

**COMISSÃO DE DEFESA DOS DIREITOS DAS PESSOAS COM
DEFICIÊNCIA**

REQUERIMENTO Nº , DE 2018

(Da Sra. MARA GABRILLI)

Requer a realização de Audiência Pública em conjunto com a Comissão de Seguridade Social e Família, para discutir as Lipofuscinoses Ceroides Neuronais.

Senhor Presidente:

Requeiro, com fundamento no art. 255 do Regimento Interno, seja realizada Audiência Pública, desta Comissão e da Comissão de Seguridade Social e Família, com o seguinte tema: “Lipofuscinoses Ceroides Neuronais: o que precisamos discutir?”, com a participação de representantes das seguintes entidades:

- Representante Ministério da Saúde.
- Dra. Carolina Fischinger, médica geneticista, Presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica;
- Dra. Maria Luiza Manreza, médica neurologista pediátrica, presidente da Liga Brasileira de Epilepsia;
- Dr. Armando Fonseca, Presidente da Sociedade Brasileira de Erros Inatos do Metabolismo e Triagem Neonatal.

JUSTIFICAÇÃO

As Lipofuscinoses Ceroides Neurais (Neuronal Ceroid Lipofuscinosis – NCLs, em inglês) são um grupo de doenças cerebrais degenerativas, progressivas e hereditárias caracterizadas clinicamente por um declínio de capacidades cognitivas e motoras, epilepsia e perda de visão através de degeneração da retina e histopatologicamente por acumulação de lipopigmento semelhante à lipofuscina ceróide, material autofluorescente, nas células neuronais no cérebro e na retina.

As NCLs são classificadas de acordo com a idade de início dos sintomas, no entanto, todas têm a mesma causa básica, o acúmulo de substâncias ceróides no interior de células nervosas, a rápida progressão e o resultado, embora sejam todas geneticamente distintas. O grupo de NCL2 é o mais comum e pode ser encontrada também pelo nome de Doença de Spielmeyer-Vogt-Sjogren-Batten, ou simplesmente Doença de Batten. Embora a Doença de Batten seja geralmente considerada como a forma juvenil das NCLs, tornou-se termo comum para abranger todas as formas de NCLs.

Com o avançar dos sintomas, as crianças afetadas sofrem declínio progressivo da cognição, piora das convulsões e perda progressiva de visão e habilidades motoras. Eventualmente, crianças com doença de Batten/NCLs tornam-se cegas, acamadas e incapazes de se comunicar. Atualmente, sem medicamentos disponíveis no Brasil e na maioria dos países, é sempre fatal, antes mesmo que a criança complete 12 anos de idade.

Nosso objetivo ao propor a realização desta Audiência Pública é averiguar o grau de capacidade do sistema de saúde nacional de diagnosticar e tratar, quando possível, adequada e tempestivamente os casos dessas enfermidades que sabidamente podem resultar na instalação de completa neurodegeneração do indivíduo.

Creemos, portanto, ser o debate de grande relevância e pertinente aos campos temáticos de ambas as Comissões, o que justifica a realização dessa Audiência Pública.

Sala da Comissão, em de de 2018.

Deputada MARA GABRILLI