



Sabatina DICOL/Anvisa

Despacho da
PR 16/12/24

DOENÇAS RARAS: CONQUISTAS E DESAFIOS

A luta pela vida começa com conscientização e políticas eficazes.

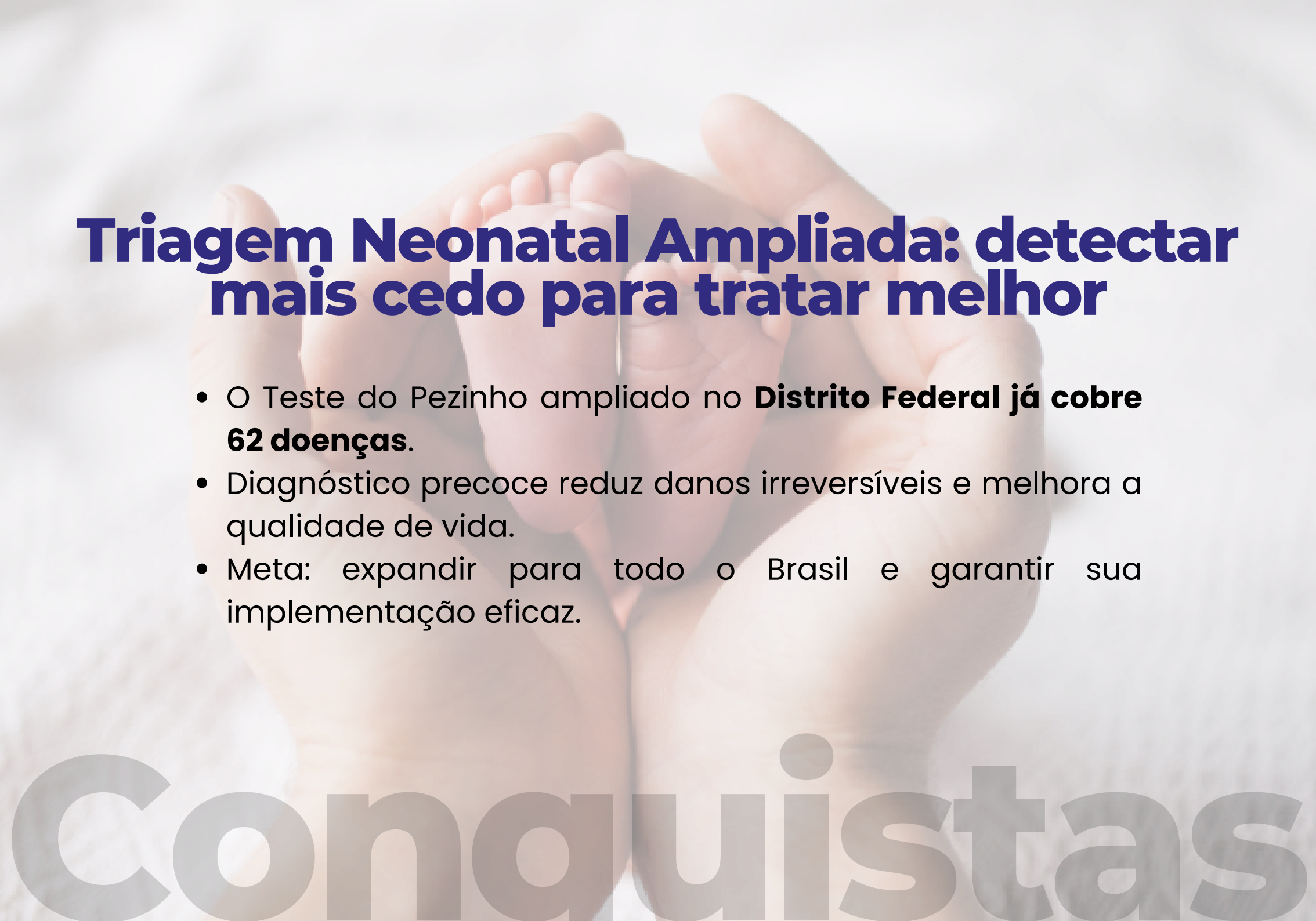


Lauda Santos é ativista no campo das doenças raras. Nascida em 1958, na cidade de Franca, São Paulo, sua jornada na área da saúde começou em 1992, quando sua filha, Laís Vargas, foi diagnosticada com uma doença rara aos três anos de idade.

Diante dos desafios impostos pela condição de sua filha, Lauda dedicou-se a buscar melhores condições de vida para pessoas com doenças raras. É cofundadora e vice-presidente da **Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (FEBRARARAS)** e presidente da **Associação MariaVitoria de Doenças Raras (AMAVIRARAS)**.

Por que falar sobre doenças raras?

- Mais de 13 milhões de brasileiros vivem com uma doença rara.
- 80% das doenças raras têm origem genética.
- O diagnóstico leva, em média, 4 anos – e pode chegar a 10 anos.
- 95% das doenças raras não possuem tratamento específico.
- Avanços legislativos e institucionais têm ocorrido, mas desafios persistem.



Triagem Neonatal Ampliada: detectar mais cedo para tratar melhor

- O Teste do Pezinho ampliado no **Distrito Federal** já cobre **62 doenças**.
- Diagnóstico precoce reduz danos irreversíveis e melhora a qualidade de vida.
- Meta: expandir para todo o Brasil e garantir sua implementação eficaz.

Conquistas



Febrararas: Força na Representatividade

- **Criada para fortalecer as associações** de doenças raras no Brasil.
- Representação política e social junto ao governo e à sociedade.
- Maior poder de **articulação para políticas públicas** e acesso a tratamento.

Conquistas

Representação em Conselhos de Saúde

- Conselho Nacional de Saúde – Assento de associação federada.
- Conselho Nacional da Pessoa com Deficiência – FEBRARARAS.
- Câmara de Saúde Suplementar – FEBRARARAS.

A representatividade nessas instituições garante que políticas de saúde sejam mais inclusivas.



Conselho Nacional
de Saúde



Participação na Conitec

Projeto de lei que cria uma cadeira exclusiva para doenças raras dentro da **Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde – CONITEC**, avança no Congresso Nacional.

A **CONITEC** é quem define quais medicamentos e tecnologias serão incorporados ao SUS.

Com representatividade na comissão, os pacientes terão mais poder de decisão nas incorporações tecnológicas para o tratamento de doenças raras.

Conquistas

e os desafios?

Sabatina DICOL/Anvisa – Despacho da PR 16/12/24

- **Nº 1.618** – Daniela Marreco Cerqueira – Cargo de Diretora (Término mandato Meiruze Sousa Freitas);
- **Nº 1619** – Leando Pinhero Safatle – Diretor Presidente (Término mandato Antônio Barra Torres);
- **Nº 1.620** – Diogo Penha Soares – Diretor (Término mandato Alex Machado Campos/Renunciou)





- **MPS-II:** Alfapabinafuspe - Aguarda registro desde 2020;
- **Epilepsia:** Cenobamato - Aguarda registro;
- **Cistinose Nefropática:** Cystagon - Aguarda registro;
- **Ataxia de Friedreich:** Skyclarys - Aguarda registro desde 2024;
- **Porfíria: Panhematin** - Aguarda retificação de bula desde a atualização do PCDT na CONITEC;



Conitec

Comissão Nacional de Incorporação
de Tecnologias no Sistema Único de Saúde



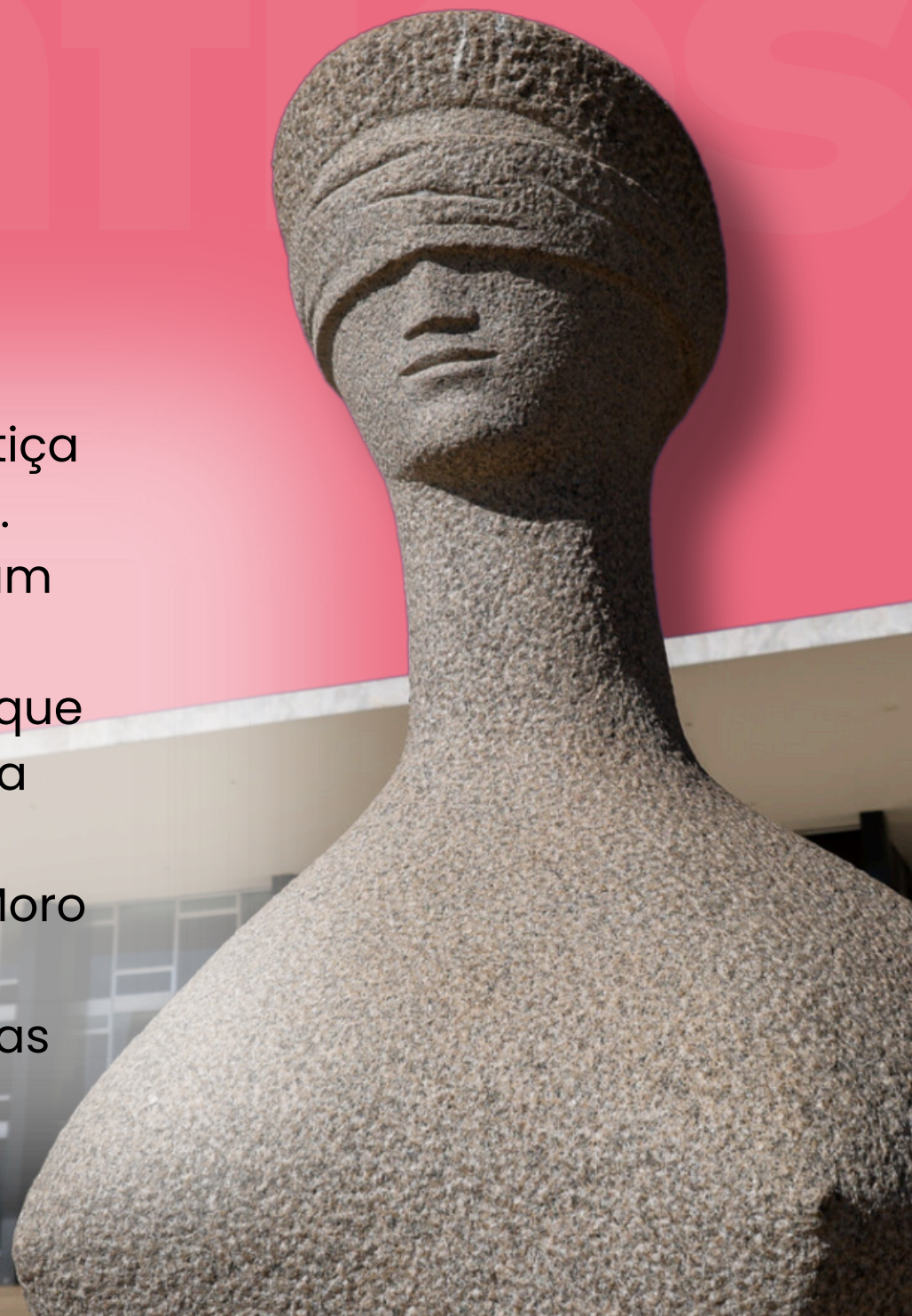
PCDT's Raros

- **NMO:** PCDT indeferido - Precisamos de avaliação de tratamento *on label* para a doença;
- **DOT:** Criação de PCT;
- **Alagille** (doença hepática infantil/falência do fígado/óbito): Mevatyl e Livmarli;
- **Acromegalia:** CP 14 - Acompanhar atualização;

Tratamento sem Judicialização

O paciente não pode esperar anos na justiça

- Muitas famílias recorrem à Justiça para conseguir medicamentos.
- Burocracia e demora prejudicam os pacientes.
- Urgência de políticas públicas que assegurem o acesso imediato a tratamentos.
- PL 168/2024 – Dep. Rosângela Moro (Projeto de Acesso)
- PL 149/2024 – Sen. Romário Farias

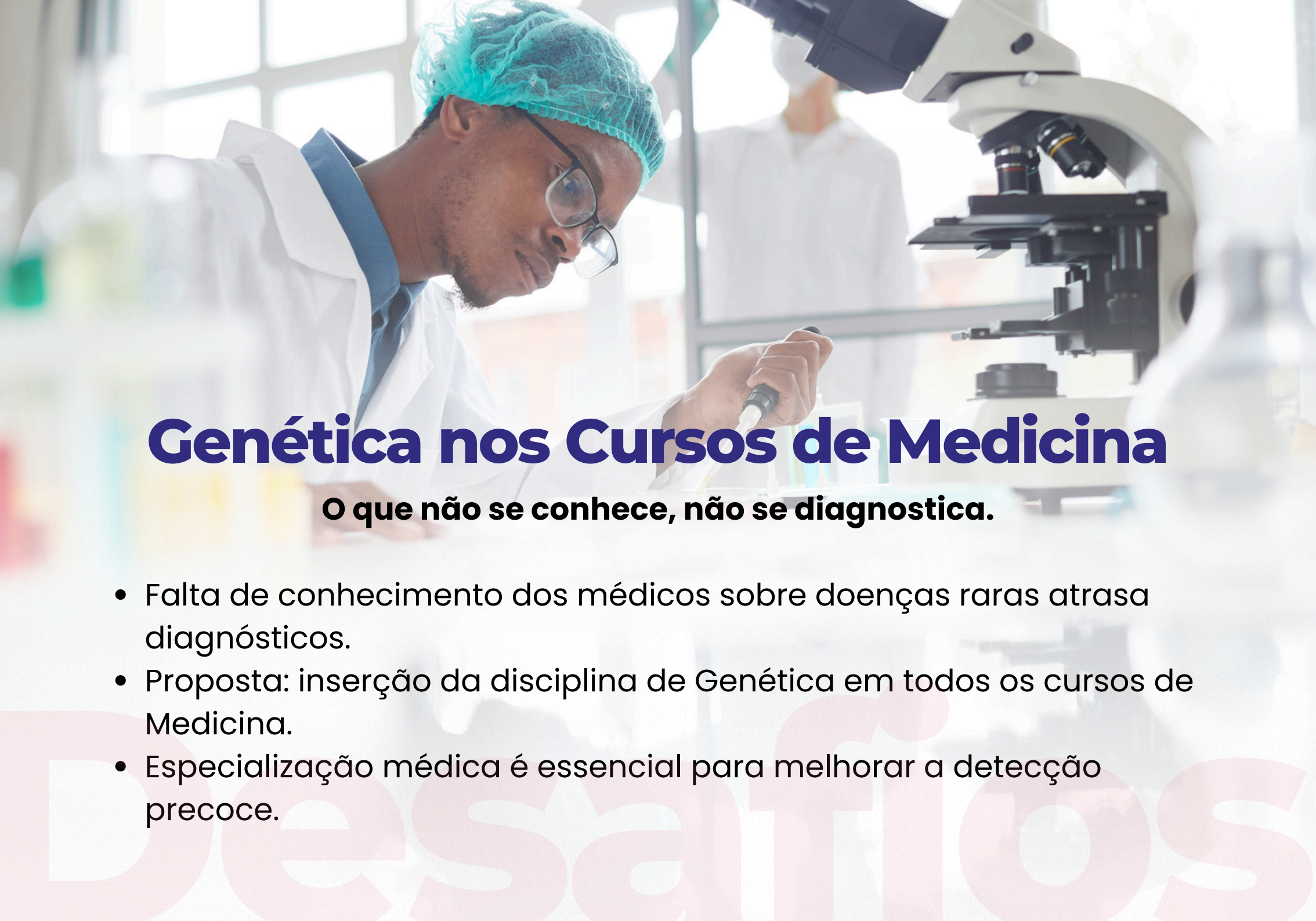


Desafios

Reduzir a Jornada do Diagnóstico

- Pacientes levam anos para descobrir sua doença.
- Solução: formação de centros de referência e capacitação de profissionais.
- Diagnóstico precoce melhora tratamentos e reduz custos para o SUS.



A male scientist with glasses and a blue hairnet is using a pipette in a laboratory. In the background, another person in a lab coat is visible near a microscope.

Genética nos Cursos de Medicina

O que não se conhece, não se diagnostica.

- Falta de conhecimento dos médicos sobre doenças raras atrasa diagnósticos.
- Proposta: inserção da disciplina de Genética em todos os cursos de Medicina.
- Especialização médica é essencial para melhorar a detecção precoce.



Capacitação de Profissionais

Mais conhecimento, melhor atendimento

- Doenças raras exigem atendimento multidisciplinar especializado.
- Capacitação de médicos, fisioterapeutas, enfermeiros e psicólogos.
- Formação contínua para garantir atendimento humanizado e eficaz.

Desafios

Políticas Públicas que Saem do Papel

- Muitas leis são aprovadas, mas não saem do papel. **Leis precisam virar realidade.**
- É fundamental garantir execução real e fiscalização.
- Participação social e política ativa faz a diferença.





O futuro das doenças raras no Brasil

- Grandes avanços já foram conquistados, mas há muito por fazer.
- Unidade entre associações, governo e sociedade é essencial.
- Precisamos **garantir que direitos sejam respeitados e ampliados.**
- O caminho é longo, mas a mobilização tem sido essencial para avanços reais.



Lauda Santos

Presidente AMAVIRARAS

Vice-presidente FEBRARARAS

