

**Comissão de Defesa do Consumidor,
Direitos Humanos e Segurança Urbana –
CEDECONDH**



Alvoni
Medina



Adeli
Sell



Biga
Pereira



Cláudio
Conceição



Fernanda
Barth



Pedro
Ruas

003ª CEDECONDH 27FEV2024

Pauta: Doenças Raras, em alusão ao Dia Mundial das Doenças Raras – realidade e desafios.

 **PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos):** (14h22min) Boa tarde a todos. Estão abertos os trabalhos da presente reunião da Comissão de Defesa do Consumidor, Direitos Humanos Segurança Urbana – CEDECONDH. Estamos dando início a nossa reunião com o tema sobre as doenças raras.

Vamos chamar para compor a Mesa a Sra. Deise Zanin, presidente do Instituto Atlas Biossocial; a Sra. Rosimeri Kulmann, presidente da Associação dos Amigos, Parentes e Pessoas com Ataxias Dominantes – AAPPAD; o Sr. Luciano Quadros, representando a Associação Gaúcha de Distrofia Muscular – Agadim; a Sra. Elisete Oliveira, presidente da Associação Gaúcha de Familiares de Pacientes Esquizofrênicos – Agafape; a Dra. Ida Schwartz, professora titular do Departamento de Genética da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, atualmente é chefe do Serviço de Genética Médica/Serviço de Referência em Doenças Raras e presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica; o Sr. Fernando Machado da Costa, superintendente de Ações Estratégicas da Casa dos Raros; o Sr. Becchara Rodrigues de Miranda, diretor do Departamento de

Assistência Social do Estado. Cumprimentando também, infelizmente não temos mais lugar para a Mesa, o Sr. William Tempel, diretor de acessibilidade, representando a Secretaria Municipal de Desenvolvimento Social, o nosso sempre deputado estadual, o Sr. Marquinhos Lang, presidente da Faders; o nosso amigo Romário, diretor também da Faders; a Sra. Geórgia Volkmer, do núcleo de políticas pública de saúde da pessoa com deficiência, representando a Secretaria Municipal de Saúde; a Sra. Fernanda Torres, representando a Secretaria Estadual de Saúde; o Sr. Cincinato Fernandes Neto, diretor-geral do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas – seja bem-vindo. É um prazer tê-los aqui conosco, hoje falando exatamente das doenças raras. No dia 29 de fevereiro, que também é um dia raro, por ser a cada quatro anos, estaremos comemorando o Dia Mundial das Doenças Raras. Quero cumprimentar nossos vereadores da CEDECONDH: Fernanda Barth, Adeli Sell, Biga Pereira, Cláudio Conceição e o nosso decano Pedro Ruas. É uma alegria tê-los aqui conosco. Eu reservei aqui também uma fala da cartilha; quem pegou o material pode ver que tem um QR Code, que vocês podem acessar e abrir a cartilha, uma cartilha muito boa, para ter bastante acesso a informações sobre o que é uma doença rara. Aqui na cartilha diz o que são doenças raras: doença rara pode ser definida como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil, ou seja, 1,3 para cada 2 mil indivíduos. São classificadas de acordo com os quatro principais fatores: incidência, raridade, gravidade e diversidade. No Brasil, estima-se se que cerca de 13 milhões de pessoas têm uma doença rara, é muita gente. Por isso, Pedro Ruas, vereadores, esse tema hoje é fundamental para que é se traga à tona a importância de termos políticas públicas para essa população, de nossos governos comecem a olhar para essa população, comecem a buscar formas de como atendê-los, de como ajudá-los no decorrer da sua existência. Nós sabemos das dificuldades, e daqui a um pouquinho as pessoas que representam as entidades vão falar e vão expor também como tem sido a sua luta para poder apoiar e ajudar famílias que têm doença rara. Possui algum tipo de doença rara? As doenças raras geralmente são crônicas, progressivas, degenerativas, incapacitantes e muitas vezes tem risco de morte. Afetam a qualidade de vida

das pessoas e de suas famílias, além disso muitas delas não possuem cura, de modo que o tratamento consiste em acompanhamento clínico, fisioterapêutico, fonoaudiológico, psicoterápico, entre outros, com o objetivo de aliviar os sintomas ou retardar o seu aparecimento. Por isso que o teste do pezinho, que daqui a um pouquinho a geneticista vai falar, é fundamental, porque é o começo, onde pode se ter o diagnóstico e descobrir qual o tipo de doença rara aquela pessoa poderá ter e como também tratá-la no futuro. Quero também agradecer ao Nelson Khalil, do Comdepa; obrigado pela sua presença, sempre conosco em todas as pautas, e a todos os demais que estão aqui conosco, sejam todos bem-vindos à nossa Casa. O Ver. Pedro Ruas está com a palavra.

VEREADOR PEDRO RUAS (PSOL): Serei breve, e agradeço muito a gentileza, presidente Alvoni Medina. Já cumprimentando vossa excelência, cumprimento a Ver.^a Fernanda Barth, o Ver. Adeli Sell, a Ver.^a Biga Pereira, o Ver. Cláudio Conceição e todas e todos que nos prestigiam aqui. Eu tomo a liberdade, em nome do Nelson Khalil, de cumprimentar as pessoas que tiveram a boa vontade de prestigiarem este ato. Quero dizer especialmente ao presidente Alvoni Medina, que ter boas ideias é uma obrigação nossa, nós somos representantes do povo, da sociedade, é uma obrigação; ter ótimas ideias, não é, porque aí pode ficar um pouco acima do que a gente pode efetivamente. Mas essa foi uma ótima ideia, parabéns, porque não é simples, não é simples a gente perceber o que a sociedade não percebe, porque as doenças raras, percentualmente, não são percebidas no cotidiano, no dia a dia, elas são percebidas por quem sofre, por quem tem. Eu tenho na minha família, eu conheço, mas eu vejo que as pessoas não conhecem, e pior, quando conhecem e não se importam. Parece assim, “mas é tão pouco”, mas não é tão pouco, e mesmo que fosse uma pessoa, uma em todo o País. Então, essa foi uma grande ideia, eu quero ser, como eu disse, muito sucinto, e elogiar o ilustre presidente Alvoni Medina, elogiar esta comissão que tem feito um trabalho já ao longo dos anos, e este ano já entrou assim bombando forte mesmo. Eu avisava com antecedência que não poderia ficar até

o final, lamentavelmente, da reunião, mas ela é de extrema relevância, das mais felizes que tivemos, e tenho certeza que ela é uma forma de pontapé inicial, apesar de tudo que já foi feito de pontapé inicial e numa nova fase, em 2024, e que possamos ser mais úteis. Obrigado, presidente.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Eu que agradeço, Pedro Ruas, é uma alegria sempre ouvi-lo. O Ver. Cláudio Conceição está com a palavra.

VEREADOR CLÁUDIO CONCEIÇÃO (UNIÃO): Eu queria pontuar que começamos este ano em alto nível, porque as pautas que estão sendo colocadas são pautas bombásticas, pontuais, importantes no que diz respeito à vida das pessoas, e esta então, das doenças raras, é, sobretudo, muito relevante. Por quê? Porque já foi pontuado aqui, a questão de ser uma doença que não abraça a todos, mas a pessoa que sofre, que é acometida dessa dificuldade, ela sofre de dores terríveis, e essas dores, esse mal que acaba abraçando a vida dessas pessoas, dificultando, precisa ter voz, e esta comissão aqui se propõe a isso, com a sensibilidade que o Medina traz. Nós precisamos realmente abraçar essa bandeira, precisamos nos envolver para que esse combate possa ser feito, bem como a resposta que as pessoas que sofrem precisam ter do Poder Público. Há muitos recursos que vão ser disponibilizado na medida em que começarmos a dar voz, a dar visibilidade, a mostrar os problemas. E essa comissão aqui é um lugar propício para isso em Porto Alegre; são muitas pessoas que sofrem e que são desconhecidas. E nós precisamos dar voz a essas pessoas, precisamos mostrar a dor delas para que o poder público possa tomar conhecimento. Então, creio que esse ano será muito importante no tocante a isso tudo que já tem sido construído. Eu quero parabenizar a ti, Medina, por esse trabalho que começa; dando continuidade, na verdade. Então, quero me somar a isso para que a gente possa ter respostas pontuais. Parabéns a ti, parabéns a cada representante dessas realidades que estão hoje aqui nessa tarde, um abraço a todos, que Deus os abençoe.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado, Ver. Cláudio Conceição. O Ver. Adeli Sell está com a palavra.

VEREADOR ADELI SELL (PT): Eu acho que vamos ouvir as pessoas, mas já queria dizer que eu convidei minha colega de aula, Laura Sanchis, que está aqui com a Tania Rosenblum, também que foi minha colega de aula; desde então ela vem desenvolvendo um trabalho muito grande na área do direito; depois, gostaria também que a palavra fosse aberta no plenário e que ela pudesse falar, inclusive em meu nome, porque ela tem um conhecimento de causa muito importante.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Pode deixar. Quero dizer também que estou presidente da Frente Parlamentar em Defesa dos Direitos das Pessoas com Doenças Raras aqui na Câmara de Vereadores – para o que precisar, estamos à disposição. A Ver^a Biga Pereira está com a palavra.

VEREADORA BIGA PEREIRA (PCdoB): Boa a todas, a todos; a nossa comissão trata dos direitos humanos, debate, discute os direitos humanos. Trazer um debate como esse das doenças raras para a Câmara Municipal é fundamental; é fundamental que a gente possa olhar para situações que não são individuais, não podem ser individualizadas, nem jogar a responsabilidade para as famílias, como comumente são tratadas. Trazer para cá é dar visibilidade pública para uma questão que tem que ter tratamento público, é saúde pública; portanto, é responsabilidade do poder público acolher, atender, medicar. Eu, inclusive, já tive contato, Ver. Medina, com várias pessoas que precisam de medicamentos especiais; na oportunidade, suscitamos à Comissão de Saúde de irmos até a farmácia que faz a distribuição dos medicamentos especiais, porque desde que ela saiu daqui do Centro e foi lá para Azenha, tivemos muitas dificuldades – alguns medicamentos demoram demais para chegar; a burocracia para que a pessoa possa se inscrever é gigante. E nós fomos atendidas pelo

Ver. José Freitas, que aceitou que a CEFOR, junto com a nossa Comissão de Saúde, fizesse a nossa reunião lá na Farmácia de Medicamentos Especiais, isso foi extremamente importante, porque acho que esse é um tema recorrente para vocês também.

Aqui na Câmara criei, iniciativa minha, a Frente Parlamentar da Economia dos Cuidados; a gente foi pesquisar, a gente viu que outros países já avançaram no tratamento da questão dos cuidados, porque, por vezes, o cuidado é jogado para as famílias; dentro das famílias, para as mulheres. Então, o cuidado com crianças, idosos, pessoas com doenças raras, cadeirantes, enfim, é atribuído às mulheres. Temos países em que o estado divide esse cuidado, em que o setor empresarial divide esse cuidado. Temos Bogotá, que está anos luz à frente da gente, mas mesmo aqui na América, nós temos o Chile, temos o Uruguai, que já avançou nas políticas de cuidados, em que o poder público assume o seu papel. Eu acho que uma reunião, uma atividade como essa que a CEDECNDH promove, Ver, Medina, chama para si a responsabilidade também, em contribuir com essas famílias no acolhimento, no bem-estar para essas famílias. A gente conhece um pouco do Atlas, do trabalho que vem realizando; nós nos orgulhamos desse trabalho, nós nos orgulhamos profundamente, quando são criadas entidades, feito o Atlas, que traz à luz questões que são invisibilizadas na sociedade. Então, nós aqui hoje estamos produzindo o que de repente a gente não tem nem noção do quanto que a gente consegue jogar isso para que as pessoas pensem nesta situação de que esse não é um problema individual, não é um problema das famílias, é um problema da sociedade; portanto, o poder público precisa assumir a sua parte. Então, estou louca para ouvir aqui as nossas convidadas, bem como suas manifestações, nos dar mais subsídios ainda para poder ajudar. Muito obrigada.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigada, Ver.^a Biga. A Sra. Deise Zanin, presidente do Instituto Atlas Biosocial, está com a palavra.

SRA. DEISE ZANIN: Boa tarde, quero cumprimentar o Ver. Alvoni Medina, presidente da Comissão de Defesa do Consumidor, Direitos Humanos e Segurança Urbana, demais vereadores e integrantes da Mesa; dessa forma todos os presentes. Começo agradecendo a parceria de sempre do vereador, tanto com a Frente Parlamentar em Defesa dos Direitos das Pessoas com Doenças Raras, agora na presidência da CEDECONDH, nos dando a possibilidade de trazer o tema das doenças raras para a pauta e para a realidade da Câmara de Vereadores de Porto Alegre. São esses momentos que nos fazem acreditar que o trabalho vale a pena, que nos faz acordar todos os dias e buscar o que a gente busca, o acolhimento das famílias, o diagnóstico precoce para o tratamento, bem como levar a informação. Que bom que o poder público hoje, o Legislativo, entre outras pessoas, possam nos ouvir. Neste primeiro momento, só quero agradecer, dizer que essa semana será bem intensa de atividades, para justamente mostrar que os pacientes raros existem, que nós podemos fazer parte dessa sociedade. É o que nós queremos: integrar a sociedade, não sermos vistos como problema para a sociedade. “Aí, mas é muito caro o remédio que vocês usam.” Não interessa; se o meu problema for tratado, vou estar aqui enquanto sociedade. É isso que nós queremos; então, muito obrigada a todos, vamos aproveitar porque a gente tem uma tarde de aprendizado. Ainda será feita uma explanação muito bacana, e os demais colegas de associação, com certeza, vão trazer informações; a gente vai falar um pouco mais a respeito na sequência. Obrigada a todos.

PRÉSIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigada, Deise, pela sua fala. A Sra. Rosimeri Kulmann, presidente da Associação dos Amigos, Parentes e Portadores de Ataxias Dominantes, está com a palavra.

SRA. ROSIMERI KULMANN: Boa tarde, Srs. Vereadores, Presidente da Comissão de Direitos Humanos, demais entidades aqui presentes, convidados; o Carlos Alberto que é uma pessoa com ataxia que está aqui representando, e o Vitor também que é uma pessoa com a ataxia. Meu nome é Rosimeri Kulmann,

eu sou a presidente da AAPPAD, sou advogada e tenho desempenhado com muita gratidão e com muita honra esse papel para poder trazer luz à causa. Tenho vindo a esta Casa pedir a ajuda dos vereadores, para que possamos melhorar as condições de atendimento às pessoas com ataxias em todos os sentidos. Porque sabemos que as doenças raras, são raras, mas são muitas. Só no Estado do Rio Grande do Sul, segundo dados do Hospital de Clínicas nós temos 770 pessoas diagnosticadas com ataxias. Entretanto, esse é um número que pode ser muito maior, porque têm pessoas que ainda não têm o diagnóstico e têm outras que estão já no caminho de desenvolver a doença, que ela pode ser hereditária, que é herdada de pai para filho, mãe para filho ou também pode ser adquirida. É uma doença neurodegenerativa, afeta o cerebelo, portanto a coordenação motora, a fala, deglutição, visão. Então é uma doença que, por exemplo, o Vitor que está aqui presente, ele é um jovem de 38 anos, ele é professor e já está no estágio bastante avançado da ataxia. Logo, provavelmente vai ter que se aposentar por invalidez. A doença geralmente se apresenta em torno de 30 anos, a maioria adultos, mas também acomete crianças jovens. Nós temos um caso de um menino que se chama Bryan, ele é um jovenzinho de 14 anos que hoje está muito enfermo. A mãe dele, que cuida dele, tem passado a maior parte do tempo no hospital com esse menino. E a AAPPAD tem levado solidariedade, ajuda, faz campanhas para auxiliar essas pessoas, mas ainda falta muito para a gente chegar num ponto de ter, realmente um acolhimento adequado, e conseguir melhorar o atendimento, as consultas, ao chegar no hospital essa mãe, por exemplo, várias vezes me chamou, pedindo ajuda, que não estava conseguindo que ele fosse atendido com prioridade, e chegava mal muito mal no hospital. Então isso é uma coisa que a gente está lutando e pede para que essa Casa também ajude, que os hospitais respeitem essa questão do doente raro, do doente que chega lá que muitas vezes é deixado numa fila de espera junto com os comuns. Isso tem que ser melhorado, é um serviço que a gente vem pedindo, o apoio dos hospitais, que tenham uma visão diferenciada, que tenham profissionais capacitados, enfermeiros capacitados que conheçam as doenças raras, porque elas estão aí e são muitas e precisam ser vistas. E o

nosso trabalho como Associação é justamente esse, é jogar luz na causa, não só na das ataxias, mas de todos os raros, e que dia 29, como falou o vereador Medina é o Dia Mundial das Doenças Raras. E é com muito orgulho que eu estou aqui hoje representando a AAPPAD e agradeço a oportunidade do Ver. Medina e de todos os demais vereadores. Gostei muito da fala da Ver.^a Biga, é isso mesmo, o que a gente precisa é desse apoio de vocês, isso é essencial. Então, muito obrigada mais uma vez a toda a Comissão e desejo longa vida a todos. Muito obrigada.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado, Rosimeri. Quero aproveitar também para falar que nós teremos mais atividades durante a semana, na sexta-feira teremos atividades na Kinder, e no Educandário São João Batista sobre informações para os técnicos sobre doenças raras, e no sábado, às 9h30min teremos uma ação de conscientização e informação sobre doenças raras na Redenção - depois a Deise vai dar mais umas pinceladas também. O Sr. Luciano Quadros, representando a AGADIM – Associação Gaúcha de Distrofia Muscular, está com a palavra.

SR. LUCIANO QUADROS: Boa tarde a todos, meu nome é Luciano Quadros, eu vim representando a AGADIM- Associação Gaúcha de Distrofia Muscular; eu tenho 25 anos, sou o irmão do Bernardo, ele tem seis anos e com um ano e meio foi diagnosticado com Distrofia Muscular de Duchenne, com três anos ele foi diagnosticado com autismo e desde então nós temos todos cuidados possíveis com ele. Eu queria falar sobre a importância desse diagnóstico precoce. O Bernardo hoje tem um ótimo estado, visto a sua condição e graças aos cuidados que ele teve, ele tem feito fisioterapia desde os seis meses.

A distrofia muscular engloba um grupo de doenças genéticas que se caracterizam por uma degeneração no tecido muscular e atualmente ainda não tem nenhuma terapia curativa, mas tem um tratamento multidisciplinar que quando adequado tem se mostrado eficaz na melhora da qualidade e expectativa de vida das pessoas com esse diagnóstico. Então é isso. Muito obrigado.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado, Luciano. A Sra. Elisete Oliveira, presidente da Agafape – Associação Gaúcha de Familiares de Pacientes Esquizofrênicos, está com a palavra.

SRA. ELISETE OLIVEIRA: Boa tarde a todos, quero agradecer ao Ver. Medina pelo convite; agradecer a minha família Agafape que se faz presente aqui. Meu nome é Elisete, eu estou presidente da Agafape – Associação Gaúcha de Familiares de Pacientes Esquizofrênicos. A fala estava mais programada para a Bruna, que é a nossa assistente social, mas eu venho aqui só para agradecer. Agradecer mesmo, Ver. Medina, e dizer que a gente precisa muito mesmo do apoio dos vereadores. Nós já estivemos na tribuna popular e tivemos pouco retorno dos vereadores. Nós precisamos muito, muito mesmo de ajuda, porque a nossa associação é uma associação que é basicamente composta pelos familiares e por voluntários. A gente conseguiu agora umas emendas parlamentares, mas as nossas emendas todo mundo sabe como é que funciona a emenda, ela não custeia, por exemplo, o telefone, a assistente social que nós temos que ter, um educador e isso tudo a gente tem que correr atrás, as folhas, a gente faz as carteirinhas do passe livre para as pessoas que têm esquizofrenia. Dizer à Ver.^a Biga que, realmente, a sua fala foi muito importante, a gente precisa, sim, de um ajuste melhor na Secretaria de Saúde, porque os medicamentos que os nossos usuários tomam são muito caros, eu mesma fiquei três meses sem receber o medicamento que 30 comprimidos custam R\$ 320,00, e a minha filha não pode ficar sem esse medicamento, então esses três meses eu tive que comprar. Eu acho que alguma coisa os vereadores podem fazer, sim, por nós, por todas as instituições que, além de nós cuidarmos dos nossos familiares, a gente cuida também de outras pessoas que, como bem se diz, poderia ser obrigação do Estado ou do Município, mas a gente faz questão de cuidar deles. Seria muito simples eu, como mãe, como acontece por aí, a gente vê o caso, por exemplo, do pai que jogou o filho pela janela; a gente está sempre

com nossos filhos. E como diz uma amiga nossa: o nosso cuidado são todos os dias, a gente não tem um minuto de descanso. A gente gostaria muito de poder contar com o apoio dos vereadores e de toda a comunidade de Porto Alegre, porque os nossos pacientes, os nossos familiares precisam, sim, da nossa ajuda e de ajuda de toda a comunidade. Obrigada mais uma vez, vereador, pelo convite. Obrigada a todos.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado Elisete Oliveira. Registro a presença do Ver. Jonas Reis. O Sr. Fernando Machado Costa, superintendente de Ações Estratégica da Casa dos Raros, está com a palavra.

SR. FERNANDO MACHADO DA COSTA: Boa tarde a todos. Agradecendo ao Ver. Alvoni Medina, agradeço aos demais vereadores e vereadoras e participantes da Mesa. Eu iniciei neste mundo dos raros como pesquisador no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, achava que fazia um grande serviço em prol dos pacientes, investigando novos medicamentos para doenças que não tinham cura, quando um pai me disse, num certo momento: vocês, pesquisadores, trabalham anos e anos e anos para desenvolver um protocolo de um medicamento, parabéns para vocês, daqui a 20 anos eu não terei mais meu filho. Isso me deu um baque porque eu achei que fazia um trabalho relevante, mas o meu trabalho era muito incipiente. Nesse meio tempo, o professor Roberto Juliane comentou que estava pensando em fazer um centro para atenção e treinamento e diagnóstico em doenças raras, me convidou para participar e isso foi um norte que me deu, um novo propósito de trabalho, fazer algo a mais do que eu fazia até aquele momento. Então nós pensamos, projetamos e construímos a Casa dos Raros para ser um local para o diagnóstico, para o ensino e a pesquisa em doenças raras. A filosofia da Casa dos Raros é tentar encurtar a jornada diagnóstica dos pacientes com doenças raras. É uma instituição filantrópica sem fins lucrativos, não cobra nenhum valor para atender os pacientes, mas depende muito do apoio da sociedade e dos seus voluntários. A maioria dos participantes da Casa dos Raros são voluntários que dedicam o

seu tempo e trabalho em prol dos pacientes; nossos pacientes atendidos pela Casa dos Raros não têm nenhum custo para a investigação diagnóstica.

A Casa dos Raros é uma instituição muito nova, está às vésperas do seu primeiro ano de atividade no dia 28 de fevereiro e estar aqui junto de pessoas e instituições que trabalham há anos em prol dos raros é algo que eu fico muito lisonjeado e agradecido. Na Casa dos Raros tem muitos desafios, como os raros também têm desafios maiores, este desafio de conseguir atender nossos pacientes e ampliar o atendimento é algo que nós estamos batalhando e galgando dia a dia. Nesse primeiro ano de atividade da Casa dos Raros nós conseguimos ter certificação de utilidade pública municipal e estadual, estamos abrindo as portas para conseguir CEBAS para ter a isenção de impostos e diminuir nossa carga tributária. Então só quero agradecer a todos pela oportunidade, eu estou aqui mais para ouvir do que falar, porque ainda tenho muito a aprender com todos que participam há anos e trabalham há anos em prol dos raros. Boa tarde.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado, Fernando, pela tua palavra. O Sr. Cincinato Fernandes Neto, diretor-geral do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, está com a palavra.

SR. CINCATO FERNANDES NETO: Boa tarde a todos. Cumprimentando o Ver. Alvoni Medina, cumprimento os demais vereadores e os componentes da Mesa. Nós, como Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, temos um papel muito importante porque nós sediamos o SRTN – Serviço de Referência em Triagem Neonatal –, o serviço que cuida, praticamente, do teste do pezinho de todo o Estado, nesse sentido a gente pede, Ver. Alvoni, apoio para que, junto ao governo do Estado, a gente consiga mais recursos para o SRTN. Nós temos um gasto mensal de 560 mil aproximadamente, sendo que 60 mil é para Porto Alegre e 500 mil é para o interior do Estado. E agora, justamente em decorrência do projeto Assistir que causou esta turbulência econômica na Região Metropolitana, principalmente em Porto Alegre, nós estamos pedindo ajuda para que seja

recomposto os recursos do Hospital Presidente Vargas. Entre o Hospital Presidente Vargas e o HPS a gente está perdendo aproximadamente 20 milhões, sendo que o custo de 5 milhões e 400 por ano é com SRTN, 400 mil para Porto Alegre e 5 milhões para o interior do Estado. Então nós temos que ter uma equação fiscal melhor por parte do Estado em relação ao poder público de Porto Alegre.

O nosso trabalho é incansável, a Vivian, a nossa farmacêutica, chefe do SRTN, está aqui conosco, a qual labuta diariamente para redução de custos. Eu pedi para ela, quando ela assumiu a direção do SRTN há dois anos: Vivian, nós precisamos economizar porque os recursos são poucos. É uma missão que ela fez sabiamente diminuiu, em média, 200 a 300 mil por mês. Então parabéns, Vivian, parabéns ao SRTN, um trabalho abnegado que atende a todos os gaúchos, tanto os de Porto Alegre como os do interior do Estado. Obrigado a todos.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado Dr. Cincinato.

A Sra. Fernanda Torres, representando a Secretaria Estadual de Saúde, está com a palavra.

SRA. FERNANDA CARVALHO: Boa tarde a todos e a todas; vereadores e demais componentes da Mesa. Eu sou servidora da Saúde do Estado, trabalho no departamento de políticas públicas, então já há algum tempo envolvida com a temática das doenças raras, algumas pessoas aqui me conhecem por diversas pontas, assim, do que a gente faz; agradeço a oportunidade, o espaço de fala. A gente está participando de uma série de atividades ao longo da semana, e promovendo, também, atividades. Fico feliz de ouvir o Fernando trazendo a Casa dos Raros, no momento é uma alegria para nós o fato de que o governo do Estado tem um convênio com a Casa dos Raros. Então a gente financia um projeto, junto com a Casa dos Raros, de atendimentos mensais para ampliar o acesso ao diagnóstico, tendo em vista que a gente tem atualmente somente um serviço de referência – que a Dra. Ida eu imagino que vai apresentar depois né

–, e que faz um excelente trabalho, mas, obviamente, sozinho não tem como dar conta do Estado. Então a gente agora está fechando o primeiro trimestre, e, mensalmente, 25 novas pessoas vão poder entrar, através da Casa dos Raros, para fazer todo um trabalho de diagnóstico, acompanhamento multiprofissional. Junto com isso, a gente projetou também um apoio para os municípios, que a nossa visão estadual precisa contemplar, apoiar os municípios do ponto de vista técnico, apoiar a Atenção Primária especialmente para os profissionais terem um olhar de suspeita diante de diagnósticos. Então tudo isso a gente está fazendo muito nessa parceria com a Casa dos Raros. Fico satisfeita e espero que quem sabe na próxima semana alusiva a gente consiga trazer resultados, números, histórias para contar, disso que está agora se iniciando. Agradeço bastante a vocês; parabéns às iniciativas. Digo que a gente está sempre à disposição, a equipe técnica fica feliz, e eu, particularmente, acho muito potente esse movimento que reúne universidades, serviços, gestão estadual, municipal, as instâncias de representação, as organizações da sociedade civil; acho que esse é o caminho de a gente ir tentando se comunicar, se fortalecer, e cada um ir tentando fazer, do lugar onde está, um pouquinho mais e um pouquinho melhor. Muito obrigada. Boa tarde para nós e uma ótima semana alusiva às doenças raras.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado, Fernanda. O Sr. Becchara Miranda, diretor do Departamento de Assistência Social, está com a palavra.

SR. BECCHARA RODRIGUES DE MIRANDA: Boa tarde a todos e todas, eu me chamo Becchara Miranda e estou atualmente como diretor do Departamento de Assistência Social da Secretaria de Desenvolvimento Social que hoje está aí sob a condução do secretário, então deputado Beto Fantinel, a quem transmito um enorme abraço ao Ver. Medina por essa oportunidade de estarmos aqui juntos. O que eu gostaria de trazer num momento como esse para a gente da assistência, inclusive com uma técnica nossa também aqui, a Roberta, nos

acompanhando, entendendo que se já é um desafio para também o acompanhamento das pessoas, ou seja, portadoras em si das doenças raras, de modo geral, o que se dirá então para toda aquela classe ou todo aquele público atendido pela assistência. Então não tem como a assistência estar dissociada dessa discussão, sobretudo das famílias beneficiárias, nem que sejam famílias perfis de Cadastro Único, que estão no Bolsa Família e que precisam ser acompanhadas nos CRAS, não só as famílias mas também aquele que detém a doença, que está nessa condição. Então entendendo que a assistência social, ainda que haja uma dissociação clara e evidente entre assistência e saúde, mas que a assistência social precisa caminhar junto em pautas dessa natureza. Então para a gente é uma grande honra a oportunidade de poder estar aqui e contribuir na construção de políticas públicas que possam, de fato, atender aquilo que afeta diretamente o cidadão e usuário das políticas públicas. Muito obrigado pela oportunidade; ficamos à disposição.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado. A Sra. Geórgia Volkmer, do núcleo de Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência, representando a Secretaria Municipal da Saúde, está com a palavra.

SRA. GEÓRGIA VOLKMER: Boa tarde aos presentes; eu estou muito feliz de estar aqui hoje; queria agradecer principalmente à Deise, que a gente já tem entrado em contato há um tempo; eu estou à frente da área técnica da saúde da pessoa com deficiência de Porto Alegre. Ontem ainda eu estava na abertura, e foi muito importante eu estar presente lá, porque se a ideia era a sensibilização, eu, com certeza, voltei muito mexida, a ponto de ficar perguntando inclusive, tipo assim: a área técnica da pessoa com deficiência; eu estava tentando entender onde que poderiam os raros se encaixarem; coisas que a gente fica pensando, porque até então ele estava na DANTs, que são as doenças não transmissíveis, mas também ontem, a convite meu, eu levei a pessoa que é a responsável pela área técnica da saúde da criança e do adolescente. Voltamos, conversamos, porque eu digo: bom, afinal de contas, onde, qual seria o melhor lugar para

encaixar os raros? Conversando então com as nossas colegas, a gente resolveu que, neste primeiro momento, então, a gente meio que extraoficialmente, a gente meio que constituiu um núcleo com as três áreas, porque perpassa por todas. Não tem como a gente dizer que é pessoa com deficiência, ou é só da criança e do adolescente, sabendo que 80% são casos de origem genética, que também a gente pega no Teste do Pezinho, ou que são doenças crônicas que também são. São todas! Não tem como dividir. Então é isso. Eu vim mais hoje para poder ouvir muito; já anotei algumas questões, já estou falando aqui pelo celular com o responsável inclusive lá pelas farmácias, para poder entender o que está acontecendo, e pode deixar que eu estou anotando tudo para levar. Muito obrigada.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado. O Sr. William Cabral Tempel, diretor de acessibilidade, representando a Secretaria Municipal de Desenvolvimento Social, está com a palavra.

SR. WILLIAM CABRAL TEMPEL: Boa tarde a todos; quero cumprimentar aqui o presidente pela proposição da semana dos raros, cumprimentando o presidente, eu cumprimento os demais vereadores e associações aqui presentes; vejo e me sinto lisonjeado de poder participar. Meu nome é William Tempel, estou como coordenador de acessibilidade da área da assistência social do município, me sinto lisonjeado, porque eu vejo, aqui na minha frente, vereadores que sempre defenderam a pauta da acessibilidade, e, fazendo parte dessa temática, eu me sinto muito confortável de dizer que a acessibilidade, no município de Porto Alegre, ela tem muito a acrescentar, ela tem muito a desenvolver e entregar para a população. Nós estamos numa condição hoje que todos os raros hoje no Brasil são em torno de 13 a 15 milhões; de raros, nós temos as doenças, mas a população é muito grande, e isso inevitavelmente, pela qualidade de vida que essas pessoas têm, acaba desaguando na acessibilidade. A acessibilidade, quando eu penso, eu não penso que a acessibilidade é apenas para as pessoas com deficiência; a acessibilidade é para todos. Quando a gente

trata aqui de doenças raras, nós temos que pensar no futuro, e, tornar a cidade mais acessível, é o grande desafio. Eu estou à frente desta coordenação e me disponho, muito atento às proposições aqui, para poder aprender e para poder também trazer algo de novo para dentro do Município. Nós temos, hoje, uma dificuldade muito grande de fazer o mapeamento das deficiências em Porto Alegre. Por exemplo, o Censo agora de 2022 trouxe dados muito genéricos e, para piorar ainda, além de genéricos, são dados muito precários em relação apenas à empregabilidade, à idade. Falta o básico que foi tratar os tipos de deficiência. E, quando a gente fala em tipos de deficiência, dentro das doenças raras, penso que podem acontecer das diversas formas: tanto auditiva, visual, motora. E essas políticas nós temos que conseguir mapear. Se eu não tiver o mapeamento, se eu não tiver o gerenciamento disso, eu não vou ter controle. Então, com vistas nisso, eu posso trazer como novidade da coordenação de acessibilidade o Observatório da Pessoa com Deficiência, que vai ao encontro à lei proposta pelo presidente Alvoni Medina, que é justamente fazer o mapeamento dessas deficiências para nós tornarmos efetiva a política da pessoa com deficiência. Muito obrigado. Uma boa tarde a todos, uma boa semana alusiva aos raros.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado, William, enquanto tu estavas falando, eu já liguei os pontos, exatamente o que tu estavas falando em relação ao mapeamento. No ano passado, foi sancionado o Programa Observatório da Pessoa com Deficiência, pessoa com doença rara, perdão, em Porto Alegre, que visa cruzar as informações dos bancos de dados da Prefeitura para efetivação de políticas públicas aqui no Município. Obrigado. Vamos colocar em prática, para que realmente essas informações sejam mais rápido. Nós temos o Marquinho Lang, diretor-presidente da Faders, em acessibilidade e inclusão. Contigo, meu amigo. Seja bem-vindo a nossa Casa, a sua Casa.

SR. MARQUINHO LANG: Muito boa tarde a todos, quem nos acompanha aqui no plenário também e nas redes sociais, nas plataformas de comunicação. Ver.

Alvoni Medina, sempre tenho muita alegria de estar presente, tentar de todas as formas estar nesses momentos. E pode ter certeza, vereador, eu lhe cumprimentando, cumprimento os demais vereadores e vereadoras e todas entidades que estão aqui representadas, enfim, todos aqueles que lutam por esse momento. E pode-se dizer – não é, Deise? – que raros são esses momentos de debate sobre os raros. Então, nós, Nelson Khalil, que lutamos no dia a dia... E só para vocês terem uma ideia, 1/3 das pessoas com deficiência, a cada três pessoas com deficiência, uma delas tem a sequência, a consequência de uma doença rara. Isso, realmente, é um fato que a gente traz em momentos como esse e mais do que isso, a gente sabe que 30% das doenças de quem tem doenças raras, 30% não chegam aos cinco anos de idade. Acabam, dentro desses cinco anos, não conseguindo nem o diagnóstico correto de exatamente qual o tipo de doença rara que essa pessoa está afetada ou que traz com ela. E a gente sabe, principalmente, como foi falado aqui, das questões do nosso interior. E nós que somos do interior – não é, Nelson? –, nós que temos esses 497 municípios do Estado sabemos das dificuldades do interior e mais do que isso, da especialidade, de como chegar a um diagnóstico sabendo que, para tu chegares realmente nesse diagnóstico de doença rara, tu deves passar por em torno de dez especialistas no mínimo. Imaginem as pessoas que não têm acesso a um único especialista ter o diagnóstico e a passagem por dez deles, sendo que para acessar um já tem toda uma dificuldade que a gente sabe dentro da nossa rede pública. Então, como estou na presidência da Faders, que é a fundação que articula e desenvolve as políticas públicas das pessoas com deficiência, altas habilidades do Estado do Rio Grande do Sul, a gente sabe que tem muita coisa a ser feita. Mas esses momentos raros é que fazem a diferença nessa luta do dia a dia dos raros. Eu queria novamente colocar a nossa instituição, a Faders, a nossa fundação à disposição, para que a gente possa trilhar esses caminhos juntos. E nós estamos, dentro das nossas condições, fazendo a nossa parte. E a gente sempre fala a mesma coisa – não é, Nelson? – que 90% de tudo o que acontece é boa vontade. Se tiver boa vontade, 90% já está bem encaminhado, os outros 10% é tudo aquilo que a gente precisa chegar, toda a

estrutura, enfim, que a gente pode utilizar não só do poder público, mas da boa vontade de todos nós. Então, como Faders, estamos sempre à disposição para que a gente possa trilhar junto os caminhos e buscar fazer com que os raros possam ser, no mínimo, respeitados. E onde tiver um caso que esse caso possa, sim, passar por todos esses especialistas e o mais rápido possível – aí começando lá no teste do pezinho – que a gente possa ter todos esses pré-diagnósticos para que a gente consiga melhorar a vida das pessoas. Nós, como Faders, estamos à disposição. Muito obrigado, Ver. Alvoni e toda a comissão e todos aqui que estão nessa luta do dia a dia.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Obrigado, presidente Marquinhos. Quero agradecer também a presença da Marilice Carrer, do grupo Divas da Alegria, juntamente com as meninas que estão ali. Sejam bem-vindas também. Agora, vamos chamar a Dra. Ida Schwartz, professora titular do Departamento de Genética na Universidade Federal do Rio Grande do Sul e, atualmente, chefe do Serviço de Genética Médica, serviço de referência em doenças, e presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica. Por gentileza, o tempo é da senhora.

SRA. IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ: Boa tarde, em nome do Ver. Alvoni Medina, eu gostaria de me congratular com toda a Mesa e com toda a plateia, com todos e todas. Eu preparei uma exposição para vocês. Eu vou tentar... Eu não sei se dá para projetar. (Pausa.) Só para complementar a minha introdução, eu sou médica geneticista e trabalho nesse campo das doenças raras em parceria com a comunidade de raros há mais de 30 anos. E é uma felicidade a gente ver o que se evoluiu nesse tempo, embora seja sempre um trabalho de formiguinha.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (Republicanos): Só um minutinho. Pessoal, se vocês quiserem ir para a plateia para poder assistir à apresentação, os que estão aqui na mesa, fiquem à vontade. Eu vou para lá junto para assistir.

SRA. IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ: Então, eu pretendo comentar com vocês de uma maneira o mais breve possível qual é o cenário brasileiro na área das doenças raras e o cenário do Rio Grande do Sul. Então ali eu mostro alguns dados só para a gente frisar, por exemplo, que o Rio Grande do Sul é maior do que a Áustria, do que alguns países europeus. E para nós termos ideia do número de recém nascidos no Brasil, por ano, são 3 milhões de recém nascidos vivos e, aqui no Rio Grande do Sul, esse número é bem importante, quando a gente pensa em termos de teste do pezinho, a minha referência é de 145 mil, mas a gente sabe que a taxa de natalidade aqui no Estado tem diminuído. Outro ponto bem importante, vocês sabem que o nosso sistema de saúde, o SUS, nós temos uma parte que é pública e tem a privada que é regulada pela a ANS, que é Agência Nacional de Saúde. Eu vou me deter aqui em falar de SUS, de Sistema Único de Saúde, porque 80% da população brasileira depende do SUS. É importante que isso seja frisado porque, obviamente, no sistema privado, nós temos vários testes, diagnósticos, incluindo o teste do pezinho feito de uma maneira mais ampliada, com maior cobertura e também acesso a profissionais de saúde. Então aqui eu vou me deter no SUS, no Sistema Único de Saúde.

Próximo. Eu vou direto para o Rio Grande do Sul, para o que interessa, porque a gente está aqui em Porto Alegre. Então muita coisa é dita sobre a questão da odisseia diagnóstica dos indivíduos com condição rara. Eu tentei ilustrar essa odisseia nesse *slide* e ela não é uma ilustração perfeita porque, na verdade, não é linear a odisseia, mas para mostrar para vocês que a odisseia diagnóstica não começa no nascimento; ela começa quando a pessoa começa a ter sintomas. Essa idade vai depender de condição para condição e vai depender do próprio indivíduo e da família perceberem esses sintomas. Isso também é bem variável. E a odisseia diagnóstica termina quando o diagnóstico é feito, mas vocês veem que a caminhada dos raros não termina com a história do diagnóstico, o diagnóstico é um marco somente. Inclusive, para vocês saberem, existem pessoas que têm condições raras não diagnosticadas que atualmente não se

consegue estabelecer o diagnóstico entre outros porque há doenças a serem descobertas ainda. Então a gente não pode negar essa história do não diagnóstico e não dar o cuidado para esses indivíduos. Então é o primeiro ponto que eu queria falar: teve o diagnóstico, a gente tem que prever o além do diagnóstico, que é o cuidado e o tratamento específico, quando houver. O que os dados - daí eu vou falar de estatística séria mesmo - mostram? Eles mostram que aqui no Brasil a odisséia diagnóstica dos indivíduos com raras é, em média, cinco a seis anos; isso, de novo, depende do grupo de condição rara, mas se a gente põe todo mundo junto é de cinco a seis anos. Se a gente quer diminuir essa odisséia, a gente tem que saber onde está o gargalo para saber onde o Poder Público vai colocar os seus esforços. Os trabalhos mostram que quando o indivíduo chega a um serviço de referência, ele tem o seu diagnóstico muito rápido, mesmo o serviço de referência do SUS, porque a gente tem essa ideia de que se é do SUS não funciona, mas vocês sabem que para essas coisas mais especializadas, o SUS - parece uma contradição - é bem equipado. Então lá no nosso serviço, depois eu vou mostrar para vocês, a média, dependendo da condição, às vezes é de dias, mas sempre é menos de um ano. Então cinco anos menos um ano dá quatro anos. Onde esse indivíduo está nesses quatro anos que ele não chega ao serviço de referência? Então vocês veem, ele está perambulando de médico para médico, até que um médico se dê conta de que pode ser genético. E eu estou falando genético porque a maior parte das raras é genética, mas nem todas são genéticas. Daí esse médico vai encaminhar a pessoa para um serviço de referência de raras. Como é feito esse encaminhamento? Vai para uma central de regulação. Então o indivíduo tem que ir a uma unidade básica de saúde que vai colocar o paciente dentro de um sistema que nós chamamos de Gercon, e alguém que é o regulador da fila da genética é a Secretaria Municipal de Saúde. Então tem pessoas da Secretaria Municipal de Saúde que olham a fila e vão dizer: esse tem prioridade um, esse tem prioridade dois, esse tem três, esse tem quatro... Existem critérios para isso, obviamente, e daí os indivíduos são gradualmente atendidos. Então vocês veem que essa questão da regulação da fila é um ponto bem importante, se a gente

quer acelerar esse processo da odisseia diagnóstica. E o outro ponto, obviamente, é disponibilizar mais serviços em todo o Estado. Então, como é a situação aqui no Rio Grande do Sul? O Dr. Cincinato já comentou, a sede do nosso programa nacional de triagem neonatal é o Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, só que a triagem é responsabilidade do Estado e do Município. A gente não pode colocar todas as coisas lá, como o Cincinato falou, no Presidente Vargas e eles resolverem todas as coisas. O que acontece? Atualmente são triadas sete condições, mas existe uma lei do nosso governador, que é de 2020, gente, um pouquinho antes a pandemia, ampliando aqui no Estado o número de doenças a serem triadas. Essa lei nunca entrou em vigor, nunca foi implementada, provavelmente por falta de recursos, mas existe a lei de 2020, a gente está em 2024. Existe uma lei federal também que foi o Bolsonaro que assinou, que é um pouco depois, prevendo a ampliação em todo o país. Mas o que eu quero dizer para quem está aqui na Casa? É uma contradição, porque o Rio Grande do Sul é um celeiro nessa área, é um estado inovador nessa questão, e nós estamos para trás na triagem neonatal em relação a vários outros estados brasileiros. Se faz triagem neonatal ampliada no Distrito Federal, porque existe uma lei estadual que funciona, se faz triagem neonatal ampliada em São Paulo, se faz no Paraná, e a gente não consegue organizar aqui. Outra coisa que eu quero comentar é que tem um médico geneticista somente atuando no programa de triagem neonatal no Estado, é o mesmo médico geneticista do HPV. No Distrito Federal, que é menor que o Rio Grande do Sul, são 13 geneticistas contratados pela Secretaria Estadual de Saúde. Então para vocês verem que a coisa aqui está melhor do que em alguns estados, mas, haja vista, de novo, com toda a tradição que a gente tem, a gente esperaria que estivesse muito melhor. Próximo. Daí a gente pensa assim: está o indivíduo com doença rara na fila esperando esse atendimento. Para onde esse indivíduo vai? Para onde ele vai ser regulado? Ele pode ser regulado para os quatro – depois eu vou falar do Conceição – hospitais ou instituições de saúde. A maior parte é regulada para o Hospital de Clínicas de Porto Alegre, que é o serviço de referência, digamos assim, federal em doenças raras, porque ele é reconhecido

pelo Ministério da Saúde, recebe uma verba para tanto, e lá a gente recebe, por mês, da fila, 58 novos pacientes. Agora prestem atenção numa coisa, por isso que eu coloquei genética geral lá: as pessoas que têm trissomia do 21, por exemplo, ou transtorno do espectro autista, isso não entra nas doenças raras. Só para vocês saberem. Não são condições raras transtorno do espectro autista e trissomia do 21, mas eles precisam de atendimento em genética também, e esses casos acabam indo para o serviço de genética, assim como os casos de oncogenética. Uma mulher que tem câncer de mama aos 20 anos de idade tem que fazer investigação genética, e entra tudo dentro dessa fila. Então, desses 56, 8 são para oncogenética, porque a fila de pessoas que têm câncer familiar, genético, hereditário é grande também. O resto vai para as raras, mas, dentro das raras, tem essas condições que, na teoria, não são raras, mas que precisam ter avaliação genética. O que eu quero colocar aqui, para vocês lembrarem: quem é que paga esses profissionais? Porque sempre, quando a gente fala em recursos, é importante. Tem muito médico, não é muito, tem médico geneticista no Hospital de Clínicas de Porto Alegre, mas a atuação é ali. A gente tem 11 médicos geneticistas, 4 são professores da UFRGS, eles são pagos pela universidade, e 7 são médicos contratados do Clínicas, a fonte de pagamento é o Ministério de Educação, porque é um hospital universitário. Também tem uma agenda do Hospital Materno Infantil Presidente Vargas, que também drena esses pacientes da fila. Até para quem está representando a Prefeitura, a gente não consegue saber exatamente o número de pacientes que vai para lá. No cálculo que eu tinha feito, eram em torno de dez pacientes. E tem agora a Casa dos Raros, eu não tenho certeza absoluta de quantos são por mês, eu fiz uma estimativa que eram, mais ou menos, também dez por semana. E tem o Grupo Hospitalar Conceição, que tem um médico geneticista que vai entrar agora em março. Eles ficaram um ano sem ter médico geneticista, porque o médico geneticista que atuava lá pediu exoneração. O Conceição ficou um ano sem médico geneticista, e ninguém fez alvoroço por causa disso. O médico geneticista do Conceição só atende pessoas do Conceição, os pacientes do Conceição, ele não atende pacientes da fila. São essas as instituições. O que eu

quero que vocês reflitam disso? Eu pus ali: Rio Grande do Sul e raras, o atendimento é centrado na capital. É só aqui em Porto Alegre, não tem no interior do Estado. Não é que não tenha geneticista, tem geneticista no interior do Estado, tem em Rio Grande, por exemplo, e Pelotas tem, mas não geneticistas que estejam inseridos nessa lógica de atendimento da rede. Tem que ser construído, a gente tem um grupo, junto com a Secretaria da Saúde, que se chama Interiorização da Genética. Tem que ter, a gente tem que trabalhar para isso. O outro ponto que eu também queria frisar é que o atendimento para doenças raras não acaba no diagnóstico. O Clínicas, o nosso serviço, como a gente vai pensar o serviço de triagem neonatal, a gente tem uma tradição de cuidado desses pacientes. Os pacientes ficam em tratamento lá conosco, e essa questão de referência e contrarreferência, ela é complicada algumas vezes. Eu espero que vocês entendam, por exemplo, a gente faz terapia gênica para atrofia muscular espinhal, nós somos um dos únicos locais no Rio Grande do Sul que faz terapia gênica para AME. Tem alguns casos de raros que os tratamentos são mais especializados, que, até a gente montar a estrutura no interior ou em outros hospitais, eles têm que ficar acolhidos ali.

Eu vou mostrar para vocês alguns números que nós temos, eu já falei das novas consultas por mês, a gente faz consultorias na internação também, e a gente também recebe pacientes que são vistos por outras especialidades ali do hospital. No total, dá uma média de cem novos pacientes por mês que a gente avalia, novos, tem todos os outros que a gente já acompanha, e a metade desses é o que vem lá da rede, da regulação. Hoje foi muito falado sobre a coisa de teleatendimento. Eu quero falar para vocês que a gente iniciou teleatendimento para raras na época da pandemia, nós fazemos teleatendimento no Clínicas e, para raras, desde 2020, porque é óbvio, quando o sistema estava todo focado no combate ao vírus, a gente sabia que os raros necessitavam a continuidade do seu atendimento, e nós passamos a fazer todo o atendimento remoto. Só em 2020, para vocês terem noção, nós realizamos para os raros, no hospital, 2 mil teleconsultas. No ano de 2023, passada a pandemia, para vocês verem como a teleconsulta é importante e foi incorporada ao sistema, nós fizemos quase 1.200

teleconsultas. Teleconsulta e teleatendimento tem uma diferençazinha conceitual, mas nós fizemos o serviço em torno de cem teleconsultas por mês. A outra coisa que é importante, ele é um hospital universitário, então rodam com a gente estudante, residente, e eles estão aprendendo toda essa temática das raras. Isso aqui eu apresentei ontem também, é um levantamento que a gente fez, até para dar uma devolutiva para a comunidade do que é mais frequente ou menos frequente no Rio Grande do Sul em termos de raras, considerando o nosso serviço. Atendimento ambulatorial, isso não inclui os teleatendimentos, a gente faz, em média, quase 500 por mês. A gente tem, se vocês virem ali, dismorfologia genética reprodutiva e erro inato do metabolismo, oncogenética, neurogenética e outros, a gente tem áreas. Tem médicos geneticistas que atuam mais em oncogenética, outros mais em erro inato do metabolismo, mas, para vocês verem, na parte de dismorfologia, o que é mais comum, e isso é esperado, é deficiência intelectual com ou sem transtorno do espectro autista. É o que a gente mais recebe e acompanha. Quando a gente vai para genética reprodutiva são fetos, fetinhos, diagnóstico pré-natal, que têm algum problema sugestivo de condição genética. E erro inato do metabolismo, ontem eu conversei com uma pessoa que disse que ficou surpresa com os dados, mas a gente tem dois grandes grupos: um é das doenças que recebem terapia de reposição enzimática, eles têm, a cada semana ou a cada 15 dias, que fazer infusões na veia da enzima que eles não produzem, e a gente tem o segundo grande grupo que é a fenilcetonúria, que é uma das doenças da triagem neonatal, mas que, antes do HPV se tornar o serviço de referência em triagem neonatal, éramos nós que recebíamos. Então, a gente ainda acompanha em torno de 100 pacientes com a fenilcetonúria no serviço.

Oncogenética – disparado, gente, mulheres com câncer de mama ou de ovário sugestivo de síndromes de predisposição hereditária, o câncer de mama e ovário.

Neuro – eu acho que, pela representatividade aqui, também vocês vão concordar comigo, são as ataxias e Distrofia Muscular de Duchenne, e aí tem outros grupos.

Próximo. O tempo para diagnóstico, já comentei para vocês, varia, mas é menos de um ano.

Próximo. Agora a gente vai bem para o final, que eu vou terminar com sugestões para a gente poder aprimorar o atendimento de raras no Estado. Não são somente minhas sugestões, isso aí é o que está escrito na literatura, não é uma coisa somente nossa. Então, aumentar o número de especialistas em genética médica em todo o País. No País, existem em torno de 400 profissionais que são médicos de geneticistas. Só aqui, em Porto Alegre, nós formamos três novos médicos geneticista por ano. E aí vocês ficam pensando: será que eles têm mercado de trabalho aqui, no Rio Grande do Sul, para atuar como médico geneticista? Eu vou dizer para vocês que não, porque ou eles trabalham no privado, porque o sistema público não está absorvendo esses profissionais. A outra coisa, obviamente, é, na graduação, estimular os estudantes da área da saúde que eles gostem de genética médica, que eles gostem da temática dos raros, isso vai em até auxiliar o encaminhamento mais precoce desses indivíduos para serviços de referência. Depois, a coisa da implementação da telemedicina em genética médica, isso aí a gente sabe que é super importante, que tem que ser adotado pelo sistema. A minha pontuação aqui é o que talvez esteja faltando também, é a gente trabalhar com a questão ambulatorial, mas também com a questão da internação, a regulação da internação de quem, por exemplo, está internado no interior e tem uma doença rara, como porfiria, que dá uns quadros de descompensação, o sistema ainda não entende que ele deveria ser regulado para o serviço de referência. Então, a gente também tem que trabalhar com a coisa da internação em algum momento.

A última coisa é reduzir as assimetrias público-privadas, de novo, um bebê que nasce aqui, no Rio Grande do Sul, e os pais têm condições de pagar um teste do pezinho, eles sempre, com certeza, vão optar por fazer um teste do pezinho ampliado, embora a qualidade, de novo aqui, do nosso teste do pezinho do SUS é formidável, é dentro de um programa, só que a gente acaba sendo prejudicado porque a gente não está triando doenças que deveria estar triando.

Então, era isso que eu queria comentar com vocês, e muito obrigada, vereador.
(Palmas.)

VEREADOR ADELI SELL (PT): Se puderes disponibilizar a apresentação.

SRA. IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ: Sim.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (REP): Eu gostaria que a senhora sentasse aqui, porque haverá algumas perguntas. Mas eu quero ouvir agora a Laura Sanchis.

SRA. LAURA SANCHIS: Boa tarde a todos, eu me chamo Laura, eu sou advogada, trabalho na área da saúde. Eu gostaria, inicialmente, de agradecer ao Adeli pela oportunidade nesse lugar de fala. Gostaria de agradecer a todos que estão aqui presentes. Nós falamos bastante aqui sobre o diagnóstico ideal e a sua importância. Então, eu gostaria de trazer aqui para vocês um caso de um diagnóstico ideal de AME, Atrofia Muscular Espinhal, que é uma doença, embora seja considerada rara, dentre as doenças raras, bastante comum em crianças, é uma doença bem severa. E nós tivemos a oportunidade, eu tive a oportunidade e tenho a oportunidade de trabalhar com casos de AME em que se busca, junto à Justiça Federal aqui do Rio Grande do Sul, a concessão do Zolgensma, que ficou muito conhecido como o medicamento mais caro do mundo. Nos casos de AME, é muito difícil que a gente tenha crianças assintomáticas, porque a AME é uma doença em que é muito difícil de fazer o diagnóstico precoce. E eu tive a oportunidade de trabalhar em um caso em que nós tivemos um diagnóstico precoce de AME e a medicação não foi concedida, infelizmente, pela falta de estudos que comprovem que, de forma ampla e restrita, nesse caso específico, o Zolgensma representa, de fato, a cura. Então, eu acho importante trazer essa questão aqui hoje e usar este espaço para isso, porque no Judiciário, atualmente, nós temos um problema: todas as crianças que tiverem um diagnóstico precoce de AME, que forem assintomáticas, que forem as

candidatas ideais para usar essa medicação, vão ter essa negativa na maioria dos casos, por conta da falta de estudos que demonstre que, de fato, o Zolgensma para crianças assintomáticas representa realmente a cura. No caso específico, nós tínhamos parecer técnico, nós tínhamos diversos documentos médicos, porém faltou embasamento científico da literatura médica e estudos que, de uma maneira mais profunda, comprovassem que, de fato, as crianças que não têm sintomas podem realmente ter um potencial de cura, nos casos da AME. Então, era isso, muito obrigada pela oportunidade; muito obrigada, Adeli, mais uma vez. Boa tarde.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (REP): Obrigado, Dra. Laura Sanchis. Passo a palavra ao Ver. Adeli Sell.

VEREADOR ADELI SELL (PT): Queria fazer uma proposição, que nós, pela comissão, pudéssemos, talvez, analisar a proposição que faço. Ficou evidente que faltam as conexões entre as esferas públicas federal, estadual e municipal. Faltam médicos em todos lugares, mas, se nós fizermos conexões, podemos otimizar os atendimentos. Então, eu proponho que a gente faça um ofício às três esferas governamentais, propondo um grupo de trabalho interdisciplinar e interinstitucional, para que a gente possa fazer essa interlocução no Rio Grande do Sul, entre a Secretaria Municipal de Porto Alegre, pela importância, o local que ela ocupa no atendimento ficou visível aqui, que é basicamente aqui que tem esses grandes atendimentos, por óbvio. A secretaria estadual, o pessoal da secretaria está aqui, eu achei muito importante essa participação da Secretaria Estadual da Saúde nesse evento em Porto Alegre. E temos que nos dirigir a Brasília, os principais recursos do SUS estão concentrados no governo federal, até pela a estrutura tributária brasileira, o maior recurso fica para o governo federal. Então é minha proposição, se for necessário, depois a gente formula isso por escrito, e aí o presidente possa encaminhar.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (REP): Obrigado, Ver. Adeli. O Ver. Jonas Reis está com a palavra.

VEREADOR JONAS REIS (PT): Boa tarde a todas e todos. Parabenizar o Ver. Alvoni Medina, o Ver. Adeli Sell, os demais membros desta comissão, todas as instituições, pessoas presentes e dizer que o Brasil ainda precisa muito avançar no investimento em recursos públicos para essa parcela significativa da população. Os dados apontados pelo Senado são 13 milhões de pessoas – que é muito. A gente sabe que tem uma comissão especial no congresso que trata e faz debate, e a gente fica pensando: o SUS não consegue atender todo mundo em várias áreas. O que que nós temos que fazer? Acho que nós temos que debater em nível de Brasil o que mesmo é prioridade da sociedade. Há muito dinheiro que é jogado fora inclusive em escândalos de corrupção. Recentemente a gente teve quatro prisões de pessoas investigadas nesta cidade. Eu acho que falta muita sensibilidade e responsabilidade, não daqui; eu acho que a comissão traz o debate, faz a discussão. Acho que são pessoas engajadas que potencializam essa luta coletiva de várias instituições, mas nós temos uma parcela da classe política que não tem compromisso com os problemas reais da sociedade. Num universo de 7 mil enfermidades catalogadas e outras tantas que estão em estudo e que – como a pesquisadora colocou – demora para criar a especificação, para descobrir as nuances, a gente precisa de investimento também em pesquisa. E aí eu queria sugerir aqui que a comissão enviasse um documento ao Ministério da Ciência e Tecnologia para que se pudesse pensar em um edital específico para o trabalho dos geneticistas; para que se pudesse também potencializar inclusive pelos universitários no debate da inclusão real. Porque o que a gente tem hoje na sociedade é muita segregação por falta inclusive da conscientização das pessoas que não têm doenças raras. Eu acho que é um desafio coletivo nosso, falo aqui como o professor também. Acho que esse tema precisa ir para as escolas; uma sugestão é que também se enviasse um ofício à Secretaria de Educação e que ela promovesse juntamente, quando a gente tem a semana, também uma semana na educação, um debate nas

escolas para que a gente pudesse compreender esse olhar diante das diferenças e das dificuldades que as pessoas sofrem com doenças raras. Pode ter até um colega, não são poucos, como a gente tem os dados. Mas eu acho que é um tema que está muito fechado ainda. Acho que nós que estamos no poder público, representando, nós precisamos potencializar, e a discussão é o começo. A discussão é o começo porque é o reconhecimento e, depois do reconhecimento, vem a conscientização coletiva e a disputa por orçamento, que é o que eu vejo também que nos falta muito. Nos falta orçamento porque também falta vontade política, e não existe vontade política se não existe pressão social, a política é assim. A política é igual a uma panela de pressão, os governos só funcionam na pressão e, se não tem uma pressão, uma organização ... Por isso que é importante agregar mais pessoas nesse debate para que, de fato, a gente consiga desmontar essas amarras que ainda tem. Então parabéns, contem conosco, um abraço e viva a luta do povo que quer reconhecimento. Acho que é isso que vocês vêm aqui tentar.

PRESIDENTE ALVONI MEDINA (REP): Obrigado, Jonas. Aproveitar também a sugestão do Ver. Adeli Sell que propõe que nós, integrantes da comissão, façamos um ofício em conjunto para ser direcionado aos órgãos competentes da União, do Estado Rio Grande do Sul e do Município. Pode ser, Adeli?

Nós temos hoje, no Estado do Rio Grande do Sul, em torno de 590 mil pessoas com doenças raras. Além do Sr. Nelson Khalil, mais alguém gostaria também de se inscrever? Nós temos mais alguns minutos.

O Sr. Nelson Khalil está com a palavra.

SR. NELSON KHALIL: Boa tarde a todos e todas. Primeiro, em questão de acessibilidade, eu quero fazer minha a breve autodescrição. Eu sou homem branco; cabelos, barbas e bigodes grisalhos. Estou usando uma camisa verde, sou cadeirante e estou com óculos pretos pendurados no pescoço.

Eu quero agradecer muito ao Ver. Alvoni Medina, Presidente da Frente Parlamentar da Pessoa com Deficiência e da Frente das Doenças Raras por esta

reunião. Agradecer a presença do Ver. Jonas Reis, nosso velho conhecido; o grande Ver. Adeli Sell também grande conhecido e grande lutador também; e particularmente a Dra. Ida, que muito luta, há bastante tempo, e em prol das doenças raras. A gente teve muitas conversas na questão da priorização da vacina na época do Covid.

Quero falar sobre uma questão que já foi levantada aqui pelo William inclusive, que é a questão de dados. Nós não temos dados de doenças raras, nós não temos dados de pessoas com deficiência, nós não temos dados nenhum para quantificar as pessoas e podermos fazer políticas públicas baseadas em dados. Nós não temos como desenvolver políticas, se nós não sabemos quanto somos. Só para ter um uma ideia, a Secretaria Estadual de Saúde trabalha com o número de pessoas com deficiência no Estado de que 6,9 % da população apenas teria deficiência, quando a própria secretaria reconhece que somente autistas são 3,6, e esses dados são os que percorrem. A Dra. Ida deve se lembrar que, na época em que nós discutimos a questão das vacinas, o dado que vinha do Ministério da Saúde do número de pessoas era um, o que vinha da Secretaria do Estado era outro, o que vinha da Prefeitura era um terceiro, e o correto normalmente era um quarto, que não apareceu em lugar nenhum. Então essa questão de dados é fundamental a gente ter.

Outra coisa que eu queria, que me chamou muito a atenção aqui foi a fala do nosso amigo do Presidente Vargas – que me fugiu o nome, me perdoe, eu sou velho – o Dr. Cincinato – que é a da questão do financiamento do HPV e do atendimento. Nós temos um acordo, nós temos um contrato em que a Prefeitura de Porto Alegre, por ter atendimento pleno, atende 55% das pessoas de Porto Alegre e 45 % do Estado, isto é praxe, e não é o que está acontecendo pela palavra do Dr. Cincinato. Isso é uma anomalia que deve ser corrigida de alguma forma, aumentando os recursos para o hospital certamente por parte dos... E a pergunta que eu queria fazer para a Dra. Ida, depois dessa brilhante exposição que ela fez, é somente um dado que faltou que eu acho que é um dado fundamental. Nós temos ali um dado de 100 consultas novas mensais em todo o sistema do Estado, mas não tem o número, o tamanho da fila de espera, que

é um tamanho absolutamente monstruoso. E esse trabalho é um trabalho... E esse é um número cruel que eu acho que precisa ser posto à luz. Obrigado.

SRA. IDA VANESSA DOEDERLEIN SCHWARTZ: Obrigada. Aqui tem representantes da Secretaria Municipal de Saúde que talvez poderiam responder com mais propriedade do que eu, mas, na época em que a fila era gerenciada pelo Estado, nós contribuimos com o Telessaúde para a análise da fila da genética – esses dados estão no Portal, até onde eu sei. A fila de espera da genética gira em torno de uns 2,5 mil pacientes. O que eu falo quando a gente quer, entre aspas, sensibilizar as pessoas, porque obviamente... Eu acho que foi publicado esses dias que a fila da oftalmologia, por exemplo, é maior, mas a gente não pode comparar uma coisa com a outra, e nessa fila talvez estejam pessoas que podem... Não é a mesma coisa, mas eu vou fazer a comparação: imaginem se fossem duas filas de 2 mil pessoas para o atendimento oncológico? Todo mundo ia estar horrorizado! Dois mil e quinhentos pacientes para raras ninguém fica horrorizado, mas podem ter pessoas morrendo na fila e deixando de ser tratadas. Então é sério isso, a gente vê iniciativas da secretaria, enfim, em melhorar isso, mas eu acho que ainda tem bastante coisa a ser feita. Eu não tenho tempo aqui para falar, porque eu sei que tem mais pessoas inscritas, mas ontem, na abertura, eu passei alguns dados, tem iniciativas do governo federal para fazer a estatística dos raros no Brasil, eles estão fomentando pesquisas sobre isso, e também – só porque o último colega comentou de editais, eu não tive como falar – nós recentemente ganhamos um edital muito grande, agora no final de dezembro, e o Hospital de Clínicas de Porto Alegre é a sede, desde então, do Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia em Doenças Raras. Esse Instituto vai ter o nome InRaras, e vocês vão ouvir falar, porque é o Ministério de Ciência e Tecnologia injetando dinheiro em pesquisa para doenças raras. O Ministério da Saúde, neste governo, tem uma Coordenação de Doenças Raras, dentro do Ministério da Saúde, isso é inédito, nunca teve isso; no governo anterior, a Coordenação de Doenças Raras era daquele ministério, o MDH, que

foi extinto, e agora ela está realmente onde, no nosso entendimento, deveria estar, que é dentro do Ministério da Saúde. Era isso.

PRESIDENTE JOSÉ FREITAS (Republicanos): Mais alguém gostaria de fazer alguma pergunta para a doutora? Mais alguém quer falar? Todo mundo tímido, com vergonha, sem palavras? A Deise está com a palavra, depois dela a gente vai fazer o encerramento, pode ser, pessoal?

SRA. DEISE ZANIN: Só quero agradecer a presença de todos e lembrar, de tudo o que foi falado, da importância dos acessos, seja ao tratamento medicamentoso, seja ao tratamento multiprofissional, o acesso ao médico geneticista, o acesso aos medicamentos. Então vamos lembrar, vamos pedir para os representantes pensarem com o carinho. Onde pudermos ter os médicos geneticistas, que o façamos, a gente sente falta lá no Presidente Vargas, para que diminua a nossa fila, vamos ver com o Estado como a gente pode ajudar a melhorar a logística dos tratamentos, do acesso, porque é tão bom ter um PCDT, mas é tão difícil quando a logística faz com que o remédio não chegue lá para o paciente. Então são pontos, eu estou muito feliz de, nesta Semana de Doenças Raras, nós termos no mesmo ambiente Município, Estado, sociedade civil, os locais que atendem os pacientes, então é muito gratificante.

Eu vou só fazer um lembrete, eu tenho 30 segundos para falar: dizer que hoje à noite tem o filme da programação da semana de raras, via Sociedade Brasileira de Genética Médica, na Casa de Cultura Mário Quintana; amanhã nós temos uma audiência pública na Assembleia Legislativa, na Comissão de Saúde, muitos receberam o *e-mail*, quem não recebeu, a gente vai estar postando o *link*, porque ela é híbrida, então quem não puder ir até lá vai poder assistir de casa. Amanhã à tarde vai ser feita uma capacitação para profissionais de saúde em Cachoeirinha; na quinta-feira, nós temos a Casa dos Raros de portas abertas, o *link* para a inscrição está nas redes sociais; também à noite tem a apresentação de um ano de atividade, também já foi disponibilizado o *link* de inscrição; na sexta nós vamos ter a atividade na Kinder e no Educandário para os profissionais que

trabalham lá, para levar a temática das doenças raras; e no sábado todos estão convidados a estar com a gente no Parque da Redenção.

(Manifestação fora do microfone. Inaudível.)

SRA. DEISE ZANIN: O Educandário é sexta à tarde, Kinder de manhã, e sexta à tarde Educandário. No sábado de manhã até às 13h – das 9h30min às 13h –, no Parque da Redenção, a gente vai estar panfletando com esse leque bem legal que vocês receberam e vão ter algumas atividades de integração também com associações parceiras; e no domingo, a gente faz o encerramento da semana na praia do Cassino, em Rio Grande, com uma feira de famílias atípicas empreendedoras e um passeio ciclístico.

Só quero agradecer, mais uma vez, vereador, pela parceria de sempre e à Comissão de Direitos Humanos por ter nos acolhido nesta tarde. Muito obrigada a todos e nos vemos no restante da semana.

PRESIDENTE JOSÉ FREITAS (Republicanos): Mais alguma consideração, Ver. Adeli, Ver.^a Biga? A Ver.^a Biga já foi embora. Agora são 16h07min, nós vamos fazer o encaminhamento, para que este profissional geneticista seja contratado, vamos dar um jeito, vamos fazer um ofício fazendo um pedido para a Secretaria de Saúde, para o prefeito, para que nós possamos ter esse profissional, porque sabemos da grande importância dele aqui na cidade. Quero agradecer a presença de todos, que Deus abençoe a cada um dos senhores e das senhoras, um bom retorno para casa – espero que vocês cheguem em casa antes da chuva! Um abraço à família, que Deus abençoe.

Nada mais havendo a tratar, encerro os trabalhos da presente reunião.

(Encerra-se a reunião às 16h07min.)