



**CÂMARA DOS DEPUTADOS**  
**Comissão de Seguridade Social e Família**

**Subcomissão Especial para tratar de Doenças Raras, com foco no Programa de Triagem Neonatal**

**Plano de Trabalho**

**2021**

**Presidente:** Dep. Lucas Redecker (PSDB/RS)

**Relator:** Dep. Diego Garcia (PODE/PR)

**Maio / 2021**

## **I - INTRODUÇÃO**

Partindo da recapitulação dos trabalhos realizados em 2019, pela Subcomissão Especial de Doenças Raras, da Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados, decidiu-se expandir e aumentar a discussão e os estudos em doenças raras, bem como avaliar, estudar e discutir o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).

Outros pontos também merecem ser estudados no âmbito da subcomissão de doenças raras, como o registro, a precificação e incorporação de medicamentos para doenças raras, as terapias de alto custo, os mecanismos de participação popular na Anvisa e na Conitec, a pesquisa clínica, o financiamento para as políticas públicas de doenças raras, entre outros assuntos.

Nesse sentido, a contribuição da sociedade, por meio das associações de pacientes, sociedades médicas, será fundamental.

No que tange o programa nacional de triagem neonatal não se trata apenas do exame em si, de definir quais doenças serão incluídas no PNTN, mas de todas as questões pertinentes à sua função primordial que é evitar sequelas permanentes e incapacitantes na criança.

A triagem neonatal tem como objetivo identificar precocemente recém-nascidos aparentemente normais, mas que tem uma doença ainda não manifesta, cujo tratamento precoce poderia alterar o curso da doença.

Portanto, nada adiantaria apenas obrigar por lei a inclusão de determinadas doenças no PNTN, se o resultado só sai quando a criança já apresenta sinais evidentes da doença, ou se diante de um resultado positivo, a criança não for localizada ou não conseguir o tratamento adequado. Seria apenas mais um gasto de recursos públicos se impacto significativo na condição de saúde da população.

## **II – OBJETIVOS**

O objetivo dos trabalhos da Subcomissão Especial de Doenças Raras em 2021 será ouvir os centros de referência de doenças raras no Brasil, e também analisar e propor soluções para toda a cadeia de eventos da triagem neonatal, que começa com (1) a realização dos exames de triagem para identificação das doenças cujo diagnóstico precoce poderia evitar ou retardar sua progressão, (2) a localização

da criança com resultado positivo e encaminhamento para um serviço de referência e o (3) início do tratamento precoce.

## **II.1 – Exames de triagem**

Quando se fala em triagem neonatal, praticamente se remete ao teste do pezinho, em razão da sua grande importância. Atualmente, é realizada a triagem para seis doenças (hemoglobinopatias, fenilcetonúria, hipotireoidismo, fibrose cística, deficiência de biotinidase e hiperplasia adrenal congênita), sendo recentemente incluída a toxoplasmose congênita.

A ampliação do teste do pezinho depende da aquisição de novas tecnologias cujo custo precisa ser ponderado em termos de custos e benefícios. Além disso, a principal metodologia para diagnóstico de erros inatos do metabolismo, a espectrometria de massas em tandem, pode com a análise de uma única amostra diagnosticar mais de 50 doenças.

Contudo, existem resultados falso-positivos que demandarão a reavaliação da criança e que representarão um custo adicional para o Sistema Único de Saúde (SUS) e para as famílias.

Assim, é de fundamental importância a ampliação do teste do pezinho, mas verificando para quais doenças isso seria vantajoso, tendo em vista as capacidades preditivas do exame e a prevalência da doença na população brasileira.

Além disso, o PNTN compreende outros exames: o teste do olhinho, do coraçãozinho, da orelhinha e da linguinha. São exames clínicos realizados por profissional de saúde habilitado, sem ônus para o SUS, que permitem o diagnóstico de anomalias congênitas, cujo rol também poderia ser ampliado.

Portanto, trata-se de questão eminentemente técnica, embora a decisão final seja sempre política. Assim, a análise de tal problema vai demandar principalmente a participação da academia e dos especialistas, mas também dos gestores e usuários do Sistema Único de Saúde.

## **II.2 – Localizar e encaminhar a criança com resultado positivo**

A localização da criança, a realização de exames confirmatórios quando necessário e o encaminhamento para um serviço de referência são questões de natureza política-administrativa.

Há diversas situações no Brasil, desde unidades federativas que tem fácil acesso a qualquer lugar do seu território, até aquelas que só conseguem atingir determinadas regiões por via aérea ou fluvial.

Além disso, há a necessidade de analisar o atual modelo de atenção às doenças raras, a fim de identificar problemas e propor soluções.

### **II.3 – Início do tratamento precoce**

Essa talvez seja uma das questões mais difíceis, pois envolve muitas vezes tratamentos de alto custo, cujos mecanismos de precificação e incorporação pelo SUS precisam ser aprimorados.

Ela envolve diretamente os gestores do Sistema Único de Saúde, os pacientes afetados e os profissionais de saúde; mas também repercute em outras áreas como o Poder Judiciário, Ministério Público e Defensorias Públicas em decorrência da frequente judicialização de demandas, e planos de saúde devido às obrigações para com esses pacientes.

## **III – AÇÕES**

Considerando os objetivos acima especificados torna-se fundamental a escuta qualificada dos pacientes e das associações de doentes e familiares, uma vez que todo este trabalho tem como objetivo principal a melhoria da assistência à saúde prestada pelo SUS. Assim, é necessário conhecer e reconhecer suas necessidades em relação ao direito à saúde, garantido na Constituição.

Será necessário ainda ouvir os gestores do SUS – principalmente o Ministério da Saúde – e os prestadores de serviço sobre suas dificuldades, limitações e propostas de soluções.

E também a academia e os especialistas, que darão os limites da ciência dentro dos quais ocorrerá o debate.

Por fim, os demais atores envolvidos: Poder Judiciário, Ministério Público e Defensorias Públicas, planos de saúde, indústria farmacêutica, centros de pesquisas, Agência Nacional de Vigilância Sanitária, Conselho Federal de Medicina e outras instituições, que podem colaborar de modo bastante significativo, a partir de diferentes pontos de vista, para análise e solução dos problemas.

Para a consecução dos objetivos esta Subcomissão de Doenças raras promoverá reuniões internas, audiências públicas, reuniões técnicas e seminários. As datas para a realização dessas atividades serão fixadas posteriormente de acordo com a agenda da Comissão de Seguridade Social e Família e da Câmara dos Deputados.

Em razão dos objetivos apresentados, tendo em vista a função precípua desta Casa legislativa de elaborar leis, será realizado um levantamento dos projetos de lei em tramitação relacionados ao tema das doenças raras, a fim de aperfeiçoá-las e dar subsídios para os Parlamentares poderem se posicionar sobre o tema.

#### IV – CRONOGRAMA

Mês	Atividades	Entregas
Mai	Instalação da Subcomissão de Doenças Raras. Definição de objetivos e metas. Solicitação de informações às associações de doentes e familiares.	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Resumo executivo dos trabalhos da Subcomissão de Doenças Raras em 2019</li> <li>▪ Plano de trabalho</li> <li>▪ Levantamento das proposições em tramitação na Câmara dos Deputados referentes a doenças raras</li> <li>▪ Envio de ofícios às associações de doentes e familiares</li> </ul>
Jun	Audiências públicas e reuniões técnicas	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Relatório parcial das atividades</li> </ul>
Jul	Audiências públicas e reuniões técnicas	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Relatório parcial das atividades</li> </ul>
Ago	Audiências públicas e reuniões técnicas	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Relatório parcial das atividades</li> </ul>
Set	Audiências públicas e reuniões técnicas	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Relatório parcial das atividades</li> </ul>
Out	Consolidação das informações.	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Minuta de Relatório Final</li> </ul>
Nov	Discussão da minuta de relatório final da Subcomissão de Doenças Raras	<ul style="list-style-type: none"> <li>▪ Relatório Final</li> </ul>

Dez	Apresentação do relatório final dos trabalhos para apreciação pela Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados.	▪ Execução das propostas contidas no Relatório Final
-----	--	--

Por último, ainda sugiro reunião técnica com a Secretaria Estadual da Saúde do Paraná, que em parceria com Conselho de Secretários Municipais de Saúde do Estado e a Fundação Ecumênica de Proteção ao Excepcional (FEPE), criou o cadastro de Síndromes e Doenças Raras do Paraná (SIDORA) com o objetivo identificar e conhecer a realidade das Pessoas com Doenças Raras e Associações de apoio a essas pessoas no Estado do Paraná.