EDIÇÃO ESPECIAL

CASA RARAS

SUBCOMISSÃO PERMANENTE DE DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

VIDAS RARAS **IMPORTAM**

VIDAS RARAS **IMPORTAM**
VIDAS RARAS **IMPORTAM**
VIDAS RARAS **IMPORTAM**
VIDAS RARAS **IMPORTAM**
VIDAS RARAS **IMPORTAM**
VIDAS RARAS **IMPORTAM**
VIDAS RARAS **IMPORTAM**
VIDAS RARAS **IMPORTAM**
VIDAS RARAS **IMPORTAM**
VIDAS RARAS **IMPORTAM**
VIDAS RARAS **IMPORTAM**

SENADO FEDERAL

57ª Legislatura - 2023-2024
1ª e 2ª Sessões Legislativas

Presidente
Rodrigo Pacheco (PSD-MG)

1º Vice-Presidente
Veneziano Vital do Rêgo (MDB-PB)

2º Vice-Presidente
Rodrigo Cunha (PODEMOS-AL)

1º Secretário
Rogério Carvalho (PT-SE)

2º Secretário
Weverton Rocha (PDT-MA)

3º Secretário
Chico Rodrigues (PSB-RR)

4º Secretário
Styvnson Valentim (PODEMOS-RN)

COMISSÃO DE ASSUNTOS SOCIAIS – CAS

Presidente
Senador Humberto Costa (PT-PE)

Vice-Presidente
Senadora Mara Gabrilli (PSD-SP)

SUBCOMISSÃO PERMANENTE DE DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS – CASRARAS

Presidente
Senadora Mara Gabrilli (PSD-SP)

Vice-Presidente
Senadora Damares Alves (REPUBLICANOS-DF)

Membros Titulares
Senador Alessandro Vieira (MDB-SE)
Senador Alan Rick (UNIÃO -AC)
Senadora Mara Gabrilli (PSD-SP)
Senadora Damares Alves (REPUBLICANOS-DF)

Membros Suplentes
Senador Efraim Filho (UNIÃO-PB)
Senador Flávio Arns (PSB-PR)

Secretário da Comissão
Saulo Kléber Rodrigues Ribeiro

EXPEDIENTE:

Textos:
Adriana Milani, Adriana Perri e Deusilene Amaral

Revisão:
Adriana Perri

Arte e Diagramação:
Davi Cunha

Equipe de apoio:
Eula Fayna, André Comporte, Bruna Fasano,
Mariana Maeda e Eduardo Tavares

Equipe da Consultoria Legislativa do Senado:
Consultor Sebastião Moreira Junior que contou com o apoio dos consultores Ana Beatriz Muniz de Amorim; Anna Luisa Rodrigues dos Santos; Eduardo dos Santos Ribeiro; Estêvão Cubas Rolim; Flávio Palhano de Jesus Vasconcelos; Thácila Xavier da Silva Ramos e Wesley Dutra de Andrade

ÍNDICE

03 VIDAS RARAS IMPORTAM
EDITORIAL

05 O QUE SÃO DOENÇAS RARAS

07 O BRASIL PASSA PELA CAS
SEN. HUMBERTO COSTA

09 JUNTOS SOMOS MAIS FORTES
SEN. FLÁVIO ARNS

11 OS AVANÇOS JÁ COMEÇARAM
SEN. DAMARES ALVES

13 INCLUSÃO RARA
SEN. EFRAIM FILHO

15 APOIO AOS RAROS
SEN. ALAN RICK

17 AÇÕES DE IMPACTO
SEN. ALESSANDRO VIEIRA

18 CASRARAS EM AÇÃO

20 BOTA AQUI O SEU PEZINHO

24 CHEGAMOS AO INSTITUTO JÔ CLEMENTE

28 HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL

32 O QUE TEM NA SOPA DO NENÊ

36 UMA HERANÇA BIOLÓGICA

40 PROJETOS EM TRAMITAÇÃO

42 RESULTADO DO NOSSO TRABALHO NA PRÁTICA

VIDAS RARAS IMPORTAM

EDITORIAL

Foto: Eduardo Tavares

Quem nasce com uma doença rara vive em meio a um estado de incerteza repleto de barreiras. As primeiras surgem logo no nascimento, quando a família sequer consegue ter um diagnóstico médico. Logo depois, aparecem as dificuldades emergenciais para acessar tratamentos, medicamentos e encontrar especialistas na área.

A procura é também incessante por informação: você liga a TV e não encontra programas que falem sobre doenças raras. Abre o jornal e não lê notícias diárias sobre o tema. E na internet, ainda são poucos os veículos especializados e confiáveis. Algumas condições sequer foram nominadas. A própria comunidade médica, inclusive, ainda não é preparada adequadamente na graduação para atender essa parcela da população. Os médicos acabam se deparando com os casos quando já estão atuando. E na maioria das vezes o diagnóstico acontece tardiamente depois de uma saga que envolve diversas especialidades médicas.

Não por acaso, venho batendo na tecla há algum tempo sobre a urgência de as faculdades de medicina e de outras áreas da saúde incluírem em suas grades de ensino disciplinas relativas à genética médica, por exemplo, para ajudar no diagnóstico precoce de doenças raras, principalmente daquelas doenças degenerativas. Já estive no Conselho Nacional de Educação solicitando que dêem ênfase a tais conhecimentos nos currículos de formação, uma vez que definir diretrizes curriculares não é uma atribuição dos parlamentares. Em nossa subcomissão também abordamos essa urgência, fazendo com que o tema saísse de um nicho.

Lembro ainda que temos a Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, do Ministério da Saúde, que representou grande avanço para a atenção integral às pessoas com doenças raras, no entanto, em termos de efetivação da política pública, ainda falta muito para que o impacto aconteça na vida das pessoas até mesmo porque são pouquíssimos os Serviços de Referência habilitados no país. A maioria deles ainda se concentra nas regiões sul, sudeste e centro-oeste e há apenas um serviço na região norte do Brasil.

Ainda, cabe aqui falarmos, que não temos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs) para a maioria esmagadora das doenças, bem como medicamentos para tratá-las. O desafio é tão grande, que ultrapassa a barreira financeira, tão falada durante as análises de recomendação de tecnologias nos sistemas de saúde. Se considerarmos a existência de 6 a 8 mil diferentes doenças raras, a discrepância é gritante quando pensamos em tratamentos disponíveis. Não chegamos nem à primeira centena de PCDTs e a incorporação dos medicamentos de última geração no SUS não acontece na celeridade que almejamos.

A necessidade de ampliar a atenção integral às pessoas com doenças raras é tão urgente que, no final de 2021, a ONU adotou a Resolução "Enfrentando os desafios das pessoas que vivem com uma doença rara e de suas famílias". A iniciativa tem o objetivo de que todos os Estados-Membros fortaleçam seus sistemas de saúde para promover atenção integral, equânime e universal a todos os acometidos por uma condição rara. O Brasil, junto ao Catar e a Espanha, teve papel muito importante no processo inicial de proposição da Resolução.

Esse é o retrato da complexa realidade dos raros. Uma realidade que é global e mais que justifica a importância dessa subcomissão existir. Nosso objetivo principal é acompanhar e aprimorar as políticas públicas direcionadas às pessoas com doenças raras, mas sempre levando em conta que o foco não pode ser somente a saúde. Acesso à educação, trabalho, cultura, esporte, lazer... nossa atuação precisa ser transversal, porque só assim alcançaremos a inclusão.

Ao longo desses anos de CASRaras, conseguimos jogar luz sobre vários temas pouco ou nada falados. E eu tenho muito orgulho de saber que nosso colegiado não é mais temporário, mas permanente. Uma demonstração do compromisso que conseguimos despertar em nosso Parlamento. Reunimos especialistas, demos voz às famílias e organizações, promovemos reuniões com o Executivo e o Judiciário, buscamos unir esforços multiprofissionais para preencher lacunas, mas sobretudo, aprendemos muito e trouxemos para mais perto da causa parlamentares de todos os partidos e vertentes.

Expressamos a mais profunda gratidão a todas e a todos que se envolveram nessas discussões e processos e, sobretudo, à equipe da Consultoria Legislativa do Senado, sempre atenta, disponível e dedicada.

Nas páginas a seguir, você confere um resumo de tudo o que nosso time conseguiu realizar ao longo desse ano e os desafios que temos pela frente. Uma síntese de muito trabalho, compromisso e amor.

Boa leitura!

Senadora Mara Gabrili
Presidente da CASRaras

Foto: Roberto Suguino/Agência Senado

O QUE SÃO DOENÇAS RARAS?

De acordo com o Ministério da Saúde, doença rara é aquela que afeta até 65 em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoa para cada 2 mil indivíduos. Estima-se que existam entre 6 mil e 8 mil tipos diferentes de doenças raras – 80% delas decorrem de fatores genéticos; as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras.

As doenças raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição.

No Brasil há estimados 13 milhões de pessoas com doenças raras, segundo pesquisa da Interfarma. Na União Europeia, por exemplo, estima-se que 24 a 36 milhões de pessoas têm doenças raras.

Principais características das doenças raras:

- As doenças raras geralmente são crônicas, progressivas, degenerativas e algumas vezes trazem risco de morte.
- Não existe cura para essas doenças, mas há medicamentos para tratar os sintomas. Para isso, é necessário o diagnóstico PRECOCE.
- As doenças raras alteram diretamente a qualidade de vida da pessoa e, muitas vezes, o paciente perde a autonomia para realizar suas atividades. Por isso, causam muita dor e sofrimento tanto para o paciente, quanto para os familiares.

Foto: Roberto Stuckert Filho

O BRASIL PASSA PELA CAS

A Comissão de Assuntos Sociais (CAS) do Senado Federal é um dos mais importantes foros do Congresso Nacional e do próprio país para tratar de temas de alta relevância e amplo impacto público. De seguridade à assistência social; das relações de emprego às questões raciais e de direitos humanos; da saúde, cultura e educação ao meio ambiente e direitos das pessoas com deficiência, praticamente todas pautas que interessam ao Brasil e aos brasileiros passam por lá.

Conduzir um colegiado cujo escopo de atuação, em suma, é tão vasto quanto a nossa própria Constituição, dada a diversidade de áreas sobre as quais nos debruçamos, não é uma tarefa fácil. Atualmente, mais de 400 itens compõem a nossa lista de matérias, dos quais quase 60 já estão prontos para serem votados pelos 21 membros titulares da comissão, que conta ainda com mais 21 suplentes.

A criação, no seio da CAS, da Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras, presidida por ela, é um exemplo claro dessa sua determinação. A proposta, prontamente apoiada por nós assim que Mara Gabrilli a apresentou, tem se mostrado um acerto na defesa desse segmento social historicamente prejudicado em políticas públicas, em razão de uma cruel invisibilização social.

Com a vitória do Estado de Direito e o reforço ao papel das nossas instituições democráticas, o Brasil retomou seu caminho de desenvolvimento sustentável e inclusivo, em que os projetos de interesse da população são prioridade, e a sociedade é peça fundamental na construção, no debate e nas decisões sobre o nosso futuro.

É com esse espírito de abertura e participação popular, de escuta social atenta, que a Comissão de Assuntos Sociais do Senado Federal tem trabalhado cotidianamente. E é um privilégio que, nesse gigante desafio com o qual lidamos todos os dias, possamos contar sempre com a liderança inspiradora e decisiva da senadora Mara Gabrilli.

Humberto Costa
Presidente da Comissão de Assuntos Sociais (CAS)

JUNTOS, SOMOS MAIS FORTES!

Foto: Jaciara Aires

A Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras é um espaço para discutir as políticas públicas necessárias para a população que convive com as doenças raras. Como membro da Subcomissão, acompanhei as discussões sobre os diversos temas e desafios que precisam ser superados para que todas as pessoas com doenças raras e seus familiares tenham os direitos garantidos.

Estima-se que, em nosso país, cerca de treze milhões de pessoas possuam alguma doença rara. Um universo diverso, uma vez que existem cerca de sete a oito mil doenças consideradas raras. Pensar em políticas públicas para estas pessoas e suas famílias significa abrir espaços para ouvir e entender, para depois agir de maneira adequada às necessidades. E esse tem sido nosso propósito no Senado Federal. Em parceria com a senadora Mara Gabrilli, que preside a CASRARAS, temos atuado não apenas na promoção de debates temáticos, mas, principalmente, na busca de avanços legislativos e na cobrança de ações efetivas do poder público. E podemos dizer, sem sombra de dúvidas, que contamos com o engajamento de muitos senadores e senadoras sensíveis à causa dos raros.

O diálogo com as pessoas e suas famílias, entidades representativas e profissionais que atuam na área tem sido uma marca desta Subcomissão. A partir das interlocuções que temos promovido, é possível elencar alguns dos principais desafios para a construção de uma rede de apoio e serviços, com acesso aos tratamentos, diagnóstico precoce, avanço nas pesquisas e, sobretudo, recursos orçamentários para que as políticas públicas evoluam.

Para citar alguns exemplos, destaco a necessária ampliação dos atendimentos especializados no Sistema Único de Saúde (SUS) e redes de apoio para as famílias; a criação de um Cadastro Nacional de Pessoas com Doenças Raras; o acesso ao tratamento adequado e diálogo permanente em relação aos processo de incorporação das medicações pelo SUS.

Outro desafio é a necessidade de estruturação de um centro de articulação nacional de pesquisas e inovação sobre doenças raras, além da ampliação dos centros de referência existentes. Também é preciso ampliar a oferta de exames diagnósticos no SUS, com a estruturação de Centros de Saúde Pública de Precisão, que auxiliam no sequenciamento genético em recém-nascidos, em parceria com UTIs neonatais e organizações da sociedade civil, como recentemente foi instituído pela Fiocruz do Paraná.

Para tanto, é fundamental fortalecermos os recursos para esta área no orçamento do Ministério da Saúde. Devemos sempre considerar que, ao ofertarmos serviços e incorporar tratamentos pelo SUS, os custos decorrentes do direito à judicialização serão minimizados. Sabemos que o acesso à medicação adequada, quando disponível, produz impacto na diminuição de outros custos da doença e traz melhorias na qualidade de vida para toda a família.

Pensando no apoio às famílias, apresentei o PL 682/2019, que estabelece benefícios fiscais para o contribuinte do Imposto de Renda da Pessoa Física (IRPF) que possua dependente acometido por doença rara. O projeto determina que, nesses casos, ocorra dedução em dobro no valor pago pelo contribuinte. Além disso, a matéria atribui prioridade na restituição do IRPF aos que se enquadram nessa situação.

Diariamente, nossos gabinetes em Brasília e no Paraná estão em contato com famílias e entidades ligadas à causa dos raros, sempre com o propósito de buscar a garantia de direitos e efetivação das políticas públicas. É uma luta permanente, mas temos certeza de que, juntos, somos mais fortes! Vamos em frente, sempre!

Senador Flávio Arns
Membro da CASRaras

Foto: Arquivo pessoal

OS AVANÇOS JÁ COMEÇARAM

Foi com alegria que recebi, da Senadora Mara Gabrilli, o convite para participar da Subcomissão de Doenças Raras - CASRARAS. Mais honrada fiquei por ter sido eleita vice-presidente desse relevante colegiado, cujo objetivo é avançar nas discussões e políticas para as pessoas raras em nossa Nação.

No curto período de tempo de seu funcionamento, já é possível comemorar importantes avanços da Subcomissão. Em três meses, foram realizadas quatro audiências públicas e diligências. Em 27 de setembro de 2023, presidi a Audiência Pública para debater o estágio atual de implementação do Programa Nacional da Triagem Neonatal, uma medida que salva vidas e muda destinos. Já, em 2 de outubro, participei da diligência ao Laboratório do Instituto Jô Clemente, na cidade de São Paulo, o maior em exames do Teste do Pezinho realizados no Brasil.

Os avanços já começaram e não pararão. Estão agendadas mais cinco audiências públicas e certamente serão realizadas outras diligências nos próximos meses pela CASRARAS. Vamos manter, na pauta do Senado Federal, o debate sobre as pessoas raras e suas necessidades. Vamos continuar avançando na garantia de direitos e em políticas que promovam qualidade de vida das crianças, adolescentes, jovens e adultos raros em todo o país. É essa a missão da CASRARAS, que certamente será cumprida sob a liderança da nossa presidente, senadora Mara Gabrilli.

Senadora Damares Alves
Vice Presidente da CASRaras

INCLUSÃO RARA

Foto: Sidney Lins

O Ministério da Saúde estima que há pelo menos 13 milhões de pessoas no Brasil com alguma condição rara de saúde. Por esse motivo, a Comissão de Assuntos Sociais (CAS) do Senado criou a CASRaras, uma subcomissão, presidida pela senadora Mara Gabrilli (PSD-SP), para tratar do tema. Tetraplégica depois de um acidente de carro, que a deixou sem movimentos do pescoço para baixo, Mara é, no plano pessoal, um modelo de resiliência; no plano público, é uma referência de trabalho denodado e, sob qualquer ângulo e sob todos os aspectos, um exemplo de superação e de compromisso com a inclusão social de pessoas com deficiência e com pacientes de doenças raras.

Entenda-se aqui como inclusão a importância da implantação de políticas sociais e a gestão qualificada na distribuição dos recursos. A Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica na Comissão de Direitos das Pessoas com Doenças Raras (CASRaras), depois de ouvir diversos especialistas ao longo deste ano, identificou a dificuldade de diagnóstico por falta de qualificação dos profissionais e a concentração dos centros de tratamento no Sul e Sudeste como os maiores problemas para atendimento desses pacientes. Expandir a rede de ambulatórios para doenças genéticas é um passo fundamental para a sobrevivência dos "raros".

É preciso debater a inclusão das pessoas com doenças raras nas escolas, no mercado de trabalho, na cultura, nos esportes e no lazer. Mas, ao mesmo tempo e principalmente, é preciso diagnosticar as doenças raras, que são extremamente diversas. Cada uma afeta órgãos diferentes, tem seu próprio conjunto de sintomas e exige tratamentos específicos. Atualmente, levantamentos estimam que um paciente consulte cerca de 10 médicos de diferentes especialidades até descobrir que tem uma doença rara. Consequentemente, os diagnósticos são frequentemente tardios, feitos anos após o início dos sintomas. Como em muitos casos a detecção precoce da doença é determinante para evitar sequelas graves, o diagnóstico tardio acaba custando muitas vidas todos os anos.

Aqui, no Senado, fui relator-revisor da Medida Provisória do "Minha Casa, Minha Vida" (MPV1162/23) e pude oferecer uma emenda à proposta que garantiu que 1,1 milhão de mães de crianças e adultos com deficiência ou doença rara, de baixa renda, que recebem o Benefício de Prestação Continuada (BPC), não fossem excluídas do acesso a esse programa. O texto da MP garantia que poderiam participar do programa, em condições especiais, com isenção das contrapartidas financeiras e quitação total de suas casas, os beneficiários do BPC e do Bolsa Família. Entretanto, o texto não citava as mães desses beneficiários, que, na condição de representantes legais de seus filhos e em nome deles, assumem as despesas e o gerenciamento diário dos recursos do BPC.

Ao propor a emenda, levei em conta o impacto desproporcional das doenças raras na vida das mães de baixa renda, que têm um filho com doença rara. É comum que elas abandonem sua profissão ou fonte de renda para se dedicarem integralmente ao cuidado de seus filhos. Frequentemente, essa mãe (ou guardião legal) dedica-se em tempo integral à criança ou adolescente com a doença rara, cuidando da alimentação, higiene e transporte da criança, sendo, portanto, incapaz de se envolver em trabalho remunerado. Isso faz com que elas enfrentem, além do problema, dificuldades financeiras e emocionais enormes.

Contando com a dedicação absoluta da senadora Mara Gabrilli, voz firme em defesa dos raros e desvalidos, nós esperamos avançar com políticas públicas que sejam realmente eficazes. Nesse sentido, todos somos raros e temos urgência em construir uma sociedade mais igualitária, justa e inclusiva.

Senador Efraim Filho
Membro da CASRaras

Como Senador da República pelo Acre, e tendo sido deputado federal por dois mandatos, sou profundamente comprometido em apoiar projetos e políticas que beneficiam pessoas com doenças raras. Entendo que esses cidadãos enfrentam desafios diários únicos, não apenas em termos de saúde, mas também em sua busca por inclusão e acesso equitativo a serviços essenciais.

Ao longo de meus mandatos, tenho me dedicado a defender iniciativas que melhorem a qualidade de vida dessas pessoas. Isso inclui garantir acesso a diagnósticos precisos, tratamentos eficazes e medicamentos necessários, que muitas vezes são difíceis de obter. Além disso, acredito na importância de investir em pesquisa e desenvolvimento para doenças raras, assim como na criação de programas de conscientização que informem o público e promovam a compreensão e o apoio a estas condições.

Sou autor do PL 5078/2016, que cria a Política Nacional de Conscientização e Orientação sobre a linfangioleiomiomatose (LAM) e coautor do PL 1774/2022, que determina que, uma vez definidos os diagnósticos e ou iniciados os tratamentos e procedimentos médicos, eles só serão interrompidos via indicação médica ou a partir de sentença judicial, abrangendo pacientes com doenças raras. E do PL 3798/2020, que cria a Política Nacional de Proteção ao Paciente com Lúpus e dá outras providências.

Quero também destacar e enaltecer o trabalho admirável da Senadora Mara Gabrilli, uma defensora incansável das pessoas com doenças raras. Seu esforço e dedicação são inspiradores e têm sido fundamentais na luta por políticas mais inclusivas e efetivas. A Senadora Gabrilli tem sido uma voz ativa e poderosa, não apenas levantando questões importantes, mas também propondo soluções práticas e eficientes.

Juntos trabalhamos incansavelmente para garantir que as pessoas com doenças raras tenham suas vozes ouvidas e suas necessidades atendidas. É nossa responsabilidade e dever moral assegurar que ninguém seja deixado para trás em nossa sociedade.

Senador Alan Rick
Membro da CASRaras

APOIO AOS RAROS

Foto: Gabriel Cruz

Foto: Arquivo pessoal

AÇÕES DE IMPACTO

A divulgação acessível dos resultados do trabalho da comissão especial que se dedica às doenças raras é de extrema importância para amplificar o impacto das ações em prol dessas pessoas. Ao tornar as informações compreensíveis para todos, promove-se a conscientização sobre a complexidade e sobre os desafios enfrentados por quem convive com essas condições.

A linguagem acessível desempenha um papel fundamental na quebra de barreiras de compreensão, permitindo que a sociedade em geral compreenda a gravidade e a urgência em torno das doenças raras.

Senador Alessandro Vieira
Membro da CASRaras

CASRARAS EM AÇAO

MÃOS À OBRA!

COMO FOI PENSADO O PLANO DE TRABALHO DA CASRARAS EM 2023

Você sabia que antes de dar início aos trabalhos da subcomissão, a presidente do colegiado – no caso a senadora Mara Gabrilli – apresentou um plano de trabalho com todas as ações a serem realizadas?

Em 2023, o plano de trabalho da CASRaras foi moldado com um olhar abrangente e amplo, pensando em abarcar todos os brasileiros com doenças raras e o primeiro desafio que enfrentam: o diagnóstico. Não por acaso, a subcomissão deu ênfase à fiscalização de duas importantes políticas públicas: o Teste do Pezinho do Programa Nacional de Triagem Neonatal (Lei nº 14.154/2021) e a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (Portaria nº 81, de 2009 e posteriores).

O Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) é responsável por testar e identificar precocemente bebês com doenças metabólicas, genéticas, enzimáticas e endocrinológicas. O teste do pezinho é o exame feito a partir do sangue coletado do calcanhar do bebê e que permite identificar doenças graves com o objetivo de prevenir as sequelas, deficiências e até mesmo o óbito que essas doenças podem causar. Além disso, o PNTN visa acompanhar e encaminhar a criança durante o processo de tratamento e por isso, as suas ações devem ser articuladas entre o Ministério da Saúde, Secretarias de Saúde dos Estados, Municípios, Distrito Federal e Distritos Sanitários Especiais Indígenas (DSEI).

Em 2021, o PNTN foi ampliado por meio da Lei nº 14.154/2021, que alterou o Estatuto da Criança e do Adolescente, para estabelecer um rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho.

A Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC) já nasceu, em 2009, com grandes desafios estratégicos para a sua implementação, inclusive sem a previsão de uma fonte de custeio das ações. No entanto, os seus objetivos merecem seu aprimoramento já que a política prevê, entre outras medidas, a organização de uma linha de cuidados integrais (promoção, prevenção, tratamento e reabilitação) em todos os níveis de atenção por equipe multiprofissional, com atuação interdisciplinar, assim como capacitação de profissionais e incentivo à pesquisas.

"Estas são medidas urgentes e que precisam sair do papel, uma vez que irão facilitar o acesso ao diagnóstico e, com isso, oferecer uma rede assistencial especializada para tratamentos desde a infância, já que 75% das doenças raras afetam os bebês e as crianças e ainda 80% das doenças raras são de origem genética", pontuou a senadora Mara Gabrilli.

Também foi incluído no plano de trabalho uma doença prevalente nas pessoas idosas, que traz impactos na memória e na marcha e pode levar a demência: Hidrocefalia de Pressão Normal. Muitas vezes confundida com Alzheimer e Parkinson, doenças ainda sem cura, a Hidrocefalia tem cura por meio de uma neurocirurgia. No entanto, a dificuldade de se diagnosticá-la tem prejudicado muitas pessoas e dificultado o acesso ao tratamento.

Por fim, em tema relevante e relacionado ao diagnóstico, a CASRaras discutiu o acesso às fórmulas dietoterápicas para erros inatos do metabolismo, doenças que já são diagnosticadas pelo teste do pezinho.

Ao total, a CASRaras programou a realização de quatro audiências públicas, além de uma visita técnica 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.

A conclusão do Plano de Trabalho 2023 trouxe novos desafios e a Subcomissão assume compromisso em abordar e trabalhar nestas questões ao longo do próximo ano.

BOTA AQUI O SEU PEZINHO!

CASRARAS REALIZA AUDIÊNCIA PÚBLICA SOBRE A AMPLIAÇÃO DA TRIAGEM NEONATAL, O FAMOSO TESTE DO PEZINHO

Em setembro de 2023, a CASRaras realizou a audiência pública para debater o estágio atual para a ampliação do PNTN, o Programa Nacional de Triagem Neonatal, aprovada pela Lei no 14.154/2021.

A Lei determina a ampliação do Teste do Pezinho, mas, na prática, pouca coisa mudou desde que foi sancionada, já que ainda não houve a ampliação do número de doenças triadas e a inclusão dos grupos previstos nas fases II, III, IV e V da Lei. Desse modo, hoje, muitos bebês que possuem condições raras vão para casa sem diagnóstico para doenças que podem levar a distúrbios orgânicos irreversíveis e deficiências que poderiam ser evitados.

Na audiência, questões como a dificuldade de exames comprobatórios e a demora no diagnóstico, que pode levar até 5 anos, foram abordadas pelos representantes da sociedade civil e autoridades que participaram da discussão.

Durante a audiência ficou claro a urgência do Ministério da Saúde exercer seu poder fiscalizador sobre estados que ainda não conseguem cumprir a Fase I da Lei, com os testes já consolidados no SUS para sete doenças ou condições. Outra dificuldade é a escassez de centros credenciados para acompanhamento destas doenças raras — são somente 31, concentrados nas regiões Centro-Oeste, Sul e Sudeste. Sem contar que, a heterogeneidade do grande território do nosso país aliado à falta de gestão da qualidade do gasto público impedem por exemplo que o Sistema Único de Saúde forneça medicamentos de baixíssimo custo, que poderiam ser facilmente manipulados e ofertados pelo SUS, a exemplo das fórmulas magistrais. Ou ainda do aproveitamento de estruturas já existentes, como o laboratório de farmácia do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo (HC/USP), que poderia, por meio de investimentos públicos, dar início a uma solução importante ao problema da biotina para tratar a deficiência de Biotinidase e hidrocortisona para tratar a hiperplasia adrenal congênita, doenças que foram incorporadas no PNTN em 2012.

Os debatedores também indicaram que as regiões Norte e Nordeste do país são as mais duramente impactadas pela falta de laboratórios especializados, de profissionais, de hospitais de referência e até mesmo de transporte para os exames. Todos esses fatores causam paralisações no Programa Nacional de Triagem Neonatal. Um exemplo alarmante citado foi sobre alguns estados que fazem as coletas de sangue para o teste, porém não realizam o estudo desses materiais, o que leva muitas famílias a acreditarem que o bebê foi devidamente testado, mas na realidade isso não ocorreu.

Na audiência foi pontuado ainda que os efeitos positivos da triagem neonatal vão além da prevenção porque ao detectar doenças incapacitantes e oferecer os devidos tratamentos, além da melhoria da qualidade de vida e saúde do cidadão, isso também gera economia ao Sistema Público de Saúde.

O governo, por sua vez, admite que não há um prazo para o cumprimento de todas as etapas da legislação que ampliou o Teste do Pezinho. O desafio atual do Ministério da Saúde é a regulamentação, organização e implementação das estruturas por todo o país para identificar 50 doenças, além das sete disponíveis hoje.

Um ponto importante levantado durante a audiência foi o pioneirismo do Distrito Federal na ampliação das condições triadas, que hoje já faz a triagem de todas as condições listadas na Lei nº 14.154/2021, totalizando pelo menos 62 condições. Isso demonstra que é possível executar e ampliar o teste do pezinho no SUS e temos um modelo que vem sendo replicado por alguns municípios como o de São Paulo, que também já promoveu este avanço.

Outro ponto destacado na discussão foi a logística. Neste aspecto, a atuação dos Correios no transporte de material para exame é um ponto crucial, uma vez que é necessário agilidade para que as amostras sejam entregues em tempo apropriado.

Para a Dra Helena Pimentel, colaboradora do PNTN do Ministério da Saúde, o caminho logístico da triagem neonatal envolve várias questões, desde a coleta nos municípios até o resultado final. De acordo com ela, a paralisação da triagem em alguns estados se dá por inúmeros fatores, como atrasos no transporte das amostras, atrasos na conclusão e entrega de resultados, vazios assistenciais nos estados da região Norte por falta de pessoal, ausência de pactuação das instâncias gestoras nos estados e também a defasagem na Tabela SUS, desatualizada há 15 anos.

Quanto à Lei objeto da audiência, Pimentel disse que é importante Ministério, parlamentares e especialistas trabalharem juntos, mas que há um desencontro entre o que foi feito como lei e o que existe na prática. De acordo com ela, o Ministério da Saúde está formando uma Câmara Técnica para o PNTN, realizando estudos de impacto regulatório para promover a regulamentação da Lei 14.154.

CORREIOS

Durante a audiência, o Diretor de Negócios da Empresa Brasileira de Correios e Telégrafos, Maurício Fortes Garcia Lorenzo, falou sobre uma parceria dos Correios e Ministério da Saúde entre 2014 e 2018, que começou com oito estados e depois se expandiu para todo o país. À época, os Correios criaram um envelope específico para o transporte das amostras. No entanto, em 2019, o governo federal encerrou essa parceria com os Correios, que ainda assim manteve a parceria com alguns estados e municípios.

De acordo com Lorenzo, o compromisso da empresa pública é de transportar as amostras no menor tempo possível, mas que algumas questões de infraestrutura e logística fogem do controle dos Correios. O gargalo de tempo no transporte das amostras, no entanto, poderia ser sanado com a celebração de uma parceria centralizada no Ministério da Saúde. Dessa forma, o serviço expresso (Sedex) poderia ser ofertado em todos os municípios para que o gestor com menor disponibilidade de recursos não seja penalizado.

MORTALIDADE INFANTIL E DISPENSAÇÃO DE MEDICAMENTOS

A presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos de Metabolismo (SBTEIM), a Dra. Tânia A. S. Sanchez Bachega ressaltou que triar não é só fazer os testes mas sim ter uma linha de cuidados que ofereça, além do diagnóstico, atenção e tratamento para essa criança até a vida adulta. A triagem reduz a mortalidade infantil e as deficiências evitáveis, além de reduzir os custos do SUS. A especialista ressaltou que um dos fatores que dificulta a execução do programa de triagem neonatal é a alta rotatividade de gestores de saúde e falou da necessidade de campanhas de orientação para as mães, para que consigam levar seus filhos para fazer o exame logo no terceiro dia de vida.

Bachega lembrou da incorporação do medicamento hidrocortisona, em 2015, mas que ainda hoje não está sendo dispensado aos pacientes. Segundo ela, o laboratório do Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo (USP) dispõe de pessoal e expertise para produzir hidrocortisona e biotina para tratar a hiperplasia congênita e a deficiência de biotinidase, doenças inseridas no PNTN em 2012. No entanto, lamentou que o laboratório não recebe investimentos no maquinário há 20 anos.

Foto: Marcos Oliveira/Agência Senado

Foto: Jefferson Rudy/Agência Senado

GARGALOS EVIDENCIADOS

- Heterogeneidade dos estados que impede a uniformização de todas as etapas de implementação da Triagem Neonatal no Brasil;
- Necessidade de incorporação de tecnologias para realização dos exames;
- Disponibilidade de tratamentos medicamentosos e linhas de cuidado;
- Credenciamento de Serviços de Referência;
- Campanhas informativas às mães sobre a importância da Triagem Neonatal;
- Falta de informação, suporte e apoio para a realização da Triagem Neonatal, notadamente a ausência de estrutura para o transporte gratuito que permita aos pais levarem os bebês até os locais de coleta do sangue para os exames e para os testes de confirmação.
- Comprometimento de todos os participantes em formar um pacto pela resolução dos problemas que ainda não permitiram a plena implementação, uniforme e universal para todos os 2,7 milhões de bebês que nascem anualmente no Brasil;
- Amostras devem ser analisadas tempestivamente;
- Melhoria no transporte das amostras para os centros de triagem – Correios;
- Defasagem da tabela de repasses de recursos - Tabelas SUS;
- Deficiência na formação de profissionais médicos com conhecimento em doenças raras, principalmente a falta de incentivo para a formação de médicos geneticistas;
- Expansão com responsabilidade: expandir sim, mas em conjunto sanar os gargalos levantados.

Foto: Eduardo Tavares

ENTENDER NA PRÁTICA TODO O PROCESSO QUE ENVOLVE A TRIAGEM NEONATAL. ESSE FOI UM DOS OBJETIVOS DA VISITA REALIZADA PELAS SENADORAS MARA GABRILLI E DAMARES ALVES AO INSTITUTO JÔ CLEMENTE (IJC), CENTRO DE REFERÊNCIA NO ASSUNTO.

CHEGAMOS AO

INSTITUTO
Jô Clemente

/CHEGAMOS AO INSTITUTO JÔ CLEMENTE

Prevista no Plano de Trabalho da CASRaras, por solicitação da presidente, a senadora Mara Gabrilli, a diligência realizada junto ao Laboratório do IJC, serviço de referência e o maior laboratório do Brasil em exames realizados em triagem neonatal, foi uma ação fundamental para aprofundar os conhecimentos sobre o teste do pezinho e os gargalos que impedem que a Lei 14.154/2021 seja de fato tirada do papel.

A Lei determinou ao Ministério da Saúde que regulamente, organize e implemente as medidas necessárias para ampliar o Programa Nacional de Triagem Neonatal e, desse modo, haja a uniformização por todo o país do rastreio de, pelo menos, 53 doenças de forma obrigatória e gratuita pelo SUS.

A senadora Mara, acompanhada pela vice-presidente da subcomissão, a senadora Damares Alves, e da superintendente geral do IJC, Daniela Mendes, e também do médico e representante do Ministério da Saúde em São Paulo, José dos Santos, percorreu os diversos setores que envolvem a realização do exame. O Dr. Santos, durante a visita, reforçou a importância da Ministra da Saúde Nísia Trindade acompanhar as discussões e coordenar ações para regulamentar a Lei aprovada em 2021.

Anteriormente, no início do ano de 2023, a senadora Mara Gabrilli, antes mesmo da reinstalação da CASRaras, apresentou um requerimento de informação para conhecer as medidas adotadas pelo Ministério da Saúde para implementar, assim como para fiscalizar o cumprimento da Lei 14.154/2021. Para ampliar o número de doenças rastreadas é preciso que o Ministério da Saúde incorpore tecnologias, como equipamentos e exames específicos capazes de detectar alterações genéticas, morfológicas e fisiológicas no organismo dos bebês.

Outro tema abordado foi a economia aos cofres públicos e a urgência de o Ministério da Saúde realizar campanhas de conscientização com foco nas mães, que precisam saber da importância desses exames. É necessário vencer a barreira da falta de informação, que tende a atingir a população mais vulnerável do país.

MERGULHANDO NO INSTITUTO JÔ CLEMENTE

O Instituto Jô Clemente (antiga APAE de São Paulo) é uma organização da sociedade civil sem fins lucrativos que atua há 62 anos em prol dos direitos, da autonomia e inclusão social das pessoas com deficiência intelectual, doenças raras e Transtorno do Espectro Autista (TEA). A instituição é pioneira no teste do pezinho na América Latina e no Brasil, já há 47 anos realizando a triagem biológica, sendo o maior serviço de referência no país em número de exames realizados, o que inclui exames para a rede pública e a rede privada. Há 15 anos o IJC realiza os testes ampliados para mais de 50 doenças junto à saúde suplementar e, desde dezembro de 2020, realiza a triagem ampliada no SUS no município de São Paulo por meio de convênio com a Prefeitura de São Paulo.

Para manter a excelência na triagem, o IJC capacita toda a rede de saúde, desde os responsáveis pela coleta do material biológico aos técnicos que realizam os exames e aos técnicos que fazem a leitura dos resultados. O percentual de amostras adequadas no IJC é de 99%, graças ao treinamento das equipes, coordenadas por pelo menos 508 médicos treinados. São treinadas de 5 a 6 mil pessoas por ano.

Durante a visita, a superintendente do IJC reforçou para as senadoras a necessidade de se fortalecer os cursos de Biologia e de Biomedicina para atender a demanda por profissionais mais qualificados para esse tipo de trabalho.

A coleta do material é feita em papel filtro. As amostras chegam ao IJC em prazo médio de 3 a 5 dias, podendo chegar a 7 dias, dependendo da distância e do tipo de transporte escolhido para o envio do material. Esse tempo, entre a coleta, transporte, análise do material e os resultados, é crucial para a vida do bebê, portanto, não deve ultrapassar a marca de 7 dias. A primeira coleta é feita no hospital onde a criança nasceu. Havendo alteração nos exames, é feita uma busca ativa para que os pais compareçam ao IJC para fazer o exame de confirmação da alteração detectada.

COMO FUNCIONA O PROCESSO DO TESTE DO PEZINHO NO IJC

O IJC recebe as amostras das maternidades, que chegam pelos Correios ou por correspondentes dos hospitais. Na "Ficha de coleta – Teste do Pezinho", há vários campos para identificação da criança e dados informativos sobre aspectos médicos do nascituro. No verso da Ficha há um código de barras para identificação da amostra. Dali são encaminhadas para a área técnica.

BIOLOGIA MOLECULAR

Na área de biologia molecular, o IJC realiza de 7 a 8 mil exames por mês. No entanto, a superintendente do IJC afirmou que o laboratório tem capacidade para realizar cerca de 30 mil exames mensais, algo que poderia beneficiar outros estados que ainda não dispõem da mesma capacidade tecnológica e de recursos humanos. Neste sentido, o IJC está buscando concretizar uma parceria com o Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovação para começar a produzir tecnologia nacional e ampliar ainda mais o alcance da triagem neonatal para a população brasileira.

Após a confirmação de uma doença, as famílias triadas no município de São Paulo pelo IJC recebem o serviço de aconselhamento genético. E a depender da doença identificada, são feitos painéis moleculares para os pais e irmãos.

Por outro lado, ainda há gargalos importantes como o fato de que somente uma empresa no Brasil realiza testes para as doenças lisossomais (um grupo de mais de 70 doenças raras e fazem parte dos erros inatos do metabolismo). Neste sentido, foi chamada a atenção para a necessidade de levar as tecnologias para mais regiões do país, dos menores aos maiores centros populacionais.

ÁREA TÉCNICA DO LABORATÓRIO

Feita a leitura do código de barras, um outro equipamento realiza a leitura de cada gota de sangue e picota os pontos de melhor concentração para a realização dos exames por uma equipe treinada e qualificada para operar adequadamente os equipamentos que são, na sua grande maioria, importados e de alta tecnologia.

A título de exemplo, foi apresentado às parlamentares um kit específico proveniente de fabricantes da Finlândia (referência mundial em equipamentos de triagem neonatal) para a realização de exames que detectam a Hiperplasia (distúrbio genético que afeta as glândulas suprarrenais, localizadas próximas aos rins, e compromete o crescimento e o desenvolvimento de uma criança).

Há ainda um laboratório de controle da qualidade, com dois ou três controles em cada placa de análise. Cada placa é capaz de triar até nove amostras de sangue de bebês por vez. Segundo Daniela Mendes, o avanço tecnológico tem sido célere e, no momento, estão promovendo a substituição de equipamentos por outros que contam com maior performance e automação. Tais recursos oferecem, inclusive, ganhos em tempo de análise. Um dos equipamentos, por exemplo, realiza a eletroforese em 22 horas, enquanto outro equipamento, com método mais moderno, consegue realizar os testes de eletroforese de proteínas e hemoglobinas, imunotipagem e HbA1c em apenas uma plataforma, de modo automatizado, em apenas duas horas. Isso demonstra o quanto é necessário estar atualizado com os melhores recursos e isso envolve investimentos altos.

As amostras de material biológico ficam guardadas por 4 meses numa câmara fria e posteriormente são enviadas para um "arquivo morto".

Foto: Eduardo Tavares

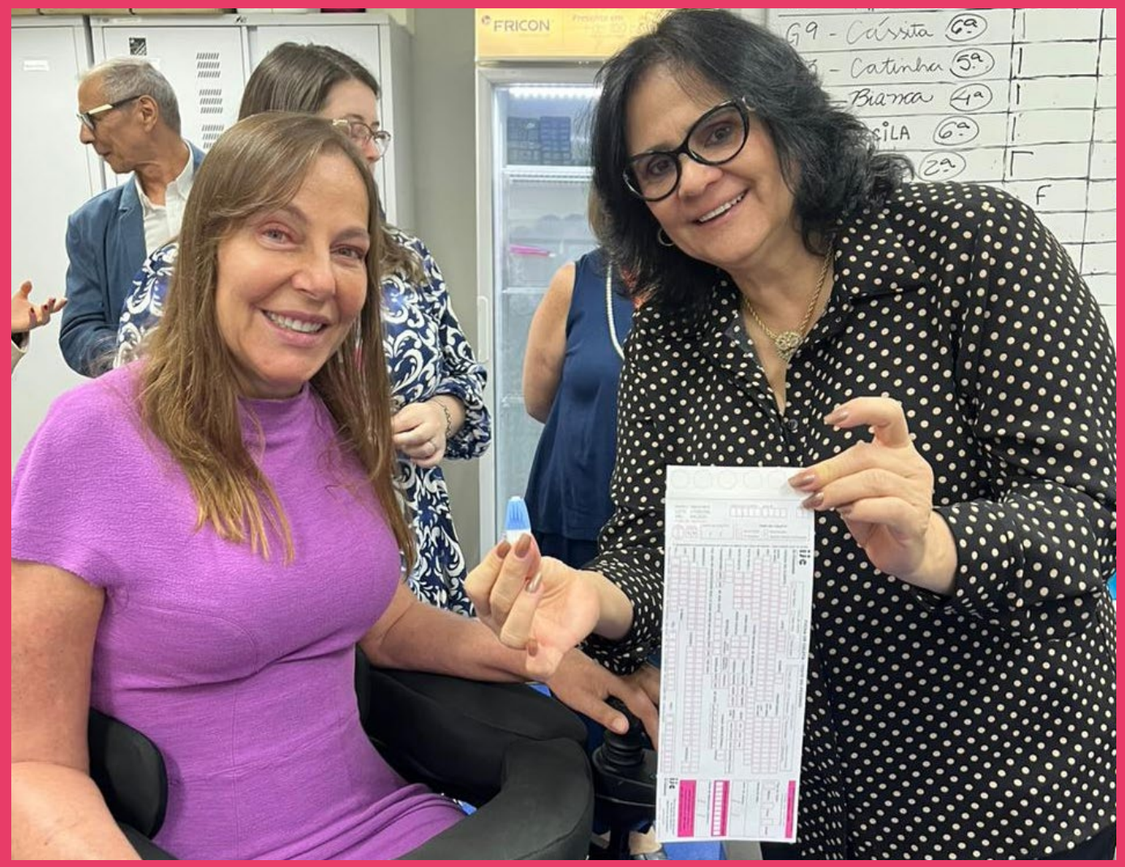


Foto: Eduardo Tavares

BUSCA ATIVA

A busca ativa é um serviço crucial para o Programa Nacional de Triagem Neonatal, mas ainda tem fragilidades porque muitos pais não retornam aos laboratórios para a confirmação dos exames em caso de alterações serem detectadas no primeiro exame que foi realizado na maternidade.

Essa confirmação é necessária para garantir a saúde daquele bebê assim como para iniciar o tratamento precoce e, com isso, diminuir ou eliminar as sequelas associadas a essas doenças. Muitas vezes o IJC precisa acionar os serviços dos Conselhos Tutelares para conscientizar as famílias e oferecer qualidade de vida às crianças.

Entretanto, mesmo quando o IJC localiza os pais dos bebês para que compareçam para os testes de confirmação, existe uma dificuldade logística quanto ao transporte. Muitas vezes é necessário acionar o Serviço Social das Prefeituras para a oferta de transporte para esse bebê e seus pais e, desse modo, acelerar o processo de coleta de um novo exame porque, dependendo da condição suspeita, a criança pode vir a falecer sem mesmo confirmar a doença.

Infelizmente, ainda são colocados obstáculos pelas Prefeituras para a oferta do transporte público gratuito a estas famílias, já que o bebê ainda não recebeu um diagnóstico definitivo. As senadoras saíram da visita com o compromisso de buscar uma solução para este gargalo.

NÃO É ALZHEIMER! É HIDROCEFALIA DE PRESSÃO NORMAL! VOCÊ SABE O QUE É ISSO?

AUDIÊNCIA PÚBLICA NA CASRARAS ABORDA DOENÇA QUE AFETA PESSOAS IDOSAS E AINDA É MUITO DESCONHECIDA ENTRE A POPULAÇÃO BRASILEIRA

As histórias surgem sempre bem parecidas, mas nem sempre têm o mesmo fim: a pessoa idosa começa a demonstrar perda de memória, apatia e confusão mental. Os sintomas se agravam com alterações na marcha, incontinência urinária e demências. O que vem à mente é sempre as doenças mais conhecidas, como o Alzheimer e o Parkinson, ambas ainda sem cura e que impactam profundamente toda a família. Mas a realidade nem sempre é assim e o final pode ser bem mais otimista. Todos esses sintomas também acometem as pessoas que têm Hidrocefalia de Pressão Normal (HPN), uma doença que atinge cerca de 120 mil brasileiros e que tem tratamento relativamente simples, mas que somente uma minoria tem acesso ao diagnóstico precoce.

Esse foi o caso da mãe da senadora Mara Gabrilli, Claudia, que há algum tempo foi diagnosticada com a HPN, passou por uma cirurgia para implante de uma válvula que alivia a pressão no cérebro e que fez todos os sintomas acima citados desaparecerem, o que lhe devolveu qualidade de vida e saúde. “Quero que histórias como a da minha mãe sejam replicadas por todo o Brasil. Muitas pessoas idosas hoje sofrem de algum tipo de demência e as famílias sequer imaginam que uma cirurgia pode devolver a qualidade de vida que eles tanto merecem. É uma medida para garantir o envelhecimento ativo da população e, inclusive, economia aos cofres do nosso Sistema Único de Saúde”.

Os convidados, médicos especialistas na doença, destacaram que a Hidrocefalia de Pressão Normal é uma doença que acomete 1 a cada 100 pessoas por ano. Ela exige tratamento eficiente e rápido para que o paciente consiga ter uma vida sem impedimentos e perdas funcionais, mas por causa das falhas no atendimento do sistema público de saúde muitas pessoas não conseguem se recuperar. A preocupação é, principalmente, com o baixo nível de conhecimento sobre a doença, especialmente considerando o rápido envelhecimento da população. Outra questão crucial é sobre o preparo dos profissionais da atenção primária em relação às doenças raras, por ser a porta de entrada para o atendimento médico. Esses profissionais precisam estar atentos e conscientes do diagnóstico para fazer o encaminhamento para a atenção especializada em tempo adequado.

Durante a audiência, o Coordenador-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde, Natan Monsores de Sá, reconheceu as dificuldades encontradas pelos pacientes com doenças raras na busca por tratamento no Sistema Único de Saúde. Natan reconheceu a complexidade desse cenário e destacou que a oferta de centros de reabilitação e unidades ambulatoriais ainda não atendem plenamente às necessidades e demandas da população. “É necessário preparar o sistema de saúde para lidar não apenas com os aspectos biomédicos, mas também com as questões psicossociais que envolvem indivíduos e suas famílias”, finalizou.

Foto: Jaciara Aires

No caso da Hidrocefalia de Pressão Normal, o principal meio para diagnóstico é o exame de neuroimagem, recurso com enorme fila de espera no SUS, causando atraso no diagnóstico e colaborando para um prognóstico que compromete a qualidade de vida do paciente. Para o neurocirurgião do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, Dr. Fernando Campos, o prazo de 24 meses é considerado necessário entre o diagnóstico e a intervenção, a fim de evitar sequelas definitivas.

Uma das convidadas, a neurocirugiã Dra. Ana Maria Ribeiro, ressaltou ainda a importância da conscientização e da educação, especialmente nas escolas de Medicina e entre os profissionais da linha de frente.

Foto: Marcos Oliveira/Agência Senado

Foto: Jaciara Aires

TESTE CLÍNICO E O TRATAMENTO CIRÚRGICO

Diante da hipótese diagnóstica da doença, um dos principais testes realizados para a confirmação da Hidrocefalia de Pressão Normal é o Tap Teste, que envolve uma punção na coluna da pessoa para retirar um volume de líquido e simular uma redução. Se essa simulação de retirada de líquido for bem-sucedida, as chances da cirurgia ser muito eficaz e benéfica são bastante altas.

A cirurgia consiste em aliviar um pouco da pressão da cabeça por meio de uma válvula. Essa válvula é responsável por drenar o excesso de líquido para poder reverter prontamente os déficits neurológicos e permitir que a pessoa retome seu processo gradual de envelhecimento sem perder movimentos e autonomia.

Segundo os especialistas da doença, ainda não há disponibilidade de válvula programável com mecanismo antigravitacional para os pacientes no sistema público. Esse equipamento já é vendido no sistema suplementar, então os pacientes que têm condição de pagar ou um convênio para pagar, podem ter a válvula implantada. Por tamanha importância, apresentamos a Indicação n° 94, de 2023, ao Ministério da Saúde, para sugerir à Conitec a avaliação de incorporação dessa tecnologia.

A ANVISA, também presente na audiência, reafirmou que a Agência desempenha a função de regular dispositivos médicos e que está, ao aprovar um dispositivo, na verdade, avaliando e garantindo tanto a segurança quanto à eficácia desse dispositivo para o uso pela população brasileira.

A HPN é uma condição que atinge grande contingente de pessoas idosas, com possibilidade real de tratamento, só precisamos que os profissionais médicos conheçam os caminhos adequados para o diagnóstico e façam o encaminhamento correto para o tratamento.

ALIMENTAR OS FILHOS COSTUMA SER UM MOMENTO DE PURA ALEGRIA. PARA ALGUMAS MÃES, NO ENTANTO, ESSE É UM DESAFIO ÁRDUO. ENTENDA O QUE A CASRARAS TEM FEITO PARA AJUDAR AS FAMÍLIAS QUE ENFRENTAM O DIAGNÓSTICO DIFÍCIL DE UMA DOENÇA METABÓLICA E PRECISAM TER ACESSO ÀS FÓRMULAS NUTRICIONAIS ESPECIAIS

O QUE QUE TEM NA SOPA DO NENÊ?

O termo “doenças metabólicas” engloba uma série de doenças, no entanto, dentre as doenças metabólicas, há um grupo de condições metabólicas raras, todas de origem genética chamadas de Erros Inatos do Metabolismo. Elas são causadas por uma alteração dos genes condicionada antes do nascimento do bebê. Por esse motivo, infelizmente, elas não se manifestam claramente até o nascimento da criança. Como resultado desse mau funcionamento, o corpo não aproveita de maneira adequada os alimentos ingeridos e, consequentemente, é incapaz de produzir o produto ou metabólito necessário.

Estima-se que no Brasil, pelo menos 3.500 pessoas, entre adultos e crianças, sofram de algum erro inato do metabolismo e façam uso recorrente de fórmulas nutricionais. A maioria foi acometida pela fenilcetonúria, uma doença congênita e genética que é ocasionada pela falta de capacidade do fígado em transformar a fenilalanina (um aminoácido que faz parte das proteínas) em outro aminoácido chamado tirosina.

Quando o fígado não transforma a fenilalanina em tirosina, a fenilalanina aumenta muito no organismo, não apenas no sangue, mas em outros locais do corpo, como o cérebro, por exemplo. Ou seja, a questão é muito séria. Pode levar à morte ou causar deficiências físicas e intelectuais irreversíveis. Por isso, o diagnóstico e tratamento tem que ser o mais rápido possível.

Pensando nessa população que tem erros inatos do metabolismo, em outubro de 2023, a CASRaras realizou uma audiência pública onde debateu o acesso às fórmulas nutricionais especiais no sistema público de saúde.

Atualmente, há estados no país em que a distribuição das fórmulas nutricionais não ocorre de forma organizada e frequente. A falta do composto leva a perda de peso dos pacientes e graves prejuízos de desenvolvimento, muitas vezes levam ao óbito.

A nutricionista Soraia Poloni, membro da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo, explicou na audiência que as fórmulas são a principal fonte de proteína dos pacientes. “Eles deixam de comer alimentos por causa das doenças e precisam ser suplementados, para que não haja carência das proteínas no organismo. Sem essas fórmulas, eles podem desenvolver diversos problemas de saúde, principalmente o enfraquecimento dos ossos, queda da imunidade, infecções de repetição, anemias refratárias ao tratamento, perda de peso, desnutrição e dificuldade de cicatrização. Eles dependem desses suplementos para manter a vida”, pontuou.

A senadora Mara Gabrilli lembrou na audiência de uma questão importante e que faz parte do dia a dia dessas famílias: o cheiro e o gosto das fórmulas. Emocionada, a parlamentar pontuou que “temos poucas opções de fórmulas no SUS, pouco respeito às preferências da criança e a oferta daquela fórmula a qual ela melhor se adapta. A gente está falando do alimentar, um momento que não deveria gerar sofrimento. A vida dessas crianças depende desse cuidado e olhar mais carinhoso”.

Foto: Waldemir Barreto/Agência Senado

MÃES METABÓLICAS

Simone Arede, uma das fundadoras do Grupo Mães Metabólicas, expõe na prática a fala da senadora Mara. Convidada para a audiência, ela compartilhou suas experiências com o filho que necessita de alimentação especial. De acordo com Arede, toda família que convive com uma criança, adolescente ou adulto que necessite de fórmula, em algum momento passará pela falta desse alimento. "É uma situação desagradável em que a pessoa se vê à mercê da Justiça, e mesmo em vias judiciais, muitas vezes encontram empecilhos, dificultando o processo", afirmou.

Durante a audiência, Arede pediu licença para demonstrar o desafio que é preparar as duas únicas fórmulas, de diferentes marcas, disponíveis no Brasil. Os compostos são difíceis de diluir e são praticamente impalatáveis. Assim, sem mostrar os rótulos, alguns senadores puderem verificar o forte odor e o aspecto nada atrativo, exemplificando o sofrimento para uma criança ou adolescente em idade de crescimento poder alimentar-se.

Chocante para muitos presentes na audiência, Arede ainda afirmou que, se essa mistura fosse realizada em um copo comum, todos os dias, em pelo menos dez dias, o copo teria que ser descartado, pois ficaria preto e com o cheiro horrível. Argumentou, também, que muitos adolescentes não querem fazer o uso da fórmula quando não estão em casa porque o cheiro e o sabor são tão desagradáveis que, após consumidas, geram mau hálito intenso. Por isso, preferem não se alimentar e as consequências podem ser devastadoras para esses organismos que ainda estão em desenvolvimento.

Para finalizar, Arede fez um apelo emocionado para que as pessoas tivessem a oportunidade de escolher a fórmula que melhor se adaptasse ao seu paladar, mas que encontram barreiras para isso dada a falta de opções das fórmulas ofertadas pelo SUS. Também sugeriu que a ANVISA buscasse regulamentar esses alimentos, pois é uma questão que dificulta bastante que novas fórmulas cheguem ao Brasil para que os pacientes tenham o direito de escolha.

Foto: Roque de Sá/Agência Senado

Foto: Jaciara Aires

RESOLUÇÃO DA ANVISA

Nos anos 2018 e 2019, a ANVISA conduziu um processo regulatório e criou uma categoria específica para fórmulas dietoterápicas para erro inato do metabolismo, estabelecendo assim os requisitos de composição, qualidade, segurança e rotulagem para esses produtos. Antes dessa resolução, essas fórmulas eram abarcadas como alimentos para fins especiais, sem uma categoria específica para enquadramento. Ou seja, a medida garantiu a segurança sanitária e nutricional das fórmulas. Contudo, a falta de uma regulamentação desse setor dificulta que novas fórmulas cheguem ao Brasil para que os pacientes tenham o direito de escolha.

VITÓRIA IMPORTANTE

A Senadora Mara Gabrilli conseguiu incluir uma emenda no texto da Reforma Tributária, aprovada em dois turnos no Senado, garantindo o direito à alíquota reduzida na tributação de fórmulas nutricionais. Reduzir ou eliminar tributos sobre esses itens não apenas alivia o ônus financeiro das famílias que já enfrentam desafios significativos, mas também são essenciais para prevenir deficiências neurológicas graves em bebês e crianças, além de outras sequelas causadas pela alimentação inadequada.

NA ÚLTIMA AUDIÊNCIA PÚBLICA DO ANO, CASRARAS DEBATE A POLÍTICA DE ATENÇÃO INTEGRAL EM GENÉTICA CLÍNICA

UMA HERANÇA BIOLÓGICA

A quarta e última audiência pública deste ano da CASRaras debateu um tema muito importante para aprimorarmos o diagnóstico das doenças raras no Brasil: a formação de médicos, enfermeiros e profissionais de saúde. A ideia é que esses profissionais, ainda na faculdade, tenham acesso ao conteúdo sobre genética médica, já que 80% das doenças raras têm origem genética e atingem prioritariamente crianças.

De acordo com a senadora Mara, com o avanço tecnológico para a avaliação e diagnóstico, um novo nicho médico foi consolidado, a Medicina Genômica, que é capaz de identificar características individuais e diagnosticar precocemente um grande número de condições genéticas.

Logo no início da audiência pública, Mayana Zatz, pesquisadora e professora do Departamento de Genética e Biologia Evolutiva da Universidade de São Paulo (USP), agradeceu a senadora Mara Gabrilli pelos seus empenhos na área de pesquisa em saúde e por ter proporcionado, em 2020, a aquisição pela USP do sequenciador de DNA chamado Novaseq, equipamento que realiza exames de alta complexidade capaz de identificar as alterações nos genes que são responsáveis por gerar doenças raras.

A pesquisadora e supervisora do Laboratório de Biologia Molecular do Instituto Jô Clemente, Vanessa Romanelli Tavares, apontou que a situação das pessoas com doenças raras, não somente no Brasil mas também pelo mundo, ainda é agravada pelo fato de que não há tratamento conhecido para 95% dessas patologias, restando somente a oferta de reabilitação ou ainda de cuidados paliativos.

Durante o debate também foi falado sobre a falta de profissionais gabaritados em genética médica, o que leva as pessoas com doenças raras a enfrentar verdadeiros périplos em busca de diagnóstico. Segundo Romanelli, o tempo para que o paciente possa descobrir o que o afeta pode variar entre 7 e 10 anos, levando a pessoa a inúmeros especialistas e exames sem que se chegue a um diagnóstico preciso. Ressaltou ainda que existem alguns obstáculos para a população acessar os exames especializados, incluindo testes moleculares e genéticos. A título de exemplificação, a convidada informou que, atualmente, não há cobertura de 100% de crianças triadas no teste do pezinho em todo o país.

A pesquisadora do Instituto Jô Clemente chamou a atenção ainda para a importância da capacitação de toda uma rede de profissionais, que envolve a coleta e o transporte dos materiais coletados, para que cheguem ao centro de referência em tempo hábil e serem examinados e testados. Uma das grandes dificuldades clínicas, de acordo com Romanelli, é a de equipes clínicas interpretarem testes genéticos, dada à grande procura de profissionais da saúde solicitando auxílio na interpretação de testes genômicos em laboratórios especializados.

Toda essa cadeia cumpre o objetivo de fazer com que a criança se desenvolva com maior qualidade de vida e saúde, mas também resulta em menor onerosidade aos sistemas públicos de saúde, diminuindo sequelas e óbitos.

A Presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM), Dra. Ida Vanessa Doederlein Schwartz, citou três desafios importantes para o acesso tempestivo aos exames e diagnósticos: número limitado de médicos geneticistas, fila de espera para atendimento em genética e o oferecimento de serviços de genética por profissionais não habilitados. Como solução, Schwartz apontou a necessidade de propiciar consultas com profissionais habilitados, aconselhamento genético em grupo e equipes multiprofissionais. Tudo isso possibilitaria o encurtamento da odisseia diagnóstica dos pacientes, fortalecendo os serviços de referência no Brasil.

Já a representante da Sociedade Brasileira de Genética (SBG), a biomédica e mestra em Ciências Biológicas pela Universidade Federal do Pará, Andrea Kely Ribeiro dos Santos, levantou uma questão muito importante: a população miscigenada brasileira torna o mapeamento genético clínico mais desafiador e, infelizmente, há uma ausência de dados genômicos nacionais que representam todas as regiões do Brasil.

Na audiência pública também esteve presente o coordenador-geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde, Natan Monsores de Sá, que, além de sua apresentação, ainda respondeu perguntas formuladas pelo portal e-Cidadania a respeito das perspectivas quanto

Monsores informou que a capacitação de profissionais já está no horizonte de ações do Ministério para o ano de 2024, e, em relação à oferta de exames, há um projeto de oferta estruturada, dentro do Sistema Único de Saúde, com aporte para aquisição de equipamentos de telemedicina. Segundo ele, o Governo usará da telemedicina para ofertar serviços de equipes multiprofissionais e assegurar assessoramento genético, mesmo à distância, às famílias mais carentes em nosso país.

O grande objetivo da audiência pública da CASRaras, que encerrou o ano de 2023, foi conscientizar sobre a Política Nacional de Genética Clínica, essencial para o diagnóstico precoce e o tratamento de doenças genéticas, principalmente as raras, mas continua sendo um grande desafio para os gestores do SUS. Quando foi instituída em 2009, o maior intento era estruturar uma rede de serviços para permitir o acesso da população a esse atendimento especializado, através do aconselhamento genético.

No entanto, a audiência pública demonstrou que persistem ainda grandes dificuldades, inclusive a falta de previsão de recursos orçamentários, cenário que é agravado pela falta de profissionais qualificados na área. Por isso é tão importante discuti-la e propor medidas para seu aprimoramento.

PROJETOS EM TRAMITAÇÃO NO CONGRESSO NACIONAL

LISTAMOS ALGUMAS PROPOSIÇÕES RELEVANTES A RESPEITO DO TEMA "DOENÇAS RARAS" EM TRAMITAÇÃO NO SENADO FEDERAL E NA CÂMARA DOS DEPUTADOS

EM TRAMITAÇÃO NO SENADO FEDERAL

MATÉRIA: PL 2776/2023

Ementa: Altera a Lei nº 6.360, de 23 de setembro de 1976, para liberar e autorizar o registro de medicamento estrangeiro destinado ao tratamento de doenças raras não havendo produto similar no país e devidamente prescrito por profissional de saúde.
Autor: Senador Carlos Viana (PODEMOS/MG)
Data: 24/05/2023

MATÉRIA: PEC 13/2023

Ementa: Altera a Constituição Federal e o Ato das Disposições Constitucionais Transitórias para prever imunidade tributária às operações com medicamentos de uso humano destinados especificamente ao tratamento de doenças raras.
Autor: Senadora Damares Alves (REPUBLICANOS/DF), Senador Lucas Barreto (PSD/AP), Senador Dr. Hiran (PP/RR), Senador Weverton (PDT/MA), Senador Luis Carlos Heinze (PP/RS), Senador Romário (PL/RJ), Senador Cleitinho (REPUBLICANOS/MG), Senador Jorge Kajuru (PSB/GO), Senador Mecias de Jesus (REPUBLICANOS/RR), Senadora Margareth Buzetti (PSD/MT), Senador Plínio Valério (PSDB/AM), Senador Zequinha Marinho (PL/PA), Senador Marcio Bittar (UNIÃO/AC), Senadora Mara Gabrilli (PSD/SP), Senador Izalci Lucas (PSDB/DF), Senador Flávio Arns (PSB/PR), Senador Ciro Nogueira (PP/PI), Senador Styvenson Valentim (PODEMOS/RN), Senador Paulo Paim (PT/RS), Senador Oriovisto Guimarães (PODEMOS/PR), Senador Alan Rick (UNIÃO/AC), Senadora Tereza Cristina (PP/MS), Senador Dr. Samuel Araújo (PSD/RO), Senador Rogerio Marinho (PL/RN), Senador Eduardo Girão (NOVO/CE), Senador Jayme Campos (UNIÃO/MT), Senador Flávio Bolsonaro (PL/RJ), Senador Hamilton Mourão (REPUBLICANOS/RS), Senador Alessandro Vieira (PSDB/SE), Senador Laércio Oliveira (PP/SE), Senador Marcos do Val (PODEMOS/ES), Senador Chico Rodrigues (PSB/RR), Senador Carlos Portinho (PL/RJ)
Data: 29/03/2023

MATÉRIA: PL 732/2023

Ementa: Dispõe sobre o regime jurídico do trabalho com apoio das pessoas com deficiência ou com doenças raras que apresentem alguma incapacidade física, sensorial, mental ou intelectual.
Autor: Senadora Damares Alves (REPUBLICANOS/DF)
Data: 28/02/2023

MATÉRIA: PL 2797/2022

Ementa: Institui a Política Nacional do Cuidado, dispõe sobre os serviços socioassistenciais e modifica a Lei nº 8.212, de 21 julho de 1991, e a Lei nº 8.213, de 24 de julho de 1991.
Autor: Senadora Mara Gabrilli (PSDB/SP), Senador Flávio Arns (PODEMOS/PR) e Senador Eduardo Gomes (PL/TO)
Data: 17/11/2022

MATÉRIA: PL 76/2020

Ementa: Cria e regulamenta as profissões de Cuidador de Pessoa Idosa, Cuidador Infantil, Cuidador de Pessoa com Deficiência e Cuidador de Pessoa com Doença Rara e dá outras providências.
Autor: Senador Chico Rodrigues (DEM/RR)
Data: 04/02/2020

MATÉRIA: PL 3219/2019

Ementa: Altera a Lei nº 9.263, de 12 de janeiro de 1996, para obrigar os serviços de saúde a fornecerem informações aos pais de recém-nascidos com microcefalia, deficiências e doenças raras e graves sobre serviços referenciais e especializados para a condição da criança.
Autor: Câmara dos Deputados
Data: 13/10/2021

MATÉRIA: PL 682/2019

Ementa: Estabelece benefícios fiscais para o contribuinte do Imposto de Renda da Pessoa Física que possua dependente acometido por doença rara.
Autor: Senador Flávio Arns (REDE/PR)
Data: 19/02/2019

MATÉRIA: PLC 42/2017

Ementa: Dispõe sobre o tratamento de doenças neuromusculares com paralisia motora.
Iniciativa: Deputada Federal Mara Gabrilli
Autor: Câmara dos Deputados (PL 1656/2011)
Data: 17/05/2017

MATÉRIA: PLS 703/2015

Ementa: Altera a Lei nº 8.036, de 11 de maio de 1990, que dispõe sobre o Fundo de Garantia do Tempo de Serviço, e dá outras providências, para conceder ao trabalhador o benefício de saque dos valores do Fundo de Garantia do Tempo de Serviço (FGTS) quando ele ou qualquer de seus dependentes for acometido por doença ou condição enquadrada nas categorias elencadas.
Autor: Senador Romário (PSB/RJ)
Data: 28/10/2015

APROVADAS NO SENADO FEDERAL E ENCAMINHADAS À CÂMARA DOS DEPUTADOS OU À SANÇÃO PRESIDENCIAL

MATÉRIA: PL 1491/2022 (SUBSTITUTIVO-CD)

Ementa: Altera a Lei nº 13.693, de 10 de julho de 2018, para instituir a Semana Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras e alterar a denominação do Dia Nacional de Doenças Raras.
Autor: Câmara dos Deputados
Data: 02/06/2022
Último Estado: 05/06/2023 - TRANSFORMADA EM NORMA JURÍDICA - Lei nº 14.593 de 02/06/2023

MATÉIA: PL 4691/2019

Ementa: Altera a Lei nº 6.259, de 10 de outubro de 1975, que "Dispõe sobre a organização das ações de Vigilância Epidemiológica, sobre o Programa Nacional de Imunizações, estabelece normas relativas à notificação compulsória de doenças, e dá outras providências", para tornar obrigatória a notificação de doenças raras.
Autor: Senadora Leila Barros (PSB/DF)
Data: 27/08/2019
Último Estado: 04/11/2021 - REMETIDA À CÂMARA DOS DEPUTADOS

MATÉRIA: PLC 56/2016 (PL 1606/2011)

Ementa: Institui a Política Nacional para Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS.
Autor: Câmara dos Deputados
Data: 16/09/2016
Último Estado: Aprovado no Senado em 11/07/2018 com alterações - REMETIDA À CÂMARA DOS DEPUTADOS PARA NOVA ANÁLISE

MATÉRIA: PLC 11/2016

Ementa: Cria e regulamenta as profissões de Cuidador de Pessoa Idosa, Cuidador Infantil, Cuidador de Pessoa com Deficiência e Cuidador de Pessoa com Doença Rara e dá outras providências.
Autor: Câmara dos Deputados
Data: 18/05/2016
Último Estado: 09/07/2019 – VETADA INTEGRALMENTE PELO PRESIDENTE JAIR BOLSONARO

MATÉRIA: PLS 159/2011

Ementa: Dispõe sobre a instituição do Dia Nacional de Doenças Raras.
Autor: Senador Eduardo Suplicy (PT/SP)
Data: 13/04/2011
Último Estado: 11/07/2018 - TRANSFORMADA EM NORMA JURÍDICA - Lei nº 13.693 de 10/07/2018

RESULTADO DO NOSSO TRABALHO NA PRÁTICA!

Nosso trabalho no Legislativo é dinâmico e incansável. Ao longo desse ano à frente da CASRaras, não paramos por um segundo sequer de pensar em soluções.

Foi possível debater com profundidade uma série de temas caros à comunidade envolvida com os cuidados às pessoas com doenças raras, em especial pais, familiares e profissionais de saúde.

A cada audiência pública e tema debatido minha equipe e eu, assim como os nobres parlamentares que compõem esta Subcomissão, nos debruçamos sobre cada demanda apresentada pelo segmento e também sobre cada gargalo revelado. Diversas iniciativas foram adotadas a fim de endereçar as questões levantadas durante as apresentações e debates, tanto no âmbito do Senado Federal quanto por provocação a outros órgãos governamentais. Medidas adicionais certamente serão propostas nos próximos meses, como desdobramentos das atividades desempenhadas no âmbito da Subcomissão.

Com muito orgulho apresento um resumo do que nossos encontros e debates renderam em ações práticas.

Para dar continuidade a esse processo – que teve um desempenho bastante satisfatório no primeiro semestre de suas atividades, com perspectivas de ampliar o escopo dos temas a serem debatidos nas reuniões vindouras –, no início da próxima sessão legislativa nos debruçaremos sobre a Portaria nº 199, de 2014, do Gabinete do Ministério da Saúde, que há quase uma década instituiu no âmbito do SUS a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Deixo aqui minha gratidão a todos que caminharam conosco nessa empreitada pela vida. Em 2024 tem mais trabalho e luta!

Senadora Mara Gabrili
Presidente da CASRaras

Foto: Jaciara Aires

PROPOSTAS APRESENTADAS DURANTE AS ATIVIDADES DA CASRARAS:

- Aprimoramento da logística de coleta e distribuição das amostras do teste do pezinho para os laboratórios, com destaque para a necessidade de alcançar as localidades mais remotas da Amazônia.
- Descentralização da execução dos exames laboratoriais da triagem neonatal.
- Ampliação da oferta de serviços de telemedicina no SUS.
- Realização de campanhas de esclarecimento e conscientização da população quanto aos diversos aspectos da triagem neonatal.
- Repasse de verbas com prestação de contas obrigatória pelos gestores municipais e estaduais.
- Atualização do SUS, para que se torne mais sustentável.
- Ampliação do número de centros capacitados a executar as diversas etapas da triagem neonatal.
- Atribuição ao Ministério da Saúde de competência para fiscalizar os serviços dos entes subnacionais.
- Modificação das normas de licitação para facilitar a aquisição de insumos para a realização da triagem neonatal.
- Ampliação de gastos governamentais em investimento e custeio das ações e serviços relacionados ao PNTN, bem como elevação da remuneração paga pelos serviços prestados (reajuste da Tabela SUS).
- Realização de monitoramento permanente da proporção entre nascidos vivos e número de bebês triados em cada município.
- Implantação de programa de fortalecimento da indústria nacional de equipamentos e insumos para a realização da triagem neonatal, bem assim de incentivos tributários para a aquisição desses produtos pelas entidades.
- Gratuidade do transporte público para que os pais levem seus bebês para os testes diagnósticos das doenças previstas no PNTN.
- Estabelecimento de protocolo clínico e diretrizes terapêuticas para a hidrocefalia de pressão normal (HPN), com capacitação de equipes de triagem e investimento na instalação de equipamentos de neuroimagem.
- Realização de ações de triagem da HPN em asilos e instituições de acolhimento de idosos.
- Tradução e validação, no Brasil, de escala para o diagnóstico da HPN.
- Desenvolvimento de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas para erros inatos do metabolismo.
- Oferta de fórmulas dietoterápicas mais palatáveis às pessoas com erros inatos do metabolismo.
- Aumento da rigidez da regulação pertinente às fórmulas dietoterápicas, tratando-as como medicamento em vez de alimento.
- Realização de programa de triagem de mutações genéticas para doenças recessivas direcionada a casais em idade reprodutiva antes que tenham o primeiro filho.
- Descentralização dos serviços especializados em genética, com maior disponibilização de serviços e profissionais geneticistas nas regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste.
- Incentivos governamentais para pesquisa e desenvolvimento de terapias, produção de reagentes e testes genéticos em território nacional, com estabelecimento de parcerias com a iniciativa privada.
- Revisão do orçamento do Ministério da Saúde com relação à infraestrutura e aos equipamentos para diagnóstico e tratamento de pessoas com doenças genéticas, e atualização da Tabela SUS com relação a procedimentos e exames dessa área.
- Criação de grupo especializado em doenças genéticas na estrutura do Ministério da Saúde.
- Aumento da interação entre o governo federal e as instituições de ensino e pesquisa, com destaque para a formação de recursos humanos, principalmente na área da genômica e do aconselhamento genético.

PRINCIPAIS ENCAMINHAMENTOS ADOTADOS EM 2023

Em decorrência das questões levantadas durante as atividades relatadas, foram adotadas as seguintes providências no âmbito das atribuições e competências do Senado Federal:

- Envio do Requerimento (RQS) nº 109, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *requer que sejam prestadas, pela Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade Lima, informações sobre a implementação dos preceitos da Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, que tornou obrigatória a realização do teste do pezinho ampliado em todo o território nacional.*

- Envio do Requerimento (RQS) nº 320, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *requer que sejam prestadas, pela Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade Lima, que requer informações sobre a publicação de Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) da Lipofuscinose Ceróide Neuronal Tipo 2 (CLN 2) – também conhecida como doença de Batten –, necessário para orientar o tratamento das pessoas com a doença no âmbito do SUS.*

- Envio do RQS nº 5559, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *requer que sejam prestadas, pela Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade de Lima, informações sobre a publicação de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT), aprovados pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC), a pactuação das tecnologias incorporadas e o efetivo início da dispensação.*

- Envio do RQS nº 589, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *requer que sejam prestadas, pela Senhora Ministra de Estado da Saúde, Nísia Trindade Lima, informações sobre as ações do Sistema Único de Saúde (SUS) voltadas para a atenção às pessoas com erros inatos do metabolismo.*

- Envio da Indicação (INS) nº 13, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *sugere a Sua Excelência a Ministra de Estado da Saúde que proponha a criação, na estrutura do Ministério da Saúde, de órgão específico responsável pela assistência à saúde dos pacientes com doenças raras.*

- Envio da INS nº 89, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *sugere ao Ministério da Saúde que a ANS incorpore tecnologias avançadas imediatamente após aprovação da Anvisa.*

- Envio da INS nº 94, de 2023, da Senadora Mara Gabrilli, que *sugere ao Poder Executivo Federal, por intermédio da Senhora Ministra de Estado da Saúde, que adote as medidas necessárias para que a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC) proceda à avaliação da incorporação de válvula programável com mecanismo antigravitacional para o tratamento da hidrocefalia de pressão normal.*

- Realização de reunião com a Presidência da Empresa Brasileira de Correios e Telégrafos para discutir os problemas no transporte das amostras biológicas do PNTN dos pontos de coleta até os laboratórios.

- Realização de diligência externa no Instituto Jô Clemente, a fim de examinar o fluxo de ações para a realização dos exames de rastreio no âmbito do PNTN.

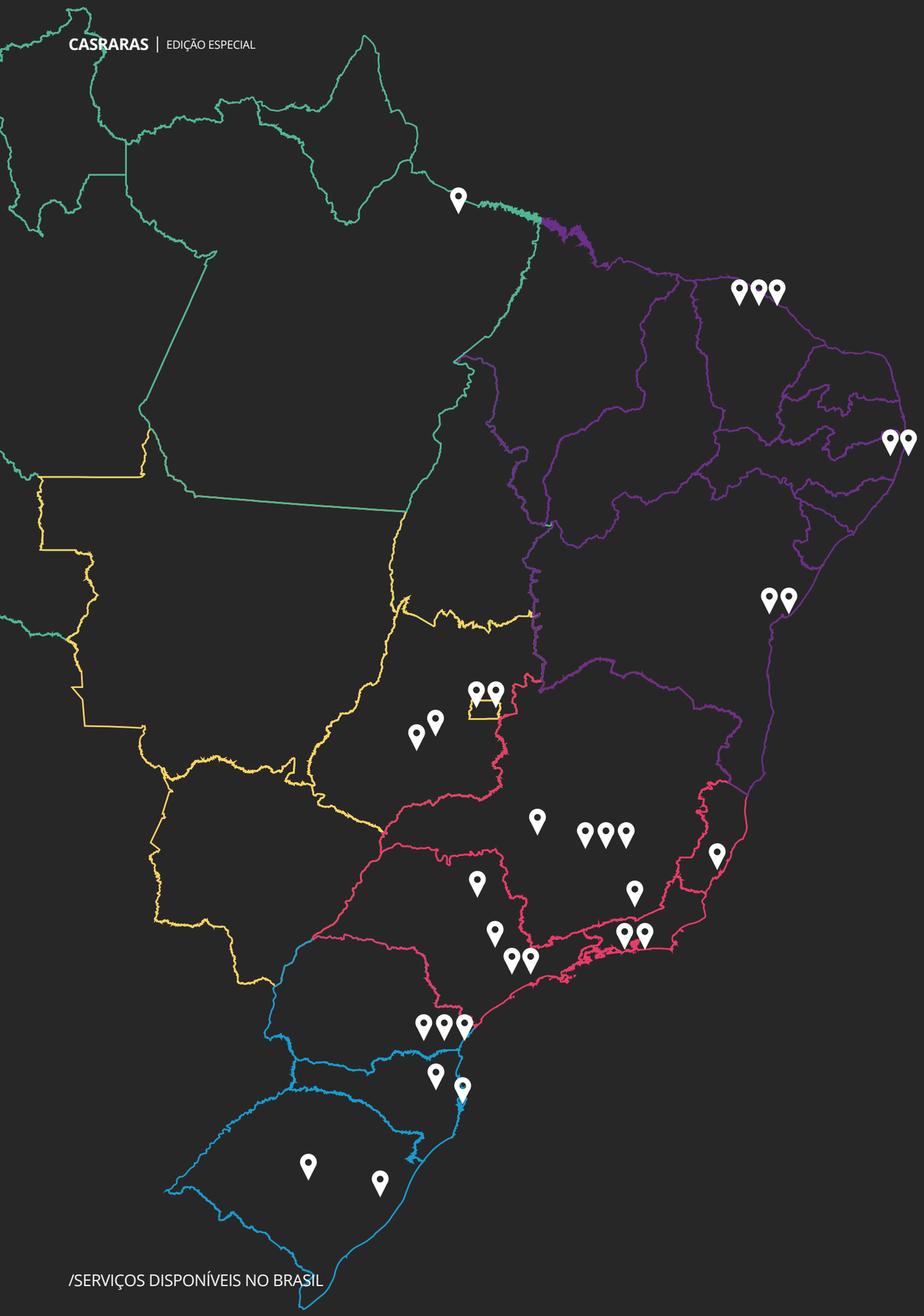
- Envio do Ofício nº 47/2023/CAS ao Conasems, acerca de informações sobre o cumprimento do Programa Nacional de Triagem Neonatal pelos municípios.

- Envio do Ofício nº 49/2023/CAS ao Conass, acerca de informações sobre o cumprimento do Programa Nacional de Triagem Neonatal pelos estados.

- Protocolo do PL 5771/2023, de autoria da Senadora Mara Gabrilli, que *altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, (Estatuto da Criança e do Adolescente), para conceder a gratuidade dos transportes coletivos ao acompanhante de recém-nascido por ocasião da condução deste para a realização de exame ou consulta, no âmbito do Programa Nacional de Triagem Neonatal, bem assim para o seu retorno ao domicílio após o atendimento.*

- Elaboração de um Relatório de Atividades em formato de revista, com linguagem acessível ao público em geral, a ser disponibilizada na página da CASRaras.

Foto: Eduardo Tavares



SERVIÇOS DISPONÍVEIS NO BRASIL

Confira abaixo os centros habilitados pela portaria 399/2014 que atendem a população com doenças raras:

UF	MUNICÍPIO	CNES	ESTABELECIMENTO
PA	Belém	2694751	Hospital Universitário Bettina Ferro - UFPA
BA	Salvador	0004529	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE
BA	Salvador	0003816	Hospital Universitário Prof. Edgard Santos - HUPES
CE	Fortaleza	2563681	Hospital Infantil Albert Sabin
CE	Fortaleza	2561492	Hospital Universitário Walter Cantídio
CE	Fortaleza	2497654	Hospital Geral de Fortaleza- HGF
PE	Recife	0000434	Instituto de Medicina Integral Prof Fernando Figueira -IMIP
PE	Recife	0000566	Hospital Maria Lucinda
DF	Brasília	10537	HMIB
DF	Brasília	2649527	Hospital de Apoio de Brasília
GO	Anápolis	2437163	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE
GO	Goiânia	2338734	Hospital Estadual de Geral de Goiânia "Dr Alberto Rassi"
ES	Vitória	11746	Hospital Santa Casa de Vitória
MG	Belo Horizonte	26948	Hospital Infantil João Paulo II
MG	Belo Horizonte	0027049	Hospital das Clínicas da UFMG
MG	Belo Horizonte	27022	Hospital Julia Kubitschek
MG	Bom Despacho	2183455	Centro de Especialidades Multiprofissionais Dr. Gê
MG	Juiz de Fora	2218798	Hospital Universitário da Univ Federal de Juiz de Fora
RJ	Rio de Janeiro	2708353	IFF
RJ	Rio de Janeiro	2296616	Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira - UFRJ
SP	Campinas	2079798	Hospital das Clínicas da Unicamp
SP	Ribeirão Preto	2082187	Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto
SP	Santo André	2789582	Ambulatório de Especialidade da FUABC
SP	São José do Rio Preto	2077396	Hospital de Base de São José do Rio Preto
PR	Curitiba	0015563	Hospital Pequeno Príncipe de Curitiba
PR	Curitiba	2384299	Complexo Hospital de Clinicas - UFPR
PR	Curitiba	0015644	Hospital Erasto Gaertner
RS	Porto Alegre	2237601	Hospital das Clínicas de Porto Alegre
RS	Santa Maria	2244306	Hospital Universitário De Santa Maria - HUSM
SC	Florianópolis	2691868	Hospital Infantil Joana de Gusmão
SC	Blumenau	2522322	Associação Renal Vida

31 HABILITADOS EM 10/11/2023

VIDAS RARAS IMPORTAM

/FIM

4

PORQUE INFORMAÇÃO E DIREITOS NÃO PODEM SER RAROS

SENADO FEDERAL