



CÂMARA DOS DEPUTADOS

Comissão de Seguridade Social e Família

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

Relatório Final

2021

Presidente: Dep. Lucas Redecker (PSDB/RS)

Relator: Dep. Diego Garcia (PODE/PR)

Dezembro / 2021



SUMÁRIO

I – DA SUBCOMISSÃO DE DOENÇAS RARAS.....	4
II – RESUMO.....	6
III – PLANO DE TRABALHO.....	9
IV – CONTRIBUIÇÕES EXTERNAS.....	10
IV.1 - Audiências Públicas.....	10
IV.2 – Visita Técnica à Serviço de Referência em Doenças Raras da APAE de Anápolis (GO).....	44
IV.3 – Visita Técnica em Recife (PE).....	44
IV.4 - Contribuições da Sociedade.....	44
V – DISCUSSÃO.....	48
V.1 – Recapitulação dos trabalhos da Subcomissão de Doenças Raras em 2019 e atualização da situação da assistência às doenças raras.....	48
V.1.1 – Transição epidemiológica da mortalidade infantil.....	48
V.1.2 – O modelo de atenção à saúde no Sistema Único de Saúde... ..	50
V.1.3 – Médicos especialistas em doenças genéticas.....	51
V.1.4 – Especialização em Genética Médica.....	52
V.1.5 – Formação Médica.....	52
V.2 – Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras	53
V.2.1 – Doenças Raras.....	53
V.2.2 – Serviços de Referência em Doenças Raras.....	55
V.2.3 – Estruturação das Redes de Atenção à Saúde para a Assistência às Pessoas com Doenças Raras.....	56
V.3 – Financiamento.....	61
V.3.1 – Parcela fixa.....	61
V.3.2 – Parcela variável.....	62
V.4 – Responsabilidades dos Serviços de Referência em Doenças Raras. ..	65
V.5 – O Programa Nacional de Triagem Neonatal.....	67
V.5.1 – Programas de base populacional para triagem de doenças....	67
V.5.2 – Critérios para escolha de doenças.....	68
V.5.3 – A Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021.....	70
V.5.4 – O Projeto de Lei nº 7.374, de 2014.....	72
VI – CONCLUSÕES E RECOMENDAÇÕES.....	74
ANEXO I – Plano de Trabalho.....	79
III.1 – Projeto de Lei: Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, que dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente, para dispor sobre a reponsabilidade pela realização do teste do pezinho.....	87
III.2 – Projeto de Lei: Altera a Lei nº 11.605, de 5 de dezembro de 2007, e a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, para dispor sobre ações de conscientização do teste do pezinho.....	89



III.3 – Projeto de Lei: Altera a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, que “Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências”, para instituir o Subsistema de Atenção às Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde.....	93
III.4 – Projeto de Lei: Altera a Lei nº 7.853, de 24 de outubro de 1989, que “Dispõe sobre o apoio às pessoas portadoras de deficiência, sua integração social, sobre a Coordenadoria Nacional para Integração da Pessoa Portadora de Deficiência - Corde, institui a tutela jurisdicional de interesses coletivos ou difusos dessas pessoas, disciplina a atuação do Ministério Público, define crimes, e dá outras providências” para incluir informações sobre doenças raras nos censos demográficos.....	104
III.5 – Indicação: Sugere medidas, no âmbito do Ministério da Educação, para aprimorar o cuidado de pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS, conforme relatório final da Subcomissão Especial de Doenças Raras, da Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados.....	106
III.6 – Indicação: Sugere medidas ao Ministério da Saúde medidas para aprimorar o cuidado de pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS, conforme relatório final da Subcomissão Especial de Doenças Raras, da Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados.....	113
ANEXO IV – Documentos recebidos.....	117
IV.1 – Ipsen Pharma Biotec - Acetato de Lanreotida para Acromegalia... ..	117
IV.2 – Associação Brasileira de Fibrodysplasia Ossificante Progressiva - FOP BRASIL.....	128
IV.3 – Mendelics - Novas Tecnologias para a Triagem Neonatal.....	130
IV.4 – Aliança de Mães e Famílias Raras – AMAR: Pleito de demandas relativas ao segmento de pessoas com doenças raras em Pernambuco. .	135
IV.5 – Aliança de Mães e Famílias Raras – AMAR: Pleito cuidadores com laços afetivos.....	139



I – DA SUBCOMISSÃO DE DOENÇAS RARAS

Constituída em 13 de abril de 2021, atendendo ao Requerimento nº 16/2021 - CSSF, subscrito pelo Deputado Diego Garcia, aprovado pelo Plenário da Comissão em reunião realizada em 17 de março de 2021,

I.1 – Composição

Presidente: Deputado Lucas Redecker

Relator: Deputado Diego Garcia

Membros:

- Dep. Aline Gurgel – Republicanos/AP
- Dep. David Soares – Democratas/SP
- Dep. Diego Garcia – Podemos/PR
- Dep. Lucas Redecker – PSDB/RS
- Dep. Eduardo da Fonte – PP/PE
- Dep. Dr. Zacharias Calil – Democratas/GO

Local: Anexo II Pavimento Superior, Ala A, Sala 145. Telefone: 3216-6791.

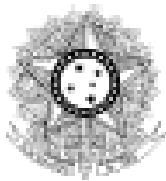
Assessoria técnica: Consultores Legislativos Eduardo Nozaki Cano e Marcelo Ferraz de Oliveira Souto

Assessoria técnica no gabinete do Relator: Francisco Augusto da Costa Garcia

Endereço no sítio da Internet da Câmara dos Deputados:

<https://www2.camara.leg.br/atividade-legislativa/comissoes/comissoes-permanentes/cssf>





CÂMARA DOS DEPUTADOS
COMISSÃO DE SEGURIDADE SOCIAL E FAMÍLIA

COMISSÃO DE SEGURIDADE SOCIAL E FAMÍLIA

ATO DA PRESIDÊNCIA

Nos termos do art. 29, *caput* e inciso II do Regimento Interno, esta Presidência decide criar a **Subcomissão Especial para tratar das doenças raras, com foco especial na ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal**, conforme o Requerimento 16/2021, do Deputado Diego Garcia, aprovado pelo Plenário da Comissão em reunião realizada em 17 de março de 2021, composta pelos seguintes deputados:

- Lucas Redecker (PSDB/RS) – Presidente;
- Diego Garcia (PODE/PR) – Relator;
- Aline Gurgel (REPUBLICANOS/AP);
- Dr. Zacharias Calil (DEM/GO);
- David Soares (DEM/SP);
- Eduardo da Fonte (PP/PE).

Sala da Comissão, em 13 de abril de 2021.

Deputado Dr. Luiz Antonio Teixeira Jr. (PP/RJ)
Presidente



II – RESUMO

Nas últimas décadas, a atenção à saúde no Brasil teve como objetivo reduzir as causas mais frequentes de mortalidade e morbidade. Contudo, o modelo de saúde pública direcionado às doenças mais comuns é logicamente contrário às doenças mais raras. O sucesso nas medidas adotadas provocou uma alteração no perfil epidemiológico da mortalidade infantil, com redução proporcional da mortalidade por doenças preveníveis, e aumento proporcional das causas “não-preveníveis”, dentre elas as anomalias congênitas de causa genética, que tendem a ser em alguns anos a principal causa de mortalidade infantil no Brasil, como consequência inexorável da melhora das condições de saúde da população, tal qual ocorreu em países mais desenvolvidos.

Há falta de profissionais de saúde e serviços especializados para atenção de doenças raras, sem possibilidades de resolução a curto e médio prazo. A formação de médicos especialistas em genética não acompanhou a necessidade crescente e previsível de mão de obra especializada para esse novo cenário epidemiológico de elevação proporcional na prevalência de doenças genéticas, aumento nos custos de tratamento e a consequente necessidade de racionalização da assistência a fim de aumentar a eficiência do sistema.

A formação acadêmica do médico generalista em relação às doenças genéticas é absolutamente deficiente, não fazendo parte do currículo de graduação em Medicina, nem na residência médica em Medicina da Família e Comunitária, sendo apenas opcional na residência em Pediatria. Considerando que o médico generalista é o responsável pela atenção primária, e o pediatra é o responsável pela atenção secundária, e nem um nem outro tem conhecimento de doenças raras de causa genética, não é sem surpresa a ocorrência de atraso no diagnóstico, encaminhamentos equivocados, exames desnecessários e sofrimento para o paciente.

A atual Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras precisa ser aperfeiçoada para lidar com essa situação atual, pois não conseguiu organizar as redes de atenção em doenças raras, principalmente em razão da falta de médicos especializados em doenças genéticas.



Atualmente há 18 serviços habilitados como Serviços de Referência em Doenças Raras, distribuídos em apenas 12 unidades federativas. Não há nenhum desses serviços nos estados da região Norte do país e nas demais regiões, nos estados de Maranhão, Piauí, Rio Grande do Norte, Paraíba, Alagoas, Sergipe, Mato Grosso e Mato Grosso do Sul.

A distribuição dos pontos de atenção é bastante desigual, mais concentrado em algumas regiões, e as próprias doenças genéticas, por sua natureza, também podem se apresentar concentradas em um determinado local, dificultando ainda mais a elaboração de linhas de cuidado.

Há duas fontes principais de financiamento dos Serviços de Referência em Doenças Raras: (i) uma parcela fixa a título de incentivo financeiro para custeio das equipes profissionais dos Serviços de Referência em Doenças Raras, no valor de R\$ 41.480,00 ao mês e, (ii) uma parcela variável, correspondente aos valores pagos por procedimento realizado.

O modelo de financiamento precisa ser aperfeiçoado, pois há Serviços de Referência em Doenças Raras que recebem mais com o incentivo financeiro de custeio em 1 mês, do que com todos os procedimentos realizados em um ano. Além disso, para a grande maioria das doenças raras, não há possibilidade de recebimentos pelos procedimentos executados no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Existe uma grande insegurança jurídica em relação à responsabilidade assumida pelos serviços de saúde que requerem sua habilitação como Serviço de Referência em Doenças Raras, havendo casos de decisões do Judiciário mandando o serviço arcar com todos os custos do tratamento.

Durante os trabalhos em 2021 desta Subcomissão Especial de Doenças Raras, foi publicada a Lei nº 14.154, de 2021, ampliando o rol de doenças que devem fazer parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal, sendo que o substitutivo apresentado ao Projeto de Lei nº 7.374, de 2014, na Comissão de Seguridade Social e Família, prevê a inclusão das doenças que não foram incluídas na lei supracitada, de forma a garantir a realização do “teste do pezinho ampliado” no SUS.



Há necessidade de atualização da legislação vigente sobre o Programa Nacional de Triagem Neonatal, pois nem a Portaria MS/GM nº 822, de 2001, que instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal, nem a Portaria de Consolidação nº 5, de 2017, que consolida as normas sobre as ações e os serviços de saúde do Sistema Único de Saúde, sequer foram atualizadas para incluir da triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase, incluídos no Programa Nacional de Triagem Neonatal pela Portaria nº 2.829, de 14 de dezembro de 2012.

Há necessidade de reorganizar o sistema, pois há uma Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e um Programa Nacional de Triagem Neonatal com extensa sobreposição de funções, e de também organizar uma rede nacional de laboratórios em genética.

Considerando os avanços legislativos já havidos, que terão custo significativo para o Sistema Único de Saúde, torna-se fundamental a adequação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, para promover o cuidado adequado das crianças com resultado positivo na triagem neonatal, sob pena de todo o dinheiro despendido na ampliação do teste do pezinho ser perdido.

Assim, apresentamos diversas recomendações que se traduzirão em proposições cujas minutas se encontram anexas.



III – PLANO DE TRABALHO

Conforme Anexo I



IV – CONTRIBUIÇÕES EXTERNAS

IV.1 - Audiências Públicas

IV.1.1 - Audiência pública para ouvir os Serviços de Referência em Doenças Raras

Data: 26 de maio de 2021

Disponível em: <https://www.camara.leg.br/evento-legislativo/61664>.

A - Convidados

1. André Luiz Santos Pessoa
Neurologista Chefe do Serviço de Neurologia do Hospital Infantil Albert Sabin – Fortaleza (CE)
2. Carolina Prando
Diretora de Medicina Translacional do Hospital Pequeno Príncipe – Curitiba (PR)
3. Ida Vanessa Doederlein Schwartz
Chefe do Serviço de Genética do Hospital de Clínicas de Porto Alegre – Porto Alegre (RS)
4. Mara Lúcia Schmitz Ferreira Santos
Coordenadora do Ambulatório de Doenças Raras do Hospital Pequeno Príncipe – Curitiba (PR)
5. Maria Denise Fernandes Carvalho de Andrade
Médica Geneticista do Complexo Hospitalar da Universidade Federal do Ceará - Representante do Centro de Referência do Hospital Walter Cantídio – Fortaleza (CE)

B - Resumo das principais contribuições dos palestrantes

O Dr. ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA informou que o Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital Infantil Albert Sabin, por conta da localização geográfica de Fortaleza (CE), atende muitos pacientes do interior dos estados do Piauí e do Rio Grande do Norte, principalmente de Mossoró, cujo acesso a Fortaleza é mais viável do que a Natal. Além da assistência, realiza pesquisas clínicas, principalmente relacionadas a um *cluster* (aglomerado de casos



em determinada região geográfica, muito maior do que o esperado pelo mero acaso) com mais de 70 casos da síndrome SPOAN (do acrônimo em inglês: “Spastic Paraplegia, Optic Atrophy and Neuropathy”) e dos casos de microcefalia por Zika vírus. Por fim, ressaltou que a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras trouxe melhoras no cuidado dessas pessoas, mas que poderiam ser aprimoradas em relação à regulamentação para credenciamento de novos serviços de referência, aos fluxos de referência e contrarreferência, e ao acesso a exames mais complexos e a todo o tratamento.

A Dra. CAROLINA PRANDO informou que o Hospital Pequeno Príncipe é um hospital pediátrico que desenvolve atividades nas áreas de ensino, pesquisa e assistência, sendo que trabalha com erros inatos da imunidade – que correspondem à cerca 460 doenças. Relatou que a Portaria GM/MS nº 199, de 2014, do Ministério da Saúde, representou uma grande ajuda, mas há apenas duas imunodeficiências congênitas que possibilitam a emissão de Autorização de Procedimento de Alta Complexidade (APAC) no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Relatou ainda a falta de capilaridade do sistema, pois muitos pacientes têm que se deslocarem grandes distâncias, sendo por isso necessário o treinamento e reciclagem de profissionais de saúde da atenção primária. Discutiu ainda a necessidade de acesso a exames de maior complexidade na área de genética, citando o exemplo do exoma, que foi incorporado pelo SUS para casos de deficiência mental, mas não para pessoas com outras doenças de causa genética, que também se beneficiariam desse exame, mas que não necessariamente apresentam comprometimento neurológico.

A Dra. MARA LÚCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS, coordenadora do ambulatório de doenças raras do Hospital Pequeno Príncipe, relatou que trabalha com uma equipe multidisciplinar que atende cerca de 1.500 pacientes com doenças raras, das quais quase 400 tem diagnóstico confirmado por exames de biologia molecular, sendo necessária a ampliação do acesso a exames de maior complexidade. Comentou também a grande disparidade da assistência às doenças raras no Brasil, citando o exemplo da tirosinemia, em que há casos de diagnóstico precoce e tratamento adequado, resultando em desenvolvimento normal da criança; casos de diagnóstico precoce e interrupção de tratamento, causando comprometimento neurológico; e casos de diagnóstico tardio, sem



tratamento adequado, levando a óbito aos 4 ou 5 anos de idade. Por fim, defendeu o treinamento dos profissionais de saúde da atenção básica, inclusive com o uso de telemedicina, e ressaltou necessidade de garantir o tratamento adequado para todos os pacientes.

A Dra. IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ relatou que o Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital de Clínicas de Porto Alegre é responsável pelo atendimento de cerca de 3.000 pacientes havendo ainda uma fila de espera de 2.000 para primeira consulta. O Hospital de Clínicas tem um contrato com o Município de Porto Alegre, ao qual se destinam metade das vagas de primeira consulta, restando a outra metade para os demais municípios do estado – assim, Porto Alegre, cuja população corresponde a 13% da população do Rio Grande do Sul, tem direito a 50% das novas consultas e, conseqüentemente, dentre os 2.000 pacientes na lista, não há ninguém da capital do estado. Opinou ainda que deveria haver uma alteração desse arranjo, pois há estados que não contam com um serviço de referência em doenças raras. Observou também que o dinheiro recebido pelos procedimentos realizados não chega aos serviços que os realizam, e que houve recentemente uma restrição dos códigos da CID-10 (Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados com a Saúde, 10ª revisão) que poderiam ensejar a emissão de APAC no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Relatou ainda a falta de integração com o Programa Nacional da Triagem Neonatal. Por fim, ponderou que deveria haver uma rede de laboratórios em genética.

A Dra. MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO DE ANDRADE relatou que é consultora do Ministério da Saúde para doenças raras. No Ceará, estima-se haver quase 1 milhão de pessoas com alguma doença rara. Há entre 6 mil e 8 mil tipos diferentes de doenças, sendo que aproximadamente 30% são fatais antes dos 5 anos de idade, 75% são diagnosticadas principalmente na infância, e 80% têm origem genética. Comentou ainda a dificuldade de haver estatísticas precisas sobre o número pessoas com doenças raras, não apenas em razão da falta de acesso a exames de maior complexidade, mas também pelo fato da CID-10 não contemplar várias delas.

C - Análise das informações

Os participantes desta audiência pública foram unânimes em



reafirmar a importância da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, mas que haveria a necessidade de aperfeiçoamentos. Foram citadas questões referentes ao financiamento, o acesso a exames e os códigos da CID-10 para emissão de APAC no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

De fato, a falta de recursos financeiros é um ponto crítico para o SUS como um todo. Há necessidade de garantir o aporte de recursos para as doenças raras, mas sem descuidar de outras doenças, e ainda manter-se dentro do orçamento previsto.

A crítica em relação à CID-10 é bastante pertinente. O anexo III da Portaria nº 199, de 2014, do Ministério da Saúde, relaciona os códigos da CID-10 referente às doenças raras de origem genética que autorizam o procedimento de avaliação clínica por médico especialista e investigação laboratorial, dentro do âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, recordando que se estima haver entre 6.000 e 8.000 doenças raras.

Uma das observações importantes que o Dr. ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA fez foi em relação à presença de um cluster de síndrome SPOAN no Ceará, cuja assistência se deu em colaboração com outras instituições de pesquisa em São Paulo, principalmente no que se refere a exames genéticos de maior complexidade. Isso mostra que não apenas a distribuição dos serviços de assistência a doenças raras é desigual no Brasil, mas também as prevalências das doenças raras. Assim, além de haver unidades federativas que não contam com nenhum geneticista, há também unidades federativas em que há doenças que não existem em mais nenhum outro lugar, e que vão demandar exames de alta complexidade que só poderão ser realizados em alguns poucos laboratórios de pesquisa no Brasil.

Portanto, é preciso repensar o atual modelo de atenção às doenças raras, pois se há uma doença rara que existe em apenas um local do Brasil, por exemplo, em Roraima, onde não há geneticistas; e o local mais próximo onde há um especialista nessa doença está em outra unidade federativa, por exemplo, no Distrito Federal; mas que vai necessitar um exame que só é realizado em alguns poucos laboratórios, por exemplo, um sequenciamento genético feito em São Paulo; é necessário haver mecanismos institucionalizados para garantir a



referência e contrarreferência desses pacientes e a coleta e transporte de amostras biológicas para exames, sem depender exclusivamente de fatores contingentes.

O Dr. ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA relatou também que o Serviço de Referência em Doenças Rara do Hospital Infantil Albert Sabin, por conta da localização geográfica de Fortaleza (CE) atende muitos pacientes do Piauí e do Rio Grande do Norte. Contudo, o problema é maior do que a simples distância, pois nenhum desses dois estados possui um serviço de referência em doenças raras; e no Piauí, há apenas dois médicos com título de especialista em Genética Médica, e no Rio Grande do Norte, apenas um.

A Dra. CAROLINA PRANDO mencionou que das cerca de 460 imunodeficiências de causa genética, apenas duas foram contempladas na Portaria nº 199, de 2014, do Ministério da Saúde: a Síndrome de Wiskott-Aldrich (CID-10: D82.0) e a Síndrome de Di George (CID-10: D82.1), deixando de fora outras imunodeficiências como a Imunodeficiência Combinada Grave (CID-10: D81), cuja triagem neonatal no SUS está prevista para ser implantada na 4ª etapa de ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal, conforme a Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. E, como já foi ressaltado, o sucesso de um programa de triagem neonatal depende do acesso tempestivo ao tratamento adequado.

A Dra. MARA LÚCIA SCHMITZ FERREIRA SANTOS informou a esta Subcomissão da grande disparidade da assistência às doenças raras no Brasil, citando o exemplo a tirosinemia. De fato, essa disparidade encontra-se presente em todo o Sistema Único de Saúde. No caso das doenças raras, isso é muito mais acentuado em razão da concentração dos profissionais e dos serviços de saúde em um número reduzido de estados. Além disso, se considerarmos a atenção básica como a porta de entrada no SUS, desempenhando a papel de *gate-keeper* para a atenção especializada, é possível perceber que no caso das doenças raras a disparidade é ainda maior, em razão da falta de conhecimento sobre essas doenças. Acrescenta-se a isso a existência de diferentes políticas públicas locais e a falta de uma legislação específica mais detalhada que permita decisões mais uniformes pelo Judiciário.

A Dra. IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ relatou que o serviço de referência em doenças raras do Hospital de Clínicas de Porto Alegre tem um contrato com o município de Porto Alegre, segundo o qual metade das



vagas de primeira consulta são para este, e a outra metade é destinada para os demais municípios do estado – assim, Porto Alegre, cuja população corresponde a 13% da do Rio Grande do Sul, tem direito a 50% das novas consultas e, por consequência, dentre os 2.000 pacientes na lista de espera, não há ninguém da capital do estado. Ela está absolutamente correta em relação à necessidade de alterar esse arranjo, não apenas no estado do Rio Grande do Sul, mas em todo o Brasil. No caso de Porto Alegre, seria preciso refletir sobre a ocorrência de uma eventual dupla porta de entrada no SUS. Contudo, tal situação provavelmente ocorre em todo o Brasil, em decorrência das distâncias e dos meios de transporte disponíveis para chegar a um serviço de referência, e não apenas no caso de doenças raras.

Sobre o relato de que os valores recebidos em razão da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras não chegam aos serviços de referência, é preciso observar que o § 2º do art. 23 da Portaria GM/MS nº 199, de 2014, do Ministério da Saúde, estabelece que o incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como serviços de referência em doenças raras devem ser utilizados exclusivamente para o funcionamento adequado desses locais. Contudo, salvo melhor juízo, não obriga que esses recursos sejam acrescidos àqueles que já eram destinados ao estabelecimento de saúde antes de sua habilitação como serviço de referência em doenças raras, podendo assim haver apenas uma alteração formal da origem orçamentária dos valores para seu custeio.

Mas, sobretudo, este relato aponta que os valores recebidos em razão da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras não chegam aos serviços de referência, sendo uma indicação clara de que a forma de financiamento atualmente adotada pelo Ministério da Saúde tem pouco impacto para a melhoria do sistema.

Quanto ao Programa Nacional de Triagem Neonatal, há necessidade de atualizá-lo, principalmente em razão da ampliação do teste do pezinho. Cabe notar que a Portaria de consolidação GM/MS nº 5, de 28 de setembro de 2017, Ministério da Saúde, sobre as ações e os serviços de saúde do Sistema Único de Saúde, no qual se encontra a Portaria GM/MS nº 822, de 2001, que instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal, sequer foi atualizada para



incluir a hiperplasia adrenal congênita e a deficiência de biotinidase.

A Dra. MARIA DENISE FERNANDES CARVALHO DE ANDRADE comentou haver dificuldade em se obter estatísticas precisas sobre o número pessoas com doenças raras. Essa questão deve ser analisada com a queixa frequente de que as doenças raras que permitem a emissão de APAC no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras são bastante limitadas. Como se sabe, a Portaria GM/MS nº 199, de 2014, do Ministério da Saúde, adotou um conceito estatístico de doença rara. Contudo, essa mesma portaria estabelece quais dentre essas doenças consideradas raras serão ou não atendidas no âmbito dessa política – o que não parece compatível com os princípios do SUS que estabelece a igualdade da assistência à saúde, sem preconceitos ou privilégios de qualquer espécie (Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, art. 7º, inc. IV).

D - Conclusões

Os participantes desta audiência pública foram unânimes em reafirmar a importância da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, mas que há a necessidade de aperfeiçoamentos, principalmente em relação às fontes de custeio.

Foram citadas questões referentes ao financiamento, o acesso a exames e os códigos da CID-10 para emissão de APAC no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

De fato, relacionar dentre as doenças raras quais terão os procedimentos remunerados no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, pode ocasionar a seleção de pacientes que serão ou não priorizados nos serviços de referência como reflexo da seleção anteriormente feita pelo Ministério da Saúde.

Há a necessidade de reformular o modelo de assistência às doenças raras, pois como relatado, além de haver unidades federativas sem nenhum serviço de referência em doenças raras ou mesmo sem nenhum médico com especialização em genética clínica, há doenças que só ocorrem especificamente em determinadas localidades, e que vão demandar exames específicos que só um número muito restrito de laboratórios pode realizar. Isso



demandaria uma rede nacional de serviços de assistência em doenças raras, apoiada também por uma rede nacional de laboratórios em genética molecular; pois se tratam de serviços altamente especializados, com distribuição geográfica concentrada nas regiões Sul e Sudeste, e que talvez fosse mais viável economicamente encaminhar os exames a algum desses laboratórios já em atividade.

Além disso, em razão do território de alguns estados, muitas vezes é mais fácil procurar um serviço em um estado vizinho do que se dirigir à capital de seu estado. Como os serviços de referência em doenças raras se concentram praticamente nas capitais dos estados (são exceções: Anápolis, em Goiás; e Ribeirão Preto, Santo André, São José Rio Preto e Campinas, em São Paulo), se as linhas de cuidado forem elaboradas pelos estados, provavelmente todos os municípios terão como referência o serviço da capital do estado, mesmo sendo mais próxima do de um estado vizinho – coisa que poderia ser melhorado se os serviços de referência fossem de abrangência regional ou nacional.

É necessário ainda haver uma maior integração entre o Programa Nacional de Triagem Neonatal e a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, pois a Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, prevê a expansão do teste do pezinho para mais de quarenta doenças, todas raras e de causa genética. E o sucesso de um programa de triagem populacional depende do acesso ao tratamento adequado e tempestivo.

Há no Brasil grande disparidade no acesso ao tratamento de doenças raras. Essa situação tem diversas causas, tanto estruturais como conjunturais, afetando não apenas as doenças raras; embora sobre estas os efeitos sejam mais contundentes. Assim, é necessário haver uma política nacional unificada para doenças raras, que não se limite apenas a definir princípios gerais e formas de financiamento, transferindo para os entes federativos subnacionais a responsabilidade de regulamentar e operacionalizar toda a rede de atenção às doenças raras em seu território.

IV.1.2 - Audiência pública para ouvir os Serviços de Referência em Doenças Raras

Data: 29 de junho de 2021



Disponível em: <https://www.camara.leg.br/evento-legislativo/62109>.

A - Convidados

1. Louise Lapagesse de Camargo Pinto
Coordenadora do Centro de Referência em Doenças Raras do Hospital Infantil Joana de Gusmão – Florianópolis (SC)
2. Gisele Rozone de Luca
Coordenadora do Serviço de Atenção Humanizada do Hospital Infantil Joana de Gusmão – Florianópolis (SC)
3. Marcos Guimarães Zucchetti
Coordenador do Ambulatório de Doenças Raras da APAE de Anápolis - Anápolis (GO)
4. Victor Evangelista de Faria Ferraz
Coordenador do Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital de Clínicas da Fac. de Medicina de Ribeirão Preto - Ribeirão Preto (SP)

B - Resumo das principais contribuições dos palestrantes

O Dr. MARCOS GUIMARÃES ZUCCHETTI, coordenador do ambulatório de doenças raras da APAE de Anápolis (GO) relatou que o serviço de doenças raras onde trabalha atende toda a região Centro-Oeste do Brasil, com exceção do Distrito Federal. Relatou que em razão disso, realiza uma grande quantidade de atendimentos, que tende a aumentar conforme há a divulgação do trabalho realizado. Atualmente, há apenas um médico geneticista neste ambulatório de doenças raras, sendo que nos outros Estados do qual é referência há outros quatro médicos geneticistas (dois no Mato Grosso do Sul, um em Mato Grosso, e mais um em Goiás), portanto, esse serviço de referência torna-se muitas vezes a única opção de cuidado. Em razão dessa situação, há uma fila de espera de 10 meses para o primeiro atendimento, sendo que atualmente são disponibilizadas 10 vagas para primeira consulta de casos de genética, além das vagas para neuropediatria. Lembrou ainda da necessidade de fornecer infraestrutura para as famílias provenientes de outras localidades. Em sua opinião, deveria haver a descentralização do cuidado em genética, principalmente nos casos em que já há diagnóstico, a fim de reduzir a necessidade de deslocamentos e melhora na eficiência do sistema. Sobre a ampliação do teste do pezinho, considerou positiva a medida, embora haja preocupações com o tratamento dos



casos identificados. Explicou ainda que conforme se amplia a capacidade de diagnóstico de doenças raras tende a haver um aumento do número de mortes registradas por anomalias genéticas, que antes eram consideradas de causa desconhecida. Observou ainda que há necessidade de atualização das portarias do Ministério da Saúde, pois o Programa Nacional de Triagem Neonatal permanece regido pela Portaria MS/GM nº 822, de 06 de junho de 2001, que não foi devidamente atualizada; e os valores pagos por procedimento são ainda aqueles definidos na Portaria MS/GM nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Ressaltou ainda que o custo é alto para a realização do teste do pezinho e de outros exames, em razão da necessidade de importação de equipamentos e reagentes, cotados em moeda estrangeira, além da carga fiscal incidente sobre esses produtos. Em média, o custo anual de cada paciente é em torno R\$ 6.000,00, variando desde R\$ 1.200,00 para os casos mais simples, podendo chegar a R\$ 20.000,00 nos casos em que há necessidade de exames mais complexos como o exoma. Comentou ainda que a logística é muito difícil, pois há necessidade de planejar a compra com bastante antecedência, em razão da origem desses produtos.

A Dra. GISELE ROZONE DE LUCA, do Hospital Infantil Joana de Gusmão (Florianópolis - SC), relatou que em Santa Catarina há apenas 4 médicos geneticistas, 2 no Hospital Infantil Joana de Gusmão, 1 no Hospital Universitário e 1 em Joinville. Ela ressaltou a necessidade de treinamento dos profissionais de saúde que estão na “ponta” do sistema, principalmente para a identificação de casos suspeitos. Em relação à ampliação do teste do pezinho, explicou que os exames são realizados no Paraná, que as amostras são enviadas pelos Correios, demorando atualmente cerca de 3,5 dias para chegar ao laboratório para análise; e também ressaltou a necessidade de garantir todo o atendimento dos casos com resultado positivo. Por fim apontou a necessidade de haver uma maior interligação entre o Programa Nacional de Triagem Neonatal e a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

A Dra. LOUISE LAPAGESSE DE CAMARGO PINTO, também do Hospital Infantil Joana de Gusmão, relatou que emitem em média 17 APAC, sendo que este ano, até o momento foram apenas 48 APAC, em razão da pandemia de COVID-19. Relatou que existe um grande problema em relação às doenças que podem ser atendidos no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às



Pessoas com Doenças Raras, pois muitas doenças raras não estão previstas na Portaria MS/GM nº 199, de 2014. Por fim, também reiterou que o exame do pezinho deve contemplar todo o tratamento, não se resumindo apenas ao exame.

O Dr. VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ, do Hospital de Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto, da Universidade de São Paulo, lembrou que o serviço de genética do Hospital de Clínicas funciona desde 1974, sendo o primeiro serviço no Brasil a oferecer residência médica em genética clínica, disponibilizando atualmente 3 vagas por ano. Foram habilitados como serviço de referência em doenças raras em 2019, sendo responsável pela atenção dos casos dessa região do interior do Estado de São Paulo, embora também recebam pacientes de todo o Brasil. O acesso ao serviço é feito pela Central de Regulação de Ofertas e Serviços de Saúde (CROSS), da Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo, no caso de pacientes residentes nessa unidade federativa, e pela Central Nacional de Regulação da Alta Complexidade (CNRAC), do Ministério da Saúde, no caso de pacientes provenientes de outras localidades. Relatou haver muita dificuldade em relação ao preenchimento das APAC, em razão da falta de orientações oficiais claras do Ministério da Saúde, e de regras para disciplinar a aplicação de recursos financeiros recebidos pelos procedimentos realizados nos serviços de referência. Observou ainda que este ano houve uma redução do número de pacientes atendidos, uma vez que parte da infraestrutura utilizada pelo serviço de referência foi redirecionada para as ações de enfrentamento da pandemia de COVID-19. Mencionou também a necessidade de atualizar a Portaria MS/GM nº 199, de 2014, em relação aos valores e às doenças que permitem a realização do procedimento. Sobre a falta de profissionais especializados, afirmou haver déficits tanto de médicos quanto de outros profissionais de saúde com especialização em doenças genéticas, havendo necessidade não apenas do tratamento médico, mas também das terapias para habilitação e reabilitação do paciente. Da mesma forma, sugeriu que deveria haver uma maior ênfase em relação às doenças genéticas durante os cursos de graduação e pós-graduação. Em sua opinião, a telemedicina poderia aumentar a eficiência do sistema. Comentou ainda que muitos serviços de genética médica já em atividade têm receio de se habilitar como serviço de referência em razão da possível responsabilização pelos custos de tratamento dos casos atendidos. Por fim, relatou



que muitos exames são mais baratos quando realizados no exterior, e que essa alternativa poderia ser levada em consideração.

C - Análise das informações

O Dr. MARCOS GUIMARÃES ZUCCHETTI relatou que a APAE de Anápolis é responsável toda a região Centro-Oeste do Brasil, com exceção do Distrito Federal.

Essa informação mostra a grande disparidade de atendimento de pacientes com doenças raras, em que pese o meritoso trabalho dos serviços de referência em doenças raras do Hospital de Apoio de Brasília e do Hospital Materno-Infantil de Brasil, que não se recusam a atender nenhum paciente qualquer que seja seu Estado de procedência, incluindo grande contingente de pacientes do entorno do Distrito Federal, que do ponto de vista geográfico, pertence ao Estado de Goiás.

Como se vê no Quadro 1, nos Estados de Goiás, Mato Grosso e Mato Grosso do Sul há 5 médicos geneticistas e 1 serviço de referência em doenças raras para atender cerca de 13,6 milhões de pessoas; enquanto no Distrito Federal há o dobro de serviços de referência e o quádruplo de médicos geneticistas para uma população que é um quarto daquela.

Quadro 1. Projeção aproximada da população do Distrito Federal e dos demais estados da região Centro-Oeste, em 2021, em relação aos médicos geneticistas e serviços de referência em doenças raras.

	DF	GO, MT e MS
População aproximada (milhões de pessoas)	3,1	13,6
Serviços de referências em doenças raras	2	1
Médicos geneticistas	20	5
Pessoas por serviços de referências em doenças raras (milhões de pessoas)	1,5	13,6
Pessoas por médicos geneticistas (milhões de pessoas)	0,2	2,7

Há ainda uma enorme disparidade geográfica em relação à necessidade de apoio para os pacientes e seus familiares que se deslocam para avaliação ou internação nos serviços de referência em doenças raras.



Enquanto os dois serviços de referência em doenças raras de Brasília atendem pacientes que se deslocam no máximo 80 km (distância até os limites geográficos do Distrito Federal), os pacientes residentes no Mato Grosso ou Mato Grosso do Sul podem ter que se deslocar por mais de 1.000 km para chegar a Anápolis.

Essas informações reafirmam o que o palestrante relatou sobre a necessidade de fornecer condições para as pessoas que veem para avaliação diagnóstica e de descentralizar o cuidado no caso de pacientes que já tem diagnóstico definitivo e não necessitam de cuidados no nível terciário da atenção em saúde. Como mencionado pelo Dr. VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ, a utilização da telemedicina poderia ainda evitar esses deslocamentos ou reduzir o tempo de estadia no local.

Figura 1. Mapa da região Centro-Oeste, com indicação dos locais onde há serviços de referência em doenças raras e as respectivas áreas de abrangência.



A Dra. GISELE ROZONE DE LUCA, do Hospital Infantil Joana de Gusmão (Florianópolis – SC), ressaltou a necessidade de treinamento dos profissionais de saúde que estão na “ponta” do sistema, principalmente para a identificação de casos suspeitos. Tal constatação foi reiterada pelo Dr. VICTOR EVANGELISTA DE FARIA FERRAZ, que mencionou a pouca importância dada às doenças raras durante a graduação dos estudantes de medicina e mesmo dos residentes em pediatria. As lacunas em relação às doenças genéticas na educação médica já haviam sido identificadas durante os trabalhos de Subcomissão de Doenças Raras realizados em 2019, e as falas dos palestrantes reforçam a necessidade de haver mudanças nessa situação.

A Dra. LOUISE LAPAGESSE DE CAMARGO PINTO, também do Hospital Infantil Joana de Gusmão, e o Dr. VICTOR EVANGELISTA DE FARIA



FERRAZ ressaltaram a necessidade de atualizar a relação de doenças que permitem o cuidado no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Aqui, é preciso explicar que a Portaria MS/GM nº 199, de 2014, ao publicar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, incorporou ao SUS 20 procedimentos clínicos e laboratoriais na área de genética médica, que constam do seu anexo IV. Além da denominação e descrição de cada procedimento, nos casos de procedimentos clínicos, há para cada deles um uma lista de códigos da Classificação Internacional de Doenças (CID-10) para os quais é permitido lançar o procedimento na APAC para recebimento dos valores ali também definidos.

Assim, se o paciente com doença rara for avaliado em um serviço de referência, e seu diagnóstico for de uma das doenças cujo CID-10 está previsto no anexo IV da Portaria MS/GM nº 199, de 2014, o valor recebido será de R\$ 600,00 (procedimento: avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras de causa genética – eixos III) ou R\$ 800,00 (procedimentos: avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras de causa genética – eixos I e II); se não for, recebe apenas R\$ 10,00 (procedimento: consulta medica em atenção especializada).

Quanto à Portaria MS/GM nº 822, de 2001, que instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal, como bem notado pela Dra. LOUISE LAPAGESSE DE CAMARGO PINTO, há necessidade de atualizações, uma vez que nem nessa portaria nem na Portaria de Consolidação nº 5, de 2017, que consolida as normas sobre as ações e os serviços de saúde do Sistema Único de Saúde, há registro da triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase, incluídos no Programa Nacional de Triagem Neonatal pela Portaria nº 2.829, de 14 de dezembro de 2012.

Em relação à necessidade de reajustes dos valores pagos por procedimentos, os palestrantes foram unânimes em afirmar a necessidade de atualizá-los. De fato, como a maioria desses exames depende de reagentes e insumos vindos do exterior, está sujeito à variação cambial. Em que pese haver outros fatores que contribuem para a formação do preço desses produtos, o dólar à época da publicação da Portaria MS/GM nº 199, de 30 de janeiro de 2014, era



negociado em torno de R\$ 2,45; sendo que na data desta audiência pública a cotação esteve em torno de R\$ 4,95.

Cabe aqui ressaltar a fala do Dr. MARCOS ZUCCHETTI e do Dr. VICTOR FERRAZ sobre a necessidade de haver uma rede de laboratórios em genética clínica para a realização de exames mais sofisticados; sendo oportuno também mencionar que, conforme a Dra. GISELE DE LUCA e a Dra. LOUISE LAPAGESSE, os exames da triagem neonatal de Santa Catarina são realizados no Paraná. Também cabe observar o comentário feito pelo Dr. VICTOR FERRAZ sobre o custo menor no exterior para a realização de alguns exames genéticos.

De fato, o relatório dos trabalhos realizados em 2019 de Subcomissão de Doenças Raras já havia concluído pela necessidade de haver uma rede nacional de laboratórios em genética clínica. Muitos exames em genética clínica têm indicação bastante restrita, sendo mais econômico para o Sistema Único de Saúde a compra centralizada por um único ente a realização do exame em um único laboratório.

O Dr. VICTOR FERRAZ ainda mencionou que há encaminhamento de pacientes de outras unidades federativas, via Central Nacional de Regulação da Alta Complexidade (CNRAC), do Ministério da Saúde. Contudo, não há informações sobre a utilização desse sistema para encaminhamento de pacientes com doenças raras aos serviços de referências habilitados pelo Ministério da Saúde.

Sobre a expansão do teste do pezinho, os palestrantes também foram unânimes em afirmar que tal medida representou um progresso no cuidado das pessoas com doenças raras, mas para que haja melhorias nas condições de vida dessas pessoas, há a necessidade de garantir o tratamento tempestivo e adequado. Cabe lembrar que tratamento no âmbito do Sistema Único de Saúde depende da elaboração de linhas de cuidado, protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas para cada uma das mais de 50 doenças que foram incorporadas ao teste do pezinho.

D - Conclusões



As informações advindas desta audiência pública reforçam as conclusões do relatório final dos trabalhos realizados em 2019 pela Subcomissão de Doenças Raras.

Há grande disparidade regional de acesso aos serviços de atenção às doenças raras, faltam profissionais especializados, e há lacunas importantes no curso de graduação em medicina e mesmo na especialização em pediatria ou medicina comunitária.

Também foi apontada a necessidade de atualizar a legislação referente ao Programa Nacional de Triagem Neonatal e da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, atualmente regidas por portarias do Ministério da Saúde.

Por fim, ressalta-se que os palestrantes também consideram positiva a formação de uma rede nacional de laboratórios em genética, e sobre a ampliação do teste do pezinho, foram unânimes em afirmar que houve um avanço, mas é preciso garantir às crianças com resultado positivo o tratamento adequando e tempestivo.

IV.1.3 - Audiência pública para ouvir os Serviços de Referência em Doenças Raras

Data: 13 de julho de 2021

Disponível em: <https://www.camara.leg.br/evento-legislativo/62264>.

A - Convidados

1. Ana Patricia Bahe
Coordenadora Assistencial da Associação de Assistência à Criança Deficiente – AACD – Recife (PE)
2. Deise Felix Quintão Correa
Gerente de Pediatria do Hospital Infantil João Paulo II – FHEMIG - Belo Horizonte (MG)
3. Dafne Dain Gandelman Horovitz
Coordenadora Clínica do Centro de Genética Médica do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira – Fiocruz – Rio de Janeiro (RJ)



B - Resumo das principais contribuições das palestrantes

A Dra. DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ relatou que o Instituto Fernandes Figueira (IFF) pertence à Fiocruz, sendo um centro de referência para saúde materno-infantil. O serviço de genética foi habilitado como serviço de referência em doenças raras de causa genética no final de 2016. Ressaltou o fato de que por ser um centro de referência em saúde materno-infantil, tem muita dificuldade para cuidar de adultos, pois não se encaixam no perfil de pacientes atendidos no local. Atualmente, atende mais de 50% da demanda do Rio de Janeiro. O atendimento envolve toda a rotina diagnóstica, incluindo exames específicos. A cobrança é feita via APAC, observando os códigos da CID-10 especificados na Portaria GM/MS nº 199, de 2014, do Ministério da Saúde. Informou que em 2018, encaminharam para faturamento 1.384 atendimentos; em 2019, 1.512 atendimentos; e em 2020, mesmo com a pandemia, 1.470 atendimentos. Em sua opinião, um grande entrave para o recebimento de recursos financeiros decorre da relação dos códigos da CID-10 que permitem a emissão APAC, citando as displasias ósseas que, à exceção da osteogênese *imperfecta*, não são contempladas, tais como as síndromes de Marfan, Noonan e outras pertencentes ao código Q87 da CID-10. Ponderou ainda que além das implicações financeiras, a atualização da relação de doenças que permitem a emissão APAC poderia gerar informações epidemiológicas mais precisas, sugerindo também a adoção da classificação da Orphanet, por ser muito mais específica, em paralelo à da CID-10. Relatou também que desde o credenciamento, o Instituto Fernandes Figueira vem sendo demandado judicialmente em razão do entendimento de que um serviço de referência em doenças raras tem a responsabilidade de realizar todos os procedimentos para o cuidado integral do paciente. Mencionou a necessidade de ampliar a rede assistencial em doenças raras, melhorar os fluxos de referência e contrarreferência, facilitar o acesso a terapias, aumentar os valores destinados à realização de exames genéticos, conhecer melhor a epidemiologia das doenças raras, e aperfeiçoar os marcos normativos da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras. Por fim, sugeriu que o cuidado das doenças raras, incluindo a triagem neonatal, seja centralizado pelo Ministério da Saúde, ainda que apenas em uma fase inicial do processo, atuando como coordenador, colaborador e fiscal dos serviços de referência. Mencionou ainda que o Ministério da Saúde já está ciente



do problema dos códigos da CID-10, e que há um grupo de trabalho, do qual faz parte uma geneticista, para resolver essa situação.

A Dra. DEISE FELIX QUINTÃO CORREA, Diretora Técnica do Hospital Infantil e gerente de Pediatria do Hospital Infantil João Paulo II – Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais (FHEMIG), esteve acompanhada do Dr. Alberto Vergara, médico do ambulatório de doenças raras e das Assistentes Sociais Cristina e Rosileide. Ela endossou as observações da Dra. DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ em relação ao pagamento via APAC, salientando que parte dos exames genéticos é realizada em parceria com o Hospital Israelita Albert Einstein, por meio do Projeto “Genomas Raros”. Mencionou a contribuição do Deputado MARCELO ARO que destinou recursos financeiros através de emenda parlamentar para a compra de um aparelho de polissonografia. O Dr. Alberto Vergara apontou as dificuldades para a atenção às doenças raras relacionadas a exames diagnósticos, manutenção das equipes multidisciplinares, e o acesso a terapias de reabilitação. Por fim, ponderou sobre a necessidade de atendimento multidisciplinar, incluindo fisioterapia, terapia ocupacional, fonoaudiologia, psicologia e serviço social continuar em local próximo à residência do paciente. As Sras. Cristina e Rosileide, assistentes sociais, mencionaram as dificuldades econômicas de muitos pacientes atendidos naquele hospital, sobretudo para receber o Benefício de Prestação Continuada (BPC), e da necessidade de um familiar ter que deixar o mercado de trabalho para cuidar da criança com doença rara. Por fim, a Dra. DEISE FELIX QUINTÃO CORREA questionou o fato de que o Hospital de Clínicas da UFMG, que é referência para muitas doenças raras, não foi habilitado, enquanto que o Hospital Infantil João Paulo II foi habilitado mesmo sem condições de atender todos os casos.

A Dra. ANA PATRÍCIA BAHE, Coordenadora Assistencial da Associação de Assistência à Criança Deficiente – AACD de Recife (PE), relatou que a AACD foi credenciada em 2016 para o Eixo I, “com foco em reabilitação”. Relatou que na grande maioria das vezes o paciente já chega com diagnóstico, sendo realizada uma avaliação a fim de verificar se o paciente possui o “perfil para o enquadramento em terapias na instituição”, pois quando há “múltiplas deficiências e um foco maior na deficiência intelectual, visual ou auditiva, ele, na grande maioria das vezes, não é nosso perfil de enquadramento”. Afirmou



ainda que acompanha casos com a doença de Pompe utilizando protocolos específicos. Por fim relatou dificuldades em relação à dispensação de cadeiras de roda, realização de cirurgias ortopédicas de grande porte, contrarreferência de casos que necessitam prosseguir com a reabilitação, além das longas filas de espera para confecção de órteses.

C - Análise das informações

As principais contribuições desta audiência pública se referem à questão dos códigos da CID-10 que ensejam a emissão de APAC dentro da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras, a responsabilidade pela execução do cuidado e referência e contrarreferência para outros serviços.

Esses temas estão relacionados, e devem ser analisados tanto do ponto de vista interno, restrito à Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras, quanto do ponto de vista externo, em relação ao Sistema Único de Saúde como um todo.

A Portaria GM/MS nº 199, de 2014, afirma:

Considerando a Portaria nº 1.459/GM/MS, de 24 de junho de 2011, que institui, no âmbito do SUS, a **Rede Cegonha**;

Considerando a Portaria nº 1.600/GM/MS, de 7 de julho de 2011, que reformula a Política Nacional de Atenção às Urgências e institui a **Rede de Atenção às Urgências no SUS**;

Considerando a Portaria nº 2.488/GM/MS, de 21 de outubro de 2011, que aprova a **Política Nacional de Atenção Básica** (PNAB), estabelecendo a revisão de diretrizes e normas para a organização da Atenção Básica, para a **Estratégia Saúde da Família** (ESF) e o **Programa de Agentes Comunitários** de Saúde (PACS);

Considerando a Portaria nº 3.088/GM/MS, de 23 de dezembro de 2011, que institui a **Rede de Atenção Psicossocial** para pessoas com sofrimento ou transtorno mental e com necessidades decorrentes do uso de crack, álcool e outras drogas, no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 533/GM/MS, de 28 de março de 2012, que estabelece o elenco de medicamentos e insumos da **Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME)** no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 793/GM/MS, de 24 de abril de 2012, que institui a **Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência** no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 841/GM/MS, de 2 de maio de 2012, que publica a **Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde** (RENASES) no âmbito do SUS;



Considerando a Portaria nº 252/GM/MS, de 19 de fevereiro de 2013, que institui a **Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas** no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 963/GM/MS, de 27 de maio de 2013, que redefine a Atenção Domiciliar no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 1.554/GM/MS, de 30 de julho de 2013, que dispõe sobre as regras de financiamento e execução do **Componente Especializado da Assistência Farmacêutica** no âmbito do SUS;

[...]

Considerando a necessidade de auxiliar os gestores na regulação do acesso, controle e avaliação da assistência às pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), resolve:

CAPÍTULO I

DAS DISPOSIÇÕES GERAIS

Art. 1º Esta Portaria institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

Art. 2º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem **abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS**, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Fica bastante evidente que os serviços habilitados no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras não são obrigados a fornecer medicamentos, realizar acompanhamento de rotina e atender aos casos de urgência, por exemplo.

A integralidade da atenção às pessoas com doenças raras se dá dentro do Sistema Único de Saúde, utilizando as redes de atenção à saúde já estabelecidas – é exatamente por esse motivo, que é “transversal às redes temáticas prioritárias do SUS”.

Entender de forma contrária significaria criar um sistema paralelo ao SUS, exclusivo para as doenças raras, formado pelos serviços de atenção especializada e pelos serviços de referência em doenças raras – o que violaria o art. 198 da Constituição federal, pois o sistema de saúde no Brasil dever ser **único**.

Contudo, dentro do que é específico no cuidado com doenças raras, principalmente no que se refere a diagnóstico, aconselhamento genético e



prescrição de tratamentos específicos (por exemplo: terapia de reposição enzimática, dietas específicas, dentre outros), não há como o serviço habilitado se desincumbir.

Porém, é preciso ainda verificar quais doenças o Ministério da Saúde considera como “doença rara”. Se um serviço de referência em doenças raras emite uma APAC em relação a um caso da síndrome de Marfan, conforme o exemplo citado pela Dra. DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ, e a APAC é recusada porque essa doença não conta do Anexo III da Portaria GM/MS nº 199, de 2014, com as alterações promovidas pela Portaria MS/SAES nº 397, de 29 de abril de 2020, não seria justo exigir do serviço que atenda esse paciente, salvo se estiver obrigado em razão de outro compromisso.

Mas tal solução não é adequada, pois se o Ministério da Saúde recusa uma APAC do procedimento “03.01.01.019-6 - Avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 1 - Anomalias Congênitas ou de manifestação tardia”, por que a doença do paciente não consta dentre aquelas previstas na Portaria GM/MS nº 199, de 2014, desobrigar o atendimento resolve o problema do serviço de referência em doenças raras, mas não o do paciente.

Desta forma, a especificação dos códigos da CID-10 das doenças que permitem a emissão de APAC no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras é injusto com o cidadão e com o serviço de saúde.

Outra informação relevante se refere ao número de atendimentos realizados pelo Instituto Fernandes Figueira: em 2018, foram encaminhados para faturamento 1.384 atendimentos; em 2019, 1.512 atendimentos; e em 2020, 1.470 atendimentos.

Conforme verificado durante os trabalhos realizados em 2019 pela Subcomissão de Doenças Raras, havia valores zerados para os procedimentos de primeira consulta referentes aos eixos I a III das doenças raras de causa genética em relação ao IFF.

Isso demonstra eventuais falhas no mecanismo de financiamento da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras.



A Dra. DEISE FELIX QUINTÃO CORREA relatou a celebração de um convênio com o Hospital Israelita Albert Einstein, de São Paulo, para a realização de exames genéticos. Isso demonstra a formação de arranjos interinstitucionais bastante importantes para o SUS, mas que extrapolam as competências dos gestores locais. Assim, estes arranjos dependem muito mais de relações pessoais para acontecer, sendo que o melhor seria atribuir essa responsabilidade de mediar parcerias ao Ministério da Saúde.

Ela também questionou o fato de que o Hospital de Clínicas da UFMG, que é referência para muitas doenças raras, não ter sido habilitado, enquanto que o Hospital Infantil João Paulo II foi habilitado mesmo sem condições de atender todos os casos.

De fato, o atual modelo de financiamento da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras gera distorções. Em que pese o fato de a FHEMIG ser uma instituição de grande reputação e realizar pesquisas científicas, a Universidade Federal de Minas Gerais é um centro universitário de excelência e que conta com um programa de residência médica em genética médica – o que é fundamental para a assistência a doenças raras, em razão da falta de profissionais especialistas nesse tipo de doenças.

Retomando a questão sobre a amplitude de assistência que um estabelecimento de saúde habilitado como serviço de referência em doenças raras, se o Hospital Infantil João Paulo II, conforme a Portaria MS/GM nº 3.166, de 2019, foi habilitada para todos os grupos do Eixo I (doenças raras de origem genética), ela deve ser responsável pela atenção especializada para todas as doenças cujo código da CID-10 esteja arroladas na Portaria GM/MS nº 199, de 2014.

A Dra. ANA PATRÍCIA BAHE, Coordenadora Assistencial da Associação de Assistência à Criança Deficiente de Recife (PE) relatou que a AACD foi credenciada em 2016 para o Eixo I, “com foco em reabilitação”. Contudo, não existe essa forma de habilitação.

Conforme a Portaria MS/GM nº 2.032, de 2016, a AACD de Recife foi habilitada para atender todos os casos de doenças raras de causa



genética e não genéticas, à exceção do grupo das doenças que causam deficiência.

Assim, parece contraditório dizer que é realizada uma avaliação a fim de verificar se o paciente possui o “perfil para o enquadramento em terapias na instituição”, pois o paciente não tem que se enquadrar no perfil da instituição, mas sim na definição de doença rara prevista na Portaria GM/MS nº 199, de 2014, e caso o seja, é responsabilidade do serviço que se habilitou para atender essa doença, realizar os procedimentos específicos. É preciso citar o trabalho do Instituto Fernandes Figueira, que embora seja um serviço de referência em saúde materno-infantil, atende pacientes adultos ainda que com dificuldade.

Ademais, causa certa estranheza a afirmação de que quando há “múltiplas deficiências e um foco maior na deficiência intelectual, visual ou auditiva, ele, na grande maioria das vezes, não é nosso perfil de enquadramento”. Contudo, também afirmou que acompanha casos da doença de Pompe, sendo que esta pode cursar com deficiência intelectual e surdez – assim, não estão claros quais os critérios que são utilizados para selecionar os pacientes que vão atender ou não.

Por fim relatou dificuldades em relação à dispensação de cadeiras de roda, realização de cirurgias ortopédicas de grande porte, contrarreferência de casos que necessitam prosseguir com a reabilitação, além das longas filas de espera para confecção de órteses.

Quanto à questão de órteses, cadeiras de rodas, cirurgias ortopédicas de grande porte, salvo melhor juízo, tais procedimentos não pertencem à Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras, mas sim à Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência, estabelecida pela Portaria MS/GM nº 1.060, de 5 de junho de 2002. Embora seja um serviço de grande relevância para as pessoas com doenças raras que necessitam de órtese, próteses e materiais especiais, é preciso deixar claro que isso não faz parte da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras, pois se fosse, todos os demais serviços de referência habilitados seriam obrigados a fornecê-los também. Ademais, a Portaria de Consolidação nº 2, no anexo XIII, item 4.2, 4.3 e 4.4 já estabelece a responsabilidade dos gestores dos 3 níveis do SUS pelo fornecimento



de medicamentos, órteses e próteses necessárias à recuperação e à reabilitação da pessoa com deficiência.

D - Conclusões

As questões referentes ao financiamento foram novamente trazidas à discussão, porém, a tônica não foi a ajuda de custeio, mas sim o valor pago por procedimento.

Foram relatados problemas em relação às doenças que permitem a emissão da APAC e sobre como os procedimentos devem ser lançados.

Outro tema recorrente foi a delimitação da responsabilidade que o serviço de referência em doenças raras se obriga a prestar atendimento.

Os serviços de referência como serviço de atenção terciária, devem realizar os procedimentos que lhe são específicos, tais como: avaliação diagnóstica, aconselhamento genético e prescrição de tratamento especializado - por exemplo, terapia de reposição enzimática. Em relação aos exames laboratoriais específicos para doenças genéticas, a Portaria GM/MS nº 199, de 2014, permite a terceirização.

Há uma restrição do alcance da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras, cujo acesso só é permitido a pessoas com determinadas doenças – aquelas cujos códigos da CID-10 estão na Portaria GM/MS nº 199, de 2014. Obviamente, se existem cerca de 6.000 a 8.000 doenças raras, a especificação do código da CID-10 de cada uma delas não pode dar certo.

Em relação à referência e contrarreferência para outros serviços, principalmente para terapias visando habitação e reabilitação, é preciso notar que os serviços de referência em doenças raras concorrem com outros serviços especializados no Sistema Único de Saúde, como por exemplo, pessoas atendidas no âmbito da Política Nacional de Saúde do Trabalhador e da Trabalhadora, ou mesmo de outros serviços de genética clínica que não foram habilitados no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras – citando, por exemplo, o caso da FHEMIG e da UFMG.

Por fim, foi mencionada a realização de um convênio entre instituições de diferentes unidades federativas para a realização de exames



genéticos, demonstrando que a formação de arranjos interinstitucionais bastante importantes para o SUS, mas que extrapolam os limites geográficos e as competências dos gestores locais do SUS, indicando que talvez fosse mais adequado que o gestor nacional do SUS coordene essas iniciativas

IV.1.4 - Audiência pública sobre os desafios para a ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal

Data: 23 de novembro de 2021

A - Convidados:

1. Tania Bachega
Presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo - SBTEIM
2. Fernanda Monti
Consultora de Erros Inatos Laboratório do Instituto Jô Clemente - IJC
3. Carlos Eugênio Fernandez de Andrade
Responsável por Doenças Raras Coordenação da Atenção Básica da Secretaria Municipal de Saúde da Prefeitura de São Paulo
4. Carmela Grindler
Coordenadora da Triagem Neonatal do Estado de São Paulo
5. Maria Teresinha de Oliveira Cardoso
Médica Geneticista - Coordenadora de Doenças Raras da Secretaria de Estado da Saúde do Distrito Federal - SES/DF
6. Jeania Christielis Damasceno de Souza
Médica Neurologista pediátrica da APAE de Anápolis (GO)
7. Fabiano Romanholo
Coordenador de Sangue e Hemoderivados DAET/SAES/MS - Ministério da Saúde
8. Anthonie Daher
Presidente da FEBRARARAS e Casa Hunter
9. Dra. Amira Awada
Vice-Presidente do Instituto Vidas Raras

Disponível em: <https://www.camara.leg.br/evento-legislativo/64007>.



B - Resumo das principais contribuições das palestrantes

A Dra. TANIA BACHEGA relatou que a triagem neonatal no Brasil começou na década de 1980, em São Paulo, com a fenilcetonúria, sendo gradativamente ampliado para outras doenças.

Atualmente, segundo dados do Ministério da Saúde, estão em seguimento 1.923 pessoas com fenilcetonúria, 15.176 com hipotireoidismo congênito, 13.937 com doença falciforme, 1.661 com fibrose cística, 949 com hiperplasia adrenal congênita e 1.152 com deficiência de biotinidase.

O Programa Nacional de Triagem Neonatal cuida não apenas dos testes de triagem, mas também dos testes confirmatórios, avaliação clínica e tratamento.

Contudo, muitas unidades federativas ainda não conseguem realizar o teste de triagem neonatal nem para as seis doenças atualmente pesquisadas.

O Quadro 2 mostra a cobertura do teste do pezinho em alguns Estados com a situações mais graves.

Além disso, o exame deve ser colhido entre o 3º e o 5º dia de vida, sendo que a proporção de recém-nascidos que colhem o exame na idade adequada é muito baixo em alguns Estados.

Quadro 2. Cobertura do teste do pezinho para seis doenças, por unidade federativa, de 2017 a 2019.

UF	2017	2018	2019
AC	82,8%	86,1%	86,6%
AM	68,6%	74,4%	66,6%
AP	-	-	-
CE	79,7%	84,2%	80,5%
PE	71,5%	74,6%	73,6%
AL	89,1%	94,1%	90,8%
PI	79,7%	82,4%	81,9%
PA	74,7%	77,9%	-
RO	93,1%	92,4%	93,4%
RR	70,5%	62,1%	64,5%
TO	81,1%	84,1%	83,1%

O Quadro 3 mostra a porcentagem de exames colhidos na idade correta, sendo que todos os demais podem ser considerados como tardios, o que conseqüentemente pode ser causa de diagnóstico também tardio.



Quadro 3. Proporção dos recém-nascidos que coletaram o teste do pezinho para seis doenças na idade adequada, por unidade federativa, de 2017 a 2019.

UF	2017	2018	2019
AC	50,6%	53,2%	51,0%
AM	65,5%	69,9%	62,8%
AP	-	-	-
CE	46,2%	48,0%	48,5%
PE	22,9%	23,0%	24,2%
AL	42,1%	46,3%	40,7%
PI	8,20%	62,2%	24,7%
PA	0	22,5%	-

Segundo ela, tal fato poderia ser explicado pela orientação de alta hospitalar precoce da gestante, antes do 2º dia de vida – assim, a coleta do teste do pezinho precisará ser feita em uma unidade básica de saúde, estando sujeita às dificuldades inerentes de acesso aos serviços de saúde.

Mas não basta apenas coletar o teste pezinho e obter o resultado dentro do prazo, se o recém-nascido não consegue o tratamento por falta de acesso a uma consulta com o especialista. Como exemplo, a Dra. TANIA BACHEGA mostrou dados sobre a realização da primeira consulta para casos de hiperplasia adrenal congênita (Quadro 4). Em geral, a forma perdedora de sal da hiperplasia adrenal congênita causa o óbito da criança na 2ª ou 3ª semana de vida se não houver tratamento adequado.

Quadro 4. Mediana da idade em dias na data da 1ª consulta para avaliação de recém-nascido com hiperplasia adrenal congênita identificado pelo teste do pezinho.

UF	2017	2018	2019
AC	-	-	-
AM	4	15	60
AP	-	-	-
CE	76	43	46
PE	27	59	69
AL	72	53	49,5
PI	60	60	45
PA	-	-	-
MA	35	35	45
PB	0	97	75

Outro problema seria a falta de diagnóstico de doença detectáveis pelo teste do pezinho. É possível calcular a quantidade esperada de casos de uma doença multiplicando a incidência esperada dela pelo número de nascimentos ocorridos em uma unidade federativa.



O Quadro 5 mostra que no Acre e em Amazonas a quantidade de casos diagnosticados é zero, há mais de três anos consecutivos, e o Amapá sequer informam ao Ministério da Saúde a quantidade de casos. Para ela, isso seria um problema, pois o Ministério da Saúde envia regularmente os recursos para a triagem neonatal, mas pelo atual marco normativo, não tem poder para exigir do gestor a entrega desses dados.

Quadro 5. Quantidade de casos diagnosticados de fenilcetonúria, por unidade federativa e por ano.

UF	2017	2018	2019
AC	0	0	0
AM	4	15	60
AP	-	-	-
CE	76	43	46
PE	27	59	69
AL	72	53	49,5
PI	60	60	45
PA	0	0	-

Para ela, quando não há casos novos, há necessidade de verificar as causas. O Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Estado de São Paulo estava pagando pelo transporte, pois alguns Municípios esperavam até 15 dias para juntar uma quantidade de exames antes de enviar. Segundo seu conhecimento, os Estados de Tocantins e Amapá ficaram sem fazer a triagem por meses e o Piauí no mês de outubro ainda estava fazendo a 1ª consulta dos resultados positivos do ano anterior.

Uma possibilidade a ser discutida, seria a coleta do exame com 24 horas, ainda na maternidade, pois haveria menor risco de o recém-nascido não coletar o exame. Contudo, isso esbarraria na necessidade de padronizar novos valores de referência para cada exame, além de ser avaliar se a quantidade de resultados falsos-positivos (principalmente no hipotireoidismo) e falsos-negativos (principalmente na hiperplasia adrenal congênita) seriam compensados pelo aumento da cobertura.

Ela defendeu ainda que seria importante também responsabilizar os gestores, pois os valores repassados pelo Ministério da Saúde entram no teto da Média e Alta Complexidade e deveriam ser utilizados de forma mais eficiente.



Outro problema é a alimentação do SISNEO (banco de dados do Sistema Nacional de Triagem Neonatal), que não estaria sendo feito.

Questão importante ressaltada pela Dra. TANIA BACHEGA é a sustentabilidade do sistema, pois há 20 anos os valores não são reajustados. Segundo um cálculo da APAE de Anápolis, o custo unitário da triagem seria de R\$ 55,00 enquanto o Ministério da Saúde repassa apenas R\$ 39,90.

Faltariam também dados de seguimento de longo prazo dos pacientes. Também mencionou a importância de regulamentar a triagem neonatal privada, pois muitos laboratórios apenas vendem o teste, sem nenhuma orientação para a família e às vezes, mesmo havendo um resultado positivo, esperam até que todos os exames estejam finalizados para liberar o resultado. Seria importante também estimular os médicos a reportar os resultados falsos-negativos. Relatou ainda que a hidrocortisona e biotina utilizados no tratamento da hiperplasia adrenal congênita e na deficiência de biotinidase, respectivamente, não estão igualmente disponíveis nos diferentes estados, a dieta para fenilcetonúria faltou durante meses no Mato Grosso.

Por fim, mencionou que Distrito Federal, Rio Grande do Sul, e os Municípios de São Paulo e Curitiba já estão implantando a triagem ampliada.

A Dra. FERNANDA MONTI relatou que o laboratório do Instituto Jô Clemente, na cidade de São Paulo, foi o precursor da triagem neonatal no Brasil, quando ainda era a APAE de São Paulo. Desde 2008 faz o teste de triagem neonatal ampliado, servindo de base para a sua implantação no Município de São Paulo. Esta implantação tem sido de forma gradativa em razão dos custos.

Sobre o Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Estado de São Paulo, relatou que é um grande programa que envolve a linha de cuidado completa, que faz a capacitação da rede de saúde envolvida, busca ativa de casos, exames confirmatórios, aconselhamento genético, encaminhamento para tratamento e monitoramento do paciente.

Por fim, afirmou a necessidade de haver capacitação dos profissionais de saúde, a elaboração de linhas de cuidado, acesso ao tratamento, coleta adequada do material, envio das amostras, cadeia de logística, falta de



médicos e outros profissionais, uso de telemedicina, e que a necessidade de retaguarda hospitalar deve ficar a cargo de hospitais universitários.

O Dr. CARLOS EUGÊNIO FERNANDEZ DE ANDRADE ressaltou que a triagem neonatal inclui toda a linha de cuidado, redes de regulação e tratamento adequado. Aulas de capacitação foram produzidas e estão disponíveis de forma gratuita a todos que se interessarem. Relatou que quando há necessidade de exames confirmatórios específicos, os exames de painel são realizados com base em projetos de pesquisa. O processo de ampliação vem ocorrendo de forma gradual, tendo como base o custo do tratamento da doença a ser incluída. Por fim, ressaltou a necessidade do Serviço de Referência em Triagem Neonatal se adaptar frente à nova realidade, incluindo a atenção a casos mais complexos, que serão inevitavelmente identificados com o teste de neonatal ampliado.

A Dra. CARMELA GRINDLER concordou com todos os expositores que a antecederam. Relatou que no Estado de São Paulo a cobertura do teste do pezinho é 99%, sendo que 85% das crianças coletam o exame ainda na maternidade, assim que completam 48 horas de vida. Ressaltou que três serviços são estratégicos para a triagem neonatal: o Instituto Jô Clemente e os serviços de triagem neonatal ligados à Unicamp e à Faculdade de Medicina da USP de Ribeirão Preto. Destacou a qualidade técnica dos profissionais de saúde envolvidos, muitos com renome internacional no meio científico. Por fim, mencionou que o programa de triagem neonatal do Estado de São Paulo tem como objetivo a assistência adequada, inclusive considerando as peculiaridades de minorias étnicas e religiosa.

A Dra. MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO lembrou que a triagem neonatal ampliada funciona há 10 anos no Distrito Federal. Desde que foi publicada a lei distrital prevendo a ampliação, em 2008, foram se adequando para conseguir fazer os exames, iniciando a triagem ampliada em 2011. Relatou que 95% dos partos no Distrito Federal ocorrem em hospitais e maternidades do SUS, sendo que em todos eles a amostra de sangue para o teste do pezinho é coletada antes da alta hospitalar. As amostras que chegam ao laboratório são avaliadas a fim de verificar suas condições para serem analisadas. Se for necessário coletar novamente o material, ela é realizada em um centro de



referência para evitar variações de umidade e temperatura, uma vez que também realizam a pesquisa de atividade enzimática. Quando o exame está muito alterado, a criança é convocada imediatamente, sendo muitas vezes já encaminhada para um serviço de urgências, onde será avaliada por alguém da equipe de geneticistas. No caso de recém-nascidos pré-termos (prematturos) rotineiramente o exame é repetido mais duas vezes. O tempo médio para a primeira consulta de uma criança com resultado positivo é de 4 dias. A incidência observada de erros inatos do metabolismo é de 1:2.138 recém-nascidos vivos – bem próximo ao relatado na literatura científica, 1:2.500 recém-nascidos vivos.

A Dra. JEANIA CHRISTIELIS DAMASCENO DE SOUZA afirmou que como médica envolvida diretamente na assistência aos pacientes tem problemas com a demora na entrega dos resultados pelo laboratório e a realização do tratamento adequado na idade correta. Relatou ainda que muito do que consegue para o tratamento dessas crianças decorre muitas vezes de esforço pessoal. Por fim, relatou que em toda sua formação não houve ensino de doenças genéticas.

O Dr. FABIANO ROMANHOLO relatou que o Ministério da Saúde está fazendo um trabalho para equalizar todos os serviços existentes, pois há locais onde já faz a triagem ampliada enquanto outros ainda não conseguem fazer com regularidades nem os seis exames atualmente previstos. Já há também um planejamento para a ampliação do teste do pezinho, consistindo em três passos. O primeiro seria o levantamento do cenário atual, que compreenderia a definição de um *benchmarking* baseado nos Estados onde já há ampliação do teste do pezinho, os resultados do inquérito nacional de doenças raras e o parecer técnico-econômico sobre a ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal. O segundo seria a regulamentação do programa, que envolveria a formação de um grupo técnico, a revisão das normas relacionadas à triagem neonatal, a elaboração de um decreto regulamentador, a solicitação à CONITEC para inserção dos erros inatos do metabolismo no escopo do Programa Nacional de Triagem Neonatal, a incorporação de medicamentos e a elaboração de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas. O terceiro passo é a capacitação dos profissionais de saúde e a reorganização dos Estados para iniciar o processo de ampliação. Por fim, relatou que para a implantação da fase I já há previsão orçamentária.



O Sr. ANTHONIE DAHER considerou a expansão do Programa Nacional de Triagem Neonatal um grande benefício para a população, mas sem esquecer a necessidade de incluir ao tratamento integral. Mencionou ainda a necessidade de investir em recursos humanos, pois haverá aumento de demanda em relação às doenças graves diagnosticadas ainda em fase inicial, que vão demandar atendimento adequado e tempestivo. Por fim, mencionou a possibilidade de celebrar parcerias com a sociedade civil.

A Sra. AMIRA AWADA afirmou que há necessidade de que as reuniões dos gestores contem com representantes das pessoas com doenças raras, em razão da complexidade da implementação da ampliação do teste do pezinho, de forma a ver não somente a sustentabilidade do sistema – que é importante – mas também as necessidades dos pacientes.

Finalmente, o Deputado ZACHARIAS CALIL, presidente desta audiência pública, mencionou a necessidade de o Brasil se tornar autossuficiente na produção de reagentes e insumos utilizados para a realização do teste do pezinho ampliado.

C - Análise das informações

Esta audiência pública teve como objetivo complementar as que foram realizadas anteriormente, tendo como foco conhecer o cenário atual do teste de triagem neonatal ampliado.

Os palestrantes foram concordes que a ampliação da triagem neonatal deve incluir toda a linha de cuidado, inclusive o tratamento adequado, razão pela qual será necessário o treinamento dos profissionais de saúde e/ou uso de ferramentas de telessaúde para conseguir ampliar o acesso da população aos serviços de saúde especializados. Portanto, tal entendimento foi tanto da comunidade científica quanto de representantes da sociedade civil, como bem ressaltado pelo Sr. ANTHONIE DAHER e pela Sra. AMIRA AWADA.

A Dra. TANIA BACHEGA relatou o Programa Nacional de Triagem Neonatal é responsável não apenas pelos testes de triagem, mas também os testes confirmatórios, avaliação clínica e tratamento. Isso mostra uma sobreposição com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, pois ambas têm como foco as doenças raras. Ela trouxe



informações preocupantes sobre a realização da triagem neonatal, mostrando que muitas unidades federativas ainda não conseguem nem disponibilizar de maneira regular o teste do pezinho para as seis doenças atualmente pesquisadas. Mesmo quando há uma cobertura razoável, os indicadores trazidos apontam problemas com a coleta e processamento da amostra, bem como com o tempo decorrido para início do tratamento. Conforme os dados apresentados, há Estados que reportaram não haver nenhum caso de diagnóstico de doenças raras, além de outros que sequer se dignaram a enviá-los.

Outra questão levantada foi sobre a sustentabilidade do sistema, pois há 20 anos os valores não são reajustados, e segundo cálculos da APAE de Anápolis, o custo unitário da triagem seria de R\$ 55,00 enquanto o Ministério da Saúde repassa apenas R\$ 39,90. É preciso notar também que o teste ampliado tem custo unitário estimado em cerca de R\$ 300,00, e que será necessário haver recursos orçamentários para tanto.

O Dr. FABIANO ROMANHOLO afirmou que atualmente já há recursos orçamentários para a implementação da fase I da ampliação do teste do pezinho; contudo, não mencionou que esta primeira fase, conforme a Lei nº 14,154, de 2021, especifica apenas as seis doenças que já fazem parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal, e provavelmente significa estes R\$ 39,90 por exame de triagem neonatal, que não é reajustado há 20 anos.

Mesmo nos locais onde o processo de ampliação já se encontra mais avançada, fatores econômicos ainda pesam. Conforme a Dra. FERNANDA MONTI relatou, a ampliação do teste do pezinho no Município de São Paulo tem sido gradativa em razão dos custos.

Outras situações que a Dra. TANIA BACHEGA ressaltou foram a falta de um seguimento de longo prazo dos pacientes, a necessidade de regulamentar a triagem neonatal privada, e a notificação de resultados falsos-negativos.

O Dr. CARLOS EUGÊNIO FERNANDEZ DE ANDRADE, da Secretaria Municipal de Saúde de São Paulo, a Dra. CARMELA GRINDLER, da Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo e a Dra. MARIA TERESINHA DE OLIVEIRA CARDOSO, da Secretaria de Estado da Saúde do Distrito Federal



trouxeram as suas experiências com a ampliação da triagem neonatal. Cabe ressaltar que a situação dessas unidades federativas é absolutamente diversa das outras, não apenas em termos econômicos, mas também da disponibilidade de profissionais especializados, meios de transportes, dentre outros. Cabe ressaltar que desde a publicação da Lei prevendo a ampliação do teste do pezinho no Distrito Federal, até o início de sua disponibilização foram gastos três anos.

A Dra. JEANIA CHRISTIELIS DAMASCENO DE SOUZA, médica que atua diretamente na assistência aos pacientes relatou problemas com a demora na entrega dos resultados pelo laboratório e a realização do tratamento adequado na idade correta, sendo que muito do que consegue para o tratamento dessas crianças decorre muitas vezes de esforço pessoal. Conforme já mencionado anteriormente, é necessário haver mecanismos institucionais eficientes com linhas de cuidado bem definidas para que a assistência integral à pessoa com doença rara não esteja nas mãos de uma única pessoa, pois conseguir ou não algum resultado positivo torna-se incerto.

D - Conclusões

O cenário atual do teste de triagem neonatal é bastante diverso no Brasil, havendo locais onde já se faz a triagem ampliada enquanto outros ainda não conseguem fazer com regularidades nem os seis exames atualmente previstos.

Os palestrantes foram concordes que a ampliação da triagem neonatal deve incluir o treinamento e capacitação das equipes de saúde para que a coleta do exame seja realizada de forma adequada, os resultados sejam rápidos e que as pessoas tenham acesso ao tratamento adequado, ainda que utilizando ferramentas de telessaúde já regulamentadas para uso no SUS.

Há uma sobreposição do Programa Nacional de Triagem Neonatal com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, pois ambas têm como foco as doenças raras. Conforme comentado pelos palestrantes, a ampliação do teste do pezinho vai demandar uma maior integração entre elas, havendo a necessidade de reorganizar o sistema.

Embora recebam dinheiro público muitos gestores do SUS a nível estadual não informam os resultados dos exames, e quando o fazem as



informações nem sempre são críveis. Assim, se o Ministério da Saúde não tem meios jurídicos para exigir a entrega de resultados de modo a comprovar o uso regular dos recursos federais, caberia ao Tribunal de Contas da União realizar uma auditoria no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Há a neessidade de reajustar o valor de R\$ 39,90 pago por exame é o mesmo há 20 anos, sendo o custo unitário estimado é R\$ 55,00 para o teste do pezinho atual, e de R\$ 300,00 para o teste do pezinho ampliado.

Mesmo nos locais onde o processo de ampliação já se encontra mais avançado, fatores econômicos ainda pesam e o processo de ampliação tem demandado algum tempo.

Outras dificuldades apontadas foram a falta de um registro do seguimento em longo prazo dos pacientes, a necessidade de notificação de resultados falsos-negativos, e a alimentação dos sistemas de informação atualmente em uso pelo Ministério da Saúde (especificamente o SISNEO). Espera-se que com a implantação do prontuário eletrônico isso seja sanado, contudo, também vai demandar tempo e dinheiro para que esteja operando.

Foi mencionada a necessidade de haver mecanismos institucionais para regulação da referência e contrarreferência dos casos com resultado positivo, o que se dá com a elaboração de linhas de cuidado.

Há desconhecimento dos gestores do SUS sobre a importância do teste do pezinho, sendo levantada a hipótese de responsabilizá-los pela não realização da triagem neonatal de forma regular. Neste sentido, o art. 229 do Estatuto da Criança e do Adolescente prevê apenas a responsabilização do profissional de saúde que não coleta o exame, mas os principais responsáveis pela não disponibilização do exame – os gestores do SUS - não sofrem nenhuma sanção por isso.

Finalmente, há a necessidade de o Brasil se tornar autossuficiente na produção de reagentes e insumos utilizados para a realização do teste do pezinho ampliado.



IV.2 – Visita Técnica à Serviço de Referência em Doenças Raras da APAE de Anápolis (GO)

Conforme Anexo II

IV.3 – Visita Técnica em Recife (PE)

O Deputado Diego Garcia, com a Vereadora Michele Collins e o Deputado Estadual Pastor Cleiton Collins, estiveram na Aliança de Mães e Famílias Raras - AMAR, na cidade do Recife, em Pernambuco.

Na ocasião, conversaram com pacientes com microcefalia e com doenças raras, bem como com suas mães e pais. Ouviram suas dores e anseios, e colheram seus pleitos e demandas, conforme os documentos no anexo IV.3 e IV.4

IV.4 - Contribuições da Sociedade

A IPSEN Pharma Biotec, laboratório que produz o medicamento Somatuline autogel, apresentou informações clínicas sobre o uso do Acetato de Lanreotida para Acromegalia (Anexo IV.1). Este medicamento já se encontra incorporado ao SUS para esse uso, conforme a Portaria SCTIE/MS nº 45, de 23 de outubro de 2012, do Ministério da Saúde¹, e o Relatório de Recomendação nº 19, da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC)². Consta também da mais recente versão do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Acromegalia, do Ministério da Saúde (2019)³.

Recebemos também contribuição da Associação Brasileira de Fibrodysplasia Ossificante Progressiva - FOP BRASIL, que se encontra também anexa.

1 BRASIL; MINISTÉRIO DA SAÚDE; SECRETARIA DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INSUMOS ESTRATÉGICOS. Portaria SCTIE/MS nº 45, de 23 de outubro de 2012. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Relatorios/Portaria/2012/Portaria44e45_2012.pdf

2 BRASIL; MINISTÉRIO DA SAÚDE; SECRETARIA DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INSUMOS ESTRATÉGICOS; DEPARTAMENTO DE GESTÃO E INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIAS EM SAÚDE. Acetato de Lanreotida para o tratamento da Acromegalia. Relatório de Recomendação nº 19, da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC (2012). Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Incorporados/AcetatoLanreotida_final.pdf

3 BRASIL; MINISTÉRIO DA SAÚDE; SECRETARIA DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INSUMOS ESTRATÉGICOS. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Acromegalia – relatório de recomendação nº 414 (2019). Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio_PCDT_Acromegalia.pdf.



O Laboratório MENDELICS encaminhou informações sobre a utilização do sequenciamento de nova geração – NGS (do inglês: *Next Generation Sequencing*) para triagem neonatal de doenças de causa genética – popularmente conhecido como “teste da bochechinha”. Trata-se de um exame que realiza o sequenciamento de todo o genoma da pessoa em busca de alterações genéticas (mutações) patológicas. Como teste de triagem, desaconselha-se em razão do custo elevado – cerca de 20 vezes mais caro que a triagem ampliada pela metodologia de espectrometria de massas em tandem (MS-MS); a existência de poucos laboratórios capacitados para a realização do exame; problemas éticos em relação à conduta frente a mutações de doenças neurodegenerativas e oncológicas, e de variantes de significado incerto – VUS (do inglês: *Variants of Uncertain Significance*), que podem demandar a realização de exames também nos pais da criança, o que implica aumento de custos, além de eventuais resultados indicando parentalidade divergente do informado nos documentos civis da criança. Mesmo para confirmação diagnóstica, nos casos indicados, seria possível a pesquisa de um “painel de genes” específico, com custo menor. Portanto, embora seja um exame que tem sua utilidade e indicações bem estabelecidas, entendemos que não é o caso ainda de adotá-lo como exame de triagem neonatal.

A AMAR - Aliança de Mães e Famílias Raras, de Recife (PE) apresentou dez pedidos em relação à assistência a saúde de pessoas com doenças raras e mais nove pedidos em relação aos cuidadores e cuidadoras de pessoas com deficiência ou com doenças raras. Para as pessoas com doenças raras, pede: (1) transformação da Aliança de Mães e Famílias Raras em um centro de referência em doenças raras em Pernambuco, incluindo além de ambulatórios, laboratórios, fisioterapia, fonoaudiologia, e serviço para atendimento de urgência; (2) mapeamento do impacto socioeconômico das doenças raras sobre as famílias; (3) apoio institucional e consultivo para obtenção do Certificado de Entidade Beneficente de Assistência Social (CEBAS) na área de Saúde; (5) reunião em Brasília para apresentação e discussão do projeto de implantação de uma unidade de saúde voltada com exclusividade ao tratamento e à pesquisa; (6) implementar a Lei do cuidador com laços afetivos; (7) prioridade para as pessoas com doenças raras na aquisição de imóveis para moradia própria nos projetos habitacionais executados pelo Governo Federal; (8) agilizar o fornecimento de órteses, próteses,



meios auxiliares de locomoção, medicamentos, insumos e fórmulas nutricionais; (9) assistência prioritária no caso de políticas públicas sociais e; (10) promoção de campanhas de conscientização da sociedade civil e órgãos públicos em abrangência nacional. Para os cuidadores e cuidadoras: (1) reconhecimento e cadastramento dos os cuidadores e cuidadoras; (2) prioridade na marcação de consultas médicos; (3) criação de grupo de trabalho para garantir suporte psicoterapêutico a estas pessoas cuidadoras; (4) cursos de aprimoramento; (5) passe livre para cuidador sem a necessidade da presença da pessoa com deficiência para; (6) publicar uma cartilha para a pessoa cuidadora; (7) disponibilização de técnicos de enfermagem possam cuidar da pessoa com deficiência por algumas horas, quando a cuidadora necessite de tempo para realizar alguma atividade fora do domicílio; (8) cotas em universidades públicas para a pessoa cuidadora; (9) acréscimo de 30% no benefício assistencial da LOAS para as pessoas com deficiência que necessitam de pessoas cuidadoras.

Para o pleito que classifica como “prioritário” há diversos óbices de natureza econômica e jurídica. Não existe no SUS a previsão de uma categoria de “centro de referência”, no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; assim, ainda que esse estabelecimento de saúde já existisse e estivesse em funcionamento, seria habilitado como Serviço de Referência em Doenças Raras. Além disso, há falta de recursos financeiros para tanto, que demandará não apenas os custos para instalação de toda infraestrutura como também para manutenção de seu funcionamento, incluindo salários. Reconhecemos a necessidade de haver mais informações demográficas e socioeconômicas sob as pessoas com doenças raras, sendo que duas possibilidades em discussão são tornar obrigatória a notificação do diagnóstico de doença rara e a inclusão da desta variável nos censos demográficos realizados pelo IBGE. O Certificado de Entidade Beneficente de Assistência Social na Área de Saúde (CEBAS) é obtido junto ao Ministério da Saúde – infelizmente, não cabe a Poder Legislativo prestar serviços de consultoria, mas o passo-a-passo encontra-se em: <https://www.gov.br/pt-br/servicos/certificar-se-como-entidade-beneficente-de-assistencia-social-em-saude>, havendo também uma cartilha do Ministério da Saúde explicando os procedimentos para obter a certificação⁴. Entendemos que deve

4 BRASIL. MINISTÉRIO DA SAÚDE. SECRETARIA DE ATENÇÃO ESPECIALIZADA À SAÚDE. DEPARTAMENTO DE CERTIFICAÇÃO DE ENTIDADES BENEFICENTES DE ASSISTÊNCIA SOCIAL EM SAÚDE. O caminho para a certificação (2ª ed) Brasília: Ministério da Saúde, 2019. 81 p



haver prioridade para o fornecimento de órteses, próteses, meios auxiliares de locomoção, medicamentos, e fórmulas nutricionais para as pessoas com doenças raras; e também para o acesso políticas públicas na área de assistência social, razão pela qual somos pela proposição de uma Indicação o Ministério da Saúde com esta sugestão. A prioridade para aquisição de moradia popular, já se encontra prevista no art. 32 da Lei Nº 13.146, de 6 de julho de 2015, que “Institui a lei brasileira de inclusão da pessoa com deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência)”. Concordamos também que há a necessidade de publicação de material educativo para cuidadores, prioridade na assistência à saúde – não se restringindo apenas à área médica – e, principalmente, em relação à saúde mental. A possibilidade de haver um cuidador para estar junto da pessoa com deficiência precisaria ser discutida, podendo ser como uma casa de repouso onde a pessoa com deficiência poderia permanecer por 24 horas no máximo para o cuidador poder tratar de assuntos pessoais, ou a disponibilização de algum profissional da atenção básica para cuidar da pessoa com doença rara, sendo que o art. 19-I da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, já prevê o atendimento domiciliar. Quanto ao acréscimo de 30% nos benefícios advindos da Lei Orgânica da Assistência Social (Lei nº 8.742, de 7 de dezembro de 1993) concordamos com sua necessidade, sendo que já se encontra em tramitação na Câmara dos Deputados o Projeto de Lei nº 3.022/2020, que prevê a criação do auxílio-cuidador, no valor de 1 (um) salário-mínimo para a pessoa idosa e/ou com deficiência que necessite de cuidados de terceiros.



Disponível em: <https://sindhofil.com.br/wp-content/uploads/2019/12/Cartilha-DCEBAS-2019.pdf>

Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>



V – DISCUSSÃO

V.1 – Recapitulação dos trabalhos da Subcomissão de Doenças Raras em 2019 e atualização da situação da assistência às doenças raras

O Brasil adota o mesmo conceito de “Doenças Raras” da Organização Mundial de Saúde (OMS): doença que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 0,65 pessoas para cada 1.000 indivíduos.

Segundo informações do Ministério da Saúde, estima-se que há entre 6.000 a 8.000 diferentes doenças raras em todo o mundo; sendo que 80% delas decorrem de fatores genéticos e, as demais, de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, dentre outras.

Não há informações precisas sobre o número de pessoas com doenças raras no Brasil – usualmente, fala-se em 13 milhões de brasileiros.

Ou seja, embora essas doenças sejam individualmente raras, em conjunto acometem um percentual significativo da população (cerca de 6,5% da população), o que resulta em um relevante problema de saúde pública.

V.1.1 – Transição epidemiológica da mortalidade infantil

O tema das doenças raras está ganhando importância na área da saúde. Isso ocorre em razão do processo de transição epidemiológica que vem ocorrendo nas últimas décadas.

Sabe-se que, em decorrência da melhora de condições de saúde de uma população, há uma mudança no padrão da mortalidade infantil.

Em locais com condições de saúde precárias, a mortalidade infantil é alta, e ocorre principalmente devido a doenças relacionadas ao estado nutricional da criança, tais como a diarreia aguda associada a desidratação e desnutrição.

Havendo melhora nas condições de saneamento básico, a proporção de mortes decorrentes de doenças relacionadas ao estado nutricional e as mortes por infecções respiratórias passam a ser a principal causa de morte.

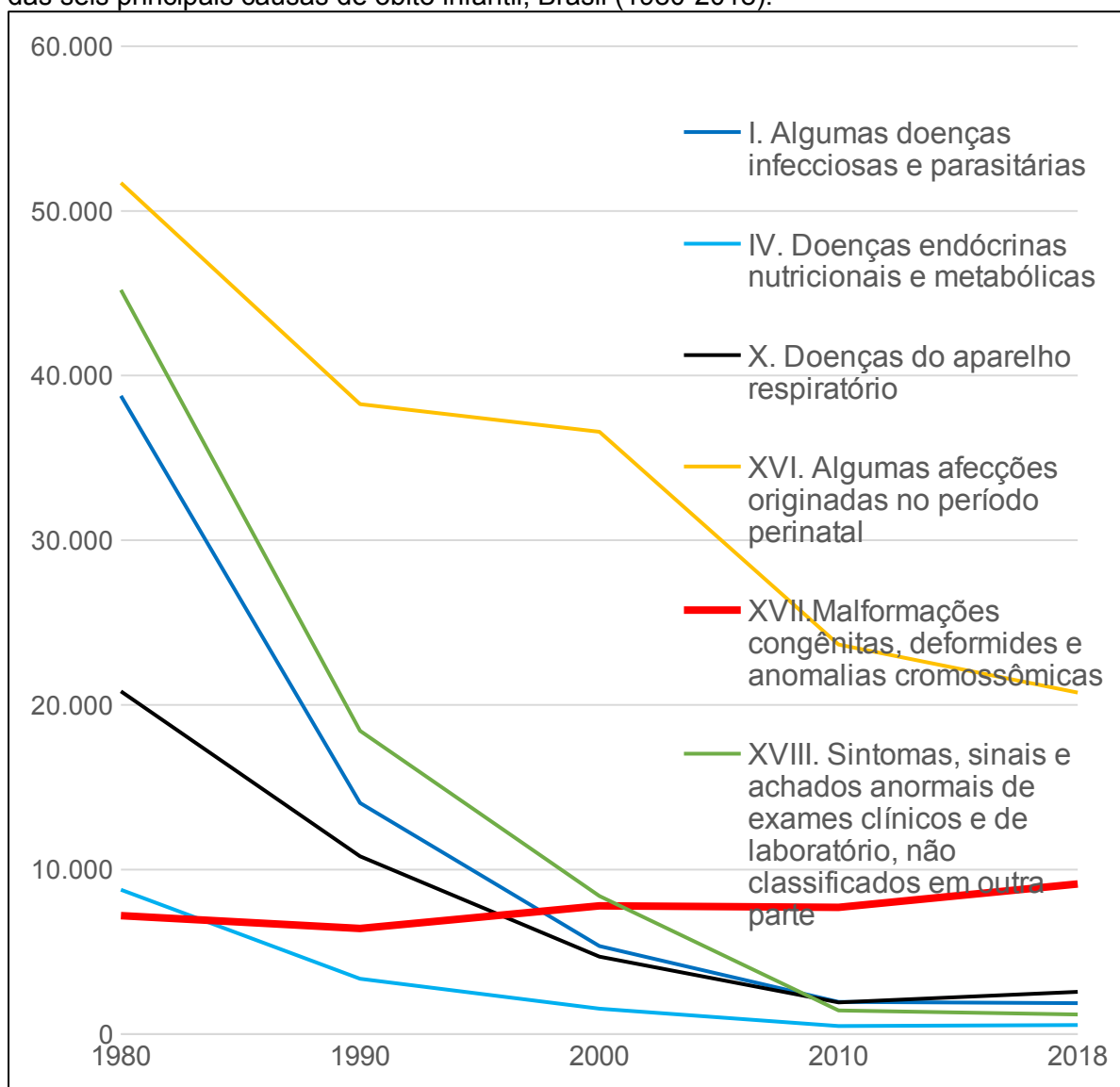
Com a melhora progressiva do acesso à serviços de saúde, a proporção de mortes consideradas “evitáveis” recua, surgindo as causas “não



evitáveis” (principalmente as anomalias genéticas) como a principal causa de morte infantil.

O gráfico a seguir (Figura 2) mostra a evolução do número de óbitos em crianças menores de 1 ano de idade no Brasil, pelas seis principais causas de óbito, durante quase 4 décadas (1980 - 2018).

Figura 2. Evolução temporal do número de óbitos em crianças menores de 1 ano de idade, das seis principais causas de óbito infantil, Brasil (1980-2018).



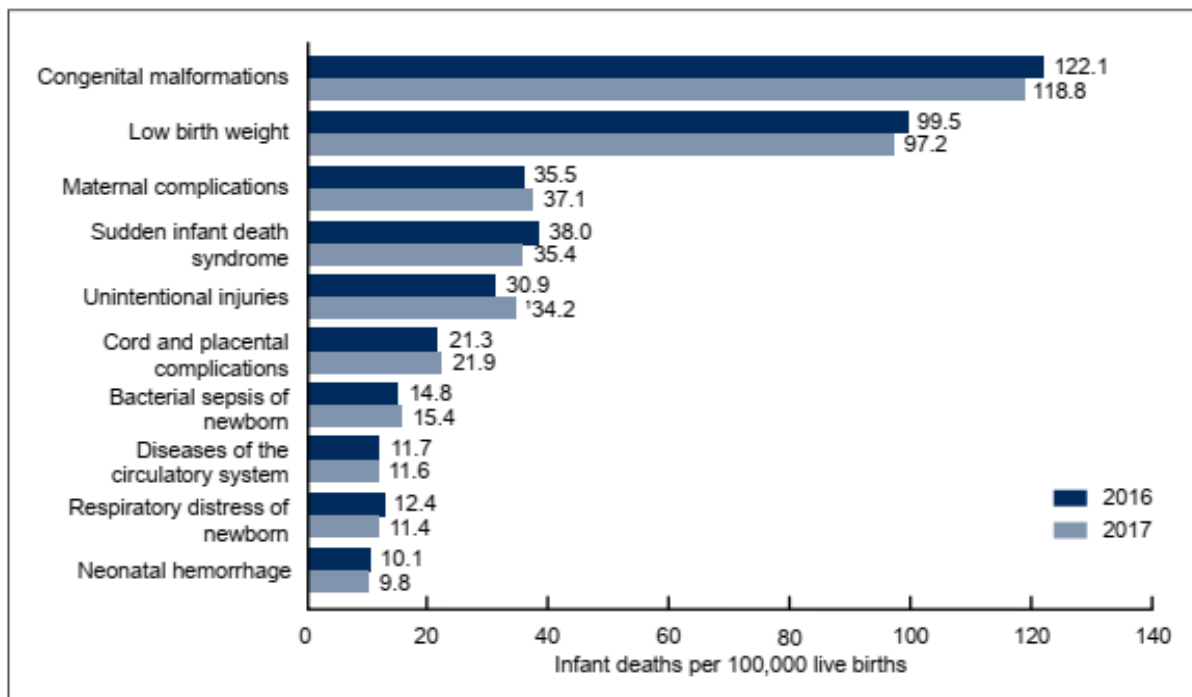
Fonte: Ministério da Saúde.

Nota-se que não há aumento estatisticamente significativo no número absoluto de óbitos por anomalias congênitas, mas a redução do número de óbitos por causas consideradas “evitáveis” fez com que os óbitos por anomalias congênitas se tornem proporcionalmente mais importantes, passando da 6º causa de morte para a 2º causa nesse período.



Esse padrão, com predomínio de anomalias congênitas na mortalidade infantil, já é o observado em países desenvolvidos, como por exemplo, nos Estados Unidos (Figura 3).

Figura 3. Taxa de mortalidade infantil para as 10 maiores causas de óbitos infantis em 2017. Estados Unidos da América, 2016 e 2017.



Fonte: CDC Centers for Disease Control and Prevention.

V.1.2 – O modelo de atenção à saúde no Sistema Único de Saúde

Um dos princípios norteadores do Sistema Único de Saúde (SUS) é o enfoque nas doenças mais prevalentes.

Grande parte da melhoria nas condições de saúde da população brasileira nas últimas décadas decorre da valorização da atenção primária em saúde que tem como uma de suas características a resolutividade em relação às doenças de maior prevalência na população.

Diz a Lei nº 8.080, de 1990:

Art. 7º As ações e serviços públicos de saúde e os serviços privados contratados ou conveniados que integram o Sistema Único de Saúde (SUS), são desenvolvidos de acordo com as diretrizes previstas no art. 198 da Constituição Federal, obedecendo ainda aos seguintes princípios:

VII - utilização da epidemiologia para o estabelecimento de prioridades, a alocação de recursos e a orientação programática;



Cabe notar que essa lei foi publicada em 1990, quando as doenças genéticas eram ainda a 4ª causa de óbito infantil, representando 7% das mortes.

Contudo, um modelo de atenção à saúde centrado nas doenças mais prevalentes é, do ponto de vista lógico, contrário à atenção a doenças mais raras. E hoje, as doenças genéticas são a 2ª causa de óbitos infantis, respondendo por 23% dos óbitos.

V.1.3 – Médicos especialistas em doenças genéticas

No Brasil, a Genética Médica é a especialidade com o menor número de médicos registrados no Conselho Federal de Medicina, havendo apenas 288 profissionais, o que corresponde a 0,05% do total de médicos e uma razão de 1 médico geneticista para cada 750.000 habitantes. Considerando a recomendação de haver 1 médico geneticista para cada 100.000 habitantes⁵, há um déficit de 1.900 profissionais.

Quadro 6. Número de médicos com título de especialista em Genética Médica, por UF, 2021

Região	UF	Médicos	Região	UF	Médicos
Norte	AC	1	Nordeste	AL	5
	AM	1		BA	12
	AP	0		CE	6
	PA	2		MA	1
	RO	1		PB	3
	RR	0		PE	6
	TO	0		PI	2
	Subtotal	5		RN	1
Centro-Oeste	DF	20		SE	1
	GO	3		Subtotal	37
	MT	1	Sudeste	MG	30
	MS	2		ES	6
	Subtotal	26		RJ	30
Sul	PR	14		SP	88
	RS	43		Subtotal	154
	SC	6	BRASIL	Total	288
	Subtotal	66			

Fonte: Conselho Federal de Medicina.

Além do pequeno número, há uma grande disparidade regional na sua distribuição. Em Amapá, Roraima e Tocantins não há nenhum médico com especialização em Genética. Em outros 7 Estados (Acre, Amazonas, Rondônia, Mato Grosso, Maranhão, Rio Grande do Norte e Sergipe), há apenas um único profissional (Quadro 6).

5 EUROPEAN UNION OF MEDICAL SPECIALISTS. Training requirements for the specialty of medical genetics - European standards of postgraduate medical specialist training. [s/d]. Disponível em: https://www.uems.eu/_data/assets/pdf_file/0007/47518/ETR_Clinical-Genetics_approved.pdf.



V.1.4 – Especialização em Genética Médica

Há no Brasil 11 programas de residência médica em Genética, sendo disponibilizadas ao todo 27 vagas por ano (Quadro 7).

Considerando o déficit de 1.900 profissionais, seriam necessários 66 anos para sanar essa lacuna.

Comparando os quadros 1 e 2, percebe-se que apenas onde há programas de residência médica em Genética há mais de 10 especialistas, pois as condições de trabalho são tidas como o principal determinante para o profissional se fixar depois de terminada a residência médica. Isso significa que há uma tendência de não haver médicos onde já não há nenhum e se concentrarem ainda mais onde já há uma proporção mais elevada.

Quadro 7. Vagas de Residência Médica, por instituição de ensino, 2021

UF	Instituição	Vagas
BA	Hospital Universitário Professor Edgard Santos - UFBA	3
DF	Escola Superior de Ciências da Saúde - SES/DF	2
M G	Hospital das Clínicas - UFMG	2
RS	Hospital de Clínicas de Porto Alegre - UFRGS	3
	Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre	1
RJ	Hospital Universitário Gaffrée e Guinle - UNIRIO	1
	Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz	2
SP	Hospital das Clínicas da Faculdade de Ciências Médicas - UNICAMP	2
	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP	4
	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina - USP	5
	Escola Paulista de Medicina / Universidade Federal de São Paulo	2
	Total	27

Fonte: Páginas de internet das instituições

V.1.5 – Formação Médica

A opção pela Atenção Básica, priorizando as doenças mais comuns, se reflete nas diretrizes curriculares do curso de Medicina, aprovadas em 2014, pelo Ministério da Educação, que estabelece que a formação médica deverá “dar centralidade para o ensino da atenção básica organizado e coordenado pela área de Medicina de Família e Comunidade [...]”.

Dessa forma, aquilo que é ensinado aos alunos de graduação nos cursos de Medicina também reflete essa opção pelas doenças de maior prevalência. Em consequência, os futuros médicos não aprendem praticamente nada sobre doenças genéticas.



E, se a atenção primária é porta de entrada preferencial do Sistema Único de Saúde (SUS), e o médico generalista tem a função de *gate-keeper*, sendo o responsável pelo encaminhamento das pessoas para os níveis de atenção secundária e terciária, o desconhecimento sobre doenças raras causa atraso no diagnóstico, exames desnecessários, encaminhamentos equivocados e sofrimento para o paciente.

Em relação aos programas de residência médica, a Comissão Nacional de Residência Médica estabelece que o ensino de Genética Médica é obrigatório apenas na residência em Neurologia Pediátrica, sendo opcional para Hematologia, Ortopedia e Pediatria.

Contudo, cabe recordar o relato da Dra. JEANIA CHRISTIELIS DAMASCENO DE SOUZA, em audiência pública realizada em 23 de novembro de 2021, de que mesmo sendo neurologista pediátrica, não recebeu nenhuma formação em erros inatos do metabolismo.

Portanto, mesmo quando o profissional da atenção básica decide encaminhar uma criança com suspeita de doença rara para um serviço de referência (atenção secundária), lá provavelmente vai encontrar um pediatra que também tem pouco conhecimento sobre essas doenças, o que causa mais atraso no diagnóstico, mais encaminhamentos equivocados, mais exames desnecessários e mais sofrimento para o paciente.

V.2 – Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

V.2.1 – Doenças Raras

O marco da atenção às doenças raras foi a Portaria MS/GM nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

As doenças raras foram divididas em 2 eixos (Quadro 8): doenças raras de origem genética e doenças raras de origem não genética.

Essa classificação é bastante sofrível do ponto de vista científico, pois como qualquer outro instrumento classificatório, deveria ser construída de forma a não haver dúvidas sobre em qual classe cada indivíduo deve ser incluído.



A classificação adotada pela Portaria MS/GM nº 199, de 2014, traz lacunas e ambiguidades, conforme relatado nas audiências públicas realizadas.

Quadro 8. Classificação das doenças raras na Portaria MS/GM nº 199, de 2014

Eixo I: doenças raras de origem genética	Eixo II: doenças raras de origem não genética
a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia; b) deficiência intelectual; e c) erros inatos de metabolismo.	a) infecciosas; b) inflamatórias; e c) autoimunes; e d) outras doenças raras de causa não genética

Conforme mencionado pela Dra. CAROLINA PRANDO, do Hospital Pequeno Príncipe de Curitiba (PR), há mais de 460 diferentes imunodeficiências congênitas, todas consideradas raras, mas que não se encaixam em nenhum dos grupos definidos para os eixos I ou II da classificação instituída pela Portaria MS/GM nº 199, de 2014.

Por outro lado, há diversas sobreposições, como por exemplo as doenças reumatológicas que são inflamatórias e autoimunes ao mesmo tempo, e erros inatos do metabolismo que podem cursar com deficiência intelectual (por exemplo, a Doença de Pompe) ou com deficiência intelectual e anomalias congênitas (por exemplo, a Síndrome de Smith-Lemli-Opitz).

Além disso, a inclusão de doenças infecciosas, ainda que raras (por exemplo, raiva humana, hantavirose e febre maculosa), em uma política nacional onde 80% das doenças são de causa genética, a princípio não traz benefícios principalmente no que se refere à organização dos serviços de saúde.

Da mesma forma, o grupo “outras doenças raras de causa não genética”, incluído pela Portaria MS/GM nº 981, de 21 de maio de 2014, não faz nenhum sentido e geralmente não é mencionada, pois incluiria ainda em uma mesma política de saúde pública doenças tão diversas como a narcolepsia, a cleptomania e o tumor estromal gastrointestinal, além de outros transtornos psiquiátrico e neoplasias cuja frequência seja menor do que 65 pessoas afetadas em cada 100.000 indivíduos.

V.2.2 – Serviços de Referência em Doenças Raras

Em relação à atenção especializada em doenças raras, foram criados pela Portaria MS/GM nº 199, de 2014, os Serviços de Referência em



Doenças Raras. Atualmente, há 18 serviços habilitados, distribuídos em apenas 12 unidades federativas (Quadro 9).

Quadro 9. Estabelecimentos habilitados como Serviço de Referência em Doenças Raras, com indicação da portaria de habilitação e da habilitação concedida. Brasil, 2021.

Local	Estabelecimento	Portaria MS/GM	Habilitação
Salvador BA	Associação de Pais e Amigos Excepcionais – APAE	2.086/18	Eixo I: 1 - 3
Salvador BA	Hospital Universitário Prof. Edgard Santos	1.237/19	Eixo I: 1 - 3 Eixo II: 1 - 3
Recife PE	Associação de Assistência à Criança Deficiente AACD/PE	2.032/16	Eixo I: 1 e 3 Eixo II: 1 - 2
Fortaleza CE	Hospital Universitário Walter Cantídio	3.166/19	Eixo I: 1 - 3 Eixo II: 1 - 3
Fortaleza CE	Hospital Infantil Albert Sabin	3.166/19	Eixo I: 1 - 3 Eixo II: 1 - 4
Brasília DF	Hospital de Apoio de Brasília	3.247/16	Eixo I: 1 - 3 Eixo II: 1 e 3
Brasília DF	Hospital Materno-Infantil de Brasília	3.166/19	Eixo I: 1 - 3 Eixo II: 1 - 3
Anápolis GO	Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Anápolis	2.024/16	Eixo I: 1 - 3 Eixo II: 1
Santo André SP	Ambulatório de Especialidade da Faculdade de Medicina do ABC	3.372/16 1.004/20	Eixo I: 1 - 3 Eixo II: 2 - 3
Ribeirão Preto SP	Hospital de Clínicas de Ribeirão Preto	3.166/19	Eixo I: 1 - 3
S. José Rio Preto SP	Hospital de Base de São José do Rio Preto	3.709/20	Eixo I: 1 - 3 Eixo II: 1 - 3
Campinas SP	Hospital de Clínicas da UNICAMP	3.166/19	Eixo I: 1 - 3
Belo Horizonte MG	Hospital Infantil João Paulo II	3.166/19	Eixo I: 1 - 3
Vitória ES	Hospital Santa Casa de Vitória	3.166/19	Eixo I: 1
Rio de Janeiro RJ	Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz	3.123/16	Eixo I: 1 - 3
Curitiba PR	Hospital Pequeno Príncipe de Curitiba	1.884/16	Eixo I: 1 - 3 Eixo II: 1 - 4
Florianópolis SC	Hospital Infantil Joana de Gusmão	3.166/19	Eixo I: 1 - 3 Eixo II: 1 - 3
Porto Alegre RS	Hospital de Clínicas de Porto Alegre	3.253/16	Eixo I: 1 - 3

Não há nenhum Serviço de Referência em Doenças Raras na região Norte do país, além dos estados de Maranhão, Piauí, Rio Grande do Norte, Paraíba, Alagoas, Sergipe, Mato Grosso e Mato Grosso do Sul.



Dentre os Estados onde há Serviço de Referência em Doenças Raras, Pernambuco, Goiás, Espírito Santo e Minas Gerais não atendem todos os tipos de doenças raras. Apenas 6 unidades federativas – Bahia, Ceará, Distrito Federal, São Paulo, Santa Catarina e Paraná – possuem Serviço de Referência em Doenças Raras habilitados para atender todos os tipos de doenças raras previstas na Portaria MS/GM nº 199, de 2014.

V.2.3 – Estruturação das Redes de Atenção à Saúde para a Assistência às Pessoas com Doenças Raras

A Portaria MS/GM nº 199, de 2014, estabelece que cabe às Secretarias Municipais de Saúde, com o apoio das Secretarias de Saúde dos Estados, organizar as ações e serviços de atenção para doenças raras.

O problema, como já observado, é que em mais da metade dos estados brasileiros não há um Serviço de Referência em Doenças Raras, além de que em 3 Estados sequer há um médico especialista em Genética; e em outras 7 unidades há apenas um único médico com especialização em Genética, que provavelmente não conseguirá atender toda a demanda de seu próprio estado.

Mas o problema da estruturação das redes de assistência às doenças raras não se limita apenas às unidades federativas em que não existem serviços de referência.

Conforme relato da Dra. IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ o serviço de referência em doenças raras do Hospital de Clínicas de Porto Alegre (RS) tem um contrato com o município de Porto Alegre, segundo o qual metade das vagas de primeira consulta são para este, e a outra metade é destinada aos demais municípios do estado – assim, pode acontecer que Porto Alegre, cuja população corresponde a 13% da população do Rio Grande do Sul, tem direito a 50% das vagas para novas consultas. Em consequência, dentre os 2.000 pacientes na lista de espera, não há ninguém da capital do estado – como se houvesse uma dupla porta de entrada no SUS privilegiando os habitantes do município onde se localiza o serviço de referência.

Assim, mesmo havendo um Serviço de Referência em Doenças Raras no Rio Grande do Sul, há uma fila de espera de mais de 2.000 pacientes, que poderia ser melhor equânime se houvesse uma regulação nacional.



Além disso, é preciso ressaltar que as doenças raras, principalmente as de causa genética, apresentam peculiaridades que não permitem a estruturação de redes de assistência à saúde aos moldes de outras redes do SUS.

Conforme mencionado pelo Dr. ANDRÉ LUIZ SANTOS PESSOA, em audiência pública realiza neste ano, há um *cluster* (aglomerado de casos em determinada região geográfica, muito maior do que o esperado pelo mero acaso) no Ceará, com mais de 70 casos da síndrome SPOAN (do acrônimo em inglês: “Spastic Paraplegia, Optic Atrophy and Neuropathy”) – ou seja, uma doença genética que é específica de uma região, provavelmente resultante de casamentos consanguíneos (entre membros, ainda que distantes, de uma mesma família) e que dificilmente ocorrerá em outras regiões do Brasil.

Há outros *clusters* de doenças raras (Quadro 10), já mencionados no relatório dos trabalhos realizados em 2019.

Quadro 10 – Exemplos de doenças monogênicas em isolados geográficos no Brasil.

UF	Região	Doença
MA	Ilha dos Lençóis	Albinismo
BA	Sudeste da Bahia	Acondrogenese tipo Grebbe
	Monte Santo	Mucopolissacaridose tipo VI (Maroteaux-Lamy)
M G	Sudeste do Estado	Acheiropodia
CE	Tabuleiro do Norte	Doença de Gaucher

Fonte: Modificado de Horovitz *et al.*, 2012⁶.

Por outro lado, há doenças genéticas causadas por mutações novas, que ocorrem ao acaso, podendo ocorrer em qualquer lugar do Brasil de forma aleatória. Esta pessoa pode nascer em um município pequeno, em um estado que não possui Serviço de Referência em Doenças Raras, e será necessária a interlocução com serviços em outra unidade federativa para efetivar o cuidado.

Este é o caso, por exemplo, dos casos da Doença de Gaucher encontrados em Tabuleiro do Norte, uma cidade de cerca de 30 mil habitantes do interior do Ceará, cujos 7 casos diagnosticados se atribuem à presença de um único ancestral comum portador do gene.

6 HOROVITZ, D.D.G.; FERRAZ, V.E.F.; DAIN, S. et al. Genetic services and testing in Brazil. *Journal of community genetics*, v.4, n.3, p.355-375, 2012.



Isso mostra que não apenas a distribuição dos serviços de assistência a doenças raras é desigual no Brasil, mas também as prevalências das doenças raras.

Assim, além de haver unidades federativas que não contam com nenhum geneticista, há também unidades federativas em que há doenças genéticas que não existem em mais nenhum outro lugar, e que vão demandar exames de alta complexidade que só poderão ser realizados em alguns poucos laboratórios de pesquisa no Brasil.

O modelo de redes de atenção divididas por unidades federativas funciona bem em relação a doenças e serviços de saúde que estão distribuídos de forma dispersa no território nacional.

Mas havendo doenças que só existe em algumas unidades federativas e serviços especializados que também só existe em outras

Nessa mesma audiência pública, foi relatado que o Serviço de Referência em Doenças Raras do Hospital Infantil Albert Sabin, por conta da localização geográfica de Fortaleza (CE) atende muitos pacientes de municípios próximos, mas localizados no Piauí e do Rio Grande do Norte.

De fato, tal distribuição dos serviços de assistência a doenças raras, organizado conforme a divisão político-administrativa do território nacional, parece pouco eficiente e aumenta a carga de sofrimento das pessoas com doenças raras e seus familiares, em razão das distâncias a serem percorridas.

Se por um lado há doenças raras que necessitam de muito acompanhamento, reabilitação, medicamentos, há outras que têm necessidades mais simples, como um acompanhamento periódico, que poderia, por exemplo, ser feito com teleconsulta. Nesses casos, poderíamos evitar a necessidade de transportes, longos, custosos, e que podem inclusive expor crianças e familiares à outras doenças contagiosas.

Portanto, é preciso aprimorar o atual modelo de atenção às doenças raras, pois se há uma doença rara que existe em apenas um local do Brasil, por exemplo, em Roraima, onde não há geneticistas; e o local mais próximo onde há um especialista nessa doença está em outra unidade federativa, por exemplo, no Distrito Federal; mas que vai necessitar um exame que só é realizado



em alguns poucos laboratórios, por exemplo, um sequenciamento genético feito em São Paulo; é necessário haver mecanismos institucionalizados, centralizados, para garantir a referência e contrarreferência de maneira organizada desses pacientes, respeitando as prioridades, e a coleta e transporte de amostras biológicas para exames, sem depender exclusivamente de fatores contingentes.

Além disso, em razão do território de alguns estados, muitas vezes é mais fácil procurar um serviço em um estado vizinho do que se dirigir à capital de seu estado. Como os serviços de referência em doenças raras se concentram praticamente nas capitais dos estados (são exceções: Anápolis, em Goiás; e Ribeirão Preto, Santo André, São José Rio Preto e Campinas, em São Paulo), se as linhas de cuidado forem elaboradas pelos estados, provavelmente todos os municípios terão como referência o serviço da capital do estado, mesmo sendo mais próxima do de um estado vizinho – coisa que poderia ser melhorado se os serviços de referência fossem de abrangência nacional.

Cabe aqui citar a informação fornecida pelo Dr. MARCOS GUIMARÃES ZUCCHETTI em audiência pública, que a APAE de Anápolis é responsável toda a região Centro-Oeste do Brasil, com exceção do Distrito Federal.

Essa informação mostra a grande disparidade de atendimento de pacientes com doenças raras, em que pese o trabalho dos serviços de referência em doenças raras do Hospital de Apoio de Brasília e do Hospital Materno-Infantil de Brasília, que não se recusam a atender nenhum paciente qualquer que seja seu estado de procedência, incluindo grande contingente de pacientes do entorno do Distrito Federal, que do ponto de vista geográfico, pertence ao Estado de Goiás.

Como se vê no Quadro 11, para os Estados de Goiás, Mato Grosso e Mato Grosso do Sul há 5 médicos geneticistas e 1 Serviço de Referência em Doenças Raras para atender cerca de 13,6 milhões de pessoas; enquanto no Distrito Federal há o dobro de serviços de referência e o quádruplo de médicos geneticistas para um quarto da população.

Quadro 11. Projeção aproximada da população do Distrito Federal e dos demais estados da região Centro-Oeste, em 2021, em relação aos médicos geneticistas e serviços de referência em doenças raras.

	DF	GO, MT e MS
População aproximada (milhões de	3,1	13,6



peçoas)		
Serviços de referências em doenças raras	2	1
Pessoas por serviços de referências em doenças raras (milhões de pessoas)	1,5	13,6
Médicos geneticistas	20	5
Pessoas por médicos geneticistas (milhões de pessoas)	0,2	2,7

Há ainda uma enorme disparidade geográfica em relação à necessidade de apoio para os pacientes e seus familiares que se deslocam para avaliação ou internação nos serviços de referência em doenças raras.

Figura 4. Mapa da região Centro-Oeste, com indicação dos locais onde há serviços de referência em doenças raras e as respectivas áreas de abrangência.



Enquanto os dois serviços de referência em doenças raras de Brasília atendem pacientes que se deslocam no máximo 80 km (distância até os limites geográficos do Distrito Federal), os pacientes residentes no Mato Grosso ou Mato Grosso do Sul podem ter que se deslocar por mais de 1.000 km para chegar a Anápolis (Figura 4).

O Dr. VICTOR FERRAZ ainda mencionou que há encaminhamento de pacientes de outras unidades federativas, via Central Nacional de Regulação da Alta Complexidade (CNRAC), do Ministério da Saúde. Contudo, não há maiores informações sobre a utilização desse sistema para encaminhamento de pacientes aos Serviços de Referências em Doenças Raras habilitados pelo Ministério da Saúde.



V.3 – Financiamento

A Portaria MS/GM nº 199, de 2014, estabeleceu duas fontes de financiamento: uma fixa e outra variável.

A parcela fixa corresponde a um incentivo financeiro para custeio das equipes profissionais dos Serviços de Referência em Doenças Raras, no valor de R\$ 41.480,00 ao mês, que “serão utilizados exclusivamente nas ações necessárias ao funcionamento adequado dos Serviços de Referência em Doenças Raras”.

A parcela variável corresponde aos valores pagos por procedimento realizado, conforme o anexo III da Portaria MS/GM nº 199, de 2014, que incorporou diversos procedimentos ao SUS.

Cabe ainda ressaltar que os serviços de referência podem ainda receber verbas de outras fontes, tais como Secretarias de Saúde estaduais ou municipais, Ministério da Educação (nos casos dos serviços de referência vinculados a universidades federais), agências de fomento de pesquisa e outros.

V.3.1 – Parcela fixa

O incentivo fixo, pago mensalmente independente de haver ou não produção, criou distorções, havendo serviços cujo incentivo financeiro de custeio recebido em um único mês é maior do que o valor recebido pelos procedimentos realizados (consultas, exames) de um ano inteiro, conforme informações encaminhadas pelo Ministério da Saúde a esta Subcomissão Especial de Doenças Raras, em 2019.

Além disso, em audiência pública realizada neste ano, a Dra. IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ relatou que os valores recebidos em razão da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras não chegam aos serviços de referência, ainda que o § 2º do art. 23 da Portaria GM/MS nº 199, de 2014, do Ministério da Saúde estabelece que o incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Referência em Doenças Raras devem ser utilizados exclusivamente nas ações necessárias ao funcionamento adequado desses estabelecimentos.



Contudo, salvo melhor juízo, não obriga que esses recursos sejam acrescidos àqueles que já eram destinados ao estabelecimento de saúde antes de sua habilitação como Serviço de Referência em Doenças Raras, podendo assim haver apenas uma alteração formal da origem orçamentária dos valores para seu custeio – o que pouco favorece esses serviços.

V.3.2 – Parcela variável

Em relação à parcela paga por procedimento realizado, o pagamento ocorre por meio de Autorização de Procedimento de Alta Complexidade (APAC).

Explicando de forma bastante simplificada, a APAC é um documento onde consta o procedimento realizado e informações sobre o prestador e o paciente. O SUS possui uma lista bastante extensa de procedimentos, sendo que para cada um há um conjunto de informações incluindo sua descrição, o valor pago, em quais situações clínicas ele pode ser realizado, dentre outras.

Um exemplo bastante ilustrativo seria o da biópsia de colo uterino:

Procedimento: 02.01.01.066-6 - Biópsia do colo uterino

Descrição: consiste na retirada de fragmento(s) de área alterada do colo do útero, ao exame clínico, com ou sem colposcopia, para exame histopatológico. O diagnóstico de displasia leve, quando persistente, indica a biópsia, de acordo com a publicação nomenclatura brasileira para laudos cervicais e condutas preconizadas (2006). O resultado do exame patológico pode, em uma minoria de casos, não ser de malignidade.

Instrumento de Registro: BPA (Individualizado)

Sexo: Feminino

Idade Mínima: 12 anos

Idade Máxima: 130 anos

Total Ambulatorial: R\$ 18,33

CID [Classificação Internacional de Doenças]:

C53.0 Neoplasia maligna do endocérvix

C53.1 Neoplasia maligna do exocérvix

C53.8 Neoplasia maligna do colo do útero com lesão invasiva



C53.9 Neoplasia maligna do colo do útero, não especificado

D06.0 Carcinoma in situ do endocérvix

D06.1 Carcinoma in situ do exocérvix

D06.7 Carcinoma in situ de outras partes do colo do útero

D06.9 Carcinoma in situ do colo do útero, não especificado

N87.0 Displasia cervical leve

N87.1 Displasia cervical moderada

N87.2 Displasia cervical grave, não classificada em outra parte

N87.9 Displasia do colo do útero, não especificada

CBO [Classificação Brasileira de Ocupações]: 225250 Médico ginecologista e obstetra

Nesse exemplo, O SUS paga R\$ 18,33 por biopsia de colo do útero. Contudo, só serão aceitas os exames realizados em mulheres, com idade acima de 12 anos, realizada por médico ginecologista-obstetra, e se o paciente apresentar um dos seguintes diagnósticos (conforme o código da CID-10): neoplasia maligna do endocérvix, neoplasia maligna do exocérvix, neoplasia maligna do colo do útero com lesão invasiva, neoplasia maligna do colo do útero, não especificado, carcinoma in situ do endocérvix, carcinoma in situ do exocérvix, carcinoma in situ de outras partes do colo do útero, carcinoma in situ do colo do útero, não especificado, displasia cervical leve, displasia cervical moderada, displasia cervical grave não classificada em outra parte, e displasia do colo do útero não especificada.

No caso das doenças raras, de modo semelhante, há uma relação de doenças que permitem a emissão da APAC.

Conforme as audiências públicas realizadas em 2021, há um rol extremamente reduzido de doenças que permite a emissão da APAC no âmbito da no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras, sendo que o Ministério da Saúde já estaria trabalhando para a solução desse problema.

Contudo, é preciso recordar que existe cerca de 6.000 a 8.000 doenças raras, e especificar o código de cada uma delas para um determinado procedimento pode ser inviável na prática.



Em relação à necessidade de reajustes dos valores pagos por procedimentos, os palestrantes afirmaram a necessidade de atualizá-los. De fato, como a maioria dos exames laboratoriais de alta tecnologia depende de reagentes e insumos vindos do exterior, está sujeito à variação cambial. Em que pese haver outros fatores que contribuem para a formação do preço desses produtos, o dólar à época da publicação da Portaria MS/GM nº 199, de 30 de janeiro de 2014, era negociado em torno de R\$ 2,45; sendo que agora a cotação está em torno de R\$ 5,50.

É preciso aqui ressaltar a fala do Dr. MARCOS ZUCCHETTI e do Dr. VICTOR FERRAZ sobre a necessidade de haver uma rede de laboratórios em genética clínica para a realização de exames mais sofisticados; sendo oportuno também mencionar que conforme a Dra. GISELE DE LUCA e a Dra. LOUISE LAPAGESSE, os exames da triagem neonatal de Santa Catarina são realizados no Paraná. Também cabe observar o comentário feito pelo Dr. VICTOR FERRAZ sobre o custo menor no exterior para a realização de alguns exames genéticos.

De fato, o relatório dos trabalhos realizados em 2019 de Subcomissão de Doenças Raras já havia concluído pela necessidade de haver uma rede de nacional de laboratórios em genética clínica. Muitos exames em genética clínica têm indicação bastante restrita, sendo mais eficiente para o Sistema Único de Saúde a compra centralizada de insumos para a realização do exame em um único laboratório para todo o Brasil ou eventualmente encaminhar para um laboratório privado no Brasil ou ainda no exterior.

Outra informação relevante prestada pela Dra. DAFNE DAIN GANDELMAN HOROVITZ se refere ao número de atendimentos realizados pelo Instituto Fernandes Figueira: em 2018, foram encaminhados para faturamento 1.384 atendimentos; em 2019, 1.512 atendimentos; e em 2020, 1.470 atendimentos.

Conforme verificado durante os trabalhos realizados em 2019 pela Subcomissão de Doenças Raras, havia valores zerados para os procedimentos de primeira consulta referentes aos eixos I a III das doenças raras de causa genética em relação ao Instituto Fernandes Figueira, não sendo possível aqui identificar o motivo da ausência total de repasse para esses procedimentos.



Contudo, isso demonstra que o mecanismo de financiamento da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras precisa ser aprimorado,

V.4 – Responsabilidades dos Serviços de Referência em Doenças Raras

A audiência pública realizada em 13 de julho de 2021, teve como assunto recorrente a responsabilidade dos serviços habilitados nos termos da Portaria GM/MS nº 199, de 2014, em relação à assistência das pessoas com doenças raras.

A Portaria GM/MS nº 199, de 2014, afirma:

Considerando a Portaria nº 1.459/GM/MS, de 24 de junho de 2011, que institui, no âmbito do SUS, a **Rede Cegonha**;

Considerando a Portaria nº 1.600/GM/MS, de 7 de julho de 2011, que reformula a Política Nacional de Atenção às Urgências e institui a **Rede de Atenção às Urgências no SUS**;

Considerando a Portaria nº 2.488/GM/MS, de 21 de outubro de 2011, que aprova a **Política Nacional de Atenção Básica** (PNAB), estabelecendo a revisão de diretrizes e normas para a organização da Atenção Básica, para a **Estratégia Saúde da Família** (ESF) e o **Programa de Agentes Comunitários** de Saúde (PACS);

Considerando a Portaria nº 3.088/GM/MS, de 23 de dezembro de 2011, que institui a **Rede de Atenção Psicossocial** para pessoas com sofrimento ou transtorno mental e com necessidades decorrentes do uso de crack, álcool e outras drogas, no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 533/GM/MS, de 28 de março de 2012, que estabelece o elenco de medicamentos e insumos da **Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME)** no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 793/GM/MS, de 24 de abril de 2012, que institui a **Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência** no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 841/GM/MS, de 2 de maio de 2012, que publica a **Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde** (RENASES) no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 252/GM/MS, de 19 de fevereiro de 2013, que institui a **Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas** no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 963/GM/MS, de 27 de maio de 2013, que redefine a Atenção Domiciliar no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 1.554/GM/MS, de 30 de julho de 2013, que dispõe sobre as regras de financiamento e execução do **Componente Especializado da Assistência Farmacêutica** no âmbito do SUS;

[...]



Considerando a necessidade de auxiliar os gestores na regulação do acesso, controle e avaliação da assistência às pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), resolve:

CAPÍTULO I

DAS DISPOSIÇÕES GERAIS

Art. 1º Esta Portaria institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

Art. 2º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem **abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS**, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Fica bastante evidente que os serviços habilitados no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras não são obrigados a fornecer medicamentos, realizar acompanhamento de rotina e atender aos casos de urgência, dentre outras atividades.

A integralidade da atenção às pessoas com doenças raras se dá dentro do Sistema Único de Saúde, utilizando as redes de atenção à saúde já estabelecidas – é exatamente por esse motivo, que é “transversal” às redes temáticas prioritárias do SUS.

Entender de forma contrária significaria criar um sistema de saúde paralelo ao SUS, exclusivo para as doenças raras, formado pelos serviços de atenção especializada e pelos serviços de referência em doenças raras – o que violaria o art. 198 da Constituição federal, pois o sistema de saúde no Brasil dever ser único.

Cabe aqui citar a assistência à saúde indígena no Brasil, que conforme a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, modificado pela Lei nº 9.836, de 1999, que é considerado um subsistema, dentro do Sistema Único de Saúde, no qual se insere sem criar uma estrutura paralela.

Afirma a Lei nº 8.080, de 1990:

Art. 19-B. É instituído um Subsistema de Atenção à Saúde Indígena, componente do Sistema Único de Saúde – SUS, criado e definido por esta Lei, e pela Lei no 8.142, de 28 de dezembro de 1990, com o qual funcionará em perfeita integração.



Art. 19-C. Caberá à União, com seus recursos próprios, financiar o Subsistema de Atenção à Saúde Indígena.

Art. 19-G. O Subsistema de Atenção à Saúde Indígena deverá ser, como o SUS, descentralizado, hierarquizado e regionalizado.

§ 1º O Subsistema de que trata o caput deste artigo terá como base os Distritos Sanitários Especiais Indígenas.

§ 1º-A. A rede do SUS deverá obrigatoriamente fazer o registro e a notificação da declaração de raça ou cor, garantindo a identificação de todos os indígenas atendidos nos sistemas públicos de saúde. § 1º-B. A União deverá integrar os sistemas de informação da rede do SUS com os dados do Subsistema de Atenção à Saúde Indígena.

§ 1º-B. A União deverá integrar os sistemas de informação da rede do SUS com os dados do Subsistema de Atenção à Saúde Indígena.

§ 2º O SUS servirá de retaguarda e referência ao Subsistema de Atenção à Saúde Indígena, devendo, para isso, ocorrer adaptações na estrutura e organização do SUS nas regiões onde residem as populações indígenas, para propiciar essa integração e o atendimento necessário em todos os níveis, sem discriminações.

§ 3º As populações indígenas devem ter acesso garantido ao SUS, em âmbito local, regional e de centros especializados, de acordo com suas necessidades, compreendendo a atenção primária, secundária e terciária à saúde.

Art. 19-H. As populações indígenas terão direito a participar dos organismos colegiados de formulação, acompanhamento e avaliação das políticas de saúde, tais como o Conselho Nacional de Saúde e os Conselhos Estaduais e Municipais de Saúde, quando for o caso.

Dentro do que é específico no cuidado com doenças raras, principalmente no que se refere a diagnóstico, aconselhamento genético e tratamentos específicos (por exemplo: terapia de reposição enzimática, prescrição de dietas específicas, dentre outros), não há como o serviço habilitado se desincumbir.

V.5 – O Programa Nacional de Triagem Neonatal

V.5.1 – Programas de base populacional para triagem de doenças

Explicando os aspectos técnico-científicos de forma bastante simplificada, a triagem (também chamada de “*screening*” ou “rastreamento”)



populacional é um procedimento que visa identificar na população pessoas doentes ou em risco de desenvolver alguma doença. A lógica é que se essa pessoa for diagnosticada ainda em estágios iniciais e receber tratamento adequado, a doença pode ser curada ou ter uma evolução mais benigna.

O exemplo típico é o câncer: é de conhecimento geral que o câncer, quando diagnosticado precocemente, aumenta muito as chances de cura, mas quando o diagnóstico é tardio e a doença já se encontra disseminada, a mortalidade é alta. Nesse sentido, há diversos programas de triagem populacional no Sistema Único de Saúde para identificação precoce de casos de câncer, por exemplo, mamografia para detecção precoce de câncer de mama; ou o exame de Papanicolaou para diagnóstico precoce do câncer de colo uterino.

Contudo, se a pessoa com teste de triagem positivo não recebe o tratamento adequado, todo o investimento na triagem terá sido perdido.

V.5.2 – Crítérios para escolha de doenças

Classicamente, a literatura científica menciona os critérios da Organização Mundial da Saúde (World Health Organization – OMS/WHO) propostos por Wilson e Jungner (1968)⁷, que são considerados referência para um programa de triagem populacional para qualquer doença. São eles:

1. A condição procurada deve ser um problema de saúde importante.
2. Deve haver um tratamento aceitável para pacientes com a doença reconhecida.
3. Instalações para diagnóstico e tratamento devem estar disponíveis.
4. Deve ser reconhecível na doença um estágio latente ou sintomático inicial.
5. Deve haver um teste ou exame adequado.
6. O teste deve ser aceitável para a população.
7. A história natural da doença, incluindo o desenvolvimento de doença latente para doença declarada, deve ser adequadamente compreendida.

7 WILSON, J.M.G., JUNGNER, G. Principles and practice of screening for disease. Geneva: WHO; 1968. Disponível em: http://apps.who.int/iris/bitstream/handle/10665/37650/WHO_PHP_34.pdf?sequence=17.



8. Deve haver uma política acordada sobre quem tratar como pacientes.

9. O custo da descoberta de casos (incluindo diagnóstico e tratamento de pacientes diagnosticados) deve ser economicamente equilibrado em relação a possíveis despesas com cuidados médicos como um todo.

10. A descoberta de casos deve ser um processo contínuo e não um projeto “de uma vez por todas”.

Os itens 2, 4 e 7 dizem respeito a critérios predominante médicos. No item 4, quando se fala em “deve ser reconhecível na doença um estágio latente ou sintomático inicial”, significa que a doença deve apresentar um estágio em que ainda não se desenvolveu completamente, quando o tratamento precoce poderia bloquear sua evolução. No item 7, “história natural da doença” se refere ao conhecimento de como a doença sem tratamento evoluiria; e o conhecimento da passagem da fase de latência para a doença manifesta se refere à possibilidade de intervenção nesta transição. O item 2 se refere justamente a existência deste tratamento a ser instituído nessas fases iniciais da doença, bloqueando a manifestação de sinais e sintomas mais graves.

Os itens 1, 3, 8, 9 e 10 dizem respeito a características do sistema de saúde pública. O item 1 se refere à importância/prioridade que determinada doença recebe das autoridades sanitárias. O item 3 se refere à existência de infraestrutura para diagnóstico e tratamento. O item 8 se refere a protocolos clínicos e diretrizes de tratamentos. O item 9 se refere a aspectos econômicos. O item 10 afirma que a triagem deve ser um processo contínuo e sistemático – ou seja, uma política de saúde pública.

A própria OMS/WHO⁸ assinala que há alguns problemas nos critérios de Wilson e Jungner, pois são vagos, por exemplo, não caracteriza o que seria um “problema de saúde importante”.

Quando se fala em triagem neonatal, praticamente se remete ao teste do pezinho, em razão da sua grande importância. Contudo, atualmente estão incluídos no Programa Nacional de Triagem Neonatal:

- I) Exames Laboratoriais (Teste do Pezinho)
 - a. hemoglobinopatias;

⁸ ANDERMANN, A. *et al.* *Op. cit.*



- b. fenilcetonúria;
- c. hipotireoidismo;
- d. fibrose cística;
- e. deficiência de biotinidase;
- f. hiperplasia adrenal congênita;
- g. toxoplasmose congênita.

II) Exames clínicos:

- a. teste do olhinho: diagnóstico precoce de catarata congênita, retinoblastoma e outras doenças;
- b. teste do coraçãozinho: diagnóstico precoce de cardiopatias congênitas;
- c. teste da orelhinha: diagnóstico precoce de surdez;
- d. teste da linguinha: diagnóstico precoce do encurtamento do frênulo lingual.

Em relação à triagem neonatal para toxoplasmose congênita, é preciso observar que durante o acompanhamento pré-natal de toda gestante já seria realizado a triagem sorológica para essa doença – ou seja, está se fazendo o exame no recém-nascido porque muitas vezes não foi feito na gestante.

Isso denota falha na assistência pré-natal no âmbito do SUS, cuja consequência foi bem demonstrada no relatório dos trabalhos de 2019 da Subcomissão de Doenças Raras, ao registrar que a principal causa de mortalidade infantil no Brasil ainda é por afecções originadas no período pré-natal – prematuridade e infecções neonatais – que são consideradas causas evitáveis de óbito infantil.

V.5.3 – A Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021

Dois fatos supervenientes à instalação desta Subcomissão Especial para Tratar de Doenças Raras, com foco no Programa de Triagem Neonatal são de extrema importância e precisam ser analisados.

O primeiro foi a aprovação da Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, que ampliou o teste do pezinho para mais de 50 doenças que podem comprometer o desenvolvimento do recém-nascido.



Do ponto de vista histórico, há mais de 10 anos, que se tenta a ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal, pelo menos desde o PL nº 484, de 2011, que já previa o teste do pezinho expandido no SUS.

Foram necessárias quase 3 legislaturas para que um dos quase 40 projetos de lei que tramitaram ou ainda estão em tramitação conseguisse ser aprovado na Câmara dos Deputados e no Senado Federal, para em seguida ser sancionado pelo Presidente da República.

A Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, estabeleceu a ampliação do teste do pezinho para incluir galactosemias, aminoacidopatias, distúrbios do ciclo da ureia, distúrbios da beta-oxidação dos ácidos graxos, doenças lisossômicas, imunodeficiências primárias e a atrofia muscular espinhal, a ser realizado em 5 etapas, mas não especificou cronograma ou prazo para implementação das etapas de ampliação do teste do pezinho.

Oficialmente, todas as unidades federativas já realizam os exames de triagem da etapa I, embora nas audiências públicas realizadas em 2019 durante os trabalhos da Subcomissão de Doenças Raras tenha sido constatado que em vários estados estavam enfrentando dificuldades para a realização dos exames.

Cabe ressaltar que as acidemias orgânicas (também denominadas “acidúrias orgânicas”) não foram contempladas na Lei nº 14.154, de 2021, mas preenchem os critérios da Organização Mundial da Saúde – ainda referência no assunto – para sua inclusão em um programa de triagem de base populacional, uma vez que o diagnóstico precoce permitiria iniciar o tratamento adequado de modo a impedir a progressão da doença e evitar sequelas.

Etapa I	Etapa II	Etapa III	Etapa IV	Etapa V
<ul style="list-style-type: none"> ▪ Fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemias; ▪ Hipotireoidismo congênito; ▪ Doença falciforme e outras hemoglobinopatias; ▪ Fibrose cística; ▪ Hiperplasia adrenal congênita; ▪ Deficiência de 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Galactosemias; ▪ Aminoacidopatias; ▪ Distúrbios do ciclo da ureia; ▪ Distúrbios da beta-oxidação dos ácidos graxos. 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Doenças lisossômicas 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Imunodeficiências primárias 	<ul style="list-style-type: none"> ▪ Atrofia muscular espinhal



biotinidase; ▪ Toxoplasmose congenita.				
--	--	--	--	--

V.5.4 – O Projeto de Lei nº 7.374, de 2014

O segundo fato de extrema importância, foi a aprovação do Projeto de Lei nº 7.374, de 2014, na Comissão de Seguridade Social e Família. Apensados a este estão outros 14 projetos de lei, todos relacionados à triagem neonatal.

Após ampla discussão, foi possível aprovar um substitutivo incluindo as acidemias orgânicas na etapa 2 da ampliação do teste do pezinho, prevista na Lei nº 14.154, de 2021, sanando esta lacuna e completando assim a implementação da triagem neonatal ampliada no âmbito do Sistema Único de Saúde.

Em relação aos exames clínicos, há um quadro bastante diverso. Dentre aqueles preconizados pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal, o exame denominado “emissões otoacústicas evocadas” (“teste da orelhinha”) e a avaliação do frênulo lingual do recém-nascido (“teste da linguinha”) já são garantidos em todo o Brasil, conforme preveem as Leis nº 12.303, de 2 de agosto de 2010 e Lei nº 13.002, de 20 de junho de 2014, respectivamente.

O “teste do reflexo vermelho”, mais conhecido como teste do olhinho, não tem previsão legal, constando apenas em portaria do Ministério da Saúde⁹, que institui diretrizes para a organização da atenção integral e humanizada à mulher e ao recém-nascido no alojamento conjunto.

Do ponto de vista legislativo, esta Comissão de Seguridade Social e Família aprovou, em 2017, o Projeto de Lei nº 4.090, de 2015, que estabelece a obrigatoriedade do teste do reflexo vermelho em todos os recém-nascidos. Este projeto de lei, sujeita à apreciação conclusiva pelas Comissões, encontra-se atualmente na Comissão de Finanças e Tributação aguardando parecer.

⁹ Portaria MS/GM nº 2.068, de 21 de outubro de 2016.



Com a aprovação do Projeto de Lei nº 7.374, de 2014, na Comissão de Seguridade Social e Família, a garantia do “teste do reflexo vermelho” avança em sua tramitação por outra frente.

Também a oximetria de pulso, mais conhecido como “teste do coraçãozinho”, para triagem de cardiopatia congênita crítica, não tem previsão legal, constando apenas em portaria do Ministério da Saúde¹⁰.

Do ponto de vista legislativo, havia o PL 2.818, de 2011, que inicialmente previa a realização da oximetria de pulso em todos os recém-nascidos, mas durante a sua tramitação, a menção a este exame foi suprimida.

Assim, uma vez que o exame é completamente inofensivo, menos até que o teste do pezinho, e sem custos para o SUS, foi incluído no substitutivo ao Projeto de Lei nº 7.374, de 2014.

10 Portaria MS/SCTIE nº 20, de 10 de junho de 2014 e Nota Técnica nº 7/2018-CGSCAM/DAPES/SAS/MS



VI – CONCLUSÕES E RECOMENDAÇÕES

As informações contidas nesse relatório permitem-nos concluir que:

1. Nas últimas décadas, a atenção à saúde no Brasil teve como objetivo reduzir as causas mais frequentes de mortalidade e morbidade. Contudo, o modelo de saúde pública direcionado às doenças mais comuns é logicamente contrário às doenças mais raras.
2. O sucesso nas medidas adotadas provocou uma alteração no perfil epidemiológico da mortalidade infantil, com redução proporcional da mortalidade por doenças preveníveis, e aumento proporcional das causas “não-preveníveis”, dentre elas as anomalias congênitas de causa genética, que tendem a ser em alguns anos a principal causa de mortalidade infantil no Brasil, como consequência inexorável da melhora das condições de saúde da população, tal qual ocorreu em países mais desenvolvidos.
3. Há falta de profissionais de saúde e serviços especializados para atenção de doenças raras, sem possibilidades de resolução a curto e médio prazo. A especialização de médicos em genética não acompanhou a necessidade crescente e previsível de mão de obra especializada para esse novo cenário epidemiológico de elevação proporcional na prevalência de doenças genéticas, aumento nos custos de tratamento e a consequente necessidade de racionalização da assistência a fim de aumentar a eficiência do sistema.
4. A formação acadêmica do médico generalista em relação às doenças genéticas é bastante deficiente, não fazendo parte do currículo de graduação em Medicina, nem na residência médica em Medicina da Família e Comunitária, sendo apenas opcional na residência em Pediatria.
5. Considerando que o médico generalista é o responsável pela atenção primária, e o pediatra é o responsável pela atenção secundária, e nem um nem outro tem conhecimento de doenças raras de causa genética, não é sem surpresa a ocorrência de atraso no diagnóstico, encaminhamentos equivocados, exames desnecessários e sofrimento para o paciente.



6. A atual Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras precisa ser aperfeiçoada para lidar com essa atual situação, pois não foi suficiente ainda para organizar as redes de atenção em doenças raras, principalmente em razão da falta de médicos especializados em doenças genéticas.

7. Atualmente há 18 serviços habilitados como Serviços de Referência em Doenças Raras distribuídos em apenas 12 unidades federativas. Não há nenhum Serviço de Referência em Doenças Raras nos estados da região Norte do país e nas demais regiões, nos estados de Maranhão, Piauí, Rio Grande do Norte, Paraíba, Alagoas, Sergipe, Mato Grosso e Mato Grosso do Sul.

8. A distribuição dos pontos de atenção é bastante desigual, mais concentrado em algumas regiões, e as próprias doenças genéticas, por sua natureza, também podem se apresentar concentradas em um determinado local, dificultando ainda mais a elaboração de linhas de cuidado.

9. Há duas fontes principais de financiamento dos Serviços de Referência em Doenças Raras: (i) uma parcela fixa a título de incentivo financeiro, para custeio das equipes profissionais dos Serviços de Referência em Doenças Raras, no valor de R\$ 41.480,00 ao mês e, (ii) uma parcela variável, correspondente aos valores pagos por procedimento realizado.

10. O modelo de financiamento precisa ser aperfeiçoado, pois há Serviços de Referência em Doenças Raras que recebem mais com o incentivo financeiro fixo em 1 mês, do que com todos os procedimentos realizados em um ano. Além disso, para a grande maioria das doenças raras, não há possibilidade de recebimentos dos procedimentos executados no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

11. Existe uma grande insegurança jurídica em relação à responsabilidade assumida pelos serviços de saúde que requerem sua habilitação como Serviço de Referência em Doenças Raras, havendo casos de decisões da Judiciário mandando o serviço arcar com todos os custos da atenção.

12. Durante os trabalhos em 2021 desta Subcomissão Especial de Doenças Raras, foi publicada a Lei nº 14.154, de 2021, ampliando o rol de doenças que devem fazer parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal, sendo que o substitutivo apresentado ao Projeto de Lei nº 7.374, de 2014, na Comissão de



Seguridade Social e Família, prevê a inclusão das doenças que não foram incluídas na lei supracitada, de forma a garantir a realização do “teste do pezinho ampliado” no SUS.

13. Há necessidade de atualização da legislação vigente sobre o Programa Nacional de Triagem Neonatal, pois nem a Portaria MS/GM nº 822, de 2001, que instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal, nem a Portaria de Consolidação nº 5, de 2017, que consolida as normas sobre as ações e os serviços de saúde do Sistema Único de Saúde, sequer foram atualizadas para incluir da triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase, incluídos no Programa Nacional de Triagem Neonatal pela Portaria nº 2.829, de 14 de dezembro de 2012.

14. Há necessidade de reorganizar o sistema, pois há uma Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e um Programa Nacional de Triagem Neonatal com extensa sobreposição de funções.

15. Considerando os avanços legislativos já havidos, que terão custo significativo para o Sistema Único de Saúde, torna-se agora fundamental a adequação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, para promover o cuidado adequado das crianças com resultado positivo na triagem neonatal, sob pena de todo o dinheiro despendido na ampliação do teste do pezinho ser perdido.

16. Há a necessidade de organizar uma rede nacional de laboratórios em genética, e sobre a ampliação do teste do pezinho, foram unânimes em afirmar que houve um avanço, mas é preciso garantir às crianças com resultado positivo o tratamento adequado e tempestivo.

17. Por fim, foi mencionada a realização de um convênio entre instituições de diferentes unidades federativas para a realização de exames genéticos, demonstrando que a formação de arranjos interinstitucionais bastante importantes para o SUS, mas que extrapolam os limites geográficos e as competências dos gestores locais do SUS, indicando que talvez fosse mais adequado que o gestor nacional do SUS coordene essas iniciativas. Foi mencionada a Central Nacional de Regulação da Alta Complexidade (CNRAC), do Ministério da Saúde, cujo trabalho



poderia ser utilizado para regular a referência e contrarreferência da atenção às doenças raras no Brasil.

Nesse sentido, esta Subcomissão de Doenças Raras recomenda:

1. Propor a criação de um subsistema de atenção às doenças genéticas, dentro do Sistema Único de Saúde, coordenado e financiado pelo Ministério da Saúde, abarcando tanto a triagem neonatal quanto a assistência integral às doenças raras;
2. Sugerir ao Ministério da Saúde aprimorar as linhas de cuidado, a referência e contrarreferência no caso de doenças raras;
3. Sugerir ao Ministério da Saúde a discussão sobre formas de aprimorar o financiamento à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras;
4. Sugerir ao Ministério da Saúde a atualização da legislação vigente sobre o Programa Nacional de Triagem Neonatal;
5. Sugerir ao Ministério da Educação a alteração das diretrizes curriculares dos cursos de Medicina, e dos programas de residência médica em Medicina da Família e Comunitária e em Pediatria a fim de incluir a disciplina de genética médica como obrigatória;
6. Sugerir ao Ministério da Educação e ao Ministério da Saúde a implementação de um programa de incentivo para a especialização em Genética Médica;
7. Sugerir aos Parlamentares desta Casa o apoio para a aprovação do Projeto de Lei nº 7.374, de 2014, que prevê a inclusão das acidemias orgânicas (também denominadas “acidúrias orgânicas”) – um grupo de erros inatos do metabolismo – que não foram contempladas na Lei nº 14.154, de 2021, mas preenchem os critérios da Organização Mundial da Saúde para sua inclusão em um programa de triagem de base populacional, uma vez que o diagnóstico precoce permite iniciar o tratamento adequado de modo a impedir a progressão da doença e evitar sequelas.



Sala da Comissão, em 08 de dezembro de 2021.

DEPUTADO DIEGO GARCIA
RELATOR

Apresentação: 08/12/2021 18:14 - CSSF

REL n.4/2021

Dep. Lucas Redecker – PSDB/RS	
Dep. Aline Gurgel – Republicanos/AP	
Dep. David Soares – Democratas/SP	
Dep. Eduardo da Fonte – PP/PE	
Dep. Dr. Zacharias Calil – Democratas/GO	
Dep. Diego Garcia – Podemos/PR	



ANEXO I – PLANO DE TRABALHO

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 como ponto central dos trabalhos em 2021 o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN).

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 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"> ▪ Resumo executivo dos trabalhos da Subcomissão de Doenças Raras em 2019 ▪ Plano de trabalho ▪ Levantamento das proposições em tramitação na Câmara dos Deputados referentes a doenças raras ▪ Envio de ofícios às associações de doentes e familiares
Jun	Audiências públicas e reuniões técnicas	▪ Relatório parcial das atividades
Jul	Audiências públicas e reuniões técnicas	▪ Relatório parcial das atividades
Ago	Audiências públicas e reuniões técnicas	▪ Relatório parcial das atividades
Set	Audiências públicas e reuniões técnicas	▪ Relatório parcial das atividades
Out	Consolidação das informações.	▪ Minuta de Relatório Final
Nov	Discussão da minuta de relatório final da Subcomissão de Doenças Raras	▪ Relatório Final
Dez	Apresentação do relatório final dos trabalhos para	▪ Execução das propostas contidas no



	apreciação pela Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados.	Relatório Final
--	---	-----------------

ANEXO II – Relatório da Visita Técnica à Serviço de Referência em Doenças Raras da APAE de Anápolis (GO)



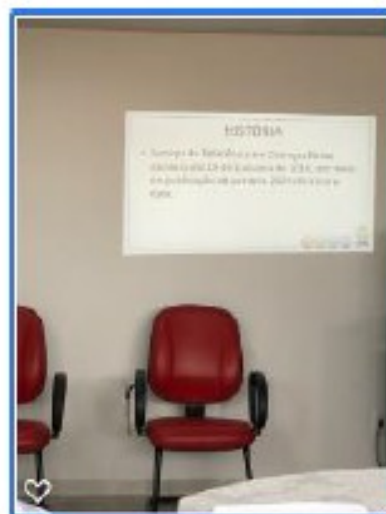
auditório, onde concederam uma entrevista coletiva à imprensa local que os questionaram sobre diversos pontos, como: interlocução com o Ministério da Saúde, orçamento para as doenças raras, tabela do SUS.



Os deputados enfatizaram a necessidade de ampliar o número de geneticistas para diagnóstico das doenças raras nas crianças, da implementação de políticas públicas para tal diagnóstico, o desenvolvimento de medicamentos para doenças raras no Brasil, com supervisão da ANVISA, facilitando o acesso dos pacientes, além do diagnóstico precoce do teste do pezinho.



Encerrada a coletiva, o Presidente da APAE, Vander Lúcio Barbosa, convidou todos os presentes para uma apresentação sobre a APAE, momento em que agraciou os parlamentares com certificados de agradecimento.



Após a apresentação, iniciou-se uma visita aos diversos setores onde são prestados os serviços de reabilitação física, auditiva, visual e intelectual, incluindo os de exames laboratoriais.



IV – ENCERRAMENTO

Às 13h15, encerrou-se a visita técnica.

Este é o Relatório.

Brasília, 19/11/2021.

Dep. Lucas Redecker (PSDB/RS) - Presidente da Subcomissão

Dep. Diego Garcia (PODE/PR) – Relator

Dep. Dr. Zacharias Calil (DEM/GO) – Membro

Rubens Gomes Carneiro Filho – Secretário Executivo da Comissão



Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>



ANEXO III – Proposições

III.1 – Projeto de Lei: Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, que dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente, para dispor sobre a responsabilidade pela realização do teste do pezinho.

PROJETO DE LEI Nº , DE 2021

(Da COMISSÃO DE SEGURIDADE SOCIAL E FAMÍLIA)

Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, que dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente, para dispor sobre a responsabilidade pela realização do teste do pezinho.

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º Esta lei altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, que dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente, para dispor sobre a responsabilidade pela realização do teste do pezinho.

Art. 2º O art. 229 da Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 229. Deixar o médico, enfermeiro ou dirigente de estabelecimento de atenção à saúde de gestante de identificar corretamente o neonato e a parturiente, por ocasião do parto; bem como deixar o **gestor do Sistema Único de Saúde** de proceder aos exames referidos no art. 10 desta Lei:

Pena - detenção de seis meses a dois anos.

Parágrafo único. Se o crime é culposo:

Pena - detenção de dois a seis meses, ou multa. (NR)”

Art. 3º Esta lei entra em vigor na data de sua publicação



JUSTIFICAÇÃO

O objetivo desta lei é corrigir uma falha de redação presente no Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA) em relação à responsabilidade pela realização do teste do pezinho.

Inicialmente, cabe ressaltar a importância do teste do pezinho como método eficaz para diagnóstico precoce de erros inatos do metabolismo que ao nascimento não apresentam alterações no recém-nascido e podem passar despercebidas, mas que se não diagnosticadas e tratadas a tempo podem causar sequelas graves e irreversíveis.

Por esse motivo, o art. 10 do ECA estabelece algumas obrigações dos hospitais e demais estabelecimentos de atenção à saúde de gestantes, públicos e particulares, dentre os quais se inclui a realização de “exames visando ao diagnóstico e terapêutica de anormalidades no metabolismo do recém-nascido, bem como prestar orientação aos pais”.

O art. 229 do ECA estabelece a pena de detenção de seis meses a dois anos ao médico, enfermeiro ou dirigente de estabelecimento de atenção à saúde de gestante que deixar de proceder aos exames referidos no art. 10.

Contudo, a realização do teste do pezinho cabe aos gestores do Sistema Único de Saúde. Ao médico ou enfermeiro cabe tão somente a coleta do material.

Portanto, entendemos que não é correto responsabilizar o profissional de saúde pela não realização do teste do pezinho, pois quem detém as condições para determinar ou não sua realização é o gestor do SUS.

Face ao exposto, peço a meus nobres Pares o apoio para a aprovação deste projeto de lei.

Sala das Sessões, em de de 2021.

Deputado DR. LUIZ ANTONIO TEIXEIRA JR.
Presidente





Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>



ANEXO III – Proposições

III.2 – Projeto de Lei: Altera a Lei nº 11.605, de 5 de dezembro de 2007, e a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, para dispor sobre ações de conscientização do teste do pezinho.

PROJETO DE LEI Nº , DE 2021 (Da COMISSÃO DE SEGURIDADE SOCIAL E FAMÍLIA)

Altera a Lei nº 11.605, de 5 de dezembro de 2007, e a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, para dispor sobre ações de conscientização do teste do pezinho

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º Esta lei altera a Lei nº 11.605, de 5 de dezembro de 2007, que “Institui o Dia Nacional do Teste do Pezinho a ser comemorado no dia 6 de junho de cada ano”, e a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, que dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente, para dispor sobre ações de conscientização a serem realizadas pelo poder público para orientar a sociedade sobre a importância dos exames de triagem neonatal.

Art. 2º A Lei nº 11.605, de 5 de dezembro de 2007, passa a vigorar acrescido do seguinte art. 1º-A:

“Art. 1º-A Fica instituído a campanha “Junho Lilás”, a ser realizada todos os anos durante o mês de junho, para a conscientização sobre a importância do Teste do Pezinho.

§ 1º Durante a mês de junho, o poder público realizará campanha de conscientização da população sobre o significado e a importância deste exame, incluindo:

I- ações educativas para toda a sociedade sobre:



- a) a importância do teste do pezinho para diagnóstico precoce de doenças que podem passar despercebidas, mas que se não diagnosticadas e tratadas a tempo podem causar sequelas graves e irreversíveis;
- b) o direito de toda criança e o dever do poder público de realizar o teste do pezinho;
- c) quais exames são realizados;
- d) como e quando deve ser colhido;
- e) como saber se seu filho colheu o exame;
- f) como proceder caso seu filho não tenha colhido o exame, por ter ocorrido parto domiciliar ou qualquer outro motivo;
- g) qual o tempo máximo para aguardar os resultados dos exames, e como proceder caso o prazo tenha sido ultrapassado;
- h) o que fazer se a criança for convocada;

II- ações de educação continuada e capacitação para os profissionais de saúde, ressaltando de:

- a) verificar na primeira consulta de puericultura o resultado do teste do pezinho, principalmente em casos de parto domiciliar;
- b) prioridade na avaliação da criança e rapidez para instituir o tratamento inicial adequado para as crianças com resultado positivo, conforme protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas do Ministério da Saúde;

III- ações de conscientização dos gestores dos sistemas de saúde sobre:

- a) a necessidade de agilidade no fluxo de informações, visando celeridade para nova coleta nos casos duvidosos;
- b) publicação de linhas de cuidado para cada doença ou grupo de doenças do teste do pezinho, para rápido encaminhamento dos casos positivos;
- c) notificação de casos com resultado confirmado;

§ 2º As informações de que trata esta lei poderão ser disponibilizadas por meio de:

I- palestras, eventos ou menção em mensagens ou discursos ao público;

II- material educativo em formato digital ou impresso;

III- publicação de conteúdo informativo nas páginas de internet e redes sociais dos órgãos e estabelecimentos de saúde vinculados ao Sistema Único de Saúde, sendo autorizada a divulgação do conteúdo por pessoas ou



entidades da sociedade civil que deseje participar das ações de conscientização;

IV- iluminação ou decoração de espaços com a cor lilás durante o mês do junho. (NR)”

Art. 4º Esta lei entra em vigor na data de sua publicação

JUSTIFICAÇÃO

O objetivo deste projeto de lei é propor ações de conscientização sobre o teste do pezinho.

A Lei nº 11.605, de 5 de dezembro de 2007, estabeleceu o “Dia Nacional do Teste do Pezinho”, a ser comemorado no dia 6 de junho de cada ano, com o fim de informar à população os objetivos do Programa Nacional de Triagem Neonatal.

Contudo, por falta de detalhamento nessa lei e de um decreto regulamentador, não há previsão de como isso ocorreria, quais as informações são de extrema importância para a sociedade, como proceder diante de situações possíveis, dentre outras.

A importância do teste do pezinho decorre de possibilitar o diagnóstico precoce de doenças que são de difícil diagnóstico no recém-nascido, pois inicialmente são assintomáticas, mas que se não tratadas precocemente podem acusar sequelas neurológicas severas e irreversíveis.

Além dessa informação, é necessário orientar a sociedade de que o exame é um direito de toda criança no Brasil por determinação do Estatuto da Criança e do Adolescente e realizado gratuitamente pelo Sistema Único de Saúde, incluindo todo o acompanhamento e tratamento se houver necessidade.

Quando há um resultado inconclusivo ou positivo, a família deve ser imediatamente convocada para confirmação diagnóstica ou tratamento, devendo comparecer ao local indicado com a maior brevidade possível – daí a importância de manter endereço e telefone de contato atualizados para não haver perda tempo.



Por fim, é preciso também os profissionais de saúde devem ser sensibilizados em relação à importância desse exame e da prioridade que deve ser dada ao caso.

Com esta proposição, esperamos colaborar com a divulgação do teste do pezinho, ressaltando sua importância para todas as crianças.

Face ao exposto, peço a meus nobres Pares o apoio para a aprovação deste projeto de lei.

Sala das Sessões, em de de 2021.

Deputado DR. LUIZ ANTONIO TEIXEIRA JR.
Presidente



ANEXO III – Proposições

III.3 – Projeto de Lei: Altera a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, que “Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências”, para instituir o Subsistema de Atenção às Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde.

PROJETO DE LEI Nº , DE 2021 (Da COMISSÃO DE SEGURIDADE SOCIAL E FAMÍLIA)

Altera a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, para instituir o Subsistema de Atenção às Doenças Raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde.

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º Esta Lei altera a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, que “Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências”, para instituir o Subsistema de Atenção às Doenças Raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde.

Art. 2º O art. 3º da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 3º

.....
§ 1º As ações e serviços de saúde, incluindo a assistência farmacêutica, deverão ter como prioridade a preservação da vida diante de doenças ou agravos à saúde;

§ 2º Subsidiariamente, dizem respeito também à saúde as ações que, por força do disposto no artigo anterior, se destinam a garantir às pessoas e à coletividade condições de bem-estar físico, mental e social (NR)”

Art. 3º O art. 7º, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa



a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 7º

 IV – igualdade no acesso às ações e serviços públicos de saúde, sem preconceitos ou privilégios de qualquer espécie;

 VII – utilização da equidade aplicada à epidemiologia para o estabelecimento de prioridades, a alocação de recursos e a orientação programática;
 (NR)”

Art. 4º O art. 16, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar acrescido do seguinte inc. XX:

“Art. 16

 XX - formular, financiar, avaliar, e participar da execução da ações e serviços públicos de saúde para o cuidado integral às pessoas com doenças raras.

 VII – utilização da equidade aplicada à epidemiologia para o estabelecimento de prioridades, a alocação de recursos e a orientação programática;
 (NR)”

Art. 5º O parágrafo único do art. 19-O, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 19-O
 Parágrafo único. **Em havendo alternativas terapêuticas disponíveis para igual situação**, os medicamentos ou produtos de que trata o caput deste artigo serão avaliados quanto à sua eficácia, segurança, efetividade e custo-efetividade para as diferentes fases evolutivas da doença ou do agravo à saúde de que trata o protocolo. (NR)”

Art. 6º O art. 19-P, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar acrescido dos seguintes §§ 1º e 2º:

“Art. 19-P

 § 1º. No caso de doenças raras, a dispensação de medicamentos e de outros produtos de interesse a saúde será realizada a partir de prescrição médica por profissional especialista na área, conforme registro no respectivo Conselho Regional de Medicina, fundamentado em evidências científicas disponíveis na literatura especializada.



§ 2º Na hipótese do parágrafo anterior, responde o médico pelos danos causados ao Sistema Único de Saúde, independente do resultado alcançado, nos casos de:

I – prescrição de medicação ou produto de interesse a saúde ainda em fase de pesquisa ou não autorizado pela autoridade sanitária competente;

II – fraude;

III – conflitos de interesses relevantes em relação à empresa que detenha patente, produtora ou distribuidora do medicamento ou produto de interesse a saúde (NR)”

Art. 7º O inc. II, do § 2º, do art. 19-Q, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 19-Q

§ 2º

II – a avaliação econômica comparativa dos benefícios e dos custos em relação às tecnologias **disponíveis para igual situação**, inclusive no que se refere aos atendimentos domiciliar, ambulatorial ou hospitalar, quando cabível. (NR)”

Art. 8º O art. 19-U, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar acrescido do seguinte parágrafo único:

“Art. 19-U

Parágrafo único. No caso de doenças raras, a responsabilidade financeira pelo fornecimento de medicamentos, dietas específicas para erros inatos do metabolismo e outros produtos de interesse para a saúde ou serviços de que trata este capítulo será da União. (NR)”

Art. 9º O § 5º, do art. 32, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 32

§ 5º

II – As atividades de pesquisa e desenvolvimento científico e tecnológico em **saúde terão como objetivo a obtenção de conhecimentos necessários ao aprimoramento do Sistema Único de Saúde, conforme diretrizes definidas pelos seus gestores e serão cofinanciadas** pelo próprio SUS, pelas universidades e pelo orçamento fiscal, além de recursos de instituições de fomento e financiamento ou de



origem externa e receita própria das instituições executoras (NR)”

Art. 10 O art. 7º, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 7º

IV – igualdade no acesso às ações e serviços públicos de saúde, sem preconceitos ou privilégios de qualquer espécie;

VII – utilização da equidade aplicada à epidemiologia para o estabelecimento de prioridades, a alocação de recursos e a orientação programática;

..... (NR)”

Art. 11 A Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar acrescida do seguinte capítulo IX:

“CAPÍTULO IX
DO SUBSISTEMA DE ATENÇÃO ÀS DOENÇAS RARAS

Art. 19-V O Subsistema de Atenção às Doenças Raras no âmbito do SUS compreende um conjunto articulado políticas públicas, ações planejadas e de pontos de atenção dedicados, ainda que não exclusivamente, ao cuidado integral às pessoas com doenças raras,

§ 1º Considera-se “doença rara” para fins do disposto nesta Lei aquelas que cumulativamente:

I - afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos; e

II - seja de etiologia provavelmente ou comprovadamente genética ou que tenha como base fisiopatológica principal fenômenos autoimunes.

§ 2º São de notificação compulsória todos os casos de doença rara no Brasil, incluindo identificação completa e diagnóstico o mais específico possível.

§ 3º As informações relacionadas às pessoas com doenças raras são consideradas “informação pessoal sensível”, serão centralizadas pela direção nacional do Sistema Único da Saúde, somente podendo ser utilizadas na forma prevista em lei.



Art. 19-W Compete à direção nacional do Sistema Único da Saúde, no âmbito do Subsistema de Atenção às Doenças Raras:

I - implantar e coordenar a rede de nacional de serviços especializados em doenças raras, de diferentes densidades tecnológicas, e organizar a referência e contrarreferência dos casos atendidos;

II - implantar e coordenar a rede de laboratórios para a realização de exames genéticos ou de alta complexidade para doenças raras;

III – coordenar e avaliar a realização de exames de triagem neonatal para detecção precoce de doenças raras que sem tratamento tempestivo podem causar sequelas graves ou óbito da pessoa.

Art. 19-X Caberá à União, com seus recursos próprios, financiar o Subsistema de Atenção às Doenças Raras,

§ 1º A aquisição de medicamentos e de outros produtos de interesse a saúde necessários ao cuidado de pessoas com doenças raras será realizada de forma centralizada pela direção nacional do Sistema Único da Saúde.

§ 2º As direções estaduais, distritais e municipais do Sistema Único da Saúde poderão elaborar e utilizar protocolos clínicos, diretrizes terapêuticas e linhas de cuidado próprios, sendo responsável pelos custos daquilo que diferir do preconizado pela direção nacional do Sistema Único da Saúde.

§ 3º É vedada a transferência de recursos para custear despesas correntes ou pagamento de pessoal.

§ 4º O pagamento de procedimentos autorizados será acrescido de 5,0%, quando o diagnóstico que justifica o procedimento for de doença rara. (NR)”

Art. 12 Esta lei entra em vigor após decorridos 180 dias de sua publicação oficial.

JUSTIFICAÇÃO

O objetivo deste projeto de lei é criar um subsistema para assistência a doenças raras dentro do Sistema Único de Saúde.



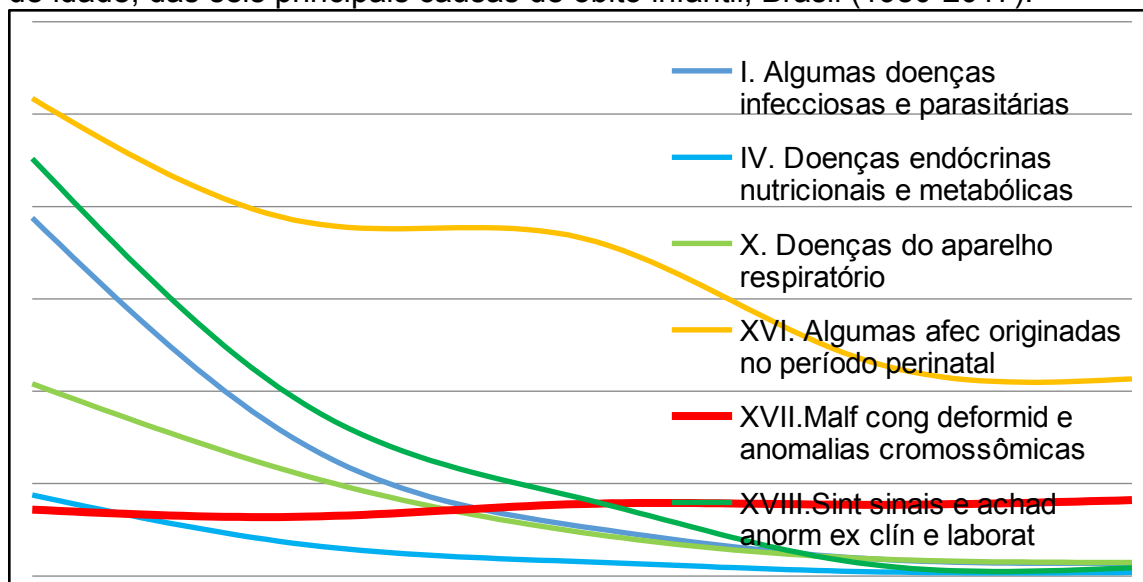
O relatório final da Subcomissão Especial de Doenças Raras verificou que atualmente, seguindo o atual modelo de atenção às doenças raras, é praticamente impossível garantir a assistência à saúde para todos os 13 milhões de brasileiros, com alguma doença rara.

A Subcomissão Especial de Doenças Raras, criada no âmbito da Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados, identificou uma série de “gargalos” no atual modelo de assistência à saúde.

Nas últimas décadas a atenção à saúde no Brasil teve como objetivo reduzir as causas mais frequentes de mortalidade e morbidade. O sucesso nas medidas adotadas, contudo, provocou uma alteração no perfil epidemiológico da mortalidade infantil, com redução proporcional da mortalidade por doenças preveníveis, e aumento proporcional das causas ditas “não evitáveis”: as doenças genéticas (malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas).

Hoje, as doenças genéticas já são a segunda maior causa de mortalidade infantil (figura 1), ultrapassando as mortes por doenças infecciosas e parasitárias e por doenças do aparelho respiratório, estando atrás apenas das afecções originadas no período perinatal.

Figura 1. Evolução temporal do número de óbitos em crianças menores de 1 ano de idade, das seis principais causas de óbito infantil, Brasil (1980-2017).

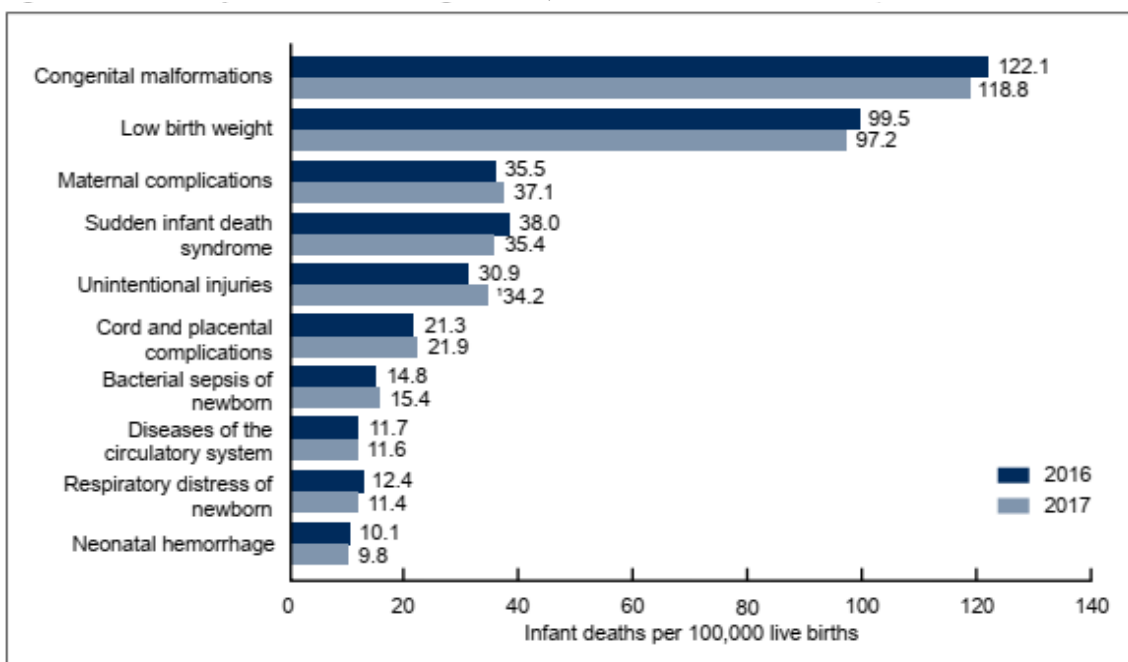


Fonte: Ministério da Saúde.

E, fatalmente, com a melhora do acompanhamento pré-natal, as anomalias congênitas serão a principal causa de mortalidade infantil, como já é observado em países desenvolvidos (figura 2).



Figura 2. Taxa de mortalidade infantil para as 10 maiores causas de óbitos infantis em 2017. Estados Unidos da América, 2016 e 2017.



Fonte: CDC Centers for Disease Control and Prevention.

Cumprir-se nota que a opção do SUS por um modelo de atenção centrado na Atenção Básica, priorizando as doenças mais prevalentes/comuns, é logicamente contrária à priorização das doenças mais raras. E que, além de “não evitáveis”, as doenças genéticas em geral demandam cuidado por toda a vida da pessoa e, não raro, exames e terapias de alto custo.

Portanto, há um cenário de (1) aumento proporcional da mortalidade infantil por doenças genéticas; (2) aumento desproporcional nos custos de exames e tratamentos, com a consequente necessidade de racionalização da assistência a fim de aumentar a eficiência do sistema; e (3) um sistema de saúde configurado para assistir as doenças mais prevalentes em detrimento das mais raras.

A opção pela Atenção Básica, priorizando as doenças mais comuns, se reflete nas diretrizes curriculares do curso de Medicina, aprovadas em 2014, pelo Ministério da Educação, que estabelece que a formação médica deverá “dar centralidade para o ensino da atenção básica organizado e coordenado pela área de Medicina de Família e Comunidade [...]”.

Em consequência, não há previsão de conteúdo relacionado às doenças genéticas durante o curso de graduação em Medicina, e os futuros médicos generalistas não aprendem praticamente nada sobre essas doenças. E,



se a atenção primária é porta de entrada preferencial do SUS, e o médico generalista tem a função de *gate-keeper*, sendo responsável pelo encaminhamento dos pacientes para os níveis de atenção secundário e terciário, o desconhecimento sobre doenças genéticas causa atraso no diagnóstico, exames desnecessários, encaminhamentos equivocados e sofrimento para o paciente.

Já em relação aos programas de Residência Médica, a Comissão Nacional de Residência Médica estabelece que o ensino de Genética Médica é obrigatório apenas para Neurologia Pediátrica, e apenas opcional para Hematologia, Ortopedia e Pediatria.

Portanto, mesmo quando o profissional da Atenção Básica (atenção primária) decide encaminhar uma criança com suspeita de doença genética para um serviço de referência (atenção secundária), lá provavelmente vai encontrar um pediatra que também não tem nenhum conhecimento sobre essas doenças, o que causa mais encaminhamentos equivocados, mais atraso no diagnóstico, mais exames desnecessários e mais sofrimento para o paciente.

Além disso, a formação de médicos especialistas em Genética não acompanhou a necessidade de mão de obra especializada para esse novo cenário epidemiológico.

Segundo o Conselho Federal de Medicina, a Genética Médica é a especialidade com o menor número de médicos no Brasil, havendo apenas 288 profissionais (0,1% do total de médicos).

Isso equivale a 0,1 médico geneticista por 100 mil habitantes, quando o recomendado é 1,0 médico geneticista por 100 mil habitantes¹¹.

Vale lembrar que como outras especialidades médicas, há uma grande disparidade regional, sendo que em Amapá, Rondônia, Roraima e Tocantins **não há nenhum médico especialista em Genética Médica**, e outros 6 Estados (Acre, Amapá, Maranhão, Piauí e Mato Grosso) contam com apenas um único médico com especialização em Genética Médica (Quadro 1).

11 EUROPEAN UNION OF MEDICAL SPECIALISTS. Training requirements for the specialty of medical genetics - European standards of postgraduate medical specialist training. [s/d]. Disponível em: https://www.uems.eu/_data/assets/pdf_file/0007/47518/ETR_Clinical-Genetics_approved.pdf.



Quadro 1. Número de médicos com título de especialista em Genética Médica, por UF, 2021

Região	UF	Médicos	Região	UF	Médicos
Norte	AC	1	Nordeste	AL	5
	AM	1		BA	12
	AP	0		CE	6
	PA	2		MA	1
	RO	1		PB	3
	RR	0		PE	6
	TO	0		PI	2
	Subtotal	5		RN	1
Centro-Oeste	DF	20	SE	1	
	GO	3	Subtotal	37	
	MT	1	MG	30	
	MS	2	ES	6	
	Subtotal	26	RJ	30	
Sul	PR	14	SP	88	
	RS	43	Subtotal	154	
	SC	6	BRASIL	Total	
	Subtotal	66		288	

Fonte: Conselho Federal de Medicina.

Em relação aos programas de Residência Médica, segundo a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica¹², há hoje no Brasil 11 serviços de residência médica em Genética, sendo disponibilizadas ao todo 27 vagas por ano (Quadro 2). Considerando o déficit de 1.900 profissionais, seriam necessários 66 anos para sanar essa lacuna.

Quadro 2. Vagas de Residência Médica, por instituição de ensino, 2021

UF	Instituição	Vagas
BA	Hospital Universitário Professor Edgard Santos - UFBA	3
DF	Escola Superior de Ciências da Saúde - SES/DF	2
MG	Hospital das Clínicas - UFMG	2
RS	Hospital de Clínicas de Porto Alegre - UFRGS	3
	Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre	1
RJ	Hospital Universitário Gaffrée e Guinle - UNIRIO	1
	Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz	2
SP	Hospital das Clínicas da Faculdade de Ciências Médicas - UNICAMP	2
	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP	4
	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina - USP	5
	Escola Paulista de Medicina / Universidade Federal de São Paulo	2
	Total	27

Fonte: Páginas de internet das instituições

12 Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. [s/d]. Disponível em: <https://www.sbgm.org.br/educacao/residencia-medica>.

Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>



Comparando-se os quadros 1 e 2, observa-se claramente que apenas nos Estados onde há programas de Residência Médica em atividade há mais de 10 médicos especialistas em Genética Médica, pois como se sabe, um dos fatores determinantes para a fixação do profissional é haver condições adequadas de trabalho.

Considerando a transição epidemiológica em curso, a falta generalizada de profissionais com especialização na área, e a pequena capacidade de formar médicos especialistas por ano, é provável que no futuro próximo a atenção às doenças raras entre em colapso, pois em alguns Estados não há sequer um único médico com especialização em Genética, e em toda a região Norte do Brasil há apenas 5 médicos geneticistas, para atender a população de 7 Estados – cerca de 58 milhões de pessoas.

Assim, não adianta deixar a cargo dos desses Estado pactuarem a assistência às doenças raras, pois certamente não conseguirão, como estabelece a Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

É preciso que o Ministério da Saúde organize a referência e contrarreferência de pacientes com doenças raras, conforme a prioridade de cada caso.

É preciso considerar ainda a questão do tratamento para doenças raras. Nos últimos anos temos visto na imprensa a notícia que o SUS foi obrigado a pagar pelo medicamento mais caro do mundo para uma criança com atrofia muscular espinhal – uma doença rara, congênita, de causa genética. Esse medicamento custa cerca de R\$ 13.000.000,00, por paciente.

É preciso considerar que uma criança com uma doença genética pode nascer em qualquer município do Brasil, inclusive em um de menor porte, cujo orçamento inteiro da saúde é menor que o custo desse tratamento.

É necessário ainda haver uma rede de laboratório para realização de exames genéticos de alta complexidade. Talvez não seja economicamente viável criar um laboratório por Estado, mas em uma rede integrada de laboratórios poderia ser pactuado que cada unidade seja responsável por um grupo de doenças, atuando o Ministério da Saúde para controlar o fluxo de exames, fazendo



a compra centralizada de insumos e reagentes, e inclusive, nos casos em que for economicamente mais vantajoso (por exemplo, no caso de uma doença ultrarrara, com um único caso no Brasil), encaminhar a amostra para um laboratório no exterior fazer o exame.

Por fim, cabe mencionar que existe uma grande sobreposição entre a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e o Programa Nacional de Triagem Neonatal, que está em curso a ampliação do teste do pezinho, e que fatalmente aparecerão vários casos que antes não eram diagnosticados.

Portanto, em razão das características extremamente peculiares das doenças raras, é preciso uma reformulação no modelo de assistencial.

Face ao exposto, peço a meus nobres Pares o apoio para a aprovação deste projeto de lei.

Sala das Sessões, em de de 2021.

Deputado DR. LUIZ ANTONIO TEIXEIRA JR.
Presidente



ANEXO III – Proposições

III.4 – Projeto de Lei: Altera a Lei nº 7.853, de 24 de outubro de 1989, que “Dispõe sobre o apoio às pessoas portadoras de deficiência, sua integração social, sobre a Coordenadoria Nacional para Integração da Pessoa Portadora de Deficiência - Corde, institui a tutela jurisdicional de interesses coletivos ou difusos dessas pessoas, disciplina a atuação do Ministério Público, define crimes, e dá outras providências” para incluir informações sobre doenças raras nos censos demográficos.

PROJETO DE LEI Nº , DE 2021

(Da COMISSÃO DE SEGURIDADE SOCIAL E FAMÍLIA)

Altera a Lei nº 7.853, de 24 de outubro de 1989, para incluir informações sobre doenças raras nos censos demográficos

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º Esta Lei altera a Lei nº 7.853, de 24 de outubro de 1989, que “Dispõe sobre o apoio às pessoas portadoras de deficiência, sua integração social, sobre a Coordenadoria Nacional para Integração da Pessoa Portadora de Deficiência - Corde, institui a tutela jurisdicional de interesses coletivos ou difusos dessas pessoas, disciplina a atuação do Ministério Público, define crimes, e dá outras providências” para incluir informações sobre doenças raras nos censos demográficos.

Art. 2º O parágrafo único, do art. 17, da Lei nº 7.853, de 24 de outubro de 1989, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 17
Parágrafo único. Os censos demográficos incluirão as especificidades inerentes ao transtorno do espectro autista, em consonância com o § 2º do art. 1º da Lei nº 12.764, de 27 de dezembro de 2012; e às **doenças raras**.”



Art. 4º Esta lei entra em vigor na data de sua publicação

JUSTIFICAÇÃO

O objetivo deste projeto de lei é incluir informações sobre as doenças raras nos censos demográficos.

O relatório final da Subcomissão Especial de Doenças Raras verificou que há uma enorme lacuna em informações às pessoas com doenças raras, não sendo possível saber com certeza nem quantas pessoas são.

Usualmente, considera-se haver cerca de 13 milhões de brasileiros, com alguma doença rara, mas este valor trata-se de uma estimativa feita a partir de dados de prevalências em outros locais.

Não há também informações dessas pessoas com doenças raras sobre deficiência e necessidade de auxílio para realização de atividades da vida diária, mobilidade, impacto socioeconômico, acesso a serviços de saúde, dentre outros.

Essas informações demográficas e socioeconômica em relação às doenças raras é de suma importância para a elaboração de políticas públicas, principalmente na área de saúde, tendo em vista a quantidade extremamente reduzida de médicos com especialização em doenças genéticas, havendo menos de 300 médicos para atender a demanda de todo o país.

Por fim, é preciso também ressaltar a importância de dar voz a essas pessoas, de elas poderem contar suas dificuldades e seus problemas diários, e que essas informações cheguem às esferas responsáveis pela elaboração de políticas sociais, assistenciais e de saúde.

Face ao exposto, peço a meus nobres Pares o apoio para a aprovação deste projeto de lei.

Sala das Sessões, em de de 2021.



Deputado DR. LUIZ ANTONIO TEIXEIRA JR.
Presidente

Apresentação: 08/12/2021 18:14 - CSSF

REL n.4/2021



Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>



ANEXO III – Proposições

III.5 – Indicação: Sugere medidas, no âmbito do Ministério da Educação, para aprimorar o cuidado de pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS, conforme relatório final da Subcomissão Especial de Doenças Raras, da Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados.

INDICAÇÃO Nº , DE 2020

(Da COMISSÃO DE SEGURIDADE SOCIAL E FAMÍLIA)

Sugere medidas, no âmbito do Ministério da Educação, para aprimorar o cuidado de pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS, conforme relatório final da Subcomissão Especial de Doenças Raras, da Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados.

Excelentíssimo Senhor Ministro da Educação,

A Subcomissão Especial de Doenças Raras foi criada no âmbito da Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados, com o objetivo de propor medidas para aprimorar o cuidado de pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS.

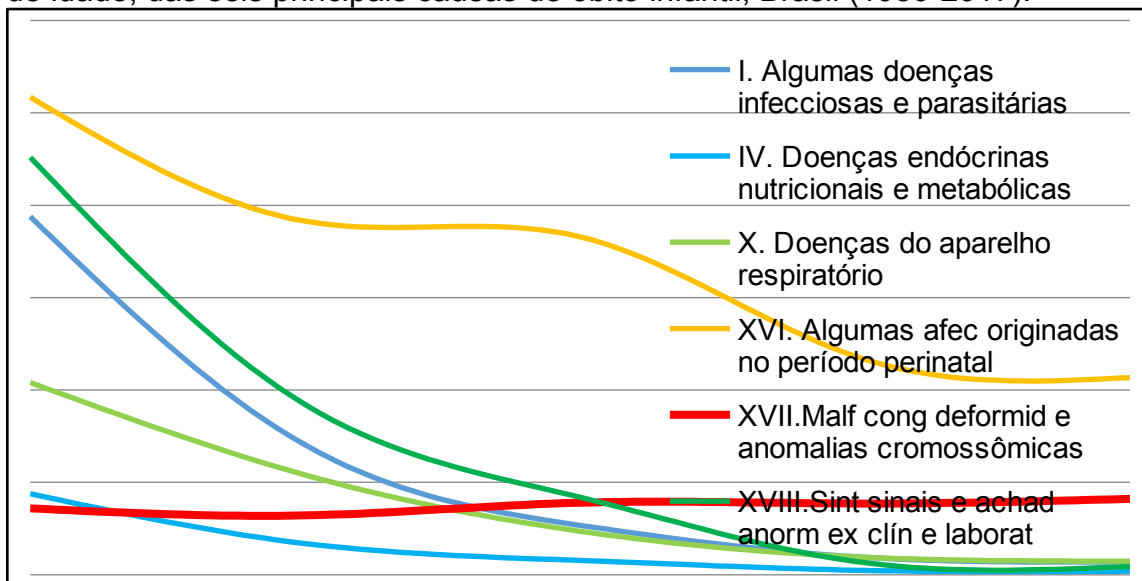
Nas últimas décadas a atenção à saúde no Brasil teve como objetivo reduzir as causas mais frequentes de mortalidade e morbidade. O sucesso nas medidas adotadas, contudo, provocou uma alteração no perfil epidemiológico da mortalidade infantil, com redução proporcional da mortalidade por doenças preveníveis, e aumento proporcional das causas “não evitáveis”: as doenças genéticas (malformações congênitas, deformidades e anomalias cromossômicas).

Hoje, as doenças genéticas já são a segunda maior causa de mortalidade infantil (figura 1), ultrapassando as mortes por doenças infecciosas e



parasitárias e por doenças do aparelho respiratório, estando atrás apenas das afecções originadas no período perinatal.

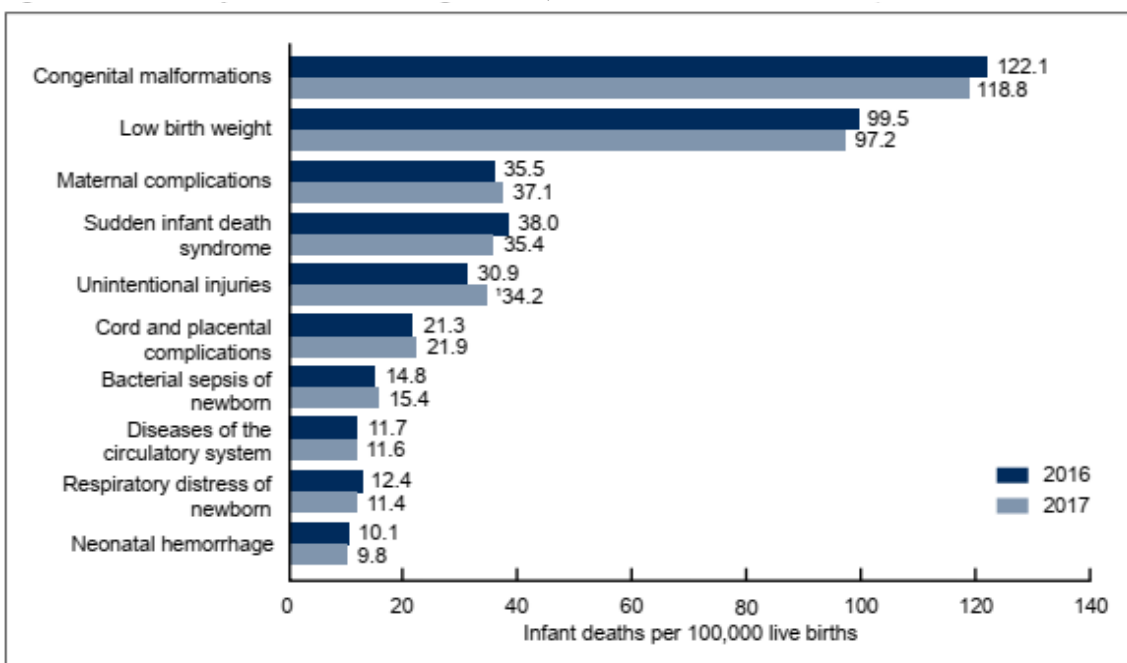
Figura 1. Evolução temporal do número de óbitos em crianças menores de 1 ano de idade, das seis principais causas de óbito infantil, Brasil (1980-2017).



Fonte: Ministério da Saúde.

E, fatalmente, com a melhora do acompanhamento pré-natal, as anomalias congênitas serão a principal causa de mortalidade infantil, como já é observado em países desenvolvidos (figura 2).

Figura 2. Taxa de mortalidade infantil para as 10 maiores causas de óbitos infantis em 2017. Estados Unidos da América, 2016 e 2017.



Fonte: CDC Centers for Disease Control and Prevention.



Cumprir notar que a opção do SUS por um modelo de atenção centrado na Atenção Básica, priorizando as doenças mais prevalentes/comuns, é logicamente contrária à priorização das doenças mais raras. E que, além de “não evitáveis”, as doenças genéticas em geral demandam cuidado por toda a vida da pessoa e, não raro, exames e terapias de alto custo.

Portanto, há um cenário de (1) aumento proporcional da mortalidade infantil por doenças genéticas; (2) aumento desproporcional nos custos de exames e tratamentos, com a consequente necessidade de racionalização da assistência a fim de aumentar a eficiência do sistema; e (3) um sistema de saúde configurado para assistir as doenças mais prevalentes em detrimento das mais raras.

A opção pela Atenção Básica, priorizando as doenças mais comuns, se reflete nas diretrizes curriculares do curso de Medicina, aprovadas em 2014, pelo Ministério da Educação, que estabelece que a formação médica deverá “dar centralidade para o ensino da atenção básica organizado e coordenado pela área de Medicina de Família e Comunidade [...]”.

Em consequência, não há previsão de conteúdo relacionado às doenças genéticas durante o curso de graduação em Medicina, e os futuros médicos generalistas não aprendem praticamente nada sobre essas doenças. E, se a atenção primária é porta de entrada preferencial do SUS, e o médico generalista tem a função de *gate-keeper*, sendo responsável pelo encaminhamento dos pacientes para os níveis de atenção secundário e terciário, o desconhecimento sobre doenças genéticas causa atraso no diagnóstico, exames desnecessários, encaminhamentos equivocados e sofrimento para o paciente.

Já em relação aos programas de Residência Médica, a Comissão Nacional de Residência Médica estabelece que o ensino de Genética Médica é obrigatório apenas para Neurologia Pediátrica, e apenas opcional para Hematologia, Ortopedia e Pediatria.

Portanto, mesmo quando o profissional da Atenção Básica (atenção primária) decide encaminhar uma criança com suspeita de doença genética para um serviço de referência (atenção secundária), lá provavelmente vai encontrar um pediatra que também não tem nenhum conhecimento sobre essas



doenças, o que causa mais encaminhamentos equivocados, mais atraso no diagnóstico, mais exames desnecessários e mais sofrimento para o paciente.

Além disso, a formação de médicos especialistas em Genética não acompanhou a necessidade de mão de obra especializada para esse novo cenário epidemiológico.

Segundo o Conselho Federal de Medicina, a Genética Médica é a especialidade com o menor número de médicos no Brasil, havendo apenas 288 profissionais (0,1% do total de médicos).

Isso equivale a 0,1 médico geneticista por 100 mil habitantes, quando o recomendado é 1,0 médico geneticista por 100 mil habitantes¹³.

Vale lembrar que como outras especialidades médicas, há uma grande disparidade regional, sendo que em Amapá, Rondônia, Roraima e Tocantins **não há nenhum médico especialista em Genética Médica**, e outros 6 Estados (Acre, Amapá, Maranhão, Piauí e Mato Grosso) contam com apenas um único médico com especialização em Genética Médica (Quadro 1).

Quadro 1. Número de médicos com título de especialista em Genética Médica, por UF, 2021

Região	UF	Médicos	Região	UF	Médicos
Norte	AC	1	Nordeste	AL	5
	AM	1		BA	12
	AP	0		CE	6
	PA	2		MA	1
	RO	1		PB	3
	RR	0		PE	6
	TO	0		PI	2
	Subtotal	5		RN	1
Centro-Oeste	DF	20	SE	1	
	GO	3	Subtotal	37	
	MT	1	Sudeste	MG	30
	MS	2		ES	6
	Subtotal	26		RJ	30
Sul	PR	14		SP	88
	RS	43		Subtotal	154
	SC	6	BRASIL	Total	288
	Subtotal	66			

Fonte: Conselho Federal de Medicina.

13 EUROPEAN UNION OF MEDICAL SPECIALISTS. Training requirements for the specialty of medical genetics - European standards of postgraduate medical specialist training. [s/d]. Disponível em: https://www.uems.eu/_data/assets/pdf_file/0007/47518/ETR_Clinical-Genetics_approved.pdf.



Em relação aos programas de Residência Médica, segundo a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica¹⁴, há hoje no Brasil 11 serviços de residência médica em Genética, sendo disponibilizadas ao todo 27 vagas por ano (Quadro 2). Considerando o déficit de 1.900 profissionais, seriam necessários 66 anos para sanar essa lacuna.

Quadro 2. Vagas de Residência Médica, por instituição de ensino, 2021

UF	Instituição	Vagas
BA	Hospital Universitário Professor Edgard Santos - UFBA	3
DF	Escola Superior de Ciências da Saúde - SES/DF	2
M G	Hospital das Clínicas - UFMG	2
RS	Hospital de Clínicas de Porto Alegre - UFRGS	3
	Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre	1
RJ	Hospital Universitário Gaffrée e Guinle - UNIRIO	1
	Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz	2
SP	Hospital das Clínicas da Faculdade de Ciências Médicas - UNICAMP	2
	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP	4
	Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina - USP	5
	Escola Paulista de Medicina / Universidade Federal de São Paulo	2
	Total	27

Fonte: Páginas de internet das instituições

Comparando-se os quadros 1 e 2, observa-se claramente que apenas nos Estados onde há programas de Residência Médica em atividade há mais de 10 médicos especialistas em Genética Médica, pois como se sabe, um dos fatores determinantes para a fixação do profissional é haver condições adequadas de trabalho.

Considerando a transição epidemiológica em curso, a falta generalizada de profissionais com especialização na área, e a pequena capacidade de formar médicos especialistas por ano, é provável que no futuro próximo a atenção às doenças raras entre em colapso, pois em alguns Estados não há sequer um único médico com especialização em Genética, e em toda a região Norte do Brasil há apenas 5 médicos geneticistas, para atender a população de 7 Estados – cerca de 58 milhões de pessoas.

Frente a esse cenário identificado pela Subcomissão Especial de Doenças Raras, a Comissão de Seguridade Social e Família aprovou o relatório final de trabalho contendo as seguintes sugestões ao Ministério da Educação:

14 Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica. [s/d]. Disponível em: <https://www.sbgm.org.br/educacao/residencia-medica>.



1. Incluir a Genética Médica nas diretrizes curriculares do curso de Medicina;
2. Incluir o ensino de Genética Médica como obrigatório no programa de Residência Médica em Pediatria;
3. Incentivar novos programas de Residência Médica em Genética Médica;
4. Incentivar a opção pela Residência Médica em Genética Médica, por exemplo, oferecendo aos médicos recém-formados prioridade no recebimento de auxílio para moradia e financiamento de projetos de pesquisas na área de Genética Médica e saúde pública, que sejam de interesse para o SUS, a serem desenvolvidos durante o programa de Residência Médica, podendo ser utilizada como monografia para conclusão de curso ou requisito para cursos de pós-graduação *stricto sensu*, conforme as regras da instituição.

Sala das Sessões, em de de 2020.

Deputado DR. LUIZ ANTONIO TEIXEIRA JR.
Presidente



REQUERIMENTO Nº , DE 2020
(Da COMISSÃO DE SEGURIDADE SOCIAL E FAMÍLIA)

Requer o envio de Indicação ao Poder Executivo, com as recomendações contidas no Relatório Final dos trabalhos da Subcomissão Especial de Doenças Raras, aprovado pela Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados.

Senhor Presidente:

Nos termos do art. 113, inciso I e § 1º, do Regimento Interno da Câmara dos Deputados, requeiro a V. Ex^a. seja encaminhada ao Poder Executivo a Indicação anexa, com as recomendações contidas no Relatório Final dos trabalhos da Subcomissão Especial de Doenças Raras, aprovado pela Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados, por unanimidade, na sua ____^a reunião ordinária realizada em _____ de dezembro de 2021.

Sala das Sessões, em de de 2021.

Deputado DR. LUIZ ANTONIO TEIXEIRA JR.
Presidente



ANEXO III – Proposições

III.6 – Indicação: Sugere medidas ao Ministério da Saúde medidas para aprimorar o cuidado de pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS, conforme relatório final da Subcomissão Especial de Doenças Raras, da Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados.

INDICAÇÃO Nº , DE 2020

(Da COMISSÃO DE SEGURIDADE SOCIAL E FAMÍLIA)

Sugere medidas ao Ministério da Saúde medidas para aprimorar o cuidado de pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS, conforme relatório final da Subcomissão Especial de Doenças Raras, da Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados.

Excelentíssimo Senhor Ministro da Saúde,

A Subcomissão Especial de Doenças Raras foi criada no âmbito da Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados, com o objetivo de propor medidas para aprimorar o cuidado de pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS, com foco na triagem neonatal

Durante os trabalhos, foram observadas algumas lacunas na atenção às doenças raras. Em particular à triagem neonatal, razão pela qual apresentamos as seguintes sugestões:

1. Reformular o modelo de atenção às doenças raras, em razão da dificuldade de muitos Estados conseguirem lidar com este problema em razão dos custos elevados e falta de profissionais especializados;



2. Integrar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras com o Programa Nacional de Triagem Neonatal, a fim de eliminar as sobreposições e melhorar a eficiência do sistema;
3. Atualizar os normativos referentes ao Programa Nacional de Triagem Neonatal, principalmente em razão da ampliação do teste do pezinho, pois a Portaria de consolidação GM/MS nº 5, de 28 de setembro de 2017, Ministério da Saúde, sobre as ações e os serviços de saúde do Sistema Único de Saúde, no qual se encontra a Portaria GM/MS nº 822, de 2001, que instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal, não foi atualizada para incluir a hiperplasia adrenal congênita e a deficiência de biotinidase;
4. Reformular a forma de financiamento da atenção às doenças raras, pois conforme informações enviadas pelo próprio Ministério da Saúde, há serviços de referência em doenças raras que recebem mais em um único mês com o incentivo financeiro do que o total de APAC durante o ano inteiro;
5. Em relação aos valores pagos por procedimento, em vez de estabelecer uma lista de códigos da CID-10 que permitiriam a emissão da APAC no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, fazer uma lista das doenças genéticas que não fazem parte, pois estima-se haver entre 6.000 e 8.000 doenças raras – o que obviamente torna impossível a menção de cada uma delas;
6. Avaliar o reajuste dos valores pagos pelos exames de triagem neonatal atualmente realizados, em razão da defasagem apontada por serviços de triagem neonatal;
7. Por fim, que entre as pessoas com deficiência que necessitam de órteses, próteses e meios especiais de locomoção, seja dada prioridade para as pessoas com doenças raras, principalmente aquelas que contam com menor suporte família (por exemplo, mães que cuidam sozinhas da pessoa deficiente ou que tenha que



se deslocar grandes distâncias para acesso aos serviços de saúde).

Sala das Sessões, em de de 2020.

Deputado DR. LUIZ ANTONIO TEIXEIRA JR.
Presidente



REQUERIMENTO Nº _____, DE 2020
(Da COMISSÃO DE SEGURIDADE SOCIAL E FAMÍLIA)

Requer o envio de Indicação ao Poder Executivo, com as recomendações contidas no Relatório Final dos trabalhos da Subcomissão Especial de Doenças Raras, aprovado pela Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados.

Senhor Presidente:

Nos termos do art. 113, inciso I e § 1º, do Regimento Interno da Câmara dos Deputados, requeiro a V. Ex^a. seja encaminhada ao Poder Executivo a Indicação anexa, com as recomendações contidas no Relatório Final dos trabalhos da Subcomissão Especial de Doenças Raras, aprovado pela Comissão de Seguridade Social e Família, da Câmara dos Deputados, por unanimidade, na sua _____^a reunião ordinária realizada em _____ de dezembro de 2021.

Sala das Sessões, em _____ de _____ de 2021.

Deputado DR. LUIZ ANTONIO TEIXEIRA JR.
Presidente



ANEXO IV – Documentos recebidos

IV.1 – Ipsen Pharma Biotec - Acetato de Lanreotida para Acromegalia.

Excelentíssimo Diego Garcia
Deputado Federal do Estado de Paraná
Gabinete 910 Anexo IV – Câmara dos deputados Brasília, DF
Relator da Subcomissão Especial de Doenças Raras

Assunto: Prestar informações para subsidiar os trabalhos da Subcomissão Especial de Doenças Raras, da Comissão de Seguridade Social e Família sobre o número de pessoas com acromeglia

Prezados,

Vimos pelo presente ofício apresentar um panorama atualizado sobre acromegalia e tratamentos disponíveis no SUS.

A acromegalia é uma doença endócrina rara caracterizada pela superprodução do hormônio do crescimento (GH), e, conseqüentemente, do fator de crescimento semelhante à insulina 1 (IGF-1). O excesso dessas substâncias no sistema circulatório resulta no aumento da face e extremidades, crescimento excessivo de órgãos e o desenvolvimento de várias comorbidades, como diabetes, apneia do sono e osteoartrite (Melmed, 2002). Acromegalia e suas comorbidades relacionadas reduzem significativamente a qualidade de vida dos pacientes e resultam no aumento da mortalidade (Liu, 2018).

Na maioria dos casos ($\geq 95\%$), a acromegalia é causada por um tumor hipofisário. Portanto, o primeiro tratamento é a cirurgia para reduzir o volume (Bolfi, F. 2018). Quando a cura não é alcançada com cirurgia, o que acontece em aproximadamente 41% dos casos para macroadenomas e 19% para microadenomas, o tratamento medicamentoso é recomendado (Melmed, 2018).

Prevalência

Mesmo sendo uma doença rara, **com prevalência estimada de 2,8 a 13,7 casos por 100.000 pessoas e incidência de 0,2 a 1,1 casos por 100.000 pessoas por ano**, o peso da acromegalia deve ser reconhecido devido aos altos custos de seus tratamentos medicamentosos, que devem ser levados ao longo da vida para manter o controle da doença (Lavrentaki A, 2017). Existem aproximadamente 2.000 pacientes com acromeglia em tratamento hoje.

Centros de referência

Pacientes com acromegalia devem ser avaliados periodicamente em relação à eficácia do tratamento e ao desenvolvimento de toxicidade aguda ou crônica em serviços especializados de neurocirurgia com endocrinologia ou neuroendocrinologia (PCDT, 2019). A existência de centro de referência facilita a avaliação diagnóstica, o tratamento, o ajuste de doses conforme necessário e o controle de efeitos adversos.



Em termos cirúrgicos, os melhores resultados e menores chances de complicações dependem da experiência do cirurgião e não da técnica utilizada (endoscopia ou microscopia), o que se observa em serviços em que apenas um ou dois neurocirurgiões são responsáveis pelas cirurgias transesfenoidais de hipófise.

Tratamento com Análogos de somatostatina

Os análogos da somatostatina são os principais medicamentos usados no tratamento da acromegalia e agem pela estimulação do receptor da somatostatina. Dessa maneira, eles diminuem a secreção de GH e a proliferação dos somatotrofos (Melmed, 2006).

Os medicamentos usados no tratamento da acromegalia incluem octreotida LAR e lanreotida autogel (Somatuline), SSA de segunda geração, pasireotida, e o antagonista do receptor de GH, pegvisomanto. Os agonistas da dopamina, como a cabergolina, também são usados em prática clínica, mas sua eficácia nunca foi avaliada em ensaios clínicos (Leonart, 2018). A primeira geração SSAs é geralmente empregada como uma estratégia de primeira linha, e pasireotida ou pegvisomant são usados apenas se o controle da doença não é alcançado, geralmente porque são mais caros.

A octreotida e a lanreotida são os dois análogos da somatostatina incluídos no PCDT atual de 2019, disponíveis em formulações de curta e longa duração, sendo este último o mais utilizado atualmente na prática clínica. A formulação de curta duração da octreotida pode ser empregada para avaliar a tolerabilidade do paciente ao medicamento, antes de iniciar o uso da formulação de longa duração.

Estudos Clínicos de Eficácia (Acetato de Lanreotida)

a. Estudo clínico Melmed, 2010

A eficácia clínica de lanreotida foi avaliada em um estudo clínico pivotal (E-28-52030-717). Trata-se de um estudo randomizado, duplo-cego, controlado por placebo, conduzido em 108 pacientes com acromegalia e tratados por um ano. Metade (50%) dos pacientes jamais havia sido tratada com um análogo da somatostatina ou agonista da dopamina. Os outros 50% dos pacientes já haviam recebido tratamento com um análogo da somatostatina ou agonista da dopamina antes de serem admitidos no estudo, mas suspenderam o tratamento cerca de três ou mais meses antes de sua inclusão no estudo. Para inclusão neste estudo, os pacientes tinham que apresentar nível médio de GH >5 ng/mL na primeira visita.

A idade média dos pacientes admitidos foi de 54 anos, com variação de 19 a 84 anos. Foram tratados números semelhantes de homens (n = 51) e mulheres (n = 57), e a duração média da doença, a partir do diagnóstico de acromegalia, foi de aproximadamente 3 anos.

Após a admissão, os pacientes foram randomicamente distribuídos para recebimento de injeção subcutânea profunda de Somatuline® autogel® 60 mg, 90 mg ou 120 mg, ou placebo (à razão de 3:1). Após a fase inicial controlada por placebo, os pacientes iniciaram uma fase de dose fixa, em que recebiam injeções de Somatuline® autogel® a intervalos de 4 semanas por 4 injeções, seguida de



uma fase de titulação de dose de 8 injeções (no total de 13 injeções, incluindo a fase controlada por placebo). Durante a fase de titulação, a dose poderia ser adaptada (após 3 meses), de acordo com os níveis individuais de GH e IGF-1 dos pacientes.

Ao final do estudo os sintomas de acromegalia, tais como dor de cabeça, transpiração, fadiga, inchaço das extremidades e dores articulares haviam reduzido desde a visita basal ou mostravam-se estáveis em 88% a 94% dos pacientes.

Tabela 3: Resultados do estudo Melmed, 2010 em acromegalia

Parâmetros ("Endpoints") Primários	Valor associado e significância estatística (comparação de Somatuline® autogel® com placebo) n/N - % - valor p
Proporção de pacientes com redução >50% nos níveis de GH, entre a visita basal e 4 semanas após uma única injeção, comparando cada grupo de Somatuline® autogel® (60, 90 e 120 mg) versus placebo. O grupo combinado de Somatuline® autogel® também foi comparado ao de placebo.	Placebo: 0/25 - 0% Somatuline® 60 mg: 14/27 - 52% - p <0,001 Somatuline® 90 mg: 12/27 - 44% - p <0,001 Somatuline® 120 mg: 26/29 - 90% - p <0,001 Somatuline® combinado: 52/83 - 63% - p <0,001
Parâmetros ("Endpoints") Secundários	Somatuline® autogel® (todas as doses combinadas) n/N - %
Proporção de pacientes com redução >50% nos níveis de GH entre a visita basal e o Último Valor Disponível após a visita basal (LVA) (até 52 semanas).	Semana 16: 77/105 - 73% Semana 32: 82/103 - 80 % Semana 52: 80/98 - 82% LVA: 82/107 - 77%
Proporção de pacientes com média de GH $\leq 2,5$ ng/ml ao longo do tempo	Semana 16: 52/105 - 50% Semana 32: 59/103 - 57 % Semana 52: 53/98 - 54% LVA: 55/107 - 51%
Proporção de pacientes com IGF-1 normalizado ao longo do tempo	Semana 16: 58/105 - 55% Semana 32: 57/103 - 55 % Semana 52: 58/98 - 59% LVA: 61/107 - 57%
Proporção de pacientes com níveis de GH $\leq 2,5$ ng/ml e IGF-1 normalizada ao longo do tempo	Semana 16: 41/105 - 39% Semana 32: 46/103 - 45 % Semana 52: 42/98 - 43% LVA: 43/107 - 41%

b. Estudo Clínico LEAD (Neggers, 2015)

O objetivo do Estudo LEAD foi avaliar a eficácia de intervalos de dose estendidos (IDE) com lanreotida Autogel 120 mg em pacientes com acromegalia previamente controlada bioquimicamente com octreotida LAR 10 ou 20 mg.

O Estudo LEAD foi prospectivo, multicêntrico e internacional, aberto, não comparativo e conduzido ao longo de 48 semanas. Pacientes com acromegalia que receberam octreotida LAR 10 ou 20 mg / 4 semanas por ≥ 6 meses e tinham níveis



normais de IGF1 passaram a receber Lanreotida autogel 120 mg com doses administradas a cada 6 semanas por 24 semanas (fase 1); dependendo dos níveis de IGF1 na semana-24, o tratamento foi então administrado em intervalos de 4, 6 ou 8 semanas por mais 24 semanas (fase 2). Níveis hormonais, resultados relatados pelo paciente e eventos adversos foram avaliados.

O desfecho primário foi a proporção de pacientes em IDE de 6 ou 8 semanas com níveis normais de IGF1 na semana 48 (final do estudo).

Como principais resultados tivemos que 107/124 pacientes completaram o estudo (15 excluídos na fase 1 e 2 na fase 2). Dos 124 pacientes inscritos, 77,4% foram alocados para IDE de 6 ou 8 semanas na fase 2 e 75,8% (95% CI: 68,3-83,3) tinham níveis normais de IGF1 na semana 48 com o IDE (análise primária). Um total de 88,7% (83,1-94,3) apresentou níveis normais de IGF1 após 24 semanas com intervalo de doses de 6 semanas. Os níveis de GH foram $\leq 2,5 \mu\text{g/l}$ em $> 90\%$ dos pacientes após 24 e 48 semanas. As preferências dos pacientes para o uso futuro da lanreotida autogel 120 mg a cada 4, 6 ou 8 semanas versus octreotida LAR a cada 4 semanas foram altas.

O Estudo conclui que pacientes com acromegalia que obtiveram controle bioquímico com octreotida LAR 10 ou 20 mg / 4 semanas são possíveis candidatos para o uso de lanreotida autogel 120 mg em IDE. Os IDE são eficazes e bem recebidos entre esses pacientes.

c. Outros Estudos Clínicos

O primeiro estudo comparando os efeitos do lanreotida autogel® com octreotida LAR foi realizado por Van Thiel et al. Foram estudados 7 pacientes tratados com octreotida LAR mensal por 2,8 anos e que trocaram para lanreotida autogel®. Todos foram submetidos a um perfil de secreção de GH em 24 horas com coleta de amostras de sangue a cada 10 minutos no período basal (após a última injeção de octreotida LAR) e após 2, 4, 6 semanas e 12 meses da injeção de lanreotida autogel®, além da dosagem simultânea de IGF-I. Neste estudo, não houve diferença significativa entre os dois análogos da somatostatina em relação ao perfil secretório de GH e supressão de IGF-I. Os autores concluem que, a despeito das diferenças na farmacocinética e administração dos análogos, a eficácia na supressão da secreção de GH foi igual.

Ashwell et al realizaram estudo com o objetivo de estabelecer a eficácia e segurança da lanreotida autogel® em pacientes previamente tratados com octreotida LAR. Doze pacientes em uso de octreotida LAR 20 mg/mês foram trocados para lanreotida autogel® 90 mg durante 12 semanas com ajuste posterior da dose de acordo com os níveis de GH (diminuição para 60 mg, manutenção em 90 mg ou aumento para 120 mg). Os níveis de GH e IGF-I foram reavaliados após 24 semanas. Dos 10 pacientes que finalizaram o estudo, 5 permaneceram com 90 mg, 2 pacientes diminuíram a dose para 60mg e 3 pacientes aumentaram para



120mg. **Concluíram que os pacientes trocados de octreotida LAR para lanreotida autogel® mantêm ou melhoram o controle da doença.**

Alexopoulou et al realizaram estudo com 25 pacientes previamente tratados com octreotida LAR que trocaram para lanreotida autogel®. Após 24 semanas os níveis de GH e IGF-I estavam inalterados em relação ao período prévio com octreotida LAR, no entanto, houve uma melhora significativa no escore de sintomas e uma pequena, porém significativa, redução no volume do tumor. Outro dado ressaltado pelos autores foi a boa tolerância à lanreotida autogel®, com menos efeitos colaterais e problemas técnicos com a injeção, podendo ser fator de **melhor aderência ao tratamento de longo prazo.**

Ronchi et al compararam a eficácia e tolerabilidade de lanreotida autogel® 120mg a cada 4-8 semanas com octreotida LAR a cada 4 semanas. Vinte e três acromegálicos receberam octreotida LAR por 6-18 meses e após 3 meses de wash-out passaram a utilizar lanreotida autogel® 120mg por um total de 4 meses. O intervalo entre as doses foi ajustado em 3 diferentes esquemas a cada 4, 6 ou 8 semanas dependendo dos níveis de GH. O número de pacientes que atingiram GH <2,5ng/mL foi de 62% e 43% com lanreotida autogel® e octreotida LAR, respectivamente. Os níveis normais de IGF-I foram atingidos em 43% e 35% com lanreotida autogel® e octreotida LAR, respectivamente. **Metade dos pacientes pôde utilizar a dose de 120mg por 6-8 semanas, ao invés de 4 semanas, sem perda da eficácia.**

Schopol et al, em um estudo multicêntrico com pacientes (n=35, ITT) que recebiam octreotida LAR e foram trocados para lanreotida autogel®, compararam a eficácia e preferência dos pacientes, entre os análogos de liberação prolongada. Os pacientes passaram a receber Somatuline® autogel® 120 mg, a cada 28, 42 ou 56 dias, para pacientes que recebiam previamente octreotida LAR 10, 20 e 30 mg, a cada 28 dias, respectivamente. **Os pesquisadores demonstraram que o controle hormonal que a formulação autogel® da lanreotida forneceu foi similar ao oferecido pela octreotida LAR, porém a preferência dos pacientes pelo tratamento com Somatuline® autogel® foi muito maior, principalmente nos grupos com maiores intervalos de administração (lanreotida autogel®, 71% vs. octreotida LAR, 29% - grupo 56 dias; lanreotida autogel®, 54% vs. octreotida LAR, 9%- grupo 42 dias; lanreotida autogel®, 41%vs. octreotida LAR, 35% - grupo 28 dias, respectivamente).**

Tutuncu et al estudaram retrospectivamente 68 pacientes, quanto à eficácia dos análogos de liberação lenta (lanreotida autogel® vs. Octreotida LAR), no controle dos níveis de GH e IGF-I após tratamento cirúrgico primário não curativo. As análises dos dois grupos permitiram dizer que o controle hormonal e a diminuição tumoral foram significativos, entre valores pré e pós tratamento, ao longo de um período de 12 meses: diminuição do tamanho do tumor (octreotida LAR, 28.5% vs. lanreotida autogel®, 34.9%, P = 0,166) e controle bioquímico (octreotida LAR 63.9 vs lanreotida autogel® 78.1%, P = 0,454). **Conforme visto pelos resultados,**

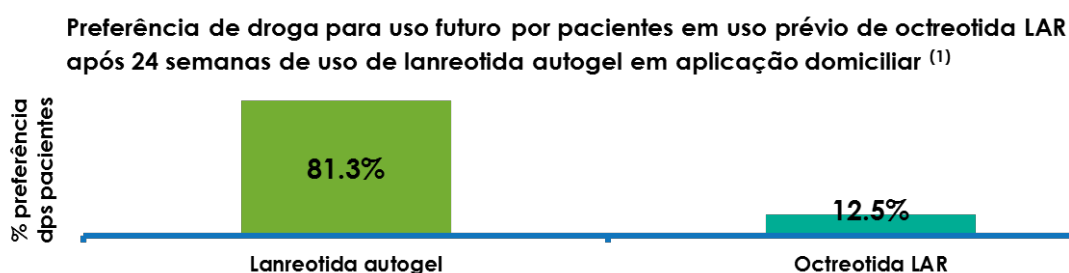


houve uma tendência de maior controle com a lanreotida, porém pelo pequeno número de pacientes avaliados, não houve significância estatística na diferença de resultados.

1) Preferências de terapia vs. Octreotida LAR

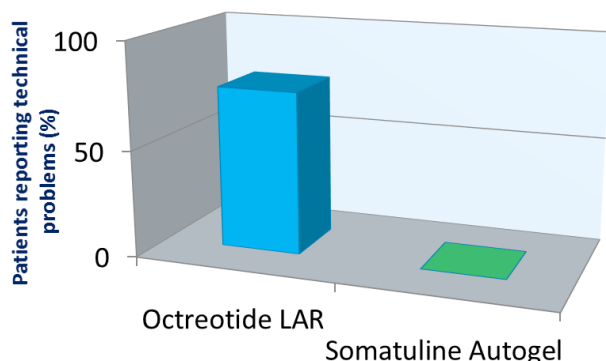
Em um estudo multicêntrico com 77 profissionais da Enfermagem de centros de referência (França, Inglaterra, Alemanha e EUA), *Adelman et al 2011*, a lanreotida autogel pontuou significativamente mais alto que octreotide LAR em todos os atributos do dispositivo. Houve uma diferença significativa na pontuação média para facilidade / conveniência de preparação e injeção, classificado entre os atributos mais importantes por 70% ($p < 0,01$) dos enfermeiros, para lanreotida autogel (9.4) e Octreotida LAR (3.8) baseado numa escala de 10 pontos. Os enfermeiros valorizaram o menor tempo de administração com o Lanreotide, o que os liberou para realizar outras tarefas clínicas e propuseram que ele também seria apreciado pelos pacientes.

De acordo com o estudo *Salvatori R. et al. 2013* os atributos mais importantes do dispositivo para enfermeiras que realizam injeções de SSA foram: facilidade de administração, segurança (incluindo baixo risco de entupimento) e eficácia do produto. Recursos do dispositivo como: tamanho da agulha e robustez do êmbolo, foram considerados menos importantes. Nos pacientes que fizeram a troca de octreotida LAR para lanreotida autogel, a avaliação sobre os medicamentos após 6 meses de uso foi: A maioria dos pacientes relatou que a injeção de lanreotida autogel na semana 24 era menos dolorosa do que a de octreotida LAR na semana 0 (50,0% versus 25,0% dos pacientes, respectivamente; $P = 0,0201$); A maioria dos pacientes relatou que a injeção de lanreotida autogel era mais conveniente do que a de octreotida LAR na semana 0 (75,0 versus 18,8% dos pacientes respectivamente; $P = 0,0002$); A maioria dos pacientes que fizeram a troca relatou que prefeririam lanreotida do que a octreotida LAR para uso futuro (81,3 versus 12,5% dos pacientes, respectivamente, 6,2% sem preferência; $P = 0,0001$) de acordo a figura embaixo.



- Foi feito um estudo considerando a percepção dos pacientes para comparar o uso e preferência de Somatuline autogel versus Sandostatin LAR. Ao longo de 24 semanas do estudo aberto, multicêntrico, 25 pacientes em uso de octreotida aplicações a intervalos de 4 semanas fizeram a troca de octreotida LAR para Somatuline autogel.
- Os resultados mostram que 76% dos pacientes relataram problemas na administração da octreotida LAR e nenhum paciente relatou dificuldades técnicas durante a aplicação do Somatuline autogel
- Ao final do estudo, 68% dos pacientes preferiram receber Somatuline autogel

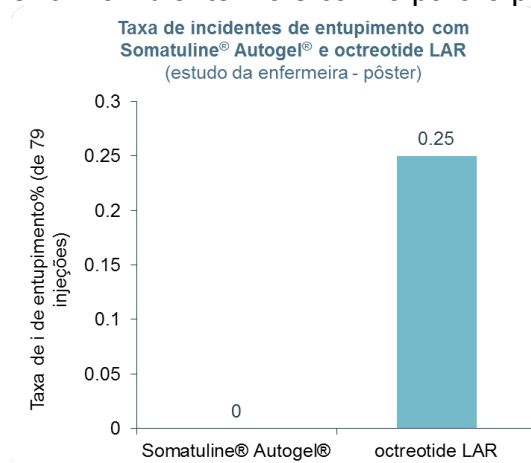




Risco de entupimento de Octreotida: custo adicional de aplicação incorreta

Um estudo de *Marty et al 2012* mostrou que Octreotida LAR tem uma taxa relevante de entupimento.

- 77 enfermeiras que acompanhavam pacientes com acromegalia tratados com SSAs (na Alemanha, França, Reino Unido e EUA) descobriram que o Somatuline® Autogel® não estava associado a nenhum incidente de obstrução ao longo de 79 injeções.
- No entanto, octreotide LAR foi associado com uma taxa de entupimento de 2,5%, o que levou ao desperdício de produtos e aumento do tempo de administração.
- O tempo economizado na administração poderia potencialmente melhorar o processo para os pacientes, e esta otimização do tempo poderia ser realocado para a avaliação do paciente. A facilitação da administração de medicamentos também reduz a carga de trabalho técnico para o enfermeiro e pode promover um ambiente mais calmo para o paciente.



Em termos de custos indiretos ou custos evitados, Somatuline® Autogel® demonstrou ser a melhor opção entre os SSAs. Um estudo de consequência de custo na França, Alemanha e Reino Unido, modelou o impacto de menos incidentes de entupimento e menor tempo de administração associado ao Somatuline® Autogel® em comparação ao octreotide LAR (usando os resultados de Adelman 2011).

- A média de redução de custos por injeção bem sucedida devido a Somatuline® Autogel® foi de € 35 na França, € 91 na Alemanha e € 143 no Reino Unido. Os preços para as SSAs de ação prolongada eram os mesmos



na França; portanto, a redução de custos deveu-se inteiramente às diferenças no tempo de administração e ao risco de entupimento. Para a Alemanha e o Reino Unido, também foi demonstrada economia de recursos devido aos preços mais baixos dos medicamentos para o Somatuline® Autogel® versus a Octreotida LAR.

- A economia percentual associada ao uso de Somatuline® Autogel® versus Sandostatin LAR® devido à menor incidência de entupimento e tempo de administração foi de aproximadamente 32% e 20% para a Alemanha e o Reino Unido, respectivamente. A extrapolação para a população total de pacientes poderia levar a economias substanciais para os pagadores, de até € 2 milhões para a França, € 6 milhões para a Alemanha e € 7 milhões para o Reino Unido.

Cost savings per acromegaly patient per year (Somatuline® Autogel®)	France	Germany	UK
Cost savings(€)	€356.40	€929.50	€1457.50

- Considerando custo por entupimento por ano no cenário brasileiro, o valor pode chegar até R\$ 689.896, ou seja, o custo de desperdício da seringa descartada sem uso.

Custo por causa de Entupimento (só Octreotida)

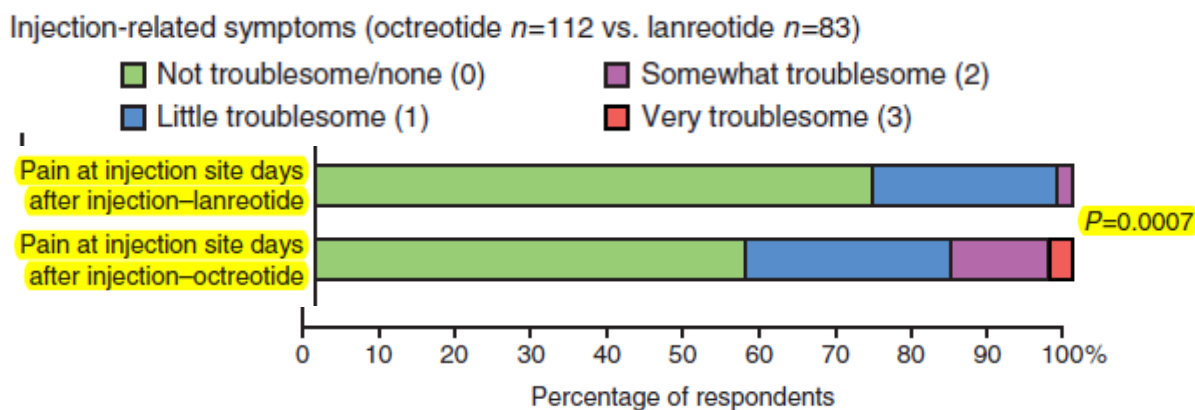
R\$ 689.896,31

Um estudo de Boyd, A.E. et al 2013 avaliou os resultados de 328 injeções glúteas IM em 115 pacientes recebendo Octreotida LAR na rotina clínica realizadas por 22 Enfermeiras especializadas em oncologia, utilizando tomografia computadorizada para verificar se a aplicação ocorreu no local correto ou não. Todas as Enfermeiras foram avaliadas antes (149 injeções) e após treinamento específico de preparação e aplicação da octreotida LAR (179 injeções) e **mesmo com treinamento, 25% das injeções foram inadequadas.**

As injeções ao longo da vida de análogos de somatostatina de ação prolongada têm uma carga significativa no funcionamento, bem-estar e cotidiano de pacientes com acromegalia (Strasburger et al 2016). Dor no local de administração com duração de até uma semana após a injeção, por exemplo, foi o sintoma mais frequente relatado relacionado à injeção (70% dos pacientes).

O absenteísmo devido às injeções foi relatada por 16,6% da população, com média de 11 vezes / ano. No total, 44% dos pacientes tiveram problemas com a preparação e administração das injeções a qualquer momento durante sua história de tratamento com SRL, com uma média de 7,6 problemas por paciente (durante 6,6 anos de tratamento). A maioria desses casos (42%) estavam relacionados com entupimento ou quebra das agulhas, muitas vezes necessitando de uma segunda injeção (27% de todas as consequências).





Concluindo, Somatuline Autogel® é a opção com a melhor relação custo-benefício para o gerenciamento da acromegalia. Diminui a incidência de comorbidades graves, reduz a frequência de visitas hospitalares, não está associada a desperdício de produto e reduz/torna desnecessário o tempo de suporte de enfermagem.

IV. Conclusão e considerações finais

Somatuline® autogel® é um análogo de somatostatina com alta afinidade aos receptores SSTR2 e 5 envolvidos na acromegalia. É eficaz no controle de sintomas clínicos e níveis hormonais (Melmed, 2010) e apresenta mesmo perfil de eficácia e segurança que a octreotida LAR (Murray, 2008), entretanto, apesar de terem resultados comparáveis, é importante salientar as diferenças significativas em favor do Somatuline® autogel®:

- 1) Apresentação em seringas preenchidas, que dispensam diluição e minimizam erros, desperdícios e tempo da enfermagem (Bula & Monografia; Carmichael, 2012);
- 2) A formulação autogel® (nanotúbulos) dispensa excipientes, minimizando reações alérgicas e complicações locais (fibrose) (Bula & Monografia; Carmichael, 2012);
- 3) A via de aplicação é subcutânea profunda e seu reduzido volume (0,3-0,5ml) minimizam a dor à injeção (Bula & Monografia; Carmichael, 2012);
- 4) A farmacocinética linear garante concentrações séricas terapêuticas desde o primeiro dia (até 16h), sem “priming” (Bula & Monografia; Bronstein, 2005; Hu, 2010);
- 5) Além disso, em pacientes bem controlados, o intervalo entre aplicações pode ser expandido até 56 dias na apresentação de 120mg (Schopohl, 2011; Lucas, 2006);
- 6) Somatuline® autogel® apresentou preferência geral por 63% dos profissionais de saúde ($p<0,01$) (Adelman; 2011);
- 7) Salvatori et al. (2009), analisaram a possibilidade de autoaplicação/aplicação por um familiar e 100% dos pacientes apresentaram sucesso. Secundariamente, 81% dos pacientes que fizeram troca de octreotida LAR preferiram continuar com Somatuline® autogel®;
- 8) O custo anual de tratamento por paciente de octreotida LAR é aproximadamente três vezes maior do que lanreotida autogel.



Por conta de todos os benefícios apresentados Somatuline® autogel® apresenta relação de Dominância Farmacoeconômica Plena, em relação à Octreotida LAR.

O tratamento com Somatuline® autogel® permite uma redução dos custos do tratamento anual associado com acromegalia, de acordo com o estudo LEAD. Além de trazer economia para o Ministério de saúde, uma compra centralizada de Somatuline® autogel® tem potencial de atender às necessidades dos pacientes com acromegalia, expandir acesso para todos os pacientes, e garantir a continuidade do tratamento. Por isso, recomendamos a centralização da compra de Somatuline® autogel®, no grupo da Assistência Farmacêutica 1-A para acromegalia.



Peter Serafini
R.G.: G152978-B
Diretor de acesso e relações governamentais

1. Melmed S. Acromegaly pathogenesis and treatment. *J Clin Invest.* 2009 Nov;119(11):3189-202.
2. Chanson P, Salenave S, Kamenicky P. Acromegaly. *Handb Clin Neurol.* 2014; 124:197-219.
3. Liu S, Adelman DT, Xu Y, Sisco J, Begelman SM, Webb SM, et al. Patient-centered assessment on disease burden, quality of life, and treatment satisfaction associated with acromegaly. *J Investig Med.* 2018 Mar;66(3):653-60.
4. Bolfi F, Neves AF, Boguszewski CL, Nunes-Nogueira VS. Mortality in acromegaly decreased in the last decade: a systematic review and meta-analysis. *Eur J Endocrinol.* 2018 Jul;179(1):59-71.
5. Lavrentaki A, Paluzzi A, Wass JA, Karavitaki N. Epidemiology of acromegaly: review of population studies. *Pituitary.* 2017 Feb;20(1):4-9
6. Neggers, S.J., Pronin, V., Balcere, I., Lee, M.K., Rozhinskaya, L., Bronstein, M.D., Gadelha, M.R., Maisonobe, P., Sert, C. and Van der Lely, A.J., 2015. Lanreotide Autogel 120 mg at extended dosing intervals in patients with acromegaly biochemically controlled with octreotide LAR: the LEAD study. *European journal of endocrinology*, pp.EJE-15.
7. Melmed S, Bronstein MD, Chanson P, Klibanski A, Casanueva FF, Wass JAH, et al. A Consensus Statement on acromegaly therapeutic outcomes. *Nat Rev Endocrinol.* 2018 Sep;14(9):552-61.
8. Leonart LP, Ferreira VL, Tonin FS, Fernandez-Llimos F, Pontarolo R. Medical Treatments for
9. Acromegaly: A Systematic Review and Network Meta-Analysis. *Value Health.* 2018 Jul;21(7):874-80
10. Melmed S. Medical progress: Acromegaly. *N Engl J Med.* 2006 Dec 14;355(24):2558-73.
11. Bula Produto Somatuline® autogel®;
12. Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) de acromegalia do Ministério da Saúde de 2019
13. Bula Produto Sandostatin® LAR;
14. Carmichael JD. Lanreotide depot deep subcutaneous injection: a new method of delivery and its associated benefits. *Patient Prefer Adherence.* 2012;6:73-82;
15. Mazziotti G, Giustina A. Effects of lanreotide SR and Autogel on tumor mass in patients with acromegaly: a systematic review. *Pituitary.* 2010;13(1):60-67;
16. Schopohl J, Strasburger CJ, Caird D, Badenhop K, Beuschlein F, Droste M, Plöckinger U, Petersenn S; German Lanreotide Study Group. Efficacy and acceptability of lanreotide Autogel® 120 mg at different dose intervals in patients



- with acromegaly previously treated with octreotide LAR. *Exp Clin Endocrinol Diabetes*. 2011 Mar;119(3):156-162;
17. Salvatori R, Nachtigall LB, Cook DM, Bonert V, Molitch ME, Blethen S, Chang S; SALSA Study Group. Effectiveness of self- or partner-administration of an extended-release aqueous-gel formulation of lanreotide in lanreotide-naïve patients with acromegaly. *Pituitary*. 2010 Jun;13(2):115-122;
 18. Colao A, Auriemma RS, Rebola A, Galdiero M, Resmini E, Minuto F, Lombardi G, Pivonello R, Ferone D. Significant tumour shrinkage after 12 months of lanreotide Autogel-120 mg treatment given first-line in acromegaly. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2009 Aug;71(2):237-245. Epub 2008 Dec 15;
 19. Hu M, Tomlinson B. Pharmacokinetic evaluation of lanreotide. *Expert Opin Drug Metab Toxicol*. 2010 Oct;6(10):101-1312;
 20. Bronstein M, Musolino N, Jallad R, Cendros JM, Ramis J, Obach R, Leselbaum A, Catus F. Pharmacokinetic profile of lanreotide Autogel in patients with acromegaly after four deep subcutaneous injections of 60, 90 or 120 mg every 28 days. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2005 Nov;63(5):514-519.
 21. Astruc, B., Marbach, P., Bouterfa, H., Denot, C., Safari, M., Vitaliti, A. and Sheppard, M., 2005. Long-Acting Octreotide and Prolonged-Release Lanreotide Formulations Have Different Pharmacokinetic Profiles. *The Journal of Clinical Pharmacology*, 45(7), pp.836-844.
 22. Chanson P, Borson-Chazot F, Kuhn JM, Blumberg J, Maisonobe P, Delemer B; Lanreotide Acromegaly Study Group. Control of IGF-I levels with titrated dosing of lanreotide Autogel over 48 weeks in patients with acromegaly. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2008 Aug;69(2):299-305;
 23. Caron P, Beckers A, Cullen DR, Goth MI, Gutt B, Laurberg P, Pico AM, Valimaki M, Zgliczynski W. Efficacy of the new long-acting formulation of lanreotide (lanreotide Autogel) in the management of acromegaly. *J Clin Endocrinol Metab*. 2002 Jan;87(1):99-104;
 24. Ashwell SG, Bevan JS, Edwards OM, Harris MM, Holmes C, Middleton MA, James RA. The efficacy and safety of lanreotide Autogel in patients with acromegaly previously treated with octreotide LAR. *Eur J Endocrinol*. 2004 Apr;150(4):473-480;
 25. Alexopoulou O, Abrams P, Verhelst J, Poppe K, Velkeniers B, Abs R, Maiter D. Efficacy, and tolerability of lanreotide Autogel therapy in acromegalic patients previously treated with octreotide LAR. *Eur J Endocrinol*. 2004 Sep;151(3):317-324;
 26. van Thiel SW, Romijn JA, Biermasz NR, Ballieux BE, Frölich M, Smit JW, Corssmit EP, Roelfsema F, Pereira AM. Octreotide long-acting repeatable and lanreotide Autogel are equally effective in controlling growth hormone secretion in acromegalic patients. *Eur J Endocrinol*. 2004 Apr;150(4):489-495;
 27. Murray RD, Melmed S. A critical analysis of clinically available somatostatin analog formulations for therapy of acromegaly. *J Clin Endocrinol Metab*. 2008 Aug;93(8):2957-2968. Epub 2008 May 13;
 28. Attanasio R, Lanzi R, Losa M, Valentini F, Grimaldi F, De Menis E, Davì MV, Battista C, Castello R, Cremonini N, Razzore P, Rosato F, Montini M, Cozzi R. Effects of lanreotide Autogel on growth hormone, insulin like growth factor 1, and tumor size in acromegaly: a 1-year prospective multicenter study. *Endocr Pract*. 2008 Oct;14(7):846-855;
 29. Colao A, Auriemma RS, Rebola A, Galdiero M, Resmini E, Minuto F, Lombardi G, Pivonello R, Ferone D. Significant tumour shrinkage after 12 months of lanreotide Autogel-120 mg treatment given first-line in acromegaly. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2009 Aug;71(2):237-245;
 30. Lucas T, Astorga R; Spanish-Portuguese Multicentre Autogel Study Group on Acromegaly. Efficacy of lanreotide Autogel administered every 4-8 weeks in patients with acromegaly previously responsive to lanreotide microparticles 30 mg: a phase III trial. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2006 Sep;65(3):320-326;
 31. Ronchi CL, Boschetti M, Degli Uberti EC, Mariotti S, Grottoli S, Loli P, Lombardi G, Tamburrano G, Arvigo M, Angeletti G, Boscani PF, Beck-Peccoz P, Arosio M; Italian Multicenter Autogel Study Group in Acromegaly. Efficacy of a slow-release formulation of lanreotide (Autogel) 120 mg in patients with acromegaly previously



- treated with octreotide long acting release (LAR): an open, multicentre longitudinal study. *Clin Endocrinol (Oxf)*. 2007 Oct;67(4):512-519.
32. Neggers, S.J., Pronin, V., Balcere, I., Lee, M.K., Rozhinskaya, L., Bronstein, M.D., Gadelha, M.R., Maisonobe, P., Sert, C. and Van der Lely, A.J., 2015. Lanreotide Autogel 120 mg at extended dosing intervals in patients with acromegaly biochemically controlled with octreotide LAR: the LEAD study. *European journal of endocrinology*, pp.EJE-15.
 33. Boyd, A.E., DeFord, L.L., Mares, J.E., Leary, C.C., Garris, J.L., Dagohoy, C.G., Boving, V.G., Brook, J.P., Phan, A. and Yao, J.C., 2013. Improving the success rate of gluteal intramuscular injections. *Pancreas*, 42(5), pp.878-882.
 34. Tutuncu Y, Berker D, Isik S, Ozuguz U, Akbaba G, Kucukler FK, et al. Comparison of octreotide LAR and lanreotide autogel as post-operative medical treatment in acromegaly. *Pituitary* 2011 Aug 24.
 35. Didoni, G., Grottoli, S., Gasco, V. et al. *J Endocrinol Invest* (2004) 27: 1034.
 36. Leslie S. Wilson, PhD & L. Shin, Jennifer & Ezzat, Shereen. (2001). Longitudinal assessment of economic burden and clinical outcomes in acromegaly. *Endocrine practice: official journal of the American College of Endocrinology and the American Association of Clinical Endocrinologists*. 7. 170-80. 10.4158/EP.7.3.170.
 37. Strasburger, Christian & Karavitaki, Niki & Störmann, Sylvère & J Trainer, Peter & Kreitschmann-Andermahr, Ilonka & Droste, Michael & Korbonits, Marta & Feldmann, Berit & Zopf, Kathrin & Fazal-Sanderson, Violet & Schwicker, David & Gelbaum, Dana & Haviv, Asi & Bidlingmaier, Martin & R Biermasz, Nienke. (2016). Patient reported outcomes of parenteral somatostatin analogue injections in 195 patients with acromegaly. *European journal of endocrinology / European Federation of Endocrine Societies*. 174.
 38. Marty R, Roze S, Kurth H. Decision-tree model for health economic comparison of two long-acting somatostatin receptor ligand devices in France, Germany, and the UK. *Medical devices: Evidence and research* 2012;5:39-44.



ANEXO IV – Documentos recebidos

IV.2 – Associação Brasileira de Fibrodisplasia Ossificante Progressiva - FOP BRASIL



Excelentíssimo Diego Garcia
Deputado Federal do Estado de Paraná
Gabinete 910 Anexo IV – Câmara dos deputados Brasília, DF
Relator da Subcomissão Especial de Doenças Raras

Assunto: Prestar informações para subsidiar os trabalhos da Subcomissão Especial de Doenças Raras, da Comissão de Seguridade Social e Família sobre a fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP)

Prezados,

Vimos pelo presente ofício apresentar um panorama atualizado sobre fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP) e tratamentos disponíveis no SUS.

A fibrodisplasia ossificante progressiva (FOP) é uma condição genética rara e incapacitante, caracterizada por malformações congênitas dos dedos dos pés (halluces) e ossificação heterotópica progressiva (OH) em padrões anatômicos específicos. A FOP é o distúrbio mais catastrófico de OH em humanos. Os surtos são episódicos; a imobilidade é cumulativa.

Quadro Clínico:

Os indivíduos com FOP parecem normais ao nascimento, exceto por malformações características dos dedos dos pés que estão presentes em todos os indivíduos afetados classicamente. Durante a primeira década de vida, a maioria das crianças com FOP desenvolve inchaços inflamatórios episódicos e dolorosos dos tecidos moles (chamados surtos ou flare-ups). Frequentemente, são confundidos com tumores. O diagnóstico incorreto é comum e o dano iatrogênico é alto.

Enquanto alguns surtos regredem espontaneamente, a maioria transforma tecidos conjuntivos moles - incluindo aponeuroses, fásia, ligamentos, tendões e músculos esqueléticos em osso heterotópico maduro. Fitas, folhas e placas de osso heterotópico substituem os músculos esqueléticos e tecidos conjuntivos por meio de um processo de ossificação endocondral (a partir de uma cartilagem), formação de osso e à

Vários músculos esqueléticos, incluindo o diafragma, a língua e os músculos extraoculares, são poupados do OH na FOP. O músculo cardíaco e o músculo liso são notavelmente poupados de OH.

A OH na FOP é episódica, mas a deficiência é cumulativa. A maioria dos pacientes com FOP está confinada a uma cadeira de rodas na terceira década de vida e requer assistência vitalícia para realizar as atividades da vida diária. Grave perda de peso pode ocorrer após anquilose da mandíbula. Pneumonia ou insuficiência cardíaca direita podem complicar a fixação rígida da parede torácica. A severa deficiência da FOP resulta em baixa aptidão reprodutiva. Menos de dez famílias multigeracionais que apresentam herança de FOP são conhecidas mundialmente. A idade média na morte é de aproximadamente 40 anos, mas a expectativa de vida média estimada é de 56 anos. A morte geralmente resulta de complicações da síndrome da insuficiência torácica ou pneumonia.

Etiologia:

Uma mutação no receptor de ativina IA (ACVR1), um receptor de proteína morfogenética óssea (BMP) tipo I, existe em todos os casos esporádicos e familiares com uma apresentação clássica de FOP.

Aproximadamente 97% dos indivíduos com FOP têm essa mutação recorrente. Aproximadamente 3% dos indivíduos afetados apresentam uma mutação variante em ACVR1, mas todos os indivíduos com FOP apresentam mutações no gene ACVR1.

A descoberta do gene FOP estabeleceu um marco crítico na compreensão da FOP, revelando um alvo terapêutico altamente conservado na via de sinalização de BMP e impulsionando abordagens para o desenvolvimento de novos inibidores da sinalização de BMP mediada por ACVR1. Embora as terapias eficazes para a FOP provavelmente sejam baseadas em intervenções que modulam a sinalização ACVR1 superativa ou bloqueiam especificamente a HO pós-natal, o manejo atual está focado no diagnóstico precoce, prevenção assídua de lesões ou iatrogenias, melhora sintomática de crises dolorosas e otimização de resíduos função.

Avanços na terapêutica serão baseados no conhecimento dos mecanismos da doença em nível molecular e celular, o refinamento de modelos animais geneticamente baseados para testes de drogas e testes clínicos rigorosos para avaliar novas e emergentes estratégias de tratamento e prevenção.

Prevalência

A FOP está entre as aflições humanas mais raras, com uma incidência estimada de 0,6-1,3 por milhão de indivíduos. Todas as raças são afetadas. Não há predisposição étnica, racial, de gênero ou geográfica. Transmissão dominante autossômica com penetrância completa, mas expressão variável é estabelecida. A



herança pode ser de mães ou pais. A maioria dos casos surge como resultado de uma nova mutação espontânea.

Centros de referencia

Pacientes com fibrodysplasia ossificante progressiva devem ser avaliados periodicamente de forma multidisciplinar não apenas para que se conheça a extensão das OH formadas mas também para que possa ser detectada alterações pulmonares, cardiológicas, odontológicas, nutricionais e auditivas.

Atualmente, o Projeto de Lei 5090/2020 visa o reconhecimento precoce de recém nascidos com FOP. Caso aprovado, esta lei instituirá a obrigatoriedade da realização de exame clínico destinado a identificar as malformações típicas dos dedos grandes dos pés presentes na Fibrodysplasia Ossificante Progressiva – FOP – nos recém-nascidos, na triagem neonatal da rede pública e privada de saúde, com cobertura do Sistema Único de Saúde (SUS). Este exame clínico, a simples observância dos dedos grandes dos pés, facilitará o encaminhamento do paciente para confirmação genética e evitará procedimentos inadequados como biópsias, cirurgias e injeções intramusculares.

Os centros de referências para doenças raras já vêm sendo instruídos com relação à doença e ao seu manejo clínico e serão de fundamental importância para pacientes e seus familiares.

Tratamento

O tratamento da FOP até o momento tem sido conservador, não havendo até a presente data um tratamento efetivo capaz de fazer estacionar a doença ou curá-la.

A prevenção de lesões nos tecidos moles e danos aos músculos continua sendo uma marca registrada do tratamento da FOP. As injeções intramusculares devem ser evitadas. As imunizações de rotina contra difteria-tétano-coqueluche na infância administradas por injeção intramuscular apresentam um risco substancial de ossificação heterotópica permanente (OH), assim como as punções arteriais, enquanto as imunizações contra sarampo-caxumba-rubéola administradas por injeção subcutânea e punção venosa de rotina apresentam pouco risco. Biópsias de lesões de FOP nunca são indicadas e provavelmente causarão OH adicional.

A anquilose permanente da mandíbula pode ser precipitada por trauma mínimo de tecidos moles durante o atendimento odontológico de rotina. Precauções assíduas são necessárias na administração de tratamento odontológico para qualquer pessoa que tenha FOP. O alongamento excessivo da mandíbula e as injeções intramusculares de anestésico local devem ser evitadas. Os bloqueios mandibulares causam traumas musculares que levarão à HO, e os anestésicos locais são extremamente tóxicos para o músculo esquelético.

As quedas sofridas por pacientes com FOP podem causar lesões graves e surtos. Pacientes com FOP têm um ciclo de queda que se autoperpetua. Traumas menores de tecidos moles geralmente levam a exacerbações graves de FOP, que resultam em HO e anquilose articular. A restrição de mobilidade da anquilose articular prejudica gravemente os mecanismos de equilíbrio e causa instabilidade, resultando em mais quedas.

As quedas na população com FOP têm maior probabilidade de resultar em ferimentos graves na cabeça, perda de consciência, concussões e lesões no pescoço e nas costas, em comparação com pessoas que não têm FOP. Indivíduos com FOP geralmente são incapazes de usar os membros superiores para absorver o impacto de uma queda. Pacientes com FOP são muito mais propensos a serem admitidos em um hospital após uma queda e ter uma mudança permanente na função física por causa da queda.

Como citado anteriormente, a manutenção da saúde cardiológica, pneumologica e odontológica é crucial para o cuidado desses pacientes e prevenção de complicações.

São usados nos surtos corticoides e anti-inflamatórios não esteroides, de forma empírica e com a finalidade de reduzir o extenso processo inflamatório associado a estes momentos. Da mesma forma o uso de analgésicos é indicado para controle da dor.

Há várias drogas em estudo clínico para tratar a FOP atualmente.

Dentre elas podemos citar o palovaroteno (fase 3) e em estudo no Brasil.

Referências:

Frederick S. Kaplan, Mona Al Mukaddam, Genevieve Baujat, Amanda Cali, Tae-Joon Cho, Corrie Crowe, Carmen L. De Cunto, Patricia Delai, Robert J. Diecidue, Maja Di Rocco, Elisabeth M.W. Eekhoff, Clive Friedman, Zvi Grunwald, Nobuhiko Haga, Edward C. Hsiao, Richard Keen, Joseph Kitterman, Charles Levy, Rolf Morhart, J. Coen Netelenbos, Christiaan Scott, Eileen M. Shore, Michael A. Zasloff, Keqin Zhang, Robert J. Pignolo - **THE MEDICAL MANAGEMENT OF FIBRODYSPLASIA OSSIFICANS PROGRESSIVA: CURRENT TREATMENT CONSIDERATIONS – August 2021**

Atenciosamente

Médica Responsável

Patricia Longo Ribeiro Delai Presidente

Janaina Kuhn



ANEXO IV – Documentos recebidos

IV.3 – Mendelics - Novas Tecnologias para a Triagem Neonatal

Nota Técnica Mendelics 2/2021:

Contribuição técnica para a Subcomissão Especial de Doenças Raras da Câmara dos Deputados

Novas Tecnologias para a Triagem Neonatal

Objetivo da Nota técnica

Tendo em vista a expertise e liderança da Mendelics na realização de testes genéticos, elaboramos essa nota técnica com o objetivo de subsidiar a Subcomissão Especial de Doenças Raras com informações sobre novas tecnologias para a realização da triagem neonatal. Nossa missão é tornar o diagnóstico genético rápido, preciso e acessível para todos que precisam. Sendo assim, acreditamos ser essencial iniciar um debate técnico sobre formas de ampliar o uso sustentável da triagem neonatal genética no Brasil.

Os Sequenciadores de nova Geração

Os Sequenciadores de Nova Geração (NGS) são equipamentos que começaram a ser lançados a partir da segunda metade da década de 2000. Por meio deles, a capacidade de análise do genoma humano é aumentada em milhões de vezes, reduzindo tempo e custo do sequenciamento (1, 2).

Os exames de sequenciamento buscam identificar alterações genéticas que possam afetar o funcionamento do organismo e relacioná-las com quadros clínicos, como doenças raras e câncer (2). Também podem ser usados para detectar alterações que aumentem o risco de uma pessoa desenvolver uma doença genética no futuro (testes genéticos preditivos), principalmente para aquelas que possuem histórico familiar da doença (3).

Até metade dos anos 2000 o sequenciamento do DNA era realizado pelo método de Sanger. A principal diferença entre o NGS e o método de Sanger é que no segundo os fragmentos de DNA são sequenciados individualmente, o que torna análises de grandes regiões do DNA mais



demoradas ou até não factíveis. Enquanto com NGS, milhões ou até bilhões de fragmentos de DNA são sequenciados simultaneamente, sendo possível sequenciar um genoma inteiro em 48h (1).

Com o NGS, é possível sequenciar o genoma humano inteiro ou apenas regiões de interesse, como no Sequenciamento Completo do Exoma (conhecido como "Exoma"), exame genético que analisa todos os éxons (regiões que compõem os genes) em apenas uma análise, mais acessível que o sequenciamento do genoma completo (4, 5).

Em termos de custos, em 2001, um sequenciamento completo do genoma humano custava em torno de USD 100.000.000, hoje o mesmo teste pode ser realizado por, em média, USD 1.000, o que evidencia a drástica redução dos custos utilizando o Sequenciamento de Nova Geração (6).

O NGS e a Triagem Neonatal Genética

O poder do NGS e da análise computacional para identificar novos genes de doenças e diagnosticar indivíduos com doenças raras sugeriu outros usos para essa tecnologia, incluindo na triagem neonatal. O NGS pode ser utilizado no rastreamento de várias regiões do genoma do recém-nascido para identificar doenças raras tratáveis da infância (7,8,9, 10).

A capacidade de se extrair DNA de manchas de sangue secas (amostra de sangue em papel de filtro) somada ao desenvolvimento de tecnologias de alto rendimento para sequenciamento de DNA levaram ao uso do NGS como teste de acompanhamento e/ou confirmação após triagem neonatal por teste bioquímico alterado (9, 10).

Mundialmente, grupos de estudos aliados aos governos têm conduzido estudos para avaliar a viabilidade de implementação do NGS na triagem neonatal e obtido resultados promissores (7, 8), inclusive com o uso de amostra de sangue no papel de filtro, já utilizado na triagem neonatal convencional (9, 10, 11).

A triagem neonatal por NGS, ou triagem neonatal genética, analisa o DNA do bebê em busca de alterações genéticas que aumentem o risco do bebê desenvolver uma doença rara e grave na infância, antes mesmo do início dos sintomas. Bebês identificados com alto risco podem iniciar o tratamento precocemente.

Em comparação com o NGS, as técnicas convencionais de triagem neonatal possuem um limitado número de doenças diagnosticáveis devido ao custo ou à limitação técnica (10). Além disso, podem produzir resultados falso-positivos ou falso-negativos pois são afetados pela forma de coleta, dia da coleta e armazenamento da amostra, entre outros fatores externos, e resultados positivos frequentemente



necessitam de confirmação por exames genéticos (12, 13). Por meio do NGS é possível analisar o DNA e investigar centenas de doenças em um único teste, a um custo muito menor.

Triagem Neonatal Genética para Diagnóstico de Erros Inatos do Metabolismo (EIM)

Exemplos do benefício da triagem neonatal genética foram demonstrados por vários estudos na detecção precoce dos erros inatos do metabolismo (EIM), doenças genéticas raras hereditárias que afetam cerca de 2 a cada 1.000 recém-nascidos (10, 13). Mais de 1000 EIM diferentes já foram identificados, com apresentações clínicas multifacetadas, complicando o diagnóstico. Os EIM estão presentes em todos os grupos étnicos e em todas as idades. Muitos são passíveis de tratamento, com resultados promissores (13, 14). Ex: Aminoacidopatias, doenças de depósito lisossomal, como acidúria glutárica, doença de Pompe, doença de Fabry.

O desenvolvimento de vários testes de triagem para identificar EIM em recém-nascidos teve um grande impacto no desfecho dos pacientes afetados, pois, para muitos dos distúrbios, os sinais clínicos podem ser evitados com tratamento adequado, que consiste na regulação dos níveis metabólicos dessas substâncias, feito, muitas das vezes, com apenas restrição ou suplementação alimentar (14).

A Triagem Neonatal Genética, o Teste do Pezinho e o Teste do Pezinho Ampliado

O uso da técnica de NGS não substitui o uso das técnicas convencionais utilizadas no atual Teste do Pezinho oferecido pelo Sistema Único de Saúde (SUS), pois algumas das doenças triadas não possuem causa genética (exemplo: doenças infecciosas e algumas formas de Hipotireoidismo Congênito).

A triagem neonatal genética é realizada por meio da coleta de swab bucal (raspagem na mucosa bucal), procedimento indolor e rápido.

Abaixo, as principais diferenças entre o Teste do Pezinho do SUS, o Teste do Pezinho ampliado/expandido e a triagem neonatal genética:

	Teste do Pezinho	Teste do Pezinho Ampliado	Triagem Neonatal Genética
Amostra Coletada	Sangue	Sangue	Swab bucal (mucosa bucal)
No de doenças analisadas	6	De 6 a 60	Mais de 340
Quando pode	Entre o 3º	Entre o 3º e 5º dias	A partir do



ser realizado?	e 5º dias após o nascimento	após o nascimento	primeiro dia de vida, sem limite de idade
Pesquisa imunodeficiências congênicas?	Não	Não	Sim
Técnica utilizada	Fluorimetria, Enzimática, FIE, HPLC	Fluorimetria, Enzimática, FIE, HPLC, Espectrometria de massas em tandem (MS/MS)	Sequenciamento de Nova Geração
Necessita confirmação por testes complementares?	Sim	Sim	A maioria dos resultados não precisa de exame complementar.
Guia tratamentos mutação-específicos?	Não	Não	Sim para diversas doenças como Fibrose Cística e Distrofia Muscular de Duchenne

Os grupos de doenças analisadas na triagem neonatal genética realizada pela Mendelics são: Erros Inatos do Metabolismo, Deficiências do Metabolismo de Vitaminas e Minerais, Doenças Neurológicas, Doenças Imunológicas, Doenças Hematológicas, Doenças Pulmonares, Surdez, Doenças Renais, Doenças Endócrinas, Doenças Hepáticas e Gastrointestinais, Doenças Esqueléticas e Neoplasias.

Exemplos de doenças raras graves incluídas na triagem neonatal genética que possuem opções de tratamento aprovados pela ANVISA e/ou incorporados no SUS e que ainda não são triadas no Teste do Pezinho (15, 16, 17, 18):

- Atrofia Muscular Espinhal (AME)
- Distrofia Muscular de Duchenne (DMD)
- Doença de Pompe
- Mucopolissacaridoses
- Doença de Gaucher
- Deficiência da Descarboxilase dos L-Aminoácidos Aromáticos (AADC)
- Cistinose Nefropática

Conclusão

É importante ressaltar a necessidade de ampliar o debate sobre os testes genéticos, além de divulgar amplamente para a população e poder público essa alternativa de diagnóstico. Apesar de recente, seu custo tem



caído no decorrer dos anos, conforme mencionado pela nota e referências. Deste modo, discutir as atuais barreiras de acesso e as formas de superá-las faz-se necessário.

O número limitado de PCDTs de doenças raras é um fator limitante e que precisa ser endereçado se existe o intuito de ampliar o diagnóstico precoce no Brasil. Além disso, também é necessário que o SUS assegure o acesso ao teste genético após a incorporação de um medicamento para doença rara de origem genética, e que esse acesso seja rápido e no tempo do paciente.

Por fim, tendo em vista a sanção da Lei 14.154/2021 que amplia o Programa Nacional de Triagem Neonatal, observa-se a oportunidade de ampliação do uso institucionalizado dos testes genéticos para confirmar condições diagnosticadas no exame tradicional. A Portaria MS/GM 199/2014 (Política Nacional de Doenças Raras) e a Portaria GM 822/2001 (Programa Nacional de Triagem Neonatal) já prevêem a realização de alguns testes genéticos e exames confirmatórios, respectivamente, mas ambas as normas precisam ser atualizadas.

Desta feita, a Mendelics se coloca à disposição para contribuir com informações técnicas e científicas sobre a temática visando o aprimoramento do acesso ao diagnóstico genético no Brasil.

A Mendelics

A Mendelics é o primeiro e maior laboratório brasileiro especializado no Sequenciamento de Nova Geração (NGS). Foi criada em 2012, com a missão de tornar o diagnóstico genético rápido, preciso e acessível para todos que precisam. Possui a maior estrutura laboratorial de sequenciamento da América Latina, já analisou mais de 100.000 amostras, e possui uma equipe de mais 280 colaboradores, dentre eles 20 médicos geneticistas.

Referências

1. Shendure, J. & Ji, H. Next-generation DNA sequencing. *Nat. Biotechnol.* 26, 1135–1145 (2008).
2. Goodwin, S., McPherson, J. D., & McCombie, W. R. (2016). *Coming of age: ten years of next-generation sequencing technologies.* *Nature Reviews Genetics*, 17(6), 333–351. doi:10.1038/nrg.2016.49
3. McPherson E. Genetic diagnosis and testing in clinical practice. *Clin Med Res.* 2006;4(2):123-129. doi:10.3121/cmr.4.2.123
4. Ng, S., Buckingham, K., Lee, C. et al. Exome sequencing identifies the cause of a mendelian disorder. *Nat Genet* 42, 30–35 (2010). <https://doi.org/10.1038/ng.499>
5. Choi M, Scholl UI, Ji W, et al. Genetic diagnosis by whole exome capture and massively parallel DNA sequencing. *Proc Natl Acad Sci U S A.* 2009;106(45):19096-19101. doi:10.1073/pnas.0910672106



6. The Cost of Sequencing a Human Genome. Genome.gov. Published 2019. Accessed September 15, 2021. <https://www.genome.gov/about-genomics/factsheets/Sequencing-Human-Genome-cost>
7. van Campen JC, Sollars ESA, Thomas RC, et al. Next Generation Sequencing in Newborn Screening in the United Kingdom National Health Service. *Int J Neonatal Screen*. 2019;5(4):40. doi:10.3390/ijns5040040
8. Remec ZI, Trebusak Podkrajsek K, Repic Lampret B, et al. Next-Generation Sequencing in Newborn Screening: A Review of Current State. *Front Genet*. 2021;12:662254. Published 2021 May 26. doi:10.3389/fgene.2021.662254
9. Boemer, F., Fasquelle, C., d'Otreppe, S. et al. A next-generation newborn screening pilot study: NGS on dried blood spots detects causal mutations in patients with inherited metabolic diseases. *Sci Rep* 7, 17641 (2017). <https://doi.org/10.1038/s41598-017-18038-x>
10. Woerner AC, Gallagher RC, Vockley J, Adhikari AN. The Use of Whole Genome and Exome Sequencing for Newborn Screening: Challenges and Opportunities for Population Health. *Front Pediatr*. 2021;9:663752. Published 2021 Jul 19. doi:10.3389/fped.2021.663752
11. Lund AM, Wibrand F, Skogstrand K, et al. Use of Molecular Genetic Analyses in Danish Routine Newborn Screening. *Int J Neonatal Screen*. 2021;7(3):50. Published 2021 Jul 26. doi:10.3390/ijns7030050
12. Luo X, Wang R, Fan Y, Gu X, Yu Y. Next-generation sequencing as a second-tier diagnostic test for newborn screening. *J Pediatr Endocrinol Metab*. 2018;31(8):927-931. doi:10.1515/jpem-2018-0088
13. Smon A, Repic Lampret B, Groselj U, et al. Next generation sequencing as a follow-up test in an expanded newborn screening programme. *Clin Biochem*. 2018;52:48-55. doi:10.1016/j.clinbiochem.2017.10.016
14. Mak CM, Lee HC, Chan AY, Lam CW. Inborn errors of metabolism and expanded newborn screening: review and update. *Crit Rev Clin Lab Sci*. 2013;50(6):142-162. doi:10.3109/10408363.2013.847896
15. http://conitec.gov.br/images/Relatorios/Portaria/2021/20210602_Portaria_26.pdf
16. http://conitec.gov.br/images/Relatorios/Portaria/2020/PortariaConjunta_SCTIE_SAES_12_2020.pdf
17. http://conitec.gov.br/images/Relatorios/Portaria/2019/PortariaConjunta_SCTIE_SAES_19_2019.pdf
18. http://conitec.gov.br/images/Legislacao/PortariaSCTIE_25_e_Consulta_P%C3%BAblica_SCTIE_32.pdf



ANEXO IV – Documentos recebidos

Apresentação: 08/12/2021 18:14 - CSSF

REL n.4/2021



Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>



IV.4 – Aliança de Mães e Famílias Raras – AMAR: Pleito de demandas relativas ao segmento de pessoas com doenças raras em Pernambuco



AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
Rua Alm. Neves Fernandes, S/N – Centro Esportivo Santos Dumont
Boa Viagem – Recife – PE - CEP: 51.030-230
CNPJ: 25.144.009/0001-05

PLEITO DE DEMANDAS RELATIVAS AO SEGMENTO DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS EM PERNAMBUCO

Recife-PE, 24 de Outubro de 2021

Excelentíssimo Deputado Diego Garcia
Relator da frente parlamentar sobre doenças raras

Somos a **AMAR – Aliança de Mães e Famílias Raras**, instituição sem fins lucrativos sediada em Recife-PE, que milita há Oito anos pela causa das pessoas com doenças raras e seus cuidadores, tendo recente papel de destaque, dentre outros, na assistência às demandas geradas pela Síndrome Congênita do Zika Vírus no Estado.

Considerando que a AMAR - Aliança de Mães e Famílias Raras é uma das principais realizadoras de ações alusivas à causa das doenças raras em Pernambuco, por assistir mais de 420 cidadãos e suas famílias.

Considerando ser a Presidente da AMAR – Aliança de Mães e Famílias Raras a atual Coordenadora do Comitê Gestor de Doenças Raras de Pernambuco, papel que lhe incumbe de representar mais de 10 organizações da sociedade civil sediadas em Pernambuco quando do desenho e viabilização de políticas públicas voltadas ao segmento;

Apresentamos um pleito com os seguintes objetivos:

- 1. Intervenção da Sr. Deputado Diego Garcia junto aos setores responsáveis pela efetiva transformação da Aliança de Mães e Famílias Raras em um CENTRO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS EM PERNAMBUCO COM SUPORTE PARA ATENDIMENTO DE DEMANDAS DE OUTROS ESTADOS DA REGIÃO NORDESTE.**

As doenças raras são uma realidade que ainda precisa ser desbravada pela medicina em sua inteireza. Existe atualmente um catálogo de 8.001 doenças raras, excetuando-se as

AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
www.amareagir.com
amareagir@gmail.com
(81) 98448-8710





AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
Rua Alm. Neves Fernandes, S/N – Centro Esportivo Santos Dumont
Boa Viagem – Recife – PE - CEP: 51.030-230
CNPJ: 25.144.009/0001-05

combinações entre patologias diversas, das quais nem os médicos conhecem todos os sintomas, e um índice bastante significativo de mais de 30% das pessoas morrem sem ter conseguido sequer ter seu diagnóstico concluído. As pessoas com doenças raras precisam que o Estado as trate com um olhar especializado, pois só com iniciativas públicas específicas para este segmento, podemos considerar que se usufrua de um direito fundamental e para todas e todos: o direito à Saúde. Nesta perspectiva, apresentamos o nosso principal pleito: A EFETIVA IMPLEMENTAÇÃO DE UM CENTRO – NÃO APENAS UM SERVIÇO - DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS, conforme disciplinado na Portaria 199 do Ministério da Saúde, de 30 de janeiro de 2014, que institui a Política Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

Precisamos de estrutura laboratorial e terapêutica que atenda à demanda frequente de constantes exames, além de profissionais especializados e que se dediquem especificamente aos casos de doenças raras, visando maior eficiência e celeridade no diagnóstico, bem como para tratamento adequado. Precisamos de estrutura física que comporte as demandas de consulta, de atividades complementares como fisioterapia, fonoaudiologia, terapias ocupacionais, atividades, de exames e tratamentos das mais diversas naturezas que as inúmeras doenças raras necessitam. Cabe ainda a necessidade de manutenção de equipes multidisciplinares para atendimento inclusive em regime de plantão suportando casos de urgência, tão comuns na realidade das doenças raras.

- 2. Realização de um MAPEAMENTO DO IMPACTO SOCIOECONÔMICO DAS DOENÇAS RARAS SOBRE AS FAMÍLIAS DIRETAMENTE AFETADAS PELO PROBLEMA, com recorte para a Região Nordeste do Brasil, trabalho que pode ser realizado pela AMAR – Aliança de Mães e Famílias Raras, mas para o qual nossos recursos financeiros são insuficientes.**
- 3. Apoio institucional e consultivo para consecução do Certificado de Entidade Beneficente de Assistência Social (Cebas) da AMAR na área de Saúde.**
- 4. Apoio consultivo e político para estabelecimento de um convênio na área de Saúde para atendimento e suporte às pessoas com doenças raras em diagnóstico e terapia.**
- 5. Marcação de uma agenda em Brasília-DF para apresentação e tratativas do projeto de implantação de uma unidade de saúde voltada com exclusividade ao tratamento e à pesquisa conveniada com instituições**

AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
www.amareagir.com
amareagir@gmail.com
(81) 98448-8710





AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
Rua Alm. Neves Fernandes, S/N – Centro Esportivo Santos Dumont
Boa Viagem – Recife – PE - CEP: 51.030-230
CNPJ: 25.144.009/0001-05

de referência no Nordeste brasileiro, conforme Estudo de Viabilidade que vem sendo desenvolvido pela AMAR – Aliança de Mães e Famílias Raras com recursos próprios desde 2017.

6. Implementar a Lei do cuidador com laços afetivos.
7. Prioridade para a pessoa com doenças raras na aquisição de imóvel para moradia própria nos projetos habitacionais executados pelo governo Federal, com critérios de financiamento compatíveis com os rendimentos da pessoa com doenças Raras ou de sua família, e que assegure dignidade para esses cidadão.
8. Adoção imediata de providências para agilização do fornecimento de órteses, próteses, meios auxiliares de locomoção, medicamentos, insumos e fórmulas nutricionais, com a qualidade e a celeridade necessária para evitar agravos nas condições das pessoas com Doenças raras que fazem uso diário, garantindo também a aquisição dessas de acordo com as adaptações de tecnologias assistivas, recomendadas nos laudos médicos de solicitação, bem como ampliação e descentralização nas demais regiões do estado interiorizando os atendimentos.
9. Assistência prioritária no caso de assistência Social e recursos de sobrevivência como prioridade de entrega de cestas básicas e insumos de sobrevivência.
10. Promoção e campanhas de conscientização da sociedade civil e órgãos públicos em abrangência nacional.

Precisamos de ações de humanização para as famílias com doenças raras do estado de Pernambuco, nesta pandemia podemos sentir a fragilidade e a falta de políticas públicas e ações, que priorizasse este segmento que já é tão frágil diante das ações realizadas pelas autoridades de saúde, assistência social, educação...

Podemos sentir na pele o abandono e a invisibilidade do sistema para pessoas com doenças raras e seus familiares diante da calamidade que estamos vivendo com a pandemia da COVID 19.

AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
www.amareagir.com
amareagir@gmail.com
(81) 98448-8710



Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>





AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
Rua Alm. Neves Fernandes, S/N – Centro Esportivo Santos Dumont
Boa Viagem – Recife – PE - CEP: 51.030-230
CNPJ: 25.144.009/0001-05

Esperamos com fé e esperança que dessa vez nosso pleito possa ser ouvido e atendido por esta frente parlamentar de Doenças RARAS.

Agradecemos a Presença do senhor excelentíssimo Deputado Diego Garcia, na nossa comunidade de Doenças raras em Pernambuco.

Atenciosamente:

Lílian Pollyana Dias Ferreira

Presidente da AMAR

AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS

www.amareagir.com
amareagir@gmail.com
(81) 98448-8710



Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>



ANEXO IV – Documentos recebidos

IV.5 – Aliança de Mães e Famílias Raras – AMAR: Pleito cuidadores com laços afetivos



AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
Rua Alm. Neves Fernandes, S/N – Centro Esportivo Santos Dumont
Boa Viagem – Recife – PE - CEP: 51.030-230
CNPJ: 25.144.009/0001-05

1

Apresentação: 08/12/2021 18:14 - CSSF

REL n.4/2021

Recife, 24 de Outubro de 2021

Pleito Cuidadores com Laços Afetivos

Excelentíssimo Deputado Diego Garcia

Somos a **AMAR – Aliança de Mães e Famílias Raras**, instituição sem fins lucrativos sediada no Centro Esportivo Santos Dumont, que milita há oito anos pela causa das pessoas com deficiência e doenças raras e seus cuidadores.

Em 2015, através do Projeto de Lei nº 153/2015, o Governo do Estado de Pernambuco instituiu a **Semana Estadual de Conscientização Sobre Doenças Raras**, na última semana do mês de fevereiro, anualmente, atendendo ao apelo de diversas instituições que, como a nossa, vislumbram melhorias no reconhecimento das demandas destas pessoas e suas famílias, visando garantir-lhes o direito à plena cidadania.

Considerando que Pernambuco tem figurado na vanguarda dos Estados Brasileiros, tendo assinado, no último dia 10/02/2017, um Termo de Cooperação entre Governo do Estado, o Tribunal de Justiça de Pernambuco (TJPE), a Assembleia Legislativa (Alepe) e órgãos da sociedade civil, com o objetivo de desenvolver políticas públicas em apoio às famílias de crianças com de doenças e síndromes raras do Estado.

Apresentamos um pleito para IMPLEMENTAÇÃO DA POLÍTICA DA/O CUIDADOR/A DA PESSOA COM DEFICIÊNCIA com 10 tópicos:

RECONHECIMENTO E CADASTRAMENTO DA FIGURA DA/O CUIDADOR/A

AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
www.amareagir.com
amareagir@gmail.com
(81) 98491-5596



Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>





AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
Rua Alm. Neves Fernandes, S/N – Centro Esportivo Santos Dumont
Boa Viagem – Recife – PE - CEP: 51.030-230
CNPJ: 25.144.009/0001-05

2

Apresentação: 08/12/2021 18:14 - CSSF

REL n.4/2021

Um dos principais lemas da AMAR – Cuidar de quem cuida. Pensando nisso, nesta semana da pessoa com doenças raras, os nossos olhos voltam-se para as pessoas cuidadoras que acabam sendo o principal caminho para a pessoa com deficiência conviver com dignidade nessa sociedade.

A figura da/o cuidador/a deve ser considerada pela pessoa que possui laços afetivos e representa a principal referência de família para a pessoa com deficiência. Há familiares que assumem todos os cuidados da pessoa com deficiência e desenvolvem este papel com muito amor e renunciando, na grande maioria das vezes, sua própria vida.

Cumpramos informar que, na sociedade machista em que vivemos, na esmagadora maioria das vezes, quem assume este papel e toda esta carga de responsabilidade são as mães, grandes companheiras de toda uma trajetória de vida de suas/seus filhas/os, e que em mais de 70% dos casos, são abandonadas pelos companheiros.

Consideramos ainda, como requisito para caracterizar o papel de cuidador/a e, destarte, figurar como beneficiária/o desta política de cuidados/a ora proposta, ausência de recebimento de quaisquer valores remuneratórios, sendo o único motivo que lhe move para realizar tão árdua missão a relação sentimental, podendo ou não advir de vínculo parental.

É preciso que os Conselhos Regionais de Assistência Social - CRAS, ou mesmo que o Estado crie uma equipe de trabalho específica para esta finalidade, e estes possam fazer o cadastro das pessoas que ocupam esta posição de cuidadoras/es, realizado por uma equipe multidisciplinar, e a partir deste cadastro, estas pessoas possam ser beneficiadas por políticas públicas nas 3 esferas: Municipal, Estadual e Federal, que passamos a enumerar:

1 – GARANTIA DE PRIORIDADE NA MARCAÇÃO DE MÉDICOS

AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
www.amareagir.com
amareagir@gmail.com
(81) 98491-5596



Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>





AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
Rua Alm. Neves Fernandes, S/N – Centro Esportivo Santos Dumont
Boa Viagem – Recife – PE - CEP: 51.030-230
CNPJ: 25.144.009/0001-05

3

Conviver com uma pessoa com deficiência, muitas vezes importa em anular-se para cuidar em tempo integral, da pessoa cuidada. Temos identificado, entre as pessoas cuidadoras, uma falta de tempo total para cuidar de si, com casos de contração de doenças com trato simples como a tuberculose, mas que não se cuidaram exatamente por esta dificuldade de se afastar momentaneamente da pessoa cuidada.

2 – CRIAÇÃO DE GRUPO DE TRABALHO PARA GARANTIR SUPORTE PSICOTERAPEUTICO A ESTAS PESSOAS CUIDADORAS

A AMAR fez uma pesquisa com as mais de 400 pessoas cuidadora das famílias que assiste e identificou que a baixa auto estima é um dos principais problemas enfrentados por estas pessoas. São pessoas que não se consideram felizes, que declaram não sentir prazer na vida e que se encontram extremamente perdidas com as diferentes fases pelas quais passam seus entes queridos com deficiência.

São pessoas que precisam de suporte emocional, acompanhamento terapêutico para lidar com suas frustrações, seus medos, as renuncias que enfrentam e estarem permanentemente fortalecidas para a difícil jornada de acompanhar uma pessoa com deficiência em todos os seus passos.

3 - OFERECIMENTO DE CURSOS DE APRIMORAMENTO DO PAPEL DE CUIDADOR/A

Entendemos que o Estado deve oferecer, de forma frequente, cursos que ajudem as pessoas cuidadoras a ganhar conhecimentos mínimos necessários para tratamento de algumas doenças.

Ainda que sejam oferecidos cursos que ajudem as pessoas cuidadoras a, não só aprender a lidar, mas a “entender” de fato, quais os desafios que as diferentes doenças apresentam. Algumas deficiências trazem mais dificuldade quando as pessoas estão na fase da puberdade, outras já tem momentos que tem agravamento e comprometimento de funções respiratórias ou digestivas, etc. É preciso que a pessoa cuidadora entenda o processo da

AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
www.amareagir.com
amareagir@gmail.com
(81) 98491-5596





AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
Rua Alm. Neves Fernandes, S/N – Centro Esportivo Santos Dumont
Boa Viagem – Recife – PE - CEP: 51.030-230
CNPJ: 25.144.009/0001-05

4

doença que acomete a pessoa cuidada para que assim possa prestar uma assistência mais efetiva.

4 - PASSE LIVRE PARA CUIDADOR/A

A pessoa cuidadora, dentro da perspectiva que se coloca esta política, vive em função da pessoa cuidada, mesmo quando não esta em sua companhia. Há um compromisso, ainda que não externalizado de voltar com celeridade para seu papel, quando das raras oportunidades em que se afasta da pessoa cuidada.

A proposta é desvencilhar a necessidade da presença da pessoa com deficiência para a utilização do passe livre no transporte público. Isso vai facilitar a vida destas pessoas.

5 – CARTILHA PARA A PESSOA CUIDADORA

Seria importante a criação de uma cartilha para orientar as pessoas cuidadoras sobre os direitos contidos na implementação desta política, bem como para informações gerais do interesse de quem desenvolve a atividade.

6 – Apoio aos cuidadores com técnicos de enfermagens.

A ideia aqui é que, infelizmente, a realidade das pessoas cuidadoras é de não ter com quem deixar a pessoa cuidada, quando precisam ir a um médico, resolver algum problema burocrático que necessita de sua presença física, para fazer um curso ou mesmo quando precisam de um momento de lazer.

A proposta é que um técnico de enfermagem possa render essas cuidadora quando se fizer necessário, na possibilidade de acolhimento desta pessoa com deficiência por algumas horas, possibilitando as pessoas cuidadoras que possam ter uma vida social em alguns momentos e que não resumam sua existência a sobrevivência em função de uma deficiência.

AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
www.amareagir.com
amareagir@gmail.com
(81) 98491-5596





AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
Rua Alm. Neves Fernandes, S/N – Centro Esportivo Santos Dumont
Boa Viagem – Recife – PE - CEP: 51.030-230
CNPJ: 25.144.009/0001-05

6

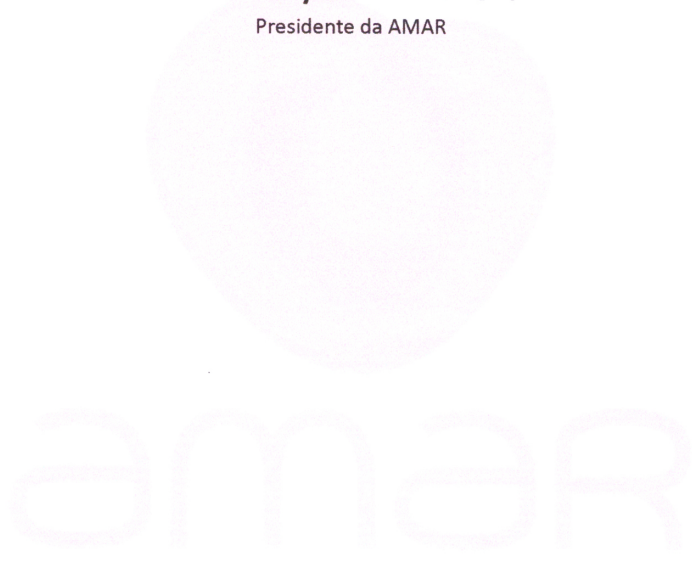
Apresentação: 08/12/2021 18:14 - CSSF

REL n.4/2021

Finalizamos assim os nossos pleitos, reiterando nossa disponibilidade para dialogar sobre as propostas no processo de implementação.

Atenciosamente,

Lílian Pollyana Dias Ferreira
Presidente da AMAR



AMAR – ALIANÇA DE MÃES E FAMÍLIAS RARAS
www.amareagir.com
amareagir@gmail.com
(81) 98491-5596



Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>



* CD 21 4 7 6 7 1 5 1 8 0 0 *



Assinado eletronicamente pelo(a) Dep. Diego Garcia e outros
Para verificar as assinaturas, acesse <https://infoleg-autenticidade-assinatura.camara.leg.br/CD214767151800>





Relatório

(Do Sr. Diego Garcia)

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

Assinaram eletronicamente o documento CD214767151800, nesta ordem:

- 1 Dep. Diego Garcia (PODE/PR)
- 2 Dep. Aline Gurgel (REPUBLIC/AP)
- 3 Dep. Eduardo da Fonte (PP/PE)
- 4 Dep. Lucas Redecker (PSDB/RS)
- 5 Dep. Dr. Zacharias Calil (DEM/GO)

