



## Doenças raras: tema reúne especialistas no Senado

*O XIV Fórum Nacional de Políticas de Saúde no Brasil movimentou o auditório do Interlegis, nesta quinta, 14 de setembro, com a presença de parlamentares e especialistas dedicados à causa das doenças raras*

O “XIV Fórum Nacional de Políticas de Saúde no Brasil - Doenças Raras” foi sediado no auditório Senador Antônio Carlos Magalhães do Interlegis, no Senado Federal, nesta quinta-feira, 14, com objetivo de fomentar o debate acerca do panorama das Doenças Raras no Brasil. O encontro, promovido pelo Instituto Brasileiro de Ação Responsável, marcou o retorno das atividades presenciais do Programa Ação Responsável, suspensas desde 2020 devido à pandemia. Na mesa de abertura, participações marcantes de figuras atuantes no tema: a senadora Damares Alves (Republicanos-DF), as deputadas federais Maria Rosas (Republicanos-SP) e Rosângela Moro (União-SP) e o secretário executivo da Frente Parlamentar em Defesa dos Direitos e de Políticas de Atenção das Pessoas com Doenças Raras do DF, Augusto Bravo.

Damares tem se dedicado à causa dos “raros” há mais duas décadas. Em sua participação no Fórum, a parlamentar narrou sua história familiar, envolvendo as doenças e sua dedicação ao assunto desde então, que se ampliou quando assumiu o Ministério de Direitos Humanos. A senadora da República é vice-presidente da Subcomissão de Doenças Raras no Senado Federal. “A instalação da subcomissão é um recado muito claro como o Senado vai continuar lidando com o tema. Vai estar na pauta sim. Os raros estarão na pauta do Senado Federal, assim como os raros estarão nas pautas na Câmara dos Deputados. Eu não me lembro de um momento tão propício para a gente fazer as discussões no parlamento como esse”, ressaltou.

“13 milhões de pessoas não podem ficar sem voz no Congresso Nacional. Pessoas importantes, pessoas que precisam”, destacou a deputada federal Maria Rosas, membro da Comissão das Pessoas com Deficiência da Câmara dos Deputados. Na ocasião, a deputada anunciou a criação da Política Nacional dos Raros, desenvolvida por um grupo de trabalho, composto por parlamentares, sociedade civil e indústria. “Nós temos agora uma frente que vai tratar de tecnologias, de inovações e nós precisamos atualizar e ter uma política que contemple a pesquisa, que contemple o conhecimento, a prevenção, o diagnóstico, centros de atendimento”, enfatizou, referindo-se à Frente Parlamentar Mista da Inovação e Tecnologia em Saúde para Doenças Raras, lançada no mesmo dia do Fórum, 14 de setembro.

A deputada Rosângela Moro, que é membro da Comissão de Saúde da Câmara dos Deputados e da Subcomissão Especial de Doenças Raras, aproveitou a deixa para convidar o público presente para o lançamento da Frente Parlamentar Mista da Inovação e Tecnologia em Saúde para Doenças Raras, logo após o Fórum, também no Congresso Nacional. “É imprescindível que todos participem. A gente aqui é representante. A gente precisa do conhecimento, das necessidades, precisa trazer um ambiente regulatório, um

**Patrocínio:**



**Apoio:**





ambiente ético, com segurança jurídica, para que possamos, finalmente, avançar”, destacou.

Augusto Bravo, secretário executivo da Frente Parlamentar em Defesa dos Direitos e de Políticas de Atenção das Pessoas com Doenças Raras do Distrito Federal, representou, na ocasião, o deputado distrital e presidente da Frente, Eduardo Pedrosa. “Esse é um momento propício para que a gente possa discutir cada vez mais políticas públicas para as doenças raras”, citou. A efetivação de políticas públicas em doença raras, focadas na atenção primária foi defendida por Augusto, que apresentou um novo avanço para esses pacientes no DF. “Aqui no DF, neste ano, implementamos a Frente Parlamentar de Doenças Raras e temos tido muitos avanços. Um avanço muito significativo será a construção do Centro de Referência de Doenças Raras do Distrito Federal”.

### Debate técnico

Conduzido por Vanessa Fernandes, advogada e presidente da Comissão de Doenças Crônicas Complexas e Raras da OAB-DF e vice-presidente da Associação de Pacientes da Amaviraras, o debate técnico do evento contou com a participação de diversos especialistas renomados no assunto, que discutiram tópicos cruciais, incluindo o cenário atual das políticas de doenças raras, a importância dos diagnósticos precoces, o papel do setor produtivo na ampliação do acesso a terapias avançadas, entre outros assuntos.

Natan Monsore de Sá, consultor da recém-criada Coordenação-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde. O assessor técnico do Departamento de Atenção Especializada e Temática (DAET/MS) destacou o movimento do órgão em prol da atenção às doenças raras. “Na última reforma várias áreas novas e necessárias foram criadas, entre elas a Coordenação-Geral de doenças raras”, explicou Natan que aproveitou para detalhar as funções do novo setor do Ministério da Saúde, como “desenvolver políticas públicas e diretrizes específicas para a atenção à saúde das pessoas com doenças raras, considerando aspectos de prevenção, diagnóstico precoce, tratamento, cuidados integrados, reabilitação e cuidados paliativos”.

Carolina Fischinger, vice-presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo (SBTEIM) e superintendente médica da Casa dos Raros, contribuiu virtualmente para o Fórum ao abordar a relevância do diagnóstico precoce e do programa de triagem neonatal. “Um exemplo é a fenilcetonúria, que se diagnosticado precocemente é possível tratar e evitar o retardo mental profundo que torna o indivíduo incapaz.” Além disso, Carolina discutiu o programa que engloba seis doenças e levantou a questão da equidade na sua implementação pelos estados brasileiros, destacando que atualmente alguns brasileiros não têm acesso ao teste do pezinho devido a decisões estaduais de não adotá-lo.

Antoine Daher presidente da Casa Hunter e cofundador da Casa dos Raros, também participou virtualmente. Na oportunidade, criticou a efetividade da Portaria 199/2014 do Ministério da Saúde, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprovou diretrizes para o SUS, além de estabelecer incentivos financeiros de custeio. Ele enfatizou a urgência da situação, afirmando que 30% das 7 mil doenças

**Patrocínio:**



**Apoio:**





genéticas raras resultam em óbito enquanto os pacientes aguardam na fila. Daher apelou por ações imediatas, destacando a necessidade de reestruturar, remodelar e democratizar o acesso integral às pessoas com doenças raras, considerando também o suporte às famílias. Ele enfatizou a importância de colaboração entre centros habilitados e a busca por soluções inovadoras para modernizar o Sistema Único de Saúde (SUS), considerado um dos melhores do mundo.

Renato Benine, gerente de relações institucionais do Sindusfarma, demonstrou seu entusiasmo pela causa das doenças raras e contribuiu ao discutir o papel da indústria farmacêutica no acesso a medicamentos, bem como no avanço e ampliação das opções terapêuticas. Ele destacou a importância de considerar as pessoas que “vivem com doenças raras” ao abordar esse tema. "O acesso a medicamentos é uma jornada que envolve diversos estágios. É preciso percorrer um longo caminho para garanti-lo. E como em qualquer jornada, há desafios e oportunidades no percurso, que abrangem desde a fase pré-clínica e de pesquisa clínica até a regulação sanitária e econômica, culminando na incorporação propriamente dita, que representa o desfecho final do acesso”, pontuou.

Angelina Xavier, vice-presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM) e pesquisadora da Rede Nacional de Doenças Raras, enfatizou o impacto substancial dessas doenças no sistema de saúde, abordando não apenas os aspectos relacionados à morbidade, mas também à mortalidade. Ela ressaltou os desafios significativos, como o atraso médio de sete anos no diagnóstico e no tratamento dos pacientes, o que resulta em custos consideráveis para o Sistema de Saúde. Além disso, destacou avanços significativos na política de doenças raras, incluindo o projeto financiado pelo CNPQ denominado RARAS - Rede Nacional de Doenças Raras. "Este projeto tem como objetivo realizar um levantamento abrangente em nível nacional, abordando aspectos epidemiológicos, quadro clínico, recursos diagnósticos e terapêuticos, bem como os custos envolvidos no cuidado de indivíduos com doenças raras, sejam de origem genética ou não genética, no Brasil", explicou.

Clystenes Soares, diretor de Ensino da Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia, abordou o desafio das especialidades médicas no atendimento a pacientes com doenças raras, destacando diagnósticos incorretos devido à falta de especialistas capacitados. Ele celebrou a recente aprovação de um medicamento para fibrose cística, ressaltando sua importância para os pacientes, que experimentam uma melhoria significativa na qualidade de vida, capacidade de trabalho, relacionamentos e redução nas filas de transplantes. "Hoje faz exatamente 9 dias que, no Ministério da Saúde, foi aprovado um medicamento para a fibrose cística", disse. Este avanço representa um momento de grande importância na luta contra essa grave condição, que afeta cerca de 3 mil pessoas no Brasil.

Paulo Feitosa, médico pneumologista e coordenador da Comissão de Doença Pulmonar Avançada e Raras da Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia, destacou a singularidade e a importância da assistência às doenças raras. Ele ressaltou o ambulatório de doenças pulmonares raras existente no HRan, onde atua em Brasília, como um exemplo desse compromisso. Segundo ele, embora as doenças raras pulmonares sejam mais frequentes, ainda apresentam desafios significativos, como o diagnóstico complexo de condições como a pneumonia eosinofílica aguda e a pneumonia hantavírus, esta última

**Patrocínio:**



**Apoio:**





comum no DF. Ele observou que o desconhecimento médico sobre doenças raras é um problema significativo, destacando que os profissionais de saúde muitas vezes ingressam no mercado de trabalho sem estar devidamente preparados para lidar com essas condições.

**Serviço: XIV Fórum Nacional de Políticas de Saúde - Doenças Raras**

Data: 14 de setembro, quinta-feira - das 8h às 14h

Local: Senado Federal - Interlegis - Auditório Senador Antônio Carlos Magalhães, Via N2 Asa Norte - Brasília/DF

Mais informações: [www.acaoresponsavel.org.br](http://www.acaoresponsavel.org.br)

[imprensa.acaoresponsavel@gmail.com](mailto:imprensa.acaoresponsavel@gmail.com) e [faleconosco@acaoresponsavel.org.br](mailto:faleconosco@acaoresponsavel.org.br)

**Patrocínio:**



**Apoio:**

