

**REQUERIMENTO Nº DE - CAS**

Senhor Presidente,

Requeremos, 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, com a participação da Subcomissão Permanente de Assuntos Sociais das Pessoas com Deficiência e da Subcomissão Temporária de Doenças Raras, com o objetivo de debater questões relacionadas às **glicogenoses**.

Propomos para a audiência a presença dos seguintes convidados:

1. Representante do Ministério da Saúde;
2. Representante do Conselho Federal de Medicina;
3. Representante da Associação Brasileira de Glicogenoses Hepáticas e Musculares;
4. Representante da Coordenação Geral das Pessoas com Doenças Raras, da Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência, do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos;
5. Dr.ª Carolina Fischinger Moura de Souza – Médica Geneticista; e
6. Representante das pessoas com Glicogenoses Hepáticas e Musculares.



## JUSTIFICAÇÃO

Compreender o metabolismo dos diferentes tipos de glicogênio no organismo humano torna-se de suma importância, pois além da sua relevância no fornecimento energético e no controle da glicemia, o glicogênio pode estar relacionado com diversos tipos de doenças que comprometem a saúde do ser humano, especialmente pela deficiência de enzimas de vias anabólicas e catabólicas.

Em um contexto de avanços no desenvolvimento de pesquisas relacionadas às áreas da saúde, uma série de estudos busca entender fisiologicamente os caminhos do glicogênio - em situações de exercício, repouso, jejum, dentre outras -, além de analisar os mais variados transtornos decorrentes da deficiência no metabolismo desse polissacarídeo.

Um exemplo são as glicogenoses, doenças hereditárias, em sua maioria de caráter recessivo, relacionadas com o armazenamento de glicogênio. Dentre alguns dos treze tipos de glicogenoses, podemos citar a glicogenose tipo 0, uma doença rara que se desenvolve na infância e implica na produção defeituosa da enzima glicogênio sintase; e a glicogenose tipo I, também conhecida como Doença de Von Gierke, que se caracteriza pela deficiência no complexo enzimático glicose-6-fosfatase, responsável pela catalisação da hidrólise de glicose-6-fosfato na metabolização do glicogênio.

Apesar de todas essas doenças serem caracterizadas por glicogenoses, elas possuem diferenças quanto ao órgão afetado, a gravidade de suas manifestações, o perfil etário que cada uma atinge e no efeito enzimático. Por isso, a necessidade de estudos e discussão sobre o assunto que correlacionam as principais causas e sintomas, e visam a proporcionar uma visão global dessas desordens de hereditariedade.

Assim, considerando a existência de casos notificados, cujos diagnósticos e tratamentos contribuíram para a melhoria e sobrevivência dos pacientes, consideramos oportuno trazer esse debate para o Senado Federal, em especial nas Subcomissões de Pessoas com Deficiência e de Doenças Raras da CAS, para que senadores, familiares e pessoas com Glicogenoses Hepáticas e Musculares conheçam o assunto e encontrem as respostas sobre as suas necessidades, principalmente acerca da importância do diagnóstico precoce e dos tratamentos adequados em tempo hábil.

Sala da Comissão, 3 de outubro de 2019.

**Senador Flávio Arns**  
**(REDE - PR)**

**Senadora Mara Gabrilli**  
**(PSDB - SP)**

