



SENADO FEDERAL
GABINETE DA SENADORA MARA GABRILLI

SUBCOMISSÃO PERMANENTE DE DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS (CASRARAS)

PLANO DE TRABALHO – 2023

Acompanhamento das políticas públicas direcionadas às pessoas com doenças raras

Presidente: Senadora Mara Gabrilli

1. Introdução

Por força da aprovação do Requerimento nº 53, de 2023-CAS, durante a 23ª Reunião Extraordinária da Comissão de Assuntos Sociais (CAS), realizada no dia 5 de julho de 2023, foi criada a Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras (CASRaras). O Colegiado será composto por cinco membros titulares e igual número de suplentes.

2. Objetivo

A CASRaras tem por objetivos precípuos acompanhar e aprimorar as políticas públicas direcionadas às pessoas com doenças raras.

3. Justificativa

De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), doenças raras são aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, critério também adotado em âmbito nacional pelo Ministério da Saúde. Essas patologias são caracterizadas por ampla diversidade de apresentação clínica, sinais e sintomas, que variam de doença para doença, assim como de pessoa para pessoa afetada pela mesma condição.

O número de doenças raras reconhecidas pela ciência médica é estimado em cerca de oito mil, sendo 80% de origem genética e o restante de causas infecciosas, virais ou degenerativas. Segundo o Ministério da Saúde, estima-se que cerca de 13 milhões de brasileiros vivem com essas enfermidades, muitas vezes em situação de desassistência, situação agravada pelo fato de que não há tratamento conhecido para 95% dessas moléstias, restando somente a oferta de cuidados paliativos e atividades de reabilitação. Além disso, cerca de 2% das pessoas acometidas necessitam de tratamento com medicamentos órfãos (aqueles que, por razões econômicas, precisam de incentivo para serem desenvolvidos), capazes de interferir na progressão da doença. Esses produtos

farmacêuticos são frequentemente muito caros e, portanto, inacessíveis para a grande maioria da população.

É fato que o grande desafio dos poderes públicos de todo o mundo é oferecer uma rede assistencial especializada no tratamento dessas enfermidades, muitas das quais de difícil diagnóstico e sem tratamento curativo conhecido, além de garantir a efetiva inclusão social dessas pessoas, já que 75% das doenças raras afetam crianças e os índices de mortalidade ainda são bastante elevados em todo o mundo.

O Senado começou a se dedicar mais efetivamente a esse tema com a instalação, em agosto de 2017, no âmbito desta CAS, da Subcomissão Especial sobre Doenças Raras, pioneiramente presidida pelo Senador Waldemir Moka. Na Legislatura subsequente, com requerimento da Senadora Mara Gabrilli, foi novamente instalada uma subcomissão temporária sobre esse tema, que finalmente se tornou permanente a partir de 2021.

Por meio da efetiva participação de pessoas com doenças raras, familiares e representantes do poder público em debates profícuos, esses colegiados contribuíram com a produção legislativa do Senado Federal nessa área nos últimos anos, sempre buscando soluções estáveis e duradouras para os inúmeros problemas enfrentados por esses brasileiros.

Destacamos nesta oportunidade – com o propósito de dar o merecido crédito às Senadoras e aos Senadores que nos antecederam nessa nobre missão de promover os direitos e conquistas das pessoas com doenças raras no Parlamento – o

Projeto de Lei da Câmara (PLC) nº 56, de 2016 (Projeto de Lei nº 1.606, de 2011, na origem), do Deputado Marçal Filho, que *institui a Política Nacional para Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS*. A matéria foi cuidadosamente debatida no âmbito da primeira subcomissão da CAS voltada ao tema, o que propiciou, em tramitação bastante célere, seu aprimoramento e remessa à Casa iniciadora, em 2018, onde, infelizmente, não avançou em sua tramitação.

Diversas outras matérias foram debatidas nas subcomissões temáticas, resultando em avanços concretos na defesa dos direitos das pessoas com doenças raras. A retomada das atividades da CASRaras na atual Legislatura permitirá avançar na garantia desses direitos, atualizando as discussões sobre temas já abordados e ampliando os debates para matérias ainda carentes de posicionamento do Senado Federal.

4. Escopo

A Subcomissão propõe-se a realizar o acompanhamento das políticas públicas voltadas às pessoas com doenças raras nos diversos aspectos concernentes ao tema, em especial aquelas dedicadas à atenção prestada pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e pelo âmbito da saúde suplementar.

Considerando que as dificuldades de diagnóstico são as primeiras barreiras enfrentadas pelas pessoas com doenças raras e suas famílias, será dada ênfase à fiscalização das medidas para a implementação dos preceitos da Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, que ampliou o Programa Nacional de Triagem Neonatal

(PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho em todo o território nacional. Com o mesmo objetivo, também será objeto de avaliação a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (Portaria 81 de 2009 e posteriores) buscando-se sempre perquirir as medidas passíveis de adoção que se encontrem na esfera de competência do Poder Legislativo federal.

No entanto, o escopo de atuação da CASRaras não se limitará às questões de saúde *stricto sensu*, mas deverá abordar questões relativas a outros direitos das pessoas com doenças raras, especialmente nas esferas tributária, previdenciária, administrativa e cível.

Quanto ao objetivo de aprimorar as políticas públicas, a CASRaras poderá propor medidas a serem implementadas no âmbito do Congresso Nacional, além de indicações e sugestões de ações a serem adotadas por órgãos de outros poderes, caso os debates travados durante a condução dos trabalhos apontem para a necessidade de adoção de medidas que extrapolem a competência do Senado Federal.

5. Atividades propostas

Para contemplar de maneira otimizada a grande diversidade das doenças raras, os temas a serem tratados no âmbito da Subcomissão serão preferencialmente organizados de maneira transversal, de modo a abranger número elevado de enfermidades e, portanto, interessar a uma grande quantidade de pessoas, sejam elas acometidas diretamente pela doença, sejam familiares ou

responsáveis. Eventualmente, o tema a ser discutido poderá ser segmentado por grupo de condições que guardem semelhanças entre si, tanto nos aspectos fisiopatológicos, quanto nas estratégias de prevenção e tratamento.

As audiências públicas constituirão a principal atividade a ser desenvolvida no âmbito dos trabalhos da CASRaras, mas prevemos realizar ao menos uma diligência externa ao Laboratório do Instituto Jô Clemente, na cidade de São Paulo. Outras atividades ainda poderão ser complementadas por ações adicionais porventura necessárias, a exemplo de reuniões de trabalho e diligências externas.

6. Cronograma de atividades

6.1 Instalação da Subcomissão, apresentação e votação do Plano de Trabalho – 2023: 23/8/2023.

6.2 Audiências públicas:

6.2.1 Estágio atual de implementação do Programa Nacional da Triagem Neonatal de acordo com a Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021: **30/8/2023.**

6.2.2 Tema a ser escolhido pelos membros da CASRaras: **13/9/2023.**

6.2.3 Debater o diagnóstico e o tratamento da Hidrocefalia de Pressão Normal: **27/9/2023.**

6.2.4 Acesso às fórmulas dietoterápicas para erros inatos do metabolismo e outras condições de saúde raras e a qualidade das fórmulas nutricionais metabólicas disponibilizadas pelo SUS: **18/10/2023.**

6.2.5 Avaliação da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica e medidas para seu aprimoramento: **8/11/2023.**

6.2.6 Debate sobre proposições legislativas em tramitação no Senado Federal prioritárias para as pessoas com doenças raras: **29/11/2023.**

6.3 Visitas técnicas:

6.3.1 Diligência, em data oportuna, ao Laboratório do Instituto Jô Clemente, na cidade de São Paulo, o maior laboratório em exames do Teste do Pezinho realizados no Brasil e credenciado pelo Ministério da Saúde como Serviço de Referência em Triagem Neonatal.

6.4 Apresentação do relatório final da CASRaras: **13/12/2023.**

Sala da Comissão,

Senadora Mara Gabrilli
(PSD/SP)