



**COMISSÃO DE PREVIDÊNCIA, ASSISTÊNCIA SOCIAL, INFÂNCIA,
ADOLESCÊNCIA E FAMÍLIA**

PROJETO DE LEI Nº 3.519, DE 2024

Institui a realização do exame "Teste Molecular de DNA" em recém-nascidos e crianças de até um ano e meio de idade para identificação da Síndrome do X-Frágil.

Autor: Deputado MARX BELTRÃO

Relatora: Deputada SILVIA CRISTINA

I - RELATÓRIO

Busca a presente proposição alterar a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, de forma a tornar obrigatória a inclusão do "Teste Molecular de DNA" no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) para recém-nascidos em maternidades e hospitais públicos e privados, visando à detecção da Síndrome do X-Frágil.

A coleta do material para exame seria realizada em recém nascidos, já na sala de parto ou no berçário, pelo médico ou por qualquer membro da equipe de saúde devidamente treinado e, caso não tenha sido feita a referida coleta no ato do nascimento, deverá ser disponibilizada para crianças de até dezoito (18) meses, durante a aplicação das vacinas obrigatórias.

Os responsáveis pela aplicação das vacinas deverão orientar os pais ou responsáveis sobre a importância da realização do exame teste molecular de DNA visando o desenvolvimento psicossocial da criança.

Em suas justificações, alega que a detecção precoce da Síndrome do X-Frágil é vital para a implementação de estratégias de tratamento e apoio que aumentam significativamente o potencial de desenvolvimento das crianças afetadas. Além disso, uma intervenção precoce permite que os pais e responsáveis busquem terapias da fala e da linguagem, assim como terapia ocupacional, pode ajudar crianças com síndrome do X frágil a





maximizar suas capacidades, aconselhamento genético, e para a compreensão dos riscos de recorrência da síndrome em futuras gestações.

A realização do Teste Molecular de DNA nas maternidades dos hospitais públicos e privados asseguraria, então, que todas as crianças independentemente de sua condição socioeconômica, tenham acesso ao diagnóstico precoce da Síndrome do X-Frágil.

O projeto foi distribuído às Comissões de Previdência, Assistência Social, Infância, Adolescência e Família; Saúde; Finanças e Tributação (art. 54, RICD) e Constituição e Justiça e de Cidadania (art. 54, RICD).

A proposição está sujeita à apreciação conclusiva pelas comissões.

No prazo regimental, não foram apresentadas emendas.

II - VOTO DA RELATORA

A proposição em apreço, embora bem-intencionada, enfrenta sérias limitações de viabilidade orçamentária, operacional e administrativa, havendo, inclusive, questionamentos sobre a sua eficácia na magnitude em que foi proposta. Tais questões tornam sua aprovação inviável sem alterações.

A criação de um mapeamento genético — que, segundo a proposta do autor, será realizado de forma rotineira em todos os recém-nascidos — certamente acarretará efeitos significativos no orçamento público. A execução de um programa nacional nos moldes propostos pelo PL exigiria distribuição e manutenção em mais de 5.500 municípios, estrutura de armazenamento, transporte e suporte técnico regionalizado, capacitação de servidores para operação e fiscalização. Temos ciência de que esta Comissão não é responsável pela análise orçamentária da matéria, mas esse aspecto não pode ser desconsiderado, dada a magnitude do impacto social e financeiro que o projeto pode gerar.

Aliás, também é crítico da amplitude do projeto o órgão especializado do Ministério da Saúde, a Coordenação-Geral de Saúde das Crianças, Adolescentes e Jovens (CGCRIAJ/DGCI/SAPS/MS), que emitiu a seguinte Nota Técnica¹, que reproduzimos aqui parcialmente:

¹ A autenticidade deste documento pode ser conferida no site http://sei.saude.gov.br/sei/controlador_externo.php?acao=documento_conferir&id_orgao_acesso_externo=0, informando o código verificador 0043705153 e o código CRC 34B4.



* c d 2 5 6 3 7 5 7 3 2 6 0 0



“ (...)4. A Coordenação-Geral de Saúde das Crianças, Adolescentes e Jovens (CGCRIAJ/DGCI/SAPS/MS) informa que, conforme Artigo 22 do Decreto nº 11.358, de 24 de janeiro de 2023, compete ao Departamento de Gestão do Cuidado Integral (DGCI) coordenar o processo de formulação, implementação e avaliação das políticas de saúde no curso de vida; formular, planejar, avaliar e monitorar ações, estratégias de atenção à saúde no âmbito das políticas de saúde para populações estratégicas ou vulneráveis e prestar cooperação técnica aos Estados, aos Municípios e ao Distrito Federal na organização de ações de atenção à saúde para populações estratégicas ou vulneráveis.

5. As ações da CGCRIAJ são regidas pela Política Nacional de Atenção Integral à Saúde da Criança (PNAISC), vigente pela Portaria de Consolidação nº 2, de 28 de setembro de 2017, tem por objetivo promover e proteger a saúde da criança e o aleitamento materno, mediante cuidados integrais e integrados da gestação aos nove anos de vida, com atenção especial à primeira infância e as situações de vulnerabilidade, bem como propiciar um ambiente facilitador ao seu pleno desenvolvimento e com condições dignas de existência.

6. A CGCRIAJ se posiciona contrária ao PL nº 3.519/2024 corroborando com o posicionamento da Coordenação-Geral de Sangue e Hemoderivados (0043595731) que aponta em seu parecer que para uma doença ser triada num Programa de Triagem Neonatal, alguns critérios devem ser levados em consideração:

- (1) não apresentar características clínicas precoces;
- (2) a detecção do defeito deve ser fácil;
- (3) ter disponível um teste confiável;
- (4) o programa ser economicamente viável e permitir acompanhamento até o diagnóstico final;
- (5) estar associado a uma doença cujos sintomas clínicos possam ser reduzidos ou eliminados através de tratamento; e
- (6) ter estabelecido um programa de acompanhamento com quesitos mínimos necessários ao sucesso do tratamento.

7. Tendo em vista que desde 2014 o Ministério da Saúde instituiu a Política de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, contemplando no SUS o atendimento de genética médica no Brasil e possibilitando assim maior agilidade e qualidade nos atendimentos de pessoas portadoras de doenças raras, torna-se necessária a compreensão de que o atendimento na área de genética para pessoas com a SXF permite diagnóstico em tempo adequado e aconselhamento genético das famílias, sem a necessidade de triagem em nível nacional. A SXF é uma das milhares de doenças genéticas que devem ser avaliadas pelos especialistas na área de genética. Os Serviços de Referência em Doenças Raras e Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras de origem genética estão aptos a avaliar e realizar o exame molecular para SXF.

7.1. Destaca-se que as metodologias utilizadas para a identificação da SXF envolvem testes moleculares que, de maneira geral, apresentam grau de complexidade superior às técnicas de identificação das doenças do escopo do Programa de Triagem Neonatal, tanto na preparação das amostras, que terão que passar por um procedimento de extração do material genético antes da realização das técnicas em questão, quanto na realização dos métodos em si, que exigem técnicos com especializações em biologia molecular para a realização das mesmas.



* C D 2 5 6 3 7 5 7 3 2 6 0 0 *



7.2. Atualmente, as metodologias utilizadas no Programa Nacional de Triagem Neonatal - reações enzimáticas e fluorimétricas, além da cromatografia são metodologias mais simples e com processos de manuseio bem automatizados dando agilidade ao processamento das amostras. Mesmo a tecnologia de espectrometria de massas, que passará a fazer parte do Programa, com a inclusão da etapa II prevista na Lei nº 14.154/2021, não requer tanta especialização técnica como as necessárias para a inclusão de técnicas moleculares.

7.3. Assim, pelos argumentos apresentados, **conclui-se que a estratégia de triagem neonatal para a identificação de SXF não é adequada, pois, o PNTN realiza triagem universal dos recém-nascidos e tem critérios a serem seguidos para inclusão de novas doenças, os quais não se aplicam a SXF.**

7.4. A avaliação em tempo oportuno de casos suspeitos com SXF ou a triagem seletiva nas famílias com história positiva é a melhor estratégia.

7.5. Desta forma, a CGCRIAJ posiciona-se de forma contrária ao texto inicial da proposição PL nº 3.519/2024." (grifos nossos)

Assim, de acordo com a análise técnica do Ministério da Saúde, o teste não deve ser aplicado de forma genérica, mas sim em casos específicos.

Por tais razões, **de forma a garantir o atendimento à criança, preconizado pela proposição**, apresentaremos uma alternativa para dar acesso ao paciente, com indicação médica para o caso específico, ao teste genético, o que consubstanciamos por meio de substitutivo.

Pelo exposto, pelo qual apresentamos o voto pela aprovação do Projeto de Lei nº 3.519, de 2024, na forma do Substitutivo em anexo.

Sala da Comissão, em _____ de _____ de 2025.

SILVIA CRISTINA
DEPUTADA FEDERAL
PP/RO



* C D 2 5 6 3 7 5 7 3 2 6 0 0 *



COMISSÃO DE PREVIDÊNCIA, ASSISTÊNCIA SOCIAL, INFÂNCIA, ADOLESCÊNCIA E FAMÍLIA.

SUBSTITUTIVO AO PROJETO DE LEI N° 3.519, DE 2024

Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, de forma a garantir a realização do exame "Teste Molecular de DNA" em recém-nascidos e crianças, mediante pedido médico.

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º O art. 10 da Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, passa a vigorar acrescido do seguinte § 5º:

“Art. 10.....

§5º Em havendo suspeita ou histórico familiar da condição, por indicação médica, será garantido a realização do Teste Molecular de DNA visando à detecção da Síndrome do X-Frágil, na forma de regulamentação do Ministério da Saúde. (NR)”

Art. 2º Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

Sala da Comissão, em _____ de _____ de 2025.

SILVIA CRISTINA
DEPUTADA FEDERAL
PP/RO

