



CÂMARA DOS DEPUTADOS
COMISSÃO DE SAÚDE

RELATÓRIO DE MISSÃO OFICIAL

A Visita Técnica dos membros da Subcomissão Especial para tratar de doenças raras (SUBRARAS/CSAUDE) às sedes da Novartis Biociências S.A. e do Instituto Jô Clemente, ambos na cidade de São Paulo/SP, decorreu da aprovação do Requerimento 267/2023, da Deputada Flávia Morais (PDT/GO), na reunião deliberativa da Comissão de Saúde do dia 25/10/2023.

Aprovado o Requerimento, a Presidência da Casa autorizou a realização da visita técnica, agendada para o dia 23/11/2023 (quinta-feira), nos termos do processo 1487578/2023.

Participaram da visita a Deputada Flávia Morais (PDT-GO), Presidente da Subcomissão Especial para Tratar das Doenças Raras (SUBRARAS/CSAUDE) e os Deputados Dr. Zacharias Calil (UNIÃO-GO), Dr. Frederico (PATRIOTAS-MG) e Rosângela Moro (UNIÃO-SP), membros da subcomissão. Também compuseram a comitiva o Deputado Dr. Fernando Máximo (UNIÃO-RO) e o Deputado estadual Dr. George Morais (PDT-GO). O Relator da SUBRARAS, Deputado Diego Garcia (REPUBLICANOS-PR), foi representado pela assessora Alessandra Lopes, P_246168.

Por determinação do Presidente da Comissão de Saúde, foram designados para prestar assessoramento o Secretário-executivo da Comissão, Rubens Gomes Carneiro Filho, P_5438, e a servidora Joanita Nascimento da Silva Neta, P_7142.





CÂMARA DOS DEPUTADOS COMISSÃO DE SAÚDE

Na manhã do dia 23/11, a agenda foi na sede brasileira da farmacêutica Novartis Biociências S.A., situada na Avenida Professor Vicente Rao, 90, Brooklin, São Paulo (SP), tendo como foco a triagem neonatal e sua interface com as doenças raras. O grupo recebeu as boas-vindas de **Renato Carvalho**, presidente da Novartis Brasil, indústria farmacêutica líder global em medicamentos.



Foto: Gabriel Bertuco/Novartis

A empresa suíça é referência em pesquisa clínica e responsável por terapias gênicas já aprovadas pela Anvisa para tratamento de doenças genéticas, como a atrofia muscular espinhal (AME), principal causa de mortalidade nos primeiros 12 meses de vida, e a distrofia hereditária a retina (DHR), segunda causa de baixa visão em jovens de até 15 anos.

A AME é uma doença rara, degenerativa e hereditária, que acomete um a cada 11 mil nascidos vivos, e não tem cura. Causada por alterações nos genes que protegem os neurônios motores, ela compromete a capacidade de se mover, andar, engolir e até respirar. Sem tratamento, pode ser fatal até os dois anos de idade.

Após a apresentação inicial de Renato Carvalho, passou-se às exposições programadas para o evento.



CÂMARA DOS DEPUTADOS
COMISSÃO DE SAÚDE

Expositores



Foto: Gabriel Bertuco/Novartis

1. **Marcial Francis Galera**, médico pediatra e geneticista, coordenador do Serviço de Referência em Triagem Neonatal da Universidade Federal de Mato Grosso (UFMT). Destacou os principais marcos regulatórios da triagem neonatal no Brasil: a Portaria nº 822/2001, do Ministério da Saúde, e a Lei nº 14.154/2021, que alterou o Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de um rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho.

Segundo Galera, embora a Lei nº 14.154/2021 tenha ampliado significativamente o escopo das doenças alcançadas pelo teste, que eram apenas seis, ainda há desafios para que os serviços de triagem não sejam vistos apenas como um exame, e sim como um programa continuado. Essa continuidade envolve, necessariamente:

- a) Interação e o apoio de postos de coleta nos municípios;



CÂMARA DOS DEPUTADOS
COMISSÃO DE SAÚDE

- b) Existência de laboratórios e ambulatórios multidisciplinares especializados, inclusive para exames confirmatórios, prescrições e controles;
- c) Disponibilidade de sistemas de registro de informações automatizados e integrados;
- d) Presença de uma rede assistencial complementar para linhas de cuidado;
- e) Financiamento.

2. **Felipe Franco da Graça**, médico neurologista e neurofisiologista clínico, responsável pelo ambulatório de Neuroinfecções do Hospital de Clínicas da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), com atuação principal em doenças neuromusculares. Ressaltou o quanto o diagnóstico precoce possibilitado pela triagem neonatal, antes mesmo de os sintomas surgirem, pode garantir evolução satisfatória em pacientes com AME. O tratamento adequado é, assim, capaz de modificar a história natural da doença.

3. **Vanessa Romanelli Tavares**, Ph.D. em Genética pelo Instituto de Biologia da Universidade de São Paulo (USP) e supervisora do Laboratório de Biologia Molecular do Instituto Jô Clemente (IJC), discorreu sobre seus estudos em testes clínicos e moleculares para o diagnóstico da AME, em conjunto com o aconselhamento genético de famílias afetadas.

4. **Kalianna Gameleira**, endocrinologista pediátrica do Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Distrito Federal, destacou a experiência de sucesso de triagem neonatal ampliada na capital brasileira.

5. **Suellen Oliveira**, apresentou o relato de sua experiência após se tornar mãe de dois filhos diagnosticados com AME, hoje com 11 e três anos, respectivamente. A descoberta da doença ainda durante a gravidez permitiu que o filho caçula iniciasse o tratamento o mais cedo possível, e hoje ele consegue falar e respirar sem ajuda de aparelhos. Já o filho mais velho, diagnosticado tardiamente, aos cinco meses de vida, requer níveis de suporte muito mais avançados.

A programação da manhã se encerrou com pronunciamentos dos parlamentares sobre o conteúdo apresentado, seguida de almoço.

À tarde, a comitiva visitou o Instituto Jô Clemente (IJC), ex-APAE-SP, localizado na Rua Loefgreen, 2109 - Vila Clementino, São Paulo (SP). O IJC existe desde 1961 e introduziu o teste do pezinho no Brasil, sendo mantido por repasses públicos e parcerias com entes privados. Sua criação foi inspirada por Dona Jô Clemente,



CÂMARA DOS DEPUTADOS COMISSÃO DE SAÚDE

líder de um grupo de mães e pais unidos pela experiência de ter filhos com deficiência intelectual.

A instituição é um dos três Serviços de Referência de Triagem Neonatal (SRTN) credenciados no Ministério da Saúde no estado de São Paulo, e é responsável pelo maior volume de exames realizados. Nela, 64% dos exames são realizados no SUS e 95% para a área privada, seguido pelo Hospital de Clínicas da Universidade Estadual de Campinas (Unicamp), com 21% do total de testes, e pelo Hospital das Clínicas da Universidade de São Paulo (USP) de Ribeirão Preto, que realiza 15% dos exames. Os dois hospitais universitários atuam exclusivamente no atendimento para o SUS.

O IJC concentra 80% da triagem dos bebês nascidos na capital paulista e 67% dos recém-nascidos no estado. É o maior laboratório do Brasil em número de exames realizadas e, desde o surgimento, triou mais de 17 milhões de crianças brasileiras.

Na chegada ao instituto, os parlamentares da SUBRARAS foram recebidos pela superintendente geral, **Daniela Machado Mendes**, e por integrantes do corpo executivo da instituição. No percurso pelas dependências do IJC, técnicos explicaram cada etapa do procedimento diagnóstico, que começa com a coleta da gota de sangue do calcanhar do bebê para a realização do exame. Isso é feito tanto no instituto como nas maternidades, observados os intervalos necessários aos testes confirmatórios para cada doença pesquisada.

Após a coleta, o fluxo segue com a análise clínica no laboratório, a liberação do laudo, a notificação do caso positivo para a área de captação/busca ativa e o aconselhamento genético dos casos diagnosticados, que posteriormente deverão ser tratados e acompanhados pela rede de saúde.

A visita técnica seguiu o roteiro previsto, com passagem pelos seguintes setores:

- Recepção de pacientes e coleta das amostras;
- Setor administrativo e busca ativa;
- Laboratório de doenças do Teste do Pezinho Básico;
- Laboratório de Espectrometria de Massas em Tandem;
- Laboratório Biomolecular;
- Ambulatório de Triagem Neonatal;
- Encerramento da visita.



CÂMARA DOS DEPUTADOS
COMISSÃO DE SAÚDE



Foto: Felipe Oliveira/Assessoria da Deputada Rosângela Moro

Esse é o relatório.

Brasília, 28/11/2023.

Rubens Gomes Carneiro Filho – Secretário Executivo, Ponto 5438.

Joanita Nascimento da Silva Neta, Ponto 7142.