ministério da Saúde, ao Ministério da Educação e à Comissão de Direitos Humanos.

Nós nos colocamos à disposição do Ministério da Saúde para a elaboração também desse documento, da linha de cuidados para a síndrome de Angelman. Esse diálogo é muito importante!

Agradeço mais uma vez, Senador.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Obrigado a você, nós que agradecemos, Maria Fernanda Teixeira, importante esse documento para que sirva, pelo menos, como base para a pauta, uma pauta decorrente desta audiência pública e, como solicitado também sempre pelo MEC, pela saúde, para trabalharmos juntos, como foi apontado.

Passo, em seguida, a palavra ao Marco Antonio Melo Franco, agradecendo também pela participação, representando o Ministério da Educação.

O SR. MARCO ANTONIO MELO FRANCO (Para expor. *Por videoconferência*.) – Eu quero agradecer pelo convite, Senador, e pela oportunidade de estarmos aqui para esse diálogo, essa conversa.

Aqui a gente está tratando de um público historicamente invisibilizado, e é fundamental que a gente promova ações cada vez mais para dar visibilidade a todo esse público. Precisamos, de fato, caminhar juntos nesse processo.

O Ministério da Educação se coloca à disposição para o diálogo e para encontrarmos estratégias no que nos compete.

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

Transmita também um abraço desta Comissão a todas as pessoas do MEC.

Passo, em seguida, a palavra ao Natan Monsores, Coordenador-Geral na Coordenação de Doenças Raras do Ministério da Saúde.

O SR. NATAN MONSORES (Para expor. *Por videoconferência*.) – Agradeço, Senador Flávio, pela oportunidade novamente de estar aqui com o senhor numa audiência, pensando em políticas públicas mais efetivas que tragam melhores resultados para a nossa população.

E reitero, está em minha colocação, e, de novo, Senador, não é uma colocação vazia, nos últimos dois anos a gente tem acolhido os grupos de mães, de pais, de cuidadores, de pacientes, tem tentado acolher as necessidades e dar vazão a isso na forma de produção.

Então, por exemplo, a questão do diagnóstico, que foi até tratado aqui, citando, por exemplo, o Instituto Fernandes Figueira, que é um dos nossos parceiros aqui no Ministério da Saúde. Nesse ano e meio, a gente está investindo um recurso de alguns milhões de reais no Instituto Fernandes Figueira.

A gente decidiu prover para a rede a capacidade de diagnóstico, que era uma lacuna aí da última década, não é? Não existia, dentro do SUS, um local adequado, organizado, estruturado para fornecer diagnóstico molecular, diagnóstico genômico. E ouvindo as comunidades, ouvindo os pais e as mães, a gente fez um movimento para providenciar essa estrutura.

Então, é isso. Eu me coloco à disposição, Senador Flávio? No sentido de acolher, aí no seu gabinete e na Comissão de Direitos Humanos também, essas demandas. E o Ministério da Saúde se coloca como parceiro dessa Comissão. Em outras ações, em outras atividades.

Então, fico às ordens para acolher e receber, aqui no Ministério da Saúde também, os pais e as mães de Angelman que queiram vir aqui conversar com a gente pessoalmente.

Muito obrigado, Senador.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência*.) – Agradecemos a você de novo, Natan. Aliás, já nos encontramos, no outro dia, na própria Comissão de Ciência e Tecnologia, porque é uma interface de várias Comissões. É a educação, é a saúde, é o trabalho, é assistência, ciência, tecnologia, direitos humanos. Como acontece, aliás, com todas as pessoas, tenham elas alguma doença rara, alguma deficiência, ou não. Direitos Humanos significam políticas públicas para a dignidade, para o respeito, para a felicidade, para o desenvolvimento de todas as pessoas. Então, aqui também, nós temos educação e saúde, mas, sem dúvida alguma, é também trabalho, assistência.

Algumas perguntas estão relacionadas a isso. Eu estou pedindo inclusive para que a gente ajude a responder a essas pessoas e talvez deixarmos as respostas depois no *site* também, porque há muita gente interessada e acompanhando pelo Brasil esta audiência.

Olha, eu quero agradecer a todo o pessoal da Secretaria da Comissão de Direitos Humanos, que se empenha tanto para que o trabalho se desenvolva de uma maneira tranquila, aos meios de comunicação do Senado. Eu sempre digo que esta audiência pública é transmitida para o Brasil inteiro, e isso já é uma forma de sensibilizar, conscientizar, discutir, as pessoas ficarem atentas. E na grade do Senado, dos meios de comunicação do Senado, esta audiência é colocada em vários momentos da grade, da programação. Então, nossos agradecimentos aí sempre aos meios de comunicação.

E a vocês, expositores, expositoras, foi muito boa a audiência, apreciei muito, aprendi muito também. E que este momento seja um momento assim, um ponto de partida, um novo ponto de partida para novos avanços na área. Parafraseando um pouco *O Pequeno Príncipe*, que faça de cada onda do mar e de cada recuo ponto de avanço, o ponto de partida para novos avanços.

Então, que a gente esteja junto, uma caminhada sempre, que exige das famílias, das pessoas, mas que a gente não se sinta sozinho nesse caminhar. Estejamos juntos, com apoio, todo mundo puxando a corda para o mesmo lado. O resultado vai ser bom. E sempre levando em conta a família e a pessoa, isso, eu acho importante. Os profissionais, e a partir daí, Natan e também o Marco Antonio, que a gente possa ter políticas públicas adequadas, que atendam as necessidades das pessoas. Isso é importante que a gente consiga fazer.

Grande abraço para todos e todas.

Agradeço novamente, e declaro encerrada a presente reunião.

Obrigado.

(*Iniciada às 10 horas e 01 minuto, a reunião é encerrada às 12 horas e 09 minutos.*)