



SENADO FEDERAL

REQUERIMENTO Nº DE - CDH

Senhora Presidente,

Requeiro, nos termos do art. 58, § 2º, II, da Constituição Federal e do art. 93, II, do Regimento Interno do Senado Federal, a realização de audiência pública, em conjunto com a Comissão de Assuntos Sociais, com o objetivo de discutir o diagnóstico, o acesso a tratamentos e as políticas públicas voltadas às pessoas com síndrome **SYNGAP1** e outras síndromes genéticas raras, nos termos do já aprovado **REQ 57/2026 - CAS**.

Proponho para a audiência a presença dos seguintes convidados:

- a Senhora Keli Cristina de Mello, do Movimento Social de Pais Syngap1.;
- o Senhor Marcelo Dias Ribeiro, Pai de paciente SYNGAP1;
- a Doutora Kette Dualibi Ramos Valente, Médica Neurologista;
- a Doutora Mariana Moyses Oliveira, Geneticista - Membro da academia de ciências e inovação do estado de São Paulo;
- a Doutora Neuseli Marino Lamari, Fisioterapeuta, professora da Faculdade de Medicina de São José Rio Preto - Representante da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (FEBRARAS)..

JUSTIFICAÇÃO

O presente requerimento tem origem em demanda concreta apresentada por familiares de pessoas com a síndrome genética rara SYNGAP1, condição neurológica grave, de manifestação precoce, que provoca atraso global do



desenvolvimento, epilepsia refratária, comprometimento cognitivo e motor, além de outros espectros clínicos ainda em estudo.

Apesar de a SYNGAP1 possuir código CID específico (Q87.8, atualmente), ela não é formalmente reconhecida no Brasil como doença rara priorizada nas políticas públicas de saúde, o que dificulta o acesso a tratamento multidisciplinar, medicamentos, terapias e reabilitação. Mais grave: o diagnóstico só é possível por meio do **sequenciamento completo do exoma**, exame ainda não incorporado de forma ampla e regular no Sistema Único de Saúde (SUS), tampouco garantido como direito para a comunidade autista e síndrômica, conforme relatado pelas famílias.

A demanda foi objeto de estudos acadêmicos em instituições como a Universidade Presbiteriana Mackenzie[1] e a Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto (FAMERP), tendo gerado o primeiro relato de caso associando SYNGAP1 à hiperflexibilidade, além de fundamentar uma Ação Civil Pública que reconheceu o caráter coletivo da violação de direitos. O Poder Judiciário, ao acolher a tese, atestou que a dificuldade de uma família revela uma falha estrutural, passível de atingir inúmeras outras pessoas com síndromes genéticas raras.

Assim como o teste do pezinho revolucionou a triagem neonatal, o sequenciamento do exoma representa hoje a fronteira diagnóstica para as síndromes raras. Sem ele, famílias inteiras permanecem na chamada “odisseia diagnóstica”, percorrendo anos de consultas, exames inadequados e negativas de tratamento, com prejuízos irreversíveis ao desenvolvimento e à qualidade de vida.

Diante do exposto, a realização de audiência pública justifica-se para conferir visibilidade institucional à realidade das famílias SYNGAP1 e outras síndromes raras, além de cobrar do Poder Público o reconhecimento formal dessas condições no âmbito das políticas nacionais para doenças raras.

Também será possível discutir a ampliação do acesso ao sequenciamento do exoma pelo SUS, especialmente para populações com



transtorno do espectro autista de base sindrômica e avaliar a necessidade de atualização da lista de doenças raras e da incorporação de exames genéticos na rotina diagnóstica.

Por fim, construir recomendações legislativas e interministeriais que assegurem dignidade, tratamento e cidadania a essas pessoas.

[1] <https://editorarevistas.mackenzie.br/index.php/cpgdd/article/view/11324>

Sala da Comissão, 18 de junho de 2026.

Senadora Damares Alves

