



SENADO FEDERAL
Comissão de Assuntos Sociais

SUBCOMISSÃO TEMPORÁRIA SOBRE DOENÇAS RARAS
COMISSÃO DE ASSUNTOS SOCIAIS

*DESTINADA A PROPOR INICIATIVAS PARA PROMOÇÃO E DEFESA DOS
DIREITOS E DA INCLUSÃO DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS, BEM
COMO O DEVIDO APRIMORAMENTO NA LEGISLAÇÃO ESPECÍFICA*

(REQ nº 2/2019-CAS)

Plano de Trabalho

Presidente: Senadora **MARA GABRILLI**
Vice-Presidente: Senador **ROMÁRIO**

Senado Federal
2019



SF/19088.22542-24

1. Contextualização

A Subcomissão Temporária sobre Doenças Raras da Comissão de Assuntos Sociais foi criada por meio do Requerimento nº 2/2019-CAS e tem como finalidade a promoção e defesa dos direitos das pessoas com Doenças Raras, incentivar a inclusão, acompanhar a implementação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras do Ministério da Saúde, mediante a publicação da Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014 e, ainda, aprimorar a legislação específica.

Entre junho de 2017 a dezembro de 2018, esta Subcomissão teve a Presidência do Senador Wademir Moka e a Relatoria do Senador Ronaldo Caiado. Durante esse período, após longas discussões, esta Subcomissão optou por apoiar o Projeto de Lei da Câmara nº 56/2016 de autoria do Deputado Marçal Filho que institui a Política Nacional para Doenças Raras no Sistema Único de Saúde. Neste sentido, em 4 de julho de 2018, a Comissão de Assuntos Sociais (CAS) aprovou o relatório do Senador Ronaldo Caiado que indicou parecer favorável ao referido Projeto por meio das Emendas nº 1-CAS e nº 4-CAS. Em 11 de julho de 2018, o Plenário do Senado Federal aprovou o projeto e as mencionadas emendas. Na sequência, o projeto foi remetido à Câmara dos Deputados, onde aguarda-se análise das Emendas apresentadas.

Neste ano, fui eleita Presidente desta Subcomissão e o Senador Romário eleito à Vice-Presidência. Nós, juntos com os membros desta Subcomissão, daremos continuidade aos debates e atividades com a participação dos setores diretamente envolvidos, com destaque aos representantes das entidades de pacientes com doenças raras.

Não se pairam dúvidas da complexidade do tema visto que há entre 6 a 8 mil doenças raras. Segundo dados do Ministério da Saúde, as doenças raras atingem até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos.

São muitos os desafios do segmento, mas eles esbarram, inicialmente, em dois principais desafios. O primeiro é a escassez do oferecimento de uma rede assistencial especializada articulada com as outras redes assistenciais do Sistema Único de Saúde (SUS) e com cobertura em todo o território do País que realize diagnóstico e exames genéticos, e ofereça serviços especializados de reabilitação que promovam a melhoria da qualidade de vida das



peessoas com doenças raras. O segundo é a incorporação dos medicamentos de alto custo sem comprometer a viabilidade orçamentária do sistema garantindo a eficácia almejada.

O presente cenário motivou a criação da Subcomissão Temporária sobre Doenças Raras da Comissão de Assuntos Sociais (CASRARAS) para assegurar uma assistência digna no âmbito da Saúde. Precisamos dar continuidade a estas atividades e ainda promover a integração de políticas públicas com vistas à plena inclusão social da pessoa com doença rara, com medidas nas áreas da previdência e da assistência social, assim como de inclusão na educação e no trabalho, estimular as pesquisas científicas e a criar uma Política Nacional do Cuidado para os que necessitem desse suporte.

Diante dos motivos expostos, consideramos crucial a instalação desta Subcomissão para tratar do complexo tema de doenças raras em todas as suas dimensões.

1. Justificativa

Por força da aprovação do Requerimento da Comissão de Assuntos Sociais nº 2, de 2019, de autoria da Senadora Mara Gabrilli, foi criada a Subcomissão Temporária sobre Doenças Raras (CASDRAR), composta de seis membros titulares e de igual número de suplentes.

Essa subcomissão tem o objetivo de propor iniciativas para promoção e defesa dos direitos e da inclusão de pessoas com Doenças Raras, bem como o devido aprimoramento na legislação específica.

Retomar os trabalhos dessa subcomissão não só promoverá a valorização das pessoas com doenças raras, mas também a assistência da pessoa em situação de dependência para o exercício de atividades básicas da vida diária e das pessoas cuidadoras. Além disso, permitirá cada vez mais o seu empoderamento por meio da disseminação da informação e conhecimento dos seus direitos.

Os trabalhos da CASDRAR poderão acontecer integrados à Subcomissão de Proteção e Defesa da Pessoa Idosa e da Subcomissão Permanente da Pessoas com Deficiência sempre que houver entre elas um tema em comum, a exemplo da necessidade de construção de



políticas públicas relacionadas ao cuidado às pessoas em situação de dependência para o exercício de atividades básicas da vida diária, assim como daqueles que delas cuidam.

A subcomissão é composta pelos seguintes Senadores:

- **Presidente:** Senadora Mara Gabrilli;
- **Vice-Presidente:** Senador Romário.
- **Membros Titulares:** Senador Eduardo Gomes, Senadora Mara Gabrilli, Senador Flávio Arns, Senadora Zenaide Maia, Senador Nelsinho Trad e Senador Romário.
- **Membros Suplentes:** Senadora Juíza Selma Portela; Senadora Soraia Thronicke; Senador Jorge Kajuru; Senador Eduardo Girão; Senador Fabiano Contarato e Senador Styvenson Valentim.

2. Objetivo

Propiciar ao Senado Federal a oportunidade de aprimorar o debate referente à promoção e defesa dos direitos e da inclusão de pessoas com Doenças Raras, bem como o devido aprimoramento na legislação específica.

3. Tópicos temáticos

Os temas a serem debatidos devem abarcar questões referentes à situação atual da inclusão da pessoa com doença rara, bem como a seus familiares e cuidadores, e também a integração das políticas públicas que promovam o cuidado, a saúde e a inclusão social, laboral, educacional e de lazer, bem como assistência social e previdenciária e as pesquisas científicas relacionadas à temática.



I. Situação atual

- a. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS.
- b. Atuação da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) no que tange ao registro de medicamentos para o tratamento de doenças raras.
- c. Atuação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) no que tange à incorporação de medicamentos para o tratamento de doenças raras no SUS;
- d. Análise da legislação pertinente à matéria e das proposições legislativas em tramitação no Congresso Nacional;

II. Diagnóstico e Prevenção

- a. Sensibilização e conscientização da Sociedade e Estado;
- b. Aconselhamento genético e planejamento familiar;
- c. Ampliação dos serviços para diagnóstico precoce das doenças de origem genética em conformidade com o Eixo I da Portaria GM/MS 199/2014;
- d. Ampliação dos serviços para diagnóstico precoce das doenças listadas no Eixo II da Portaria GM/MS 199/2014;
- e. Expansão do currículo universitário das áreas da saúde acerca do conhecimento para diagnóstico de doenças raras;
- f. Discussão sobre ações no âmbito do Programa Saúde na Escola (PSE) que auxilie a comunidade escolar no reconhecimento de sintomas e condições relacionadas a enfermidades raras;
- g. Ampliação do número de doenças na Triagem Neonatal;
- h. Assistência Social e a Busca Ativa.



III. Redes de atenção

- a. Ampliação, capacitação e expansão dos Centros de Referência e a integração das políticas públicas com foco na plena inclusão social de pessoas com doenças raras;
- b. Credenciamento e capacitação de Hospitais (públicos, privados e filantrópicos);
- c. Definição de responsabilidades e discussão de problemas na articulação interfederativa: Comissão Intergestores Tripartite (CIT), Conselho Nacional de Secretários de Saúde (CONASS) e Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde (CONASEMS).

IV. Atenção Integral

a. Discussão sobre características da Política Nacional de Assistência Farmacêutica (PNAF) e da Assistência Terapêutica

- i. Tratamento para além da assistência farmacêutica;
- ii. Como aprimorar os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs);
- iii. Política Nacional de Assistência Farmacêutica (PNAF);
- iv. Cuidados Multidisciplinares para as pessoas com doenças raras e para os seus familiares;
- v. Importância dos cuidadores familiares, profissionais e da rede multidisciplinar de profissionais da saúde.

b. Acesso a medicamentos órfãos

- i. Biossimilares;
- ii. Risco compartilhado;
- iii. Inovações
- iv. Terapia gênica

c. Inclusão Social

- i. Assistência às famílias e à pessoa com doença rara;



- ii. Custo social para a família, para a pessoa com doença rara e para o Estado;
- iii. Impacto econômico;
- iv. Inclusão de pessoas com doenças raras no mundo do trabalho, na escola e demais espaços públicos, programas e atividades de lazer e paradesporto.

V. Pesquisa científica

- a. O cenário das pesquisas e avanços clínicos e sociais para as pessoas com doenças raras;
- b. O Controle ético e social sobre as pesquisas e a Bioética;
- c. Inovações tecnológicas: terapias gênicas, terapias dirigidas ao RNA, edição gênica e outras;
- d. Pesquisa em terapias com tratamentos não medicamentosos;
- e. Pesquisas sociais;
- f. A construção de políticas públicas baseadas em evidências científicas.

VI. Política Pública do Cuidado

- a. A assistência a pessoas dependentes de cuidados para a vida diária: pessoas com doenças raras, pessoas idosas, pessoas com deficiência e para os pequeninos da primeira infância;
- b. Política Nacional do Cuidado;
- c. A instituição de uma rede de cuidados ampliados;
- d. O cuidador familiar e o cuidador profissional.

4. Metodologia

A análise das políticas públicas voltadas à plena inclusão social pessoas com doenças raras levará em consideração os subsídios oriundos de audiências públicas, debates, visitas



técnicas, requerimentos de informações, pesquisa de fontes documentais, estudos e relatórios (Ministério da Saúde, Anvisa, Conitec, Conselho Nacional de Secretários de Saúde – CONASS, e Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde – CONASEMS, entre outros).

As audiências públicas, debates, visitas técnicas serão realizados com intuito de levantar problemas e desafios enfrentados pelas pessoas com doenças raras e seus familiares. Os participantes devem contemplar todos os segmentos envolvidos na questão.

Os requerimentos de informação serão dirigidos aos Ministérios e órgãos responsáveis pela promoção das políticas públicas em suas áreas de atuação e conforme as necessidades de dados de demandas que forem apresentadas pelos membros da subcomissão e/ou forem demandadas pela sociedade e cidadãos.

5. Cronograma de atividades

Diante do grande volume de tópicos temáticos, realizamos uma prévia seleção de temas de relevância e impacto para a qualidade de vida das pessoas com doenças raras.

O Plano de Trabalho para 2019 que ora submeto aos demais membros da Comissão, prevê a realização das seguintes ações:

Data	Atividade	Participantes	Temas
Maio, Junho e Julho de 2019	Reuniões preparatórias	Assessoria da Senadora Mara Gabrilli.	Detalhamento e alterações da minuta de Plano de Trabalho.
Julho de 2019	Reuniões preparatórias	Senadora Mara Gabrilli e assessoria.	Detalhamento, alterações e aceite (preliminar) do Plano de Trabalho.
Julho e agosto de 2019	Reuniões preparatórias	Assessores dos Senadores membros dessa Subcomissão e das demais subcomissões da CAS, assim como com os consultores legislativos.	Divulgação e apresentação da minuta de Plano de Trabalho entre as assessorias.



Setembro de 2019	Reunião da Subcomissão	Senadores membros da comissão.	Aprovação do Plano de Trabalho e do Requerimento de Prorrogação de Comissão Temporária.
Setembro de 2019	Reuniões técnicas	Senadores, assessores e consultores legislativos.	Reunião interna: discussão e estabelecimento de estratégia para execução do Plano de Trabalho, definição de datas de audiências, de seminários, de missão técnica e diligências; estabelecimento de temas-chaves para debate.
Setembro de 2019	1) Debate	1. Representante do Conselho Nacional de Educação; 2. Representante da Secretaria de Educação Superior do Ministério da Educação (SESu/MEC); 3. Representante da Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM); 4. Representante do Observatório de Doenças Raras da Universidade de Brasília (UnB); 5. Representante da Associação Brasileira de Educação Médica (ABEM); 6. Representação da Sociedade Brasileira de Genética (SBG).	Debater a revisão das Diretrizes Curriculares em cursos de nível superior e profissional na área da saúde para inclusão das disciplinas sobre doenças raras, aconselhamento genético e genética clínica.
Setembro de 2019	Reuniões técnicas	Senadora Mara Gabrilli, assessores e consultores legislativos.	Reunião interna: análise das demandas temáticas, conteúdo e dados da audiência pública e validação de informações de interesse.



Outubro de 2019	Debates com Comunidade Acadêmica	Representantes de Universidades Federais e outros centros de pesquisa	Visão da academia sobre a temática e inventário de possíveis ações.
Outubro de 2019	2) Debate	Representante do Ministério da Saúde; Representante da Secretaria de Saúde do Distrito Federal – Programa de Triagem Neonatal do DF; Representante do Instituto Nacional do Câncer - Sistema de Informação de Câncer (Siscan); - Representante da Associação de Pais Amigos dos Excepcionais (APAE-SP); - Representante do Instituto Vidas Raras.	Discutir a ampliação da Triagem Neonatal e a proposta de realizar notificação compulsória do diagnóstico de doenças raras, a fim de superar o déficit de informações para a produção de políticas públicas ao segmento.
Outubro de 2019	3) Debate	Representante do Ministério da Saúde; Representante do Ministério da Mulher, Família e Direitos Humanos; - Dois ou três representantes de organizações da sociedade civil.	Discutir a proposta de criação de uma instância de participação e controle social, no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, com o objetivo de fiscalizar as ações promovidas pelo Poder Público e promover seu aperfeiçoamento.
Outubro de 2019	Reuniões técnicas	Senadora Mara Gabrilli, assessoria e representantes do Poder Público.	Debater o andamento dos trabalhos e os desafios para consolidar uma política eficaz de atenção às pessoas com doenças raras.
Novembro de 2019	Reuniões técnicas	Senadores, assessores, consultores legislativos	Reunião interna: análise das notas taquigráficas, conteúdo e dados da audiência pública e validação de informações de interesse.



Novembro de 2019	4) Debate com as Subcomissões Permanente de Proteção e Defesa da Pessoa Idosa e Subcomissão Permanente da Pessoa com Deficiência	Representante da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social; Representante da Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência; Representante Nacional de Promoção e Defesa dos Direitos da Pessoa Idosa Outros convidados indicados pelos demais senadores.	Discutir a proposta da criação do Serviço de Apoio Especializado para Atividades da Vida Diária, destinado a pessoas com deficiência severa e/ou doenças raras em situação de dependência para o exercício de atividades básicas da vida diária, com o objetivo de garantir sua autonomia e independência pessoal.
Dezembro de 2019	Reuniões técnicas	Senadores, assessores, consultores legislativos	Compilação de proposições em tramitação e de ações legislativas já identificadas ao longo dos eventos anteriores para instrução da última reunião do ano da Subcomissão; elaboração de relatório preliminar da Subcomissão.
Dezembro de 2019	Reuniões técnicas	Senadores, assessores, consultores legislativos	Reunião interna: discussão e estabelecimento de estratégia para execução do Plano de Trabalho no próximo semestre, definição de datas de audiências e estabelecimento de temas-chave para debate em 2020.
Dezembro de 2019	Reuniões técnicas	Senadores, assessores, consultores legislativos	Reunião interna: avaliação dos trabalhos e ajuste de cronogramas.
Dezembro de 2019	Reunião da Subcomissão	Senadores, assessores, consultores legislativos	Apresentação dos principais achados do trabalho: discussão do que já foi feito, encaminhamento de propostas e aprimoramento do plano de trabalho para 2020.



Importante ressaltar que este plano representa um norte inicial, porém flexível e passível de alteração conforme necessidade e a urgência das demandas vindas da sociedade e/ou dos membros desta subcomissão.

Foi aprovado, na Comissão de Assuntos Sociais, requerimento para prorrogação das atividades para o ano de 2020. Logo no início da sessão legislativa, será apresentado novo cronograma de atividades, que também será submetido à apreciação dos pares envolvidos.

Sala da Comissão,

Senadora Mara Gabrilli

Presidente da Subcomissão Temporária sobre Doenças Raras

