



## Fórum no Senado discute ampliação do acesso e avanço das políticas para doenças raras

*Organizado pelo Instituto Brasileiro de Ação Responsável, encontro reuniu Ministério da Saúde, Anvisa, pesquisadores, pacientes e setor produtivo em meio à expansão de terapias genéticas e à cobrança por diagnóstico precoce e acesso no SUS*

As doenças raras deixaram de ocupar um espaço periférico no debate da saúde pública brasileira e passaram a pressionar governo, agências reguladoras e o próprio SUS por respostas mais rápidas, estrutura especializada e incorporação de novas tecnologias.

Foi esse o tom predominante do XVII Fórum Nacional de Políticas de Saúde no Brasil – Doenças Raras, realizado nesta quinta-feira (14), no Senado Federal, em Brasília. O encontro, promovido pelo Instituto Brasileiro de Ação Responsável, reuniu representantes do Ministério da Saúde, Anvisa, pesquisadores, associações de pacientes, parlamentares e empresas do setor farmacêutico para discutir os gargalos no atendimento às pessoas com doenças raras no país.

Mais do que um fórum técnico, o evento expôs um cenário em transformação: de um lado, o avanço acelerado das terapias gênicas, da medicina de precisão e dos exames genéticos de alta complexidade; de outro, um sistema público ainda marcado pela demora diagnóstica, desigualdade regional e dificuldades para garantir acesso contínuo aos tratamentos.

Segundo dados apresentados durante o encontro, cerca de 13 milhões de brasileiros convivem hoje com doenças raras. No mundo, esse número chega a aproximadamente 300 milhões de pessoas. Apesar da baixa prevalência individual de cada enfermidade, o conjunto dessas doenças representa um desafio crescente para os sistemas de saúde.

A presidente do Instituto Brasileiro de Ação Responsável, Clementina Moreira Alves, afirmou que o fórum nasceu na década de 2000, em um período em que praticamente não existiam políticas estruturadas voltadas às Doenças Raras no país.

Clementina também destacou que, em 2014, houve um marco importante com a instituição da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. “Essa pauta é, acima de tudo, uma pauta cidadã”, afirmou.

Precisamos olhar para elas mesmo quando não geram votos ou visibilidade política”, disse. Ela também defendeu maior integração entre políticas públicas, ciência e acesso às tecnologias. “Não adianta inovação sem acesso. E não adianta acesso sem uma política pública clara que garanta esse acesso”, afirmou.

Clementina destacou ainda o papel histórico das associações de pacientes e de organizações da sociedade civil na consolidação da pauta das doenças raras no país. “Mesmo que estivéssemos falando de uma única pessoa, essa pauta continuaria sendo importante”.

PATROCÍNIO:



APOIO:





## Diagnóstico tardio ainda é principal desafio das famílias

Ao longo do encontro, um dos temas mais recorrentes foi o diagnóstico tardio — realidade ainda comum entre pacientes brasileiros.

A deputada federal Érika Kokay afirmou que famílias convivem durante anos com sofrimento e incertezas até conseguirem identificar corretamente uma doença rara.

“O diagnóstico tardio provoca sofrimento, angústia e insegurança. Precisamos acelerar diagnósticos e garantir cuidado multidisciplinar para quem convive com doenças raras”, afirmou. A parlamentar defendeu a ampliação da triagem neonatal e criticou a lentidão de processos envolvendo medicamentos de alta complexidade. “As doenças raras trabalham muito com a esperança”, disse.

Kokay também defendeu a criação de observatórios nacionais para consolidar dados epidemiológicos e subsidiar políticas públicas. “Sem dados, não há política pública eficaz”, afirmou.

A deputada também cobrou políticas voltadas às cuidadoras e familiares dos pacientes.

“Precisamos construir uma legislação específica para assegurar condições adequadas às cuidadoras, inclusive com aposentadoria especial”, disse.

Segundo ela, o debate sobre doenças raras exige integração entre saúde, assistência social, educação e ciência. “Equidade é cuidar mais de quem mais precisa”, afirmou.

A discussão sobre a falta de dados apareceu em diferentes momentos do fórum. Pesquisadores e associações relataram dificuldades históricas para mapear pacientes, organizar fluxos assistenciais e planejar atendimento especializado.

Pesquisadora da Associação Brasil Huntington, Maria Aparecida Alencar afirmou que o país ainda desconhece a real dimensão da doença de Huntington no território nacional. “Existem muitas famílias convivendo com a doença no Brasil, mas ainda não sabemos exatamente onde elas estão”, afirmou.

Segundo ela, a ausência de registros nacionais dificulta tanto o planejamento de políticas públicas quanto a chegada de terapias e cuidados especializados.

“Precisamos lembrar que existem famílias inteiras vivendo diariamente os impactos de uma doença neurodegenerativa e progressiva”, disse.

Ela destacou ainda que a doença de Huntington carrega impactos emocionais profundos para pacientes e familiares. “É uma doença extremamente complexa também do ponto de vista psicológico e psiquiátrico”, afirmou.

Representando o Ministério da Saúde, Natan Monsores afirmou que a pasta vem tentando reorganizar a rede nacional de doenças raras desde a reformulação da

PATROCÍNIO:



APOIO:





coordenação. “Recebemos uma estrutura fragmentada, com serviços que não dialogavam entre si. A primeira missão foi fazer essa rede conversar”, afirmou.

Segundo ele, o SUS saiu de 23 serviços especializados habilitados para cerca de 50 atualmente, com expectativa de alcançar 60 unidades. O coordenador também destacou a criação de novas modalidades voltadas a terapias gênicas e o fortalecimento da triagem neonatal no SUS.

Hoje, segundo ele, o Ministério da Saúde trabalha na expansão do sequenciamento genético de nova geração dentro da rede pública. “Em poucos meses, já realizamos cerca de 750 sequenciamentos. A expectativa é chegar a 20 mil exames por ano no SUS”, afirmou.

Ele explicou que, dependendo da indicação clínica, os exames conseguem solucionar entre 40% e 70% dos casos investigados. “Estamos falando de um exame que custa cerca de R\$ 5 mil na rede privada e que estamos conseguindo ofertar de forma custo-efetiva no SUS”, disse. Apesar do avanço, Monsorez afirmou que o país ainda enfrenta limitações técnicas importantes. “O Brasil precisa avançar na formação de profissionais qualificados, principalmente bioinformatas e especialistas em genética”, afirmou.

A triagem neonatal também apareceu como prioridade estratégica no debate. Segundo especialistas, o país ainda precisa expandir etapas previstas na legislação federal e estruturar laboratórios capazes de absorver o aumento da demanda.

A médica geneticista Graziela Paronetto Machado Antonialli, da Sociedade Brasileira de Genética Médica afirmou que muitos pacientes ainda levam anos até receber um diagnóstico definitivo. “Temos pacientes que demoram até uma década para conseguir diagnóstico. Quanto mais cedo identificamos, mais possibilidades conseguimos oferecer”, destacou Graziela, que atua nos centros de referência em doenças raras dos Hospitais de Apoio de Brasília (HAB) e Hospital Materno Infantil de Brasília (HMIB).

Ela também destacou o papel da equidade na organização da assistência. “As pessoas com doenças raras precisam de um olhar diferenciado. Equidade é oferecer mais a quem precisa mais”, disse.

Segundo a especialista, a maior parte dos pacientes chega aos serviços ainda na infância. “Pelo menos 70% dos pacientes chegam até nós na infância”, afirmou.

### **Avanço das terapias expõe desafios regulatórios e tecnológicos**

No campo regulatório, representantes da Agência Nacional de Vigilância Sanitária defenderam mudanças para acelerar o acesso às novas terapias sem comprometer critérios técnicos de segurança.

O gerente da Gerência de Sangue, Tecidos, Células, Órgão e Produtos de terapias Avançadas, João Batista Silva Júnior afirmou que a agência passou a reformular suas estratégias desde a criação das primeiras normas específicas para doenças raras, em

PATROCÍNIO:



APOIO:





2017. “O desafio é dar celeridade sem perder o rigor científico”, afirmou João Batista, da segunda Diretoria da Anvisa.

Segundo ele, a Anvisa trabalha hoje em mecanismos de aconselhamento regulatório para estimular pesquisas e desenvolvimento tecnológico no país. “A ideia é a Anvisa ser uma indutora desse processo”, disse.

O gerente afirmou ainda que a agência vem ampliando o diálogo com pacientes e familiares durante análises regulatórias. “Quando ouvimos diretamente os pacientes, deixamos de enxergar apenas dados técnicos.

Entendemos que existe uma família inteira esperando uma resposta”, afirmou.

A Diretora Adjunta da 2ª Diretoria da Anvisa Elkiane Rama afirmou que o tema das doenças raras passou a ocupar posição prioritária dentro da agência. “Mais de 50% das petições recentes relacionadas à pesquisa clínica envolvem doenças raras”, afirmou.

Segundo ela, a aprovação da nova legislação de pesquisa clínica ajudou a ampliar o número de estudos conduzidos no Brasil. “O tema é extremamente sensível e exige diálogo permanente com pacientes, pesquisadores e profissionais de saúde”, disse.

Ela também destacou que a RDC 205, publicada em 2017, representou um marco regulatório para o setor. “Quando há oportunidade terapêutica, cabe à Anvisa reduzir prazos e priorizar essas análises ao máximo”, afirmou.

O avanço tecnológico também esteve no centro das discussões.

O presidente da Casa Hunter e da Febrararas, Antoine Daher, afirmou que o Brasil vive uma corrida contra o tempo para adaptar seu sistema regulatório às novas terapias. Ele destacou a importância da aprovação do PL 105/2022, que garante o tratamento domiciliar pela ANS, e do PL 4.973/2025, voltado ao acesso a medicamentos orais para doenças imunomediadas, crônicas de alta complexidade e raras. Segundo Daher, os avanços legislativos são essenciais para ampliar o acesso e garantir continuidade no tratamento dos pacientes. “Atualmente existem mais de 4.700 estudos clínicos em andamento para doenças raras no mundo”, afirmou.

Segundo ele, cerca de 250 medicamentos devem concluir a fase três de testes clínicos até 2029. “Estamos vivendo a era da medicina de precisão, mas muitos pacientes ainda utilizam tratamentos de 20 anos atrás”, disse.

Daher defendeu mudanças regulatórias que ampliem terapias domiciliares e reduzam hospitalizações prolongadas. “Precisamos colocar o Brasil no caminho das novas tecnologias”, afirmou.

Ele também criticou limitações ainda existentes na cobertura de terapias domiciliares por planos de saúde. “O sistema não pode reclamar de sustentabilidade se não acompanha o avanço dessas tecnologias”, disse.

PATROCÍNIO:



APOIO:





Na área clínica, a pneumologista pediátrica Luciana Monte apresentou o cenário da fibrose cística no Brasil, relatou os impactos do diagnóstico tardio e destacou os avanços no tratamento após a recente incorporação, pela Conitec, da terapia tripla para a doença. Ela também defendeu a ampliação do público-alvo contemplado no atual Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT), com o objetivo de ampliar o acesso dos pacientes às novas terapias.

Ela contou o caso de um adolescente que só descobriu a doença aos 15 anos, após anos sendo tratado como asmático. “Perdemos uma janela extremamente importante de tratamento”, afirmou.

Segundo a médica, o país possui atualmente quase 6 mil pacientes registrados com fibrose cística, sendo cerca de 70% menores de 18 anos.

Ela destacou ainda a incorporação recente da terapia tripla para fibrose cística no SUS. “Os moduladores da proteína CFTR mudaram completamente a história natural da doença”, disse.

Luciana também destacou a importância do Registro Brasileiro de Fibrose Cística, considerado um dos mais estruturados da América Latina. “Tempo é vida. Diagnóstico precoce e acesso ao tratamento mudam completamente a trajetória do paciente”, afirmou.

Moderadora de uma das mesas técnicas, a farmacêutica industrial e consultora Cleila Guimarães Pimenta Bosio afirmou que a mobilização em torno das doenças raras revela uma construção coletiva entre governo, pesquisadores, pacientes e sociedade civil. “Isso é uma questão de cidadania. Todos nós temos o dever de estar empenhados nessa pauta”, afirmou.

Segundo ela, o avanço das políticas públicas depende diretamente de informação qualificada e estrutura. “Para construir política pública, precisamos de dados, estrutura e compromisso coletivo”, disse.

Ao fim do encontro, a percepção compartilhada entre participantes era a de que as doenças raras deixaram definitivamente de ser uma pauta invisível no país.

Mas também ficou evidente que o avanço científico e tecnológico ainda não chegou, de forma igual, às famílias que seguem enfrentando anos de espera por diagnóstico, tratamento e assistência especializada.

PATROCÍNIO:



APOIO:





todo material de imagem e som do Fórum, tal como as palestras podem ser revisadas no site [www.acaoresponsavel.org.br](http://www.acaoresponsavel.org.br), podendo ser reproduzidos dando credito ao Instituto Brasileiro de Ação Responsável.

### Serviço

### Fórum Bioequivalentes no Brasil Avanços Regulatórios e Sustentabilidade no Acesso

Data: 14 e maio de 2026, quinta-feira, das 9h às 14h

Local: Auditório do Interlegis - Via N 2 - Anexo "E" - Senado Federal - Brasília, Brasil

### Informações para a imprensa

Comunicação Responsável

+55 61 99964.3143

### Para mais, acesse:

[www.youtube.com/acaoresponsavel](http://www.youtube.com/acaoresponsavel)

[www.facebook.com/acaoresponsavel](http://www.facebook.com/acaoresponsavel)

[www.instagram.com/acaoresponsavel](http://www.instagram.com/acaoresponsavel)

PATROCÍNIO:



APOIO:

