



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

ATA DA 28^a REUNIÃO, EXTRAORDINÁRIA, DA COMISSÃO DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA, INOVAÇÃO E INFORMÁTICA DA 3^a SESSÃO LEGISLATIVA ORDINÁRIA DA 57^a LEGISLATURA, REALIZADA EM 29 DE OUTUBRO DE 2025, QUARTA-FEIRA, NO SENADO FEDERAL, PLENÁRIO VIRTUAL DE COMISSÃO.

Às dez horas e oito minutos do dia vinte e nove de outubro de dois mil e vinte e cinco, no Plenário Virtual de Comissão, sob a Presidência do Senador Flávio Arns, reúne-se a Comissão de Ciência, Tecnologia, Inovação e Informática com a presença dos Senadores Ivete da Silveira, Oriovisto Guimarães, Teresa Leitão, Paulo Paim e Hamilton Mourão, e dos Senadores Augusta Brito, Wilder Moraes, Eduardo Gomes, Jussara Lima e Mecias de Jesus, não-membros da comissão. Deixam de comparecer os Senadores Confúcio Moura, Marcos do Val, Pedro Chaves, Chico Rodrigues, Astronauta Marcos Pontes, Dra. Eudócia, Izalci Lucas, Beto Faro, Rogério Carvalho e Dr. Hiran. Deixam, ainda, de comparecer os Senadores Efraim Filho e Daniella Ribeiro, conforme os Requerimentos nº 632 e 668/2025-CDir, respectivamente. Havendo número regimental, declara-se aberta a reunião. Passa-se à Audiência Pública Interativa, atendendo ao Requerimento nº 30, de 2025-CCT, de autoria Senador Flávio Arns (PSB/PR), com a finalidade de instituir o Dia Nacional de Conscientização sobre a Síndrome de Phelan-McDermid (PMS), a ser celebrado no dia 22 de outubro, com a participação de Helen Conceição Ferraz, Vice-Presidente da Associação Phelan-McDermid Brasil; Carolini Kaid Dávila, Vice-Presidente do Instituto de Ciência e Tecnologia CHPBIO; Alessandra Coelho Santos Callou, Médica mastologista e mãe do Henrique, paciente com Síndrome de Phelan-McDermid; e Flávia Borges do Carmo Guedes, Médica de família e comunidade e mãe do Arthur do Carmo Guedes, paciente com Síndrome de Phelan-McDermid. Nada mais havendo a tratar, encerra-se a reunião às onze horas e trinta 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 da Comissão de Ciência, Tecnologia, Inovação e Informática

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

<https://www12.senado.leg.br/multimidia/evento/147331>

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. Fala da Presidência. *Por videoconferência.*) – Declaro aberta a 28^a Reunião da Comissão de Ciência, Tecnologia, Inovação e Informática do Senado Federal da 3^a Sessão Legislativa Ordinária da 57^a Legislatura.

A presente reunião se destina à realização de audiência pública com o objetivo de instituir o Dia Nacional de Conscientização sobre a Síndrome de Phelan-McDermid (PMS), a ser celebrado no dia 22 de outubro, em cumprimento ao Requerimento nº 30, de 2025, da CCT (Comissão de Ciência e Tecnologia), de minha autoria.



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

O público interessado em participar desta audiência pública poderá enviar perguntas ou comentários pelo endereço www.senado.leg.br/ecidadania ou ligar para 0800 0612211.

Encontram-se presentes, por meio do sistema de videoconferência: Helen Conceição Ferraz, Vice-Presidente da Associação Phelan-McDermid Brasil; Carolini Kaid Dávila, Vice-Presidente do Instituto de Ciência e Tecnologia ChPBio; Alessandra Coelho Santos Callou, Médica Mastologista e mãe do Henrique, paciente com síndrome de Phelan-McDermid; e Flávia Borges do Carmo Guedes, Médica de Família e Comunidade e mãe do Arthur do Carmo Guedes, paciente com síndrome de Phelan-McDermid.

Temos também a grande satisfação de contar com a participação do colega Parlamentar, Deputado Federal – seja muito bem-vindo –, Florentino Neto, do PT, do Piauí.

Sejam muito bem-vindos, Florentino e todas as demais expositoras.

Quero, em primeiro lugar, destacar que é prioridade da Comissão de Ciência, Tecnologia, Inovação e Informática o debate sobre doenças raras, porque doença rara pode ser examinada sob o ponto de vista, obviamente, da ciência e tecnologia. Precisamos de pesquisas, desenvolvimento, técnicas, soluções, medicação, e tudo isso é ciência e tecnologia. Poderia ser debatida também a doença sob o ponto de vista da saúde, do tratamento, da dispensação de medicamentos, da conscientização da classe médica, da sociedade, da assistência, do apoio para a família, da assistência social, do trabalho – o trabalho dessas pessoas –, da educação – como é que a educação dessas pessoas deve acontecer, de acordo com as características e necessidades de cada doença – e, ao mesmo tempo, até sob o ponto de vista de direitos humanos, porque é uma questão de direitos humanos, a pessoa, a família, os profissionais receberem todo o apoio necessário.

Então nós estamos discutindo isso na Comissão de Ciência e Tecnologia, até para dizer até que ponto a ciência se desenvolveu para fazer esse diagnóstico, para medicação, necessidades de desenvolvimento, de orçamento, de tecnologias. E, em função do grande objetivo de termos um dia nacional de conscientização, é importante ter o dia nacional, eu sempre digo, para você ter o foco da sociedade, naquele dia, em todos os setores do nosso país, para as necessidades dessa doença. Ao mesmo tempo, lógico que o trabalho tem que continuar no decorrer de todo o ano, mas ter o foco no dia, iluminarmos o Congresso, destacarmos nas falas, isso ajuda a conscientizar. Mesmo a realização desta audiência pública é importante porque este debate depois é transmitido para todo o Brasil pela rede de comunicação do Senado Federal, pela TV Senado, Rádio Senado, *Jornal do Senado*, pelas mídias do Senado, isso ajuda a sensibilizar e a conscientizar.

Então, sejam muito bem-vindas as expositoras, muito bem-vindo o Deputado Florentino Neto também. E vamos passar então para a nossa audiência pública.

Quero dizer que já estão sendo distribuídas para vocês – se já não foram, porque já há – perguntas, e eu leio, inclusive, para que elas ajudem nas apresentações que forem feitas.

O Ilan, de São Paulo, pergunta: "Após receber o diagnóstico, 'qual é a linha de cuidado' oficial no SUS? Como garantir que o paciente terá acesso a uma rede de apoio e terapias?". É uma pergunta que é válida para todas as doenças raras.

Kauã, de Santa Catarina: "Como a criação do Dia Nacional de Conscientização sobre a síndrome de Phelan-McDermid pode fortalecer o apoio a pessoas com doenças raras?".

O San, de São Paulo: "Quais são os principais desafios para garantir qualidade de vida aos pacientes, considerando os atrasos de fala e traços do autismo?".

E há comentários também.





SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

O Daniel, do Maranhão, como comentário: "A maior barreira para o diagnóstico é o desconhecimento. Muitos pediatras e neurologistas não incluem a síndrome de Phelan-McDermid em suas hipóteses diagnósticas".

Então esses comentários foram feitos e as perguntas também foram feitas.

E agora, com muita honra, agradeço a presença de vocês, de forma remota. Eu acho que isso facilita, inclusive, a realização da audiência pública, não há necessidade da viagem, de interrupção das atividades profissionais, mas nós fazemos um bom debate por videoconferência sobre todos os assuntos e, particularmente, sobre esse assunto do dia de hoje.

Então, com muito prazer, eu passo inicialmente a palavra a você, Helen Conceição Ferraz, que é Vice-Presidente da Associação Phelan-McDermid Brasil. Com a palavra Helen.

A SRA. HELEN CONCEIÇÃO FERRAZ, (Para expor. *Por videoconferência.*) – Bom dia a todos.

É uma satisfação muito grande poder estar aqui presente, falando em nome da nossa comunidade de famílias da Associação Phelan-McDermid Brasil.

Então, hoje esperamos aqui atravessar essa barreira do desconhecimento, comentando sobre os principais aspectos dessa síndrome, que também são bastante similares aos aspectos de outras síndromes raras, que já são diagnosticadas, e a luta de uma associação é a luta de todas as associações: pelo diagnóstico, pela inclusão e por terapias e tratamentos eficazes. Então, considero-me aqui porta-voz de várias outras famílias raras, por assim dizer.

Além de ser Vice-Presidente da Associação Phelan-McDermid Brasil, por acaso, eu também sou pesquisadora, sou professora na Universidade Federal do Rio de Janeiro e sou a mãe da Luísa, essa garotinha aqui com sete anos. Hoje, ela está com 18 anos e a trajetória da associação se confunde também com a trajetória dela, porque acaba sendo um bom exemplo dos comprometimentos que essa síndrome pode trazer às nossas crianças.

Só falando de uma maneira bastante simples para que todos possam entender, caso alguém não conheça um pouco dessa parte genética, a Síndrome de Phelan-McDermid acontece porque existem alterações, existem diferenças no cromossomo nº 22. Nós temos 22 pares de cromossomos autossomos e um par de cromossomo sexual, que define se é menino ou menina. Esse cromossomo aqui bem pequeno, o 22, é o segundo menor que temos e foi o primeiro a ser sequenciado no mundo. Qualquer alteração aqui nesse cromossomo pode causar centenas de síndromes e doenças. E, no nosso caso, no braço longo, no pedacinho maior do cromossomo, acontece uma alteração, que pode ser uma perda, pode ser uma troca, uma troca numa receita de fazer proteínas que causa essa síndrome.

E o que ela acarreta? Acarreta, infelizmente, dezenas de sintomas que vão de leves a muito graves. Então, eu vou falar só rapidamente alguns sintomas, porque alguém que está assistindo pode ter uma criança, pode conhecer na escola, pode ser um médico que atende uma criança que tem autismo, mas tem um autismo diferente, com alguns outros sintomas, por exemplo, um grande atraso motor, um atraso intelectual bem importante, um prejuízo na fala, que pode ser a ausência da fala, uma fala bastante limitada. Geralmente são pessoas, crianças muito hipotônicas.

O autismo, como eu falei, é um traço bem marcante da síndrome, a Síndrome de Phelan-McDermid é uma das principais características genéticas do autismo. Então, em qualquer caso de autismo, é possível que essa pessoa também tenha a síndrome, porque, dos genes envolvidos no autismo síndrômico, o gene da Síndrome de Phelan-McDermid é considerado um dos mais importantes.



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

As pessoas também podem ter convulsões, transtornos psiquiátricos severos e dezenas de outras comorbidades, e eu coloquei algumas aqui para ficar evidente como é complexo o quadro de uma síndrome. E o que nos apavora bastante, enquanto família, é a regressão, que é a perda das habilidades adquiridas. Eu trouxe aqui para compartilhar com vocês a foto da Luísa, que é a minha filha: aquela garotinha de sete anos, que tinha alguns comprometimentos, mas que não eram tão severos quanto hoje, que ela se encontra acamada, ela tem dependência de equipe de técnicos, sempre com internações e exames. Então, é uma síndrome que é um espectro que varia de casos um pouco mais leves a casos bastante complexos, como o da Luísa e de outras crianças do nosso grupo.

Mas por que essas crianças têm todos esses sintomas? A gente sabe que o nosso código genético traz uma receita para fazer as proteínas da vida. Nessa receita, se tiver alguma alteração, o produto da receita vai ficar com alguma diferença, e é isso o que acontece com nossas crianças: nossos filhos têm uma alteração nessa receita e acabam não produzindo ou produzindo uma forma errada dessa proteína chamada Shank 3. Essa proteína é considerada um andaime: ela estrutura, ela participa das sinapses no cérebro, então a falta dela é extremamente danosa para toda a parte intelectual, comportamental e todos aqueles sintomas que nós vemos são causados principalmente – não só, mas principalmente – por essa proteína Shank 3, que é o tema favorito de conversa lá no nosso grupo de famílias.

Como que a gente chega ao diagnóstico? Algumas perguntas que o Senador fez no início tem a ver com isso. O diagnóstico pode ser feito por vários exames: um tempo atrás se usava muito o cariótipo, mas a gente sabe que ele não é suficiente para detectar a maioria das alterações genéticas, que são bem sutis; a gente tem o Array, que foi o que detectou o caso da minha filha; a gente tem o Fish, mas ultimamente, no nosso grupo, a maioria das pessoas chega através de um sequenciamento do exoma, porque esse tipo de exame consegue detectar alterações em uma letrinha da receita: o Array vai pegar o ingrediente todo que está faltando, o exoma consegue detectar pequenas alterações, e isso tem contribuído enormemente para aumentar o diagnóstico.

Então, nos casos de autismo que têm um nível de suporte, geralmente dois ou três, é importante encaminhar o paciente para uma investigação mais profunda, porque toda a intervenção precoce vai acabar ditando o prognóstico dessa pessoa. Eu dou o exemplo da minha filha: há 18 anos, não se conhecia essa síndrome, então nós não tivemos um direcionamento adequado à época, não conhecíamos, e hoje ela não consegue andar, ela não tem uma independência porque o diagnóstico não foi precoce e, quando foi feito, ninguém sabia como lidar.

O nosso grupo tem várias orientações de como lidar, como deve ser feito o tratamento dessas pessoas para que se melhore a qualidade de vida e se melhore o prognóstico. Por isso, a gente bate na importância do diagnóstico precoce, um diagnóstico que, preferencialmente, deve ser feito pelo exoma.

Quando chega o diagnóstico, as famílias têm a opção de fugir ou de lutar, e nós, obviamente, vamos à luta, uma luta que é individual. Eu trouxe aqui, só como exemplo, a foto da página da agenda de uma criança com essa síndrome que faz 40 horas de terapias por semana. Eu ocultei os detalhes para não ter identificação, mas mostra que a criança precisa fazer, de 8h da manhã até praticamente 7h da noite, um número enorme de terapias, de estímulos.

E, respondendo também à pergunta que foi feita no início, o diagnóstico não é suficiente. A gente precisa fazer o diagnóstico e a intervenção. E, como a gente vive em sociedade, acreditamos que essa é uma luta de todos, ofertar essas possibilidades de terapia para que esse sujeito, que tem o





SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

direito de ser incluído na sociedade, possa atingir o máximo das suas potencialidades, que ninguém sabe quais são. Cada pessoa tem um limite – uma gravidade das síndromes raras, não só da nossa – e vai chegar ao máximo que conseguir, mas, para isso, é preciso essa intervenção.

Então, esse quadro mostra o número de intervenções que essa criança precisa para se manter saudável, se comunicar e ter qualidade de vida.

Mas também existe uma luta coletiva, além da luta individual. E é aqui que a nossa associação foi concebida e se fortaleceu.

Existe uma trajetória, desde 2009, quando detectamos os primeiros casos no Brasil e fomos trilhando esses caminhos de congressos, de publicações, em parceria com universidades, publicando casos, divulgando a síndrome, fazendo encontros de famílias e congressos científicos, que culminaram na criação da nossa associação em 2018.

E a nossa associação existe para congregar os familiares que tenham alguém com Phelan-McDermid na família, disseminar informações e acelerar as pesquisas. Essa é a nossa visão e também a nossa missão.

A nossa associação começou lá, com dez famílias, quando eu entrei, mais algumas famílias que encontramos, na internet, através de *blogs* – na época usava-se muito *blog*, não tinha ainda Instagram. Hoje em dia, temos cerca de 200, 205 famílias que fazem parte da associação, que conversam, diariamente, e trocam muitas informações no nosso grupo de WhatsApp.

Essa síndrome afeta igualmente meninos e meninas. Então, é importante saber que não existe uma discriminação quanto a isso. Nas pessoas com autismo, sejam meninas ou meninos, com essas características que eu comentei, é importante fazer a investigação. A idade com que chegam para a gente, essas crianças, é cada vez mais cedo, graças aos diagnósticos precoces, mas ainda temos mais famílias e pessoas na faixa de 10 a 15 anos.

É uma síndrome que pode comprometer a expectativa de vida, sim, porém ela não é considerada uma síndrome degenerativa, no sentido de perda da massa encefálica, dos neurônios, nem da massa cinza, nem da massa branca, mas ela causa regressões, como eu comentei a da minha filha.

Então, é possível atingir uma idade maior, com todo o cuidado, com todas as terapias.

Bom, uma curiosidade que a gente acha importante trazer aqui, no contexto de uma democracia de diagnósticos, é que a maioria das famílias que tem diagnóstico vem aqui do Sudeste, especialmente de São Paulo: metade das famílias, cerca de cem famílias, são de São Paulo; e as outras, do restante do país. Então, quando a gente olha para o Norte do país, o Centro-Oeste e o próprio Nordeste, que embora tenha quase 20% dos casos diagnosticados, comparativamente à população, os casos por milhões de pessoas ainda são baixos.

Então, a gente também precisa democratizar esse acesso ao diagnóstico, que está concentrado ainda no Sul e Sudeste, principalmente, do país, talvez pelo acesso à informação por parte dos médicos ou porque a nossa associação também está concentrada aqui no Sudeste. Então, a gente precisa ainda trabalhar bastante para atingir a população em todo o país.

Como eu comentei, as ações da nossa associação visam à rede de apoio – a gente acolhe as famílias, informa os cuidados, os estímulos necessários, a gente trabalha, busca incentivar pesquisas para o diagnóstico, terapias e tratamentos – e à conscientização da sociedade, dos educadores, dos profissionais de saúde e dos agentes públicos que têm o poder, através das políticas públicas de





SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

saúde, de melhorar o acesso aos tratamentos, de fazer todos esses nossos pedidos que eu apresentei até aqui. Acho que os agentes públicos, os políticos podem nos ajudar bastante nesse caminho.

Em relação às pesquisas, eu vou deixar a Dra. Carolini Kaid comentar, ela vai falar sobre isso, mas atualmente existem algumas linhas de terapias gênicas que visam, vamos dizer, à cura da síndrome, porque a raiz da síndrome está no nosso DNA. Então, para curar a síndrome, é preciso agir na sua raiz, que é o nosso código genético, e existem terapias sendo desenvolvidas nesse sentido. Eu coloquei aqui: repor o gene, aquele shank3, que eu comentei lá atrás, que falta – a Dra. Carolini vai falar sobre isso. Aqui, a nossa maior esperança, o que nós estamos lutando bastante para desenvolver são as tecnologias nacionais, que não ficam atrás, em termos de embasamento técnico e científico, das tecnologias que estão sendo desenvolvidas lá fora. O que nós precisamos é de incentivo. E existem terapias para melhorar, né? Não tratam a raiz do problema, mas melhoram a conectividade cerebral, reduzem os sintomas neurológicos e comportamentais.

Em relação às ações, o que nos trouxe aqui hoje é a etapa de conscientização, graças a essa oportunidade incrível que nós estamos tendo de poder celebrar o dia 22 de outubro, que já é considerado o dia internacional de conscientização da síndrome. Essa data foi concebida nos Estados Unidos pela associação americana, que é nossa parceira. Lá já é comemorada em vários estados, já foi decretada. Aqui, no Brasil, nós conseguimos decretar em alguns municípios, mas, graças ao apoio do Senador Arns e do Deputado Florentino, nós estamos com essa possibilidade de decretar, no Brasil, o dia nacional de conscientização.

Conscientizar é um caminho para a inclusão e para o acesso às terapias. Ninguém consegue diagnosticar o que não conhece. E esse movimento de conscientização tem um dia emblemático, que é o dia 22, e um movimento chamado Shine Green, que é o iluminar de verde – os monumentos do mundo inteiro são iluminados de verde em homenagem à síndrome, e aqui eu tenho algumas figuras. No Brasil, também nós já conseguimos um museu em Niterói, algumas prefeituras – aqui é a Fonte Nova, lá na Bahia. Então, nós também, no dia 22, lutamos por isto: por visibilidade e por oportunidades como esta, de estar aqui falando para um público tão diverso.

Aqui estão os nossos contatos: e-mail, nosso site, nossas redes sociais.

Eu termino mostrando uma pequena amostragem das fotos dos rostinhos. Essa síndrome não é um rótulo, ela tem rostos por trás, o rosto dos nossos filhos. Eles estão aqui.

Estamos gratos por esta oportunidade. Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB – PR. *Por videoconferência.*) – Agradecemos a você, Helen Conceição Ferraz, Vice-Presidente da Associação Phelan-McDermid – Brasil. Parabéns pela sua caminhada como mãe. É muito importante ter uma associação para que as mães, pais, famílias, pessoas, profissionais possam se unir a favor da área. Parabéns pela didática também, você que também é professora. Parabéns pelo trabalho. Uma apresentação muito didática também, bem compreensiva. Parabéns.

Passamos em seguida a palavra à Dra. Carolini Kaid Davila, que é Vice-Presidente do Instituto de Ciência e Tecnologia ChPBio.

Com a palavra a Dra. Carolini.

A SRA. CAROLINI KAID DAVILA (Para expor. *Por videoconferência.*) – Muito obrigada.

Parabéns, Helen, pela apresentação.

Venho como Vice-Presidente do ICT (Instituto de Ciência e Tecnologia), que visa a fazer ciência que inspira. Porque antes de eu ser a Dra. Carolini Kaid – eu gosto muito de falar isso, até porque a



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

gente está numa audiência pública, para inspirar outras pessoas –, mas antes de eu ser doutora, eu era uma menina de escola pública que tinha o sonho de ser cientista. Estudei a vida inteira em escola pública e queria muito ser cientista, porque eu via como a ciência podia transformar a vida das pessoas – através da ciência.

Quando eu era criança, eu via, nas revistas, os carros elétricos ainda no papel, e hoje a gente os vê como realidade. Então, eu acredito muito que, através da ciência, a gente consegue resolver problemas que não têm solução, problemas impossíveis, como os problemas das doenças raras.

Então, depois dessa... Além de ser aluna de escola pública, também sempre fui usuária do SUS. E isso trouxe para mim toda essa missão de políticas públicas e, principalmente, de política sanitária para todos, inclusive aqueles que têm doenças raras.

Então, logo que eu entrei na Universidade de São Paulo – eu fazia Biologia na Universidade de São Paulo –, e dentro do Departamento de Genética e Biologia Evolutiva, já procurei, logo no primeiro ano, um problema impossível que eu pudesse solucionar através da ciência. E lá eu encontrei os problemas da saúde do cérebro, que são considerados pela Organização Mundial da Saúde como um dos problemas sanitários mais graves, principalmente porque vem crescendo o número de problemas relacionados ao cérebro. A Organização Mundial da Saúde considera como *brain health*. Vem aumentando a incidência de tumores cerebrais, doenças neurológicas – Parkinson, Alzheimer e outras doenças –, principalmente por causa do estilo de vida que a gente, no mundo, tem apresentado, e são realmente problemas difíceis de resolver, em que precisam realizar inovação, porque o acesso ao cérebro é muito difícil.

A gente tem uma barreira que chama barreira hematoencefálica, que impede as medicações de chegarem ao cérebro. Então, hoje em dia, cerca de 0,01% só do que é injetado no corpo chega ao cérebro. Isso impossibilita qualquer terapia que esteja correlacionada à saúde do cérebro.

Então, estudando, principalmente essas doenças neurológicas e tentando encontrar algum tipo de inovação que pudesse ser realizado, eu jamais poderia imaginar que a solução para esse problema poderia estar no vírus zika. Olha que curioso!

Em 2015, quando a gente teve a epidemia do zika aqui no Brasil, que foi uma urgência nacional, e todos os cientistas se mobilizaram para entender como esse vírus estava causando microcefalia, eu estava grávida do meu primeiro filho, completamente apavorada com a possibilidade de ele ter microcefalia. Mas, além de temer esse vírus, como cientista, me chamou muito a atenção a seletividade que ele tinha para o cérebro. Era um vírus que ia até o cérebro e se alojava ali, no caso das mulheres grávidas, causando a microcefalia. Em vez de temer o vírus, nós decidimos estudá-lo e conseguimos – são mais de sete anos de pesquisa – transformar o vírus em uma biotecnologia. Esse é um grande exemplo de biotecnologia e inovação. Você pega algo da biologia, principalmente algo nacional, vírus brasileiro, e consegue ressignificá-lo, transformando-o em algo que possa beneficiar a população – nesse caso, até crianças de doenças raras.

Inclusive, essa pesquisa foi Prêmio Capes de tese de doutorado – a minha tese de doutorado em 2000. Depois de sete anos de pesquisa, conhecendo muito o genoma não só do zika, mas dos flavivírus, a gente conseguiu transformá-lo numa plataforma viral, algo totalmente inédito no mundo – não existe nada parecido, né? –, inclusive com patentes brasileiras, em que a gente brinca de Lego com o genoma do vírus: a gente tira pedaços, coloca pedaços e o transforma numa arma para terapias.



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

Dentro dessa plataforma, pelo fato de ela ser uma plataforma que está até dentro das necessidades e urgências do Sectics, do Ministério da Saúde... Quando a gente trabalha com plataformas, a gente tem um único *site* em que a gente consegue produzir várias terapias, e isso possibilita a gente dar acesso... De que adianta eu desenvolver uma tecnologia e ela não ser acessível a todos?

Então, pegando parte dessa plataforma, basicamente, o que ela faz? A gente conseguiu transformar o flavivírus em um uber, um vetor viral. O que é um vetor viral? É um uber que vai carregar aquilo que eu preciso, e ele leva para o cérebro. A gente tem já dados que mostram que ele, se a gente o injeta, vai para o cérebro do camundongo, por exemplo, né? É a entrega seletiva de drogas para o cérebro, algo novo no mundo, porque o que é usado para terapia gênica hoje, principalmente... Eles usam a plataforma de adenovírus, AAV, principalmente, e aí tem várias limitações, mas aqui a gente está colocando uma plataforma nova, única, com várias vantagens quando comparadas com as atuais e principalmente nacional.

E qual é o potencial dela? A gente pode usar essa plataforma para várias condições neurológicas, né? Como terapia de substituição, como o caso do PMS e outros TEAs sindrômicos, autismo sindrômicos, como, por exemplo, o DEAF1. A gente também pode usar para terapia de edição gênica, Parkinson, Alzheimer, né?

Mas, focando, então, na síndrome, no tema sobre o qual a gente está conversando aqui pela manhã, a Helen fez uma explicação muito didática, excelente. Mas, mostrando um pouquinho só o que ela já mostrou, sob outra perspectiva, de uma maneira diferente.

Então, como ela já falou, é uma deleção no cromossomo. E, quando ela mostrou aquela imagem linda do neurônio das sinapses, porque o Shank3 está aqui embaixo, essa proteína verde, e olha a rede complexa de proteínas que sustentam ali a sinapse. Com a falta de uma delas – imagine ali um andaime –, tudo isso desmorona. Então, isso leva realmente a vários sintomas neurológicos, como ela já explicou de maneira muito detalhada.

Mas no que a ciência avançou, quando a gente pensa em terapia, em algo como cura mesmo, para solucionar esse problema? Quando foi entregue o Shank3, a proteína que falta, justamente essa que está mutada, houve, sim, um resgate dos sintomas neurológicos. Então, quando a mutação leva à ausência ou à deficiência dessa proteína, quando a gente a entrega – e isso foi mostrado por vários grupos de pesquisa no mundo –, quando você entrega essa proteína de volta, consegue restaurar essa sinapse, e a gente consegue, sim, reverter esses sintomas. Por isso que a terapia gênica é uma solução para esse problema, porque o que a terapia gênica vai fazer é justamente entregar esse Shank3, essa proteína que falta de volta. E a gente consegue fazer isso com a Plataforma Z, com esse vetor viral.

Existem outras pessoas que estão desenvolvendo terapia em relação a isso? Sim. E aqui eu gostaria de dar detalhes: existe um estudo clínico de Fase I acontecendo nos Estados Unidos, com essa empresa Jaguar, em que ela usa o adenovírus, o AAV, que é um vetor viral clássico, para entregar o Shank3. Até agora, a gente ainda não tem muitos resultados – foram feitos até três pacientes –, mas a gente já sabe que o adenovírus tem algumas limitações que nos preocupam, como, por exemplo, a hepatotoxicidade, porque ele é um adenovírus, ele é todo processado no fígado. Então, existem vários outros estudos de terapia gênica que foram cancelados, porque teve um efeito colateral significativo. Além disso, a gente sabe dos altos custos dessas terapias gênicas. A gente conseguiu, é um orgulho para o país a gente ter o Zolgensma, uma terapia gênica para AME, incorporado no SUS, mas é uma





SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

terapia caríssima. E, quando isso for aprovado, como entra novamente no país? E como que fica o SUS em relação a incorporar essas terapias caras?

Além disso, o adenovírus tem uma limitação de espaço: você não consegue carregar proteínas grandes. E, no caso do Shank3, ele está entregando um minigene, que eles falam, eles cortaram um pedaço ali. E, com a terapia com vírus zika, a gente consegue alcançar essas três coisas? Sim, ele não é processado no fígado, ele é mais seguro, ele é um vírus de RNA e ele tem espaço suficiente para carregar o Shank3 inteiro e mais coisas, se precisar.

E como que a gente transforma essa terapia em baixo custo? Tem que ser desenvolvida no país e tem que começar desde o início desenvolvida no país. Uma das maneiras com que a gente consegue diminuir o custo é investimento do Governo, por exemplo, então, colocando a empresa Jaguar, que é essa empresa que está desenvolvendo esse estudo clínico, uma *startup* que recebeu um total de US\$139 milhões, foram mais de R\$700 milhões que eles tiveram que ter de investimento para chegar nessa Fase I. Só de investimentos governamentais, eles receberam US\$7 milhões, isso dá o total de R\$37 milhões, para desenvolver essa terapia lá nos Estados Unidos.

E como que ficaria se a gente desenvolvesse essa terapia aqui no Brasil? O custo é muito inferior, porque realmente desenvolver biotecnologia nos Estados Unidos é muito caro. Então, eu mostro aí o caminho do desenvolvimento de uma terapia gênica, o caminho de desenvolvimento de qualquer terapia. Ele é longo, sim, de cinco a dez anos, mas a gente consegue desenvolver isso no país. Então, em cima, você tem o desenvolvimento da pesquisa, em que você tem toda a parte de produção vetor viral e os custos – a prova de conceito inicial aqui no Brasil é de aproximadamente R\$1,5 milhão.

Embaixo é como que eu faço os testes analíticos de qualidade que eu vou apresentar para a Anvisa. E ele vai em paralelo: quando a gente desenvolve isso em paralelo já em parceria com a Anvisa, a gente encura o tempo, já não vão ser mais cinco anos. E também um custo de R\$2 milhões. Precisa de parcerias, precisa de equipamentos caros, e a gente tem esses equipamentos em vários centros, tem no Cnpem, tem no Cimatec, na Bahia. E, depois, para pegar todos esses resultados, fazer os testes não clínicos regulatórios, preparar os hospitais brasileiros para desenvolver, para realizar essa terapia, fazer o treinamento da equipe, estaríamos com mais R\$1,5 milhão, na média, e estaríamos prontos para começar um estudo clínico aqui no Brasil, com os pacientes brasileiros, de uma terapia nova. E essa terapia pode depois abastecer o mundo, não só o país, porque é um vetor viral novo que depois pode ir para o mundo, né?

Então, o recado final que eu gostaria de dar é justamente que a gente precisa viabilizar pesquisa e desenvolvimento, através de emendas, programas para desenvolvimento nacional, de uma terapia gênica para doenças raras, dentro desse modelo em que eu tenho ICT, *startup* e organizações de pacientes. E por que *startup* e aqui eu vou dar destaque para *startup*? Porque mais de 70% das terapias novas são desenvolvidas em *startup*. Isso é no mundo inteiro. Então, elas não são desenvolvidas pelas instituições grandes, pelas farmacêuticas grandes; elas começam na *startup*. E o país ainda precisa olhar com mais carinho as *startups*. E as *startups* são forçadas pela sua gênese em fazer parcerias como ICT, como governo, como universidades públicas. Então, é por uma ação conjunta, uma união de vários *players* que a gente consegue desenvolver inovação e terapia avançada aqui no país. É um modelo que funciona no mundo, e a gente precisa aplicar aqui no Brasil.

Era esse o recado que eu queria dar e quero agradecer pela oportunidade.

Obrigada.





SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Agradecemos também a você, Dra. Carolini Kaid Dávila. Parabéns pela apresentação, pelo trabalho.

Eu quero sugerir a você que você envie para esta Comissão, em função da audiência pública, o que você acabou de colocar verbalmente: o andamento da pesquisa, a necessidade de apoio. A gente sabe que as *startups* têm que ser prestigiadas, valorizadas também, e há mecanismos públicos, inclusive, para se fazer isso.

Então, você envie, por favor, para esta Comissão, um documento, um ofício explicando o que você colocou verbalmente, para que a gente possa apresentar esse documento para o Ministério da Ciência e Tecnologia e também para o Ministério da Saúde, para que possamos estudar.

Hoje em dia a gente fala muito em terapia gênica, de fato, né? A interrupção da doença ou a cura da doença. Se nós olharmos, na AME (atrofia muscular espinhal), por exemplo, o Zolgensma é um medicamento, é uma terapia gênica também, que interrompe, cura, ou seja, é a cura da doença. Só que tem que ser aplicada no momento certo – adequado em função do que a Helen, inclusive, falou antes – do diagnóstico.

Mas, por favor, envie a esta Comissão. Pode ser?

A SRA. CAROLINI KAID DÁVILA (*Por videoconferência.*) – Sim, sim.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Está bem, então. A gente agradece, e aí nós damos esse encaminhamento para que você tenha uma resposta oficial sobre isso também, né? Está bem?

A SRA. CAROLINI KAID DÁVILA (*Por videoconferência.*) – Ótimo. Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Antes de passar, eu peço a vénia à Dra. Alessandra e à Dra. Flávia e passo a palavra ao Deputado Florentino Neto, do PT do Piauí. Com a palavra, Deputado.

O SR. FLORENTINO NETO (Bloco/PT - PI. Para expor. *Por videoconferência.*) – Muito bom dia ao Presidente, Senador Flávio Arns. Gostaria de parabenizar as expositoras que, com conhecimento, puderam aqui explanar antes de mim.

Minha participação nesta audiência é muito breve. Eu não sou médico, não sou especialista no tema; eu sou advogado e administrador, tive a oportunidade de exercer vários cargos públicos no meu estado, e um deles foi o de Secretário Estadual de Saúde. Fui Prefeito municipal também, mas, durante cinco anos, tive a oportunidade de servir ao povo do Piauí como Secretário Estadual de Saúde. Eu sei o quanto as famílias e a sociedade sofrem em razão das doenças raras, muitas delas com ausência de medicamentos e com poucos recursos para o desenvolvimento de pesquisas no sentido de que a gente possa encontrar os caminhos para o tratamento dessas doenças.

Eu fui procurado por um grupo de pessoas, um grupo de, de pais e mães, de filhos com a síndrome de Phelan-McDermid e fiquei muito sensibilizado, inclusive, com alguns lá do meu Estado do Piauí: a Sra. Ana Lúcia, mãe do Pedrinho, que, inclusive, é uma pessoa com quem nós temos uma relação de amizade, eu e minha família. E fiquei comovido com a luta desses pais e mães que fazem parte dessa associação. Estive com eles, no Ministério da Saúde e no Ministério da Ciência e Tecnologia, e estou acompanhando esse grupo nesta luta para que a gente consiga um financiamento público para o desenvolvimento, para a continuidade das pesquisas em torno dessa medicação. Inclusive, em razão desse meio de acessibilidade, eu apresentei o Projeto de Lei nº 4.658/2025, este



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

ano, para instituir o dia 22 de outubro como o Dia Nacional de Conscientização sobre a Síndrome de Phelan-McDermid.

O que eu gostaria, como Parlamentar, é de poder contribuir para que a gente possa, efetivamente, garantir o financiamento dessas pesquisas, o que eu acho que é o ponto mais importante desse momento, e também a gente poder estar trabalhando pela incorporação desses novos medicamentos, dessas novas terapias, ao Sistema Único de Saúde.

Eu tenho minha atividade parlamentar muito vinculada às causas das pessoas com deficiência. Eu estou buscando apoiar as APAEs do Piauí, também a Associação de Pais e Mães Autistas... Eu tenho estimulado que, no Piauí, a gente possa ter a expansão dos centros de tratamento, de acolhimento de pessoas com doenças raras. Nós só temos um centro desse hoje habilitado pelo ministério, na cidade de Piripiri. Eu defendo que a gente possa ter outros. E acho que... Considero muito importante que a Comissão de Ciência e Tecnologia esteja se voltando para esse tema, dada a sua importância.

Agora, senhores, senhoras e nosso Presidente, Senador Flávio Arns, pelo diálogo que eu tive com os pesquisadores, vejo que falta muito, muito apoio. Existe uma ausência muito grande de apoio para essas startups, para as empresas, para a iniciativa de pesquisadores que queiram fazer, desenvolver pesquisas – e nós sabemos que são caras essas pesquisas –, no sentido de que a gente possa ter medicamentos eficazes para essas doenças. E me proponho – eu me propus, inclusive –, estou pensando e, depois, devo fazer uma visita ao Presidente Flávio Arns para a gente avaliar a possibilidade de nós criarmos uma frente parlamentar, aqui no Congresso, que possa estar voltada ao apoio à pesquisa científica no âmbito da saúde, porque entendo que, efetivamente, nós temos que ter algum organismo permanente, que possa estar, assim, refletindo o apoio de muitos Parlamentares, unindo muitos Parlamentares da Câmara e do Senado, no sentido de que a gente possa atuar junto ao Ministério da Ciência e Tecnologia, junto ao Ministério da Saúde, para que a gente possa, efetivamente, apoiar essas pesquisas.

Então, a minha participação é nesse sentido, de me colocar à disposição, como Parlamentar, para que a gente possa atuar, conjuntamente, no apoio às pesquisas científicas que resultem em desenvolvimento de medicações para a Síndrome de Phelan-McDermid, bem como para outras doenças raras.

Muito obrigado. Uma satisfação ter podido estar aqui com vocês.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Agradecemos a você – me permita chamá-lo assim –, Deputado Florentino Neto – que bom! –, PT, Piauí, com uma experiência tão vasta, tão ampla na área da saúde. E, da nossa parte, caro Florentino, ficamos totalmente à disposição. Acho que é bem interessante essa articulação da Câmara e do Senado a favor da área das doenças raras. Contem com a gente, está bom?

O SR. FLORENTINO NETO (Bloco/PT - PI. *Por videoconferência.*) – Muito obrigado, Senador.

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

O SR. FLORENTINO NETO (Bloco/PT - PI. *Por videoconferência.*) – Agradeço.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Passo, em seguida, a palavra à Dra. Alessandra Coelho Santos Callou...

O SR. FLORENTINO NETO (Bloco/PT - PI. *Por videoconferência.*) – Senador, se o senhor me permite, eu tenho uma audiência agora no Ministério dos Transportes e vou precisar sair da audiência.



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Pois não, mas foi ótimo o senhor ter estado com a gente, porque é um apoio essencial. Parabéns.

O SR. FLORENTINO NETO (Bloco/PT - PI. *Por videoconferência.*) – Muito obrigado.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Então, como eu estava falando, a Dra. Alessandra Coelho Santos – e aí você me corrige na sequência, o Callou, porque eu fiquei na dúvida aqui de como se pronuncia –, Médica Mastologista e mãe do Henrique, paciente com síndrome de Phelan-McDermid.

Com a palavra, Dra. Alessandra. Seja muito bem-vinda.

A SRA. ALESSANDRA COELHO SANTOS CALLOU (Para expor. *Por videoconferência.*) – Senador, obrigada. Bom dia.

Hoje é um dia de muita felicidade nossa.

Como Helen apresentou, o Henrique tem quatro anos, já está em outra vertente de diagnóstico, que é o diagnóstico precoce. O diagnóstico dele foi com oito meses. E isso está repercutindo, atualmente, muito na vida dele. Ele anda, ele fala, tem cognição maravilhosa, vai para a escola. Então, Henrique está sendo ainda mais a criança que a gente tanto deseja: que tenha um diagnóstico precoce, para ter terapia gênica, tratamento precoce – para vermos nossas crianças com desenvolvimento no seu máximo potencial.

Então, hoje é só agradecimento.

Vai ter um videozinho no final – acho que a gente vai conseguir colocar esse vídeo – para ver algumas das nossas crianças.

Muito obrigada.

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

Acho que o pessoal da Secretaria está com o vídeo. Se quiser passar agora, pode passar, se estiver disponível, Secretaria da Comissão, Léo.

(Procede-se à exibição de vídeo.)

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

Pergunto para a Dra. Alessandra se gostaria de acrescentar alguma coisa. Esteja à vontade.

A SRA. ALESSANDRA COELHO SANTOS CALLOU (*Por videoconferência.*) – Acho que a Flávia. A Flávia ainda está aqui? Acho que Flávia quer acrescentar.

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

Mas obrigado, Alessandra. Eu penso sempre que um vídeo assim fala por 10 mil palavras ou mais, né? Sensibiliza, conscientiza, assim como a fala da Helen, da Carolini e a sua também como depoimento de mãe, mostrando a importância do diagnóstico, do atendimento bem precoce tanto quanto possível.

Então, parabéns também pelo vídeo. É uma luta que tem que ser de todos nós, a favor desta doença rara e de todas as demais.

Inclusive, lembro ao público sempre que são perto de 8 mil doenças raras – 8 mil! Algumas com uma prevalência maior ou menor de pessoas, mas somente 700 ou 800 identificadas assim com mais



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

precisão. Mas sempre lembro que a terapia gênica de uma doença pode se refletir positivamente na descoberta de caminhos alternativos para outras situações.

Eu não falei agora há pouco, mas quero deixar também a nossa solidariedade a todas as famílias que tiveram problema com o zika vírus. A gente sabe que é um desafio para a vida inteira, e a gente não pode desanimar. Por isso que tem que ter uma associação para as pessoas se fortalecerem e fazerem com que os direitos básicos das famílias, das pessoas sejam sempre assegurados. Então, nosso abraço também para todas as famílias que foram mencionadas no zika vírus.

Passo então a palavra para minha quase xará, Flávia Borges do Carmo Guedes, que é Médica de Família e Comunidade – aliás, eu acho uma especialização cada vez mais importante – e mãe do Arthur do Carmo Guedes, que é paciente com síndrome de Phelan-McDermid.

Seja bem-vinda também, Flávia. Com a palavra.

A SRA. FLÁVIA BORGES DO CARMO GUEDES (Para expor. *Por videoconferência.*) – Obrigada, Senador.

Bom dia a todos aqui presentes.

Quero agradecer primeiramente ao Exmo. Senador Flávio Arns por essa oportunidade aqui hoje; ao Deputado Florentino, que também resolveu abraçar a nossa causa, mas teve que sair, se ausentar.

Eu me chamo Flávia, sou médica e mãe atípica do Arthur, que tem 15 anos e é portador da síndrome de Phelan-McDermid.

Há cerca de um ano, eu e outros pais resolvemos nos juntar para tentar buscar uma...

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Flávia, posso te interromper só um pouquinho? Não sei se para todos, mas para mim está um pouco baixo. Os outros estão escutando bem? Talvez seja um problema do meu computador aqui. (Pausa.)

Está muito bom? (Pausa.)

A SRA. FLÁVIA BORGES DO CARMO GUEDES (Por videoconferência.) – Ah, que bom!

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

Desculpe-me, Flávia, por ter interrompido.

A SRA. FLÁVIA BORGES DO CARMO GUEDES (Por videoconferência.) – Não, tudo bem. Estão todos ouvindo, né? Tá.

Então, há cerca de um ano e pouco, eu e outros pais resolvemos nos juntar, para tentar mudar essa realidade com relação à busca de tratamentos mais eficientes, vendo as pesquisas lá fora avançarem na síndrome e nessa grande vertente da terapia gênica. E ficamos muito felizes de ver a quantidade de pesquisas que estão avançando lá fora, mas ao mesmo tempo muito tristes em ver que não tinha pesquisas semelhantes acontecendo no nosso país, sabendo que nós temos um cenário totalmente favorável em vários aspectos, cientistas de enorme competência para poder tocar também esses projetos, para nossos filhos terem a oportunidade de fazer parte, de repente, também de um teste clínico.

Foi quando, pouco tempo depois de nos juntarmos, o projeto da Carolini Kaid chegou até nós – pouco tempo depois mesmo –, e a gente achou fantástico o projeto. Ele é até melhor do que outro que está acontecendo nos Estados Unidos neste momento pela Jaguar, mas lá é pelo adenovírus. Porém, pode ter diversos problemas futuramente, por isso também nós a trouxemos aqui para esta conversa hoje, debatendo esse assunto que nós achamos tão importante e no qual pedimos o apoio



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

de todos os Parlamentares, no mundo da pesquisa, principalmente da pesquisa dentro dos autismos sindrômicos.

Há outras palavras também que eu trouxe aqui para proferir. Começando aqui, então, a todos os que estão nos assistindo, internautas, autoridades presentes, profissionais de saúde, educadores, famílias, amigos: nunca – vou repetir –, nunca na história do Congresso Nacional foi feita uma audiência pública para falar sobre a síndrome de Phelan-McDermid. Sentíamos que era como se essa síndrome não existisse, como se brasileiros portadores dela não tivessem importância alguma para o Congresso Nacional. Estamos muito agradecidos ao Senador Flávio Arns por estar dando voz aos representantes da associação, para podermos esclarecer o que é essa síndrome para os Parlamentares do Congresso Nacional, para os veículos de comunicação e para os brasileiros de forma geral.

O dia 22/10 não é somente mais um dia no calendário. O dia 22/10 é o Dia Internacional da Conscientização da Síndrome de Phelan-McDermid. E para nós, famílias atípicas, é um dia de voz, visibilidade e de muito amor.

Falar sobre a síndrome de Phelan-McDermid é falar sobre raridade, mas também sobre resiliência. É falar sobre crianças, jovens e adultos que enfrentam desafios imensos: atrasos no desenvolvimento; dificuldade ou ausência da fala; questões motoras e comportamentais. E diversas comorbidades podem estar presentes, como a Helen já falou no começo, e eu acrescento aqui: comorbidades como alterações cardiovasculares, renais, gastrointestinais, neurológicas, como epilepsias de difícil controle, que levam pais e mães a estarem com recorrência em consultórios médicos e com frequência em prolongadas internações hospitalares. Mas, por outro lado também, esses jovens nos ensinam todos os dias o verdadeiro significado da força e da esperança.

Sou mãe atípica, e quem é mãe ou pai sabe que não existe manual, que cada conquista é uma vitória gigantesca e que cada progresso é motivo de festa. Quando recebi o diagnóstico, o chão se abriu. Não pelo amor, porque ele só cresce a cada dia, mas pelo medo, pela incerteza, pela solidão. Mas foi nesse momento que encontrei outras famílias, outras mães, outros pais como eu, que choravam, lutavam, aprendiam, sonhavam. Trago aqui a importância das associações, nesse ponto são fundamentais. E nesse encontro percebi que juntos somos mais fortes.

A síndrome de Phelan-McDermid é rara, sim, mas as nossas crianças não são invisíveis. Precisamos de políticas públicas, de diagnóstico precoce, de tratamento multiprofissional acessível, de inclusão escolar real e de investimento em pesquisa, porque cada vida importa, cada sorriso, cada olhar, cada palavra dita pela primeira vez, tudo isso tem um valor imensurável.

Hoje eu não falo apenas como mãe, falo como representante de muitas famílias que acordam todos os dias com coragem para lutar, famílias que enfrentam longas esperas por terapias, que se desdobram para garantir direitos, que aprendem termos médicos e lutam por acolhimento, famílias que vivem o extraordinário no mundo que chama de indiferente. Que este dia não seja apenas um lembrete de uma síndrome genética, mas um convite à empatia, que a sociedade olhe com mais ternura, mais compreensão, mais respeito, porque, quando olhamos com o coração, percebemos que a diferença não nos separa, ela nos ensina.

Aos nossos filhos e filhas com Phelan-McDermid, deixo meu amor e minha admiração. Vocês são a prova viva de que o amor é o maior transformador do mundo. E às autoridades e profissionais aqui presentes, deixo um pedido: que este seja o começo de um compromisso, um compromisso com inclusão, com acesso, com dignidade e com o futuro de cada pessoa com Phelan-McDermid, e que o Congresso Nacional dê mais atenção a essa síndrome, criando leis que possam atender aos portadores





SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

e a suas famílias em suas necessidades, destinando também recursos para ampliação de pesquisas sobre essa síndrome.

Então, de forma resumida, eu trouxe aqui tudo que eu gostaria de poder falar, deixar essa mensagem. Peço atenção especial desta Casa para esse assunto, para que realmente se comprometam, principalmente nessa parte que resolvemos abraçar, que é o incentivo à pesquisa em autismos síndrômicos, para que a gente ainda não encontra políticas públicas voltadas. Temos encontrado certas dificuldades quando batemos às portas sobre esse assunto e precisamos muito da ajuda de todos vocês para incentivar o mundo da pesquisa e avançarmos nos tratamentos, podermos ter medicamentos no nosso país, porque temos capacidade e competência para isso. Podemos até futuramente exportar tecnologia, isso diminui custos para o nosso país, em vez de termos que brigar futuramente por processos judiciais extremamente desgastantes para trazermos drogas caríssimas do exterior, porque a gente está falando de um tratamento supercaro – como a gente colocou no início, a terapia gênica é muito cara –, sendo que a gente pode exportar, em vez de importar. O nosso país, a gente acredita que tem competência para isso, mas nós precisamos da ajuda e da sensibilização desta Casa.

Então, por hoje, acho que é isso. Muito obrigada.

Eu queria só colocar um último eslaide, que eu pedi depois – só para reforçar o contato, nossos contatos, que a Helen já colocou no começo –, e também terminar aqui: mesmo com essas barreiras, o diagnóstico é uma luz no caminho e não uma sentença, porque a gente sabe que às vezes o diagnóstico assusta um pouquinho, mas a gente acredita que traz grandes benefícios, inclusive ao mundo da pesquisa, que é a outra luta nossa, que precisa da ampliação dos testes genéticos, para que mais pessoas tenham direito de resposta, direito de saber o que os seus filhos têm, porque muitos autismos, inclusive, têm essa síndrome ou outras, e não sabem que têm.

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

Agradecemos a você, Flávia Borges do Carmo Guedes, que é médica de família e comunidade e mãe do Arthur do Carmo Guedes, que é paciente com Síndrome de Phelan-McDermid. É muito importante o pensamento que você colocou, e isso deve sempre lembrar as famílias de que o diagnóstico não é uma sentença, é uma luz que se abre para um caminho que deve ser seguido e apoiado pela sociedade. Muito importante e necessário.

Parabéns também, as falas foram muito boas, muito claras. E lembro ao público que nos acompanha que esta audiência pública está sendo feita para se criar o dia nacional de conscientização sobre a síndrome que nós estamos debatendo, a Phelan-McDermid.

Eu leio, inclusive, mais quatro perguntas, antes de passar para as considerações finais, mais quatro perguntas que vieram pelo e-Cidadania.

A Julia, de São Paulo: "Quais são os principais sinais que podem indicar a Síndrome de Phelan-McDermid?";

O Luiz, do Paraná: "Quais políticas públicas poderiam ser implementadas para garantir maior suporte às pessoas diagnosticadas e suas famílias?";

Kaua, de Santa Catarina: "Como a criação do Dia Nacional de Conscientização sobre a Síndrome de Phelan-McDermid pode fortalecer o apoio a pessoas com doenças raras [de uma maneira geral]?", isso é muito importante. O avanço de uma área pode significar, com o desenvolvimento da pesquisa e do conhecimento, apoio em outras áreas.





SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

O Daniel, do Maranhão: "Quais ações concretas o Ministério da Saúde e as sociedades médicas [e nós temos também médicas participando aqui da audiência pública] estão planejando para capacitar os profissionais [de todas as áreas]?", porque, como nós falamos antes, são muitas doenças raras. Como ter essa observação e esse entendimento sobre o que deva ser feito é sempre importante.

Então, eu passo a uma fala final de incentivo, de orientação, de algum esclarecimento, que vocês tenham percebido que deva ainda ser feito, para que a gente possa concluir esta audiência pública. Então, eu passo para a Helen, em primeiro lugar, lembrando que a Helen Conceição Ferraz é Vice-Presidente da Associação Phelan-McDermid Brasil. Já parabenizo novamente pelo trabalho.

A SRA. HELEN CONCEIÇÃO FERRAZ, (Para expor. *Por videoconferência.*) – Obrigada por esta possibilidade de encerrar aqui a nossa participação, trazendo também mais alguns pontos importantes, que estão extremamente ligados às perguntas que foram feitas aqui. Foram feitas perguntas sobre a Júlia, sobre os sintomas, sobre políticas públicas, sobre a questão da conscientização.

Eu, para finalizar, gostaria de falar, alertar novamente, para aqueles familiares de pessoas que têm autismo, um autismo normalmente que é nível dois ou três, de suporte, que cursa com déficit intelectual, com hipotonia, com questões gástricas, respiratórias, convulsões, que esses familiares possam insistir no avanço do diagnóstico, não parar no diagnóstico de autismo; eu acho que isso faz toda a diferença no prognóstico do desenvolvimento do seu filho ou da sua filha.

Isso tem a ver também com a questão do desconhecimento. São 8 mil doenças raras, como o Senador falou. É impossível um médico formado conhecer todas essas doenças raras; atualmente, é natural que passe despercebido, mas, quando a gente faz esse trabalho, que vem aqui, que busca falar, que vai a todos os meios... Vamos a congressos, vamos às mídias, às grandes mídias, chegamos aos políticos, e o objetivo é justamente este: trazer à tona essa grande variedade de doenças e síndromes raras para que a comunidade médica possa prestar mais atenção, buscar se familiarizar, buscar estudar, porque é humanamente impossível conhecer tudo, mas é humanamente viável se interessar por tudo, se interessar pelo paciente, pelo relato da família. A família sabe o que diz quando traz algum sintoma diferente.

Então, buscar esse diagnóstico é o primeiro passo, buscar os grupos de apoio de outras síndromes. Nós somos da Associação Phelan-McDermid - Brasil, mas tem Rett, tem Angelman, tem vários grupos de apoio para várias síndromes. Buscar um grupo de apoio torna a caminhada mais agradável, alegre e iluminada: a gente recebe um diagnóstico e, junto, um convite a uma jornada de iluminação pessoal, uma jornada de amor infinito, que nada espera em troca, e a gente começa a entender o propósito da gente quando tem um familiar com uma síndrome rara, uma doença rara.

Obrigada a todos por esta oportunidade, obrigada ao Senador e passo a palavra para as minhas colegas.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR. *Por videoconferência.*) – Obrigado, viu, Helen? Parabéns de novo pela forma vigorosa, entusiasmada, dizendo para ninguém desistir nesse caminho, tem que persistir, ir atrás, conhecer e colaborar para que os médicos – por isso, até, que existe a associação – tenham conhecimento dessa síndrome e de outras síndromes, obviamente, também.

Parabéns, viu, Helen? Conte com o Senado Federal nessa empreitada.

Dra. Carolini Kaid Davila, que é Vice-Presidente do Instituto de Ciência e Tecnologia. Já ficamos aguardando também – aquilo que eu mencionei – o seu ofício para os encaminhamentos necessários.



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

Com a palavra a Dra. Carolini.

A SRA. CAROLINI KAID DAVILA (Para expor. *Por videoconferência.*) – Sim, já vamos providenciar o mais rápido possível, porque essas crianças não têm tempo para esperar, mas eu queria parabenizar a todos os envolvidos e, até, responder ao Kaua, de Santa Catarina: "Como a criação do Dia [...] de Conscientização [...] pode fortalecer [...] [as] pessoas com doenças raras?"

Tem um provérbio bíblico que fala: "Meu povo [...] [erra] por falta de conhecimento" Então, o conhecimento salva, o conhecimento apresenta caminhos. E, um dia nacional de conscientização, o que faz é trazer conhecimento àquilo que estava escondido. Se não fosse esse dia de conscientização, não estaríamos agora neste evento, e vocês não saberiam que existe terapia, tecnologia brasileira, que pode, sim, levar cura para essas crianças.

Essa conscientização, esse conhecimento é importantíssimo para a gente conhecer o valor que o país tem no desenvolvimento de inovação, as pessoas que estão envolvidas em encontrar soluções para doenças raras, né?

Além disso, o que eu queria deixar como recado final é que as doenças raras são problemas complexos. O fato de ser complexo significa que não tem solução? Não, muito pelo contrário. Significa que a solução precisa de várias pessoas. A solução também traz essa complexidade e traz várias pessoas. Então, ela exige a cooperação de vários atores do nosso ecossistema de inovação: do Senado; de Senadores e Deputados; do Governo, do Ministério da Saúde, do Ministério de Ciência e Tecnologia...

O país, como a Fábia falou, está em um movimento muito propício para o desenvolvimento de inovação. A gente passou por algo muito ruim na pandemia, porque mostrou o quanto o país é totalmente dependente de tecnologia internacional, e então isso acordou todas as instituições para o fato de que a gente precisa investir na nossa tecnologia, na nossa inovação, que, sim, existe.

A solução para problemas complexos é cooperação. Então, todos juntos, pesquisadores, médicos, sociedade, pacientes, engenheiros de manufatura, farmacêuticas nacionais e Governo precisam dar as mãos para a gente chegar à solução desses problemas impossíveis.

Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR) – Muito bem colocado, Dra. Carolini. Parabéns também pelo trabalho. E o Senado também fica à sua disposição. Vamos, juntos, cooperando e indo em frente.

Passo em seguida a palavra à Alessandra Coelho Santos Callou, que é médica mastologista, mãe do Henrique, paciente com síndrome de Phelan-McDermid. Também, muito obrigado pela participação.

Com a palavra.

A SRA. ALESSANDRA COELHO SANTOS CALLOU (Para expor.) – Senador, agora, finalizando, é só um agradecimento. E que permaneça nossa ligação, nossas visitas, nossas conversas. Iremos ainda lutar bastante e entrar muito em contato com o senhor.

Muito obrigada.

O SR. PRESIDENTE (Flávio Arns. Bloco Parlamentar da Resistência Democrática/PSB - PR) – Está ótimo.

Vamos juntos e em frente.

Agora, Dra. Flávia Borges do Carmo Guedes, que é médica de família e comunidade, e mãe do Arthur do Carmo Guedes, que é paciente com síndrome de Phelan-McDermid.





SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

Com a palavra, Flávia.

A SRA. FLÁVIA BORGES DO CARMO GUEDES (Para expor.) – Só reforçando o que minhas colegas já disseram, acho que, de modo geral, estava respondendo um pouquinho de todas essas perguntas que foram feitas sobre a importância do dia de conscientização, que é trazer realmente informação à população e aos profissionais de saúde.

Como falamos, trata-se de doença rara, e é muito difícil os profissionais, os médicos, saberem tudo de tudo – principalmente sobre as doenças raras. Aí nem se fale.

Então, a gente precisa levar esse nome à tona, porque as pessoas portadoras dela têm direito, inclusive, de ter o diagnóstico, têm direito a respostas. E, dessa forma, a gente consegue levar mais informação à classe da saúde, às famílias também, que ficam antenadas, e que, às vezes, se identificam, e elas mesmas tentam buscar o diagnóstico, levando essa informação para a população médica.

A gente traz esse direito à questão do diagnóstico, que é muito importante, apesar de muitas pessoas questionarem que é um assunto bem polêmico, por, às vezes, não se não ter um tratamento de cura hoje, mas o diagnóstico – eu reforço aqui – é de extrema importância. Só quem já o recebeu sabe o enorme divisor de águas que é na nossa vida ter esse diagnóstico, além da questão, realmente, do acolhimento que as associações dão. As famílias que a gente conhece e com as quais nos unimos, o compartilhamento de informações, as trocas de experiências são riquíssimas, e um consultório médico não as substitui. Pelo contrário, as associações são as que mais estão atualizadas sobre suas doenças, sobre suas síndromes e acabam levando material, dando material para as famílias levarem para os médicos, além de as associações fazerem essas pontes também com outras instituições em nível internacional, que muitas vezes estão na frente da pesquisa. Então, é de extrema importância e relevância o diagnóstico na vida para você melhor conduzir os tratamentos, as intervenções, evitar exames desnecessários e caros, desgastantes para a família quando você não tem um diagnóstico. É uma vida, às vezes, lutando, fazendo exame X, Y, Z desnecessariamente, trazendo sofrimento psíquico, né? E, com o diagnóstico, não. Você tem mais luz no caminho. Como eu disse inicialmente, às vezes, a gente sofre um pouquinho, mas depois a gente parte para a luta ali. Fora com relação ao mundo científico, né?

Para a evolução, para a busca do tratamento, de uma patologia, a gente precisa de ter muito estudo antes, de conhecer bastante daquela doença, daquela síndrome. Para isso, a gente precisa de um número de diagnósticos significativos. Então, mais do que um fator importante para se buscar e aumentar o diagnóstico, é para a evolução do mundo científico mesmo, para o conhecimento das doenças, das síndromes e, assim, futuramente, dos tratamentos, como a gente está vendo hoje acontecer, para se chegar a um tratamento mais eficaz, eficiente e, se Deus quiser, à cura, que está caminhando, no caso dos autismos sindrômicos, graças à chegada da terapia genética, da terapia gênica.

Então, reforço, mais uma vez, a importância de a gente estar colocando esse assunto aqui. Muito obrigada, mais uma vez, por estarem nos dando ouvidos.

E gostaria, se possível, de sugerir e pedir que, de repente, pudéssemos fazer outras audiências como esta, Senador, de forma inclusive presencial, dada a relevância do tema e por realmente nunca termos debatido sobre este assunto na Casa.

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



SENADO FEDERAL
Secretaria-Geral da Mesa

Agradecemos a você, Flávia. Seja sempre muito bem-vinda e conte com o Senado. Inclusive, vamos pensar juntos nessa sequência do que pode ser realizado aqui dentro do Senado Federal.

Eu quero esclarecer às expositoras que a realização de uma audiência pública para a criação de uma data relacionada à doença, de conscientização é algo regimental. É necessário que aconteça este momento para ver se as pessoas que participam da audiência e que a acompanham remotamente concordam com isso, que não há objeções, obviamente, em relação à criação dessa lei que promove um dia nacional de conscientização.

Quero destacar que há uma esperança muito grande em muitas áreas, não só em termos de doenças raras, mas de doenças, de necessidades de uma maneira geral, na terapia chamada gênica, que atua sobre o organismo mesmo para a cura ou para a interrupção de tantas dificuldades que afetam o ser humano.

Então, parabéns também pela pesquisa. Estamos sempre bastante interessados nessa questão, inclusive, podendo, dependendo... Nós temos pessoas altamente qualificadas no Brasil que podem fazer, só precisam do apoio necessário para que a pesquisa aconteça. E a pesquisa e o produto desenvolvidos aqui podem contribuir com o mundo, inclusive. Então, essa é uma área para a qual a gente deve dar uma atenção bastante especial.

Eu agradeço a presença de vocês – permitam-me chamar assim –, a exposição que foi feita, muito didática, no geral, muito importante, esclarecedora. Agradeço às perguntas e comentários que vieram das pessoas que estão nos acompanhando e de outras tantas que não perguntaram, não se manifestaram, mas estão acompanhando – o Senado, os meios de comunicação são essenciais para ajudar a divulgar essa área –, à Consultoria, que sempre está junto com a Comissão de Ciência e Tecnologia, e a vocês da Secretaria. Estamos juntos nessa caminhada. Então, muito obrigado a todos.

Nada mais havendo a tratar, portanto, declaro encerrada a presente reunião.

Obrigado a todos e todas.

(Iniciada às 10 horas e 08 minutos, a reunião é encerrada às 11 horas e 30 minutos.)



Assinado eletronicamente, por Sen. Flávio Arns

Para verificar as assinaturas, acesse <https://legis.senado.gov.br/autenticadoc-legis/6721093281>