

## RELATÓRIO DE MISSÃO OFICIAL

O *Seminário - Doenças Raras, Púrpura Trombocitopênica Imune (PTI) e Fibromialgia* aconteceu no dia 24/05/2024, sexta-feira, no Auditório Prestes Maia, da Câmara Municipal de São Paulo, em decorrência da aprovação do Requerimento n. 19/2024, da **Deputada Juliana Cardoso (PT/SP)**, na 2ª reunião deliberativa da Comissão de Saúde, realizada em 20/03/2024.

Aprovado o Requerimento, a Presidência da Casa autorizou a realização do evento, nos termos dos processos 613116/2024 (autorização da missão oficial) e 639634/2024 (produção de *banner* de pedestal).

Por determinação do Presidente da Comissão de Saúde, foram designados para prestar assessoramento o secretário-executivo da CSAUDE, Rubens Gomes Carneiro Filho, P\_5438, e a servidora Joanita Nascimento da Silva Neta, P\_7142.



Deputada Juliana Cardoso, membro da Comissão de Saúde da Câmara dos Deputados

## Contexto

Em razão do vínculo temático, o evento foi realizado no âmbito da Subcomissão Permanente – Políticas Públicas de Saúde para o Transtorno do Espectro Autista, as Doenças Raras e demais Neurodiversidades (SUBRAUT/CSAUDE).

O seminário reuniu especialistas, pacientes, gestores públicos e entidades representativas envolvidas com os três temas principais do evento: doenças raras, entre elas a púrpura trombocitopênica imune (PTI), e a fibromialgia. O evento ocorreu de modo semipresencial, com participação de duas convidadas de forma remota, e foi transmitido ao vivo nos [canais de comunicação da Câmara dos Deputados](#).

De acordo com o Censo Demográfico de 2022, 6% da população brasileira possui alguma **doença rara**, aquela que afeta 65 pessoas a cada 100.000 indivíduos, o que corresponde a 13 milhões de pessoas no Brasil. A apresentação na infância ocorre em 75% dos casos, causando óbito com menos de cinco anos de idade em 30% das ocorrências.

As doenças raras geralmente são crônicas e progressivas, com causa genética em sua maioria. Se descoberta na infância, a doença estará presente ao longo de toda a vida, mas pode ser também desencadeada por fatores ambientais, infecciosos ou imunológicos. O tratamento integral deve considerar a atenção à saúde mental dos pacientes e de suas famílias, a necessidade de redes de apoio e assistência para cuidadores, a implementação de instituições de longa permanência para pacientes em situações específicas, e sua adaptação aos estudos e ao trabalho.



Da esquerda para a direita, Ana Clara Kneese Virgilio do Nascimento, Carmela Maggiuzzo Grindler, Deputada Juliana Cardoso, Marília Rúbia, Nilton Salles Rosa Neto e Manuella Galvão de Oliveira

Os debates apontaram como principais desafios:

- Diagnóstico precoce, pois os sintomas se confundem os de outras doenças. É comum uma pessoa com doença rara passar por pelo menos oito médicos de especialidades diferentes, de quem recebe de três a seis diagnósticos antes do correto, em um período que pode durar anos. A triagem neonatal expandida (teste do pezinho), os testes genéticos e o acesso equitativo a centros de referência podem diminuir o impacto das doenças raras e de suas complicações. A capacitação profissional em todos os níveis da rede de atenção à saúde também é um fator fundamental para o manejo dos sintomas.

- Integralidade da assistência e tratamento por equipe multidisciplinar – os 47 Protocolos Clínicos de Diretrizes Terapêuticas (PCDTs) para doenças raras estão muitas vezes desatualizados, e não envolvem apenas medicamentos. O tratamento especializado inclui suporte diverso, como cuidados ortopédicos, respiratórios, exames de imagem, imunização, terapia nutricional, testes genéticos, transplantes, tratamento auditivo, cirúrgico e oftalmológico, entre outras ações de reabilitação. A implementação de Centros de Terapia Assistida no Sistema Único de Saúde (SUS), aplicados a doenças raras, poderia favorecer protocolos mais efetivos, com racionalidade na aplicação de recursos.

## **Púrpura trombocitopênica imune (PTI)**

Parte de um universo de seis a oito mil doenças raras conhecidas, a púrpura trombocitopênica imune (PTI) é uma doença rara, hemorrágica e autoimune, na qual próprio organismo destrói as plaquetas, células responsáveis pela coagulação do sangue. Os sintomas são sangramentos persistentes, hematomas e petéquias (pequenos pontos vermelhos ou arroxeados na pele, parecidos com sardas). Estima-se que haja de 20.000 a 50.000 pessoas vivendo com PTI no Brasil. Embora não tenha cura, a doença tem controle e pode entrar em remissão. Segundo os convidados do evento, os maiores desafios para os pacientes com PTI são:

- Demora no diagnóstico – há poucos médicos hematologistas no País (apenas 6.000). Além disso, nem sempre possuem formação adequada os médicos com especialização em pediatria, ginecologia ou clínica geral, que comumente diagnosticam a doença em crianças, mulheres e adultos.
- Protocolos clínicos desatualizados – para os pacientes crônicos, o tratamento envolve o uso contínuo e acentuado de corticoides, gerando efeitos colaterais que impactam a vida diária. As terapias mais avançadas não estão acessíveis à maioria dos afetados pela doença.
- Falta de acesso a medicamentos – os medicamentos mais eficazes para a doença são escassos nas farmácias de alto custo.



Da esquerda para a direita, Carmela Maggiuzzo Grindler, Rosely Maria Fanti Garcia Cizottiaqui, Ana Clara Kneese Virgílio do Nascimento, Marília Rúbia, Deputada Juliana Cardoso e Nilton Salles Rosa Neto

## Fibromialgia

Outro foco da abordagem do evento foi a fibromialgia, síndrome caracterizada por dor crônica e generalizada, sono não reparador, geralmente acompanhada por distúrbios do humor, ansiedade e depressão. Com base no Censo Demográfico de 2022, estima-se que existam 12,9 milhões de pessoas com fibromialgia no Brasil.

Os principais desafios citados para a assistência foram a formação na atenção primária para o diagnóstico da fibromialgia e o reforço do tratamento não farmacológico. Segundo os especialistas, é necessário atualizar o PCDT para dor crônica, que compreende a fibromialgia e outras condições. As medidas devem abranger uma série de ações, como terapia nutricional, grupos de apoio, atividade física, terapia cognitivo-comportamental, e atividades de reabilitação em fisioterapia e terapia ocupacional.

O *Seminário - Doenças Raras, Púrpura Trombocitopênica Imune (PTI) e Fibromialgia* teve como participantes:

### **Mesa de abertura**

- Deputada Juliana Cardoso - Comissão de Saúde da Câmara dos Deputados
- Priscila Torres da Silva - Conselheira Nacional de Saúde (CNS), integrante da Comissão de Ciência, Tecnologia e Assistência Farmacêutica (participação remota)
- Ricardo Chaves de Carvalho - Secretário-executivo do Conselho Estadual de Saúde de São Paulo (CES)
- Silas Lauriano Neto, diretor da Região Oeste III do Sindicato dos Trabalhadores Públicos da Saúde no Estado de São Paulo (SindSaúde-SP)
- Vita Aguiar - Presidente da Casa Brasileira União Huntington

### **Segunda mesa**

- Deputada Juliana Cardoso - Comissão de Saúde da Câmara dos Deputados
- Carmela Maggiuzzo Grindler - Coordenadora estadual do Programa Nacional de Triagem Neonatal, da Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo
- Lúcia Helena de Azevedo - Diretora de Departamento de Atenção Especializada da Secretaria Executiva de Atenção Básica, Especialidades e Vigilância em Saúde, da Secretaria Municipal da Saúde de São Paulo (SEABEVS/SMS) – participação remota
- Marília Rubia - Presidente da Associação de Apoio aos Pacientes e Familiares com Trombocitopenia Imune (PTI Brasil)
- Ana Clara Kneese Virgilio do Nascimento - Médica hematologista da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, conselheira e responsável pelo Comitê de Hemostasia e Trombose da Associação Brasileira de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular (ABHH)
- Nilton Salles Rosa Neto - Médico reumatologista, com doutorado em Ciências pela Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (USP)
- Rosely Maria Fanti Garcia Cizottiaqui - Diretora de comunicação do Instituto Vidas Raras e da Casa de Saúde Nossa Senhora dos Raros
- Manuella Galvão de Oliveira - Médica geneticista pela Universidade Federal de São Paulo (Unifesp)



Debates do seminário

Após as exposições, foi iniciado o debate com representantes de instâncias de fiscalização e controle social das ações do Estado, como usuários do SUS, membros de conselhos, movimentos populares e de trabalhadores da saúde de São Paulo. Eles expuseram aos convidados os principais problemas de gestão, orçamento, legislação, desigualdade do acesso a tratamentos e ausência de banco de dados sobre as doenças raras em suas regiões.

## Encaminhamentos

A Deputada Juliana Cardoso finalizou o evento, propondo a síntese e o compartilhamento das questões elencadas com os 24 parlamentares que integram a Subcomissão Permanente – Políticas Públicas de Saúde para o Transtorno do Espectro Autista, as Doenças Raras e demais Neurodiversidades (SUBRAUT/CSAUDE), para definição de prioridades e interlocução com os atores competentes em cada ente federativo. Foi proposta a criação de um grupo de trabalho com os participantes do evento para dar continuidade às demandas apresentadas.



Esse é o relatório.

Brasília, 29 de maio de 2024.

Rubens Gomes Carneiro Filho, Ponto 5438

Joanita Nascimento da Silva Neta, Ponto 7142.

Fotos: Jeivison José (Gabinete da Deputada Juliana Cardoso).