



SENADO FEDERAL
SENADORA MARA GABRILLI

RELATÓRIO N° , DE 2024

COMISSÃO DE ASSUNTOS SOCIAIS

**Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras
(CASRaras)**

(criada pelo Requerimento nº 53, de 2023, da Comissão de Assuntos Sociais)

Senado Federal – Ed. Principal – Gabinete 05, Ala Antônio Carlos Magalhães – Brasília/DF –

70.165-900

Telefone: 61-3303-2191



Assinado eletronicamente, por Sen. Mara Gabrilli

Para verificar as assinaturas, acesse <https://legis.senado.gov.br/autenticadoc-legis/6223774764>

Índice

1.	Introdução	3
2.	Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras	4
3.	Atividades conduzidas no âmbito da CASRaras	4
3.1.	Audiência Pública de 28 de fevereiro de 2024	4
3.2.	Audiência Pública de 12 de novembro de 2024	28
4.	Compilação das propostas apresentadas durante as atividades da CASRaras em 2024	51
5.	Principais encaminhamentos adotados durante o ano de 2024	57
5.1.	Indicações	57
5.2.	Requerimentos de Informação	58
5.3.	Ofícios	59
6.	Considerações finais	60



Assinado eletronicamente, por Sen. Mara Gabrilli

Para verificar as assinaturas, acesse <https://legis.senado.gov.br/autenticadoc-legis/6223774764>

1. Introdução

Com o objetivo de dar continuidade aos trabalhos realizados pela Subcomissão Especial sobre Doenças Raras, de caráter temporário, foi criada a Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras (CASRaras), por meio do Requerimento nº 53, de 2023, da Comissão de Assuntos Sociais (CAS). Sua missão é acompanhar e aperfeiçoar as políticas públicas destinadas a essa população.

No ano passado, a Subcomissão conseguiu cumprir uma agenda vasta, examinando inicialmente os avanços e os problemas experimentados pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) desde sua instituição. Posteriormente, destacou-se as dificuldades de acesso dos pacientes com erros inatos do metabolismo às fórmulas dietoterápicas apropriadas, além da falta de produtos e das falhas de distribuição, que são frequentes. Mesmo quando há disponibilidade das fórmulas no Sistema Único de Saúde (SUS), elas são de difícil palatabilidade, o que limita a adesão ao tratamento, conforme apresentado pelos expositores nas audiências públicas.

Também foi realizada audiência para debater a hidrocefalia de pressão normal, o que permitiu ao Colegiado travar contato com essa enfermidade rara, de perfil distinto das habitualmente abordadas na CASRaras, visto se tratar de afecção de origem não genética, que acomete majoritariamente a população idosa. A última audiência pública realizada no ano de 2023 traçou um panorama geral da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica vigente no País, apontou suas deficiências e propôs sugestões de melhorias.

O presente relatório tem por objetivo dar publicidade às atividades desenvolvidas pela CASRaras durante o ano de 2024, não se limitando apenas às audiências públicas realizadas, mas também trazendo ao público os inúmeros encaminhamentos adotados para contribuir na defesa dos direitos das pessoas com doenças raras.



2. Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras

A Subcomissão Permanente de Direitos das Pessoas com Doenças Raras, instalada no âmbito da Comissão de Assuntos Sociais do Senado Federal, tem a seguinte composição:

- **Presidente:** Senadora Mara Gabrilli.
- **Vice-Presidente:** Senadora Damares Alves.
- **Membros Titulares:** Senador Alessandro Vieira; Senador Alan Rick; Senadora Mara Gabrilli; Senadora Damares Alves.
- **Membros Suplentes:** Senador Fernando Dueire; Senador Flávio Arns.

3. Atividades conduzidas no âmbito da CASRaras

Foram realizadas duas audiências públicas sobre doenças raras no ano de 2024. A primeira delas, em virtude de sua relevância transcender o universo das enfermidades raras, foi realizada no âmbito da CAS, colegiado ao qual está vinculada a CASRaras.

3.1. Audiência Pública de 28 de fevereiro de 2024

I – Identificação

4^a Reunião Extraordinária da CAS – Audiência Pública Interativa

Finalidade: Aludir ao Dia Mundial e ao Dia Nacional das Doenças Raras (Lei nº 13.693, de 2018), discutir os 10 anos da Portaria nº 199, de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, e debater avanços e desafios para a atenção integral aos brasileiros com doenças raras.



Assinado eletronicamente, por Sen. Mara Gabrilli

Para verificar as assinaturas, acesse <https://legis.senado.gov.br/autenticadoc-legis/6223774764>

II – Participantes

- Luciano Márcio Freitas de Oliveira, coordenador-geral de Proteção Social de Média Complexidade da Secretaria Nacional de Assistência Social do Ministério do Desenvolvimento e Assistência Social, Família e Combate à Fome (SNAS/MDS);
- Ida Vanessa Doederlein Schwartz, presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM);
- Rômulo Bezerra Marques, diretor da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (FEBRARARAS);
- João Batista Silva Júnior, gerente da Gerência de Sangue, Tecidos, Células, Órgãos e Produtos de Terapias Avançadas da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (GSTCO/ANVISA);
- Priscila Torres, coordenadora de *Advocacy* e Comunicação da Biored Brasil;
- Regina Próspero, CEO da Aliança Brasileira de Associações e Grupos de Apoio a Pessoas com Doenças Raras (Aliança Rara);
- Natan Monsores de Sá, coordenador da Coordenação-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde;

III – Relato da exposição dos convidados

Ida Vanessa Doederlein Schwartz, presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM)

A convidada informou que atua no serviço de genética médica do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, referência na área de doenças raras. Declarou que não possui conflito de interesses com o tema da apresentação, centrada nos desafios e avanços decorrentes da instituição da Portaria do Ministério da Saúde nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que *institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.*



Explicou que a exposição seria centrada no SUS, do qual 80% da população brasileira dependem para ter acesso à saúde.

Observou que o acesso a exames genéticos no âmbito do Sistema ainda não ocorre da mesma forma que no setor privado. Asseverou que, embora existam inequalities, o SUS tem fortalecido a política em prol da comunidade de pessoas com doenças raras. Alertou que a aparente dicotomia entre público e privado gera alguns problemas que devem ser saneados, no que se refere às pesquisas e às bases de dados, porque não existe no Brasil uma base de dados única, reunindo dados do Departamento de Informação e Informática do SUS (DataSUS) e do sistema privado. Como exemplo, mencionou os dados referentes ao teste do pezinho e à triagem neonatal: as estatísticas disponíveis são as do Ministério da Saúde, a que o PNTN está vinculado. Assim, considera-se que abrangam, em princípio, 80% dos recém-nascidos vivos, porque se estima que 20% façam a triagem neonatal no sistema privado. Como os dois sistemas não funcionam de forma concatenada, não é possível saber o total de crianças que fizeram o teste. Em termos de estatísticas para planejamento de políticas públicas, em qualquer área das doenças raras, esse é um entrave a ser vencido.

A expositora avaliou como um avanço a instituição da Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras pela Portaria nº 199, de 2014, um marco para a área. Também elogiou a instituição de uma Coordenação-Geral de Doenças Raras no Ministério da Saúde. Observou que, na esteira da instituição da Política, houve a criação de diversos serviços de referência para doenças raras no Brasil, que somaram 32 unidades no início de 2024. São serviços geralmente na área de genética, que oferecem exames necessários para o diagnóstico dessas doenças. Porém, em sua maioria, os serviços de referência estão localizados no Sudeste e no Sul e há poucos serviços nas demais regiões, ainda desassistidas pelo SUS, mesmo que eventualmente possam contar com médicos geneticistas na rede privada.

Conforme dados de 2024 apresentados pela oradora, a genética médica é a menor especialidade em termos numéricos no Brasil, contando com cerca de 400 especialistas. Ainda assim, dados do DataSUS apontam que, de 2017 a 2023, foram realizadas 43.456 consultas para aconselhamento genético no âmbito do SUS. Ela explicou que o aconselhamento genético, em princípio, é feito pelo médico geneticista. Tem uma definição ampla, inclusive com aspectos educativos, pois repassa informações sobre a condição genética da família, riscos de recorrência e tratamentos. Segundo a Política Nacional de 2014, é previsto o pagamento aos serviços de referência pelo aconselhamento genético. Quanto à localização de médicos geneticistas, também há



disparidade, pois as regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste contam com o menor número de profissionais.

No que se refere ao acesso a exames, a convidada apontou como avanço que a Política Nacional passou a incluir diversos procedimentos, alguns bastante sofisticados, como sequenciamento de exoma para deficiência intelectual. No entanto, alguns dos exames podem não ser realizados em todos os serviços de referência.

No que se refere à pesquisa, o Ministério da Saúde conta com o programa *Genomas Raros*, que oferece sequenciamento de genoma para alguns casos de doenças raras. Conforme os dados apresentados, foram identificados no Brasil cerca de 12 mil indivíduos com doenças raras, sendo que 20% dos casos ainda não foram diagnosticados. Isso porque existem duas categorias: doenças raras com diagnóstico e doenças raras sem diagnóstico. Esta última se refere a doenças que sequer foram descobertas ou casos em que ainda não foi concluída a investigação.

Quanto ao acesso a exames, a desigualdade regional também se evidencia no fato de os serviços de referência localizados no Sul e no Sudeste serem os que têm mais acesso aos exames diagnósticos de genética.

Em relação a dados epidemiológicos, levantamento na base DataSUS apontou 640 mil internações hospitalares por doenças raras genéticas entre 2019 e 2020. A debatedora destacou que não existe esse dado em relação ao setor privado, ainda que seja possível estimar a quantidade de consultas particulares com geneticistas.

A Sra. Ida Schwartz destacou que existem algumas iniciativas para melhorar a caracterização epidemiológica das doenças raras, com a identificação do número de pessoas acometidas, sua localização geográfica e as condições mais prevalentes em cada região. Há pesquisas financiadas pelo Ministério da Saúde e pelo Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq), como a Rede Nacional de Doenças Raras, que buscam traçar o cenário epidemiológico de doenças raras no País.

Ela avaliou como muito complexa a questão de medicamentos para doenças raras. Como vários medicamentos não são fornecidos pelo SUS, ocorre o fenômeno da judicialização. Destacou que, em novembro de 2022, a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) instituiu um valor de limiar de custo-efetividade, que é o mesmo para a doença frequente e para a doença rara, embora com a possibilidade de que o valor seja adaptado para doenças raras.

Independentemente disso, observou, já são mais de 40 os tratamentos para doenças raras cobertos pelo SUS, incluindo: suplementação



de aminoácidos para fenilcetonúria e homocistinúria clássica; Terapia de Reposição Enzimática (TRE) para doença de Gaucher (imiglucerase, velaglucerase alfa, taliglucerase alfa), mucopolissacaridoses (MPS I, MPS II não neuronopática, MPS IV-A, MPS VI, MPS VII) e doença de Batten; Terapia de Substituição de Substrato (TRS) para miglustate (doença de Gaucher); terapia com oligonucleotídeos (pequenas moléculas) para Atrofia Muscular Espinhal (AME); e terapia genética para AME.

A expositora defendeu que as pesquisas produzam mais informações sobre o que chamou de “odisseia diagnóstica” dos indivíduos com doenças raras no Brasil. Dados indicam que os pacientes demoram cinco anos desde o início dos sintomas até acessarem o serviço de referência. Após o acesso aos centros de referência, o diagnóstico ocorre de forma relativamente rápida, em menos de um ano. Assim, é importante analisar a regulação da fila da genética. Como exemplo, anotou que o Rio Grande do Sul tem cerca de 2.500 indivíduos esperando atendimento. Apontou que a cooperação é essencial nessa área e defendeu a expansão do serviço de teleconsultas.

Indagada sobre de que maneira é possível melhorar a qualidade de vida e sobrevida dos pacientes com doenças raras, observou que as situações dessas pessoas são muito heterogêneas. Avaliou ser fundamental que, se houver tratamento específico para uma determinada condição rara, que esse seja oferecido. Advertiu, no entanto, que na maioria dos casos de doenças raras genéticas, ainda não existe tratamento específico. Ademais, para a qualidade de vida e de sobrevida, são essenciais o cuidado amplo e o acolhimento, de modo que a pessoa seja assistida por algum serviço, se possível em sua residência, acompanhando-se sua evolução e promovendo-se as intervenções necessárias, inclusive da medicina de reabilitação. Nesse sentido, é importante assegurar serviços como fisioterapia, fonoaudiologia, nutrição e inclusão. Também é preciso pensar na parte afetiva, para que as pessoas com doenças raras se sintam amadas e aceitas, para terem tranquilidade em suas vidas.

João Batista Silva Júnior, gerente da Gerência de Sangue, Tecidos, Células, Órgãos e Produtos de Terapias Avançadas da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (GSTCO/Anvisa)

O Sr. João Batista Silva Júnior afirmou que a Anvisa tem evoluído como agência reguladora ao abordar questões relativas às doenças raras. Ele mencionou ganhos nas metodologias de avaliação de medicamentos e de produtos através da imersão que os profissionais precisam fazer para atender esses pacientes. Ainda assim, observou que há limitações do ponto de vista da competência, ou seja, do que é típico da ação regulatória.

Destacou que as doenças raras são aquelas que atingem até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, nos termos da Portaria nº 199, de 2014, conforme conceito da Organização Mundial da Saúde (OMS). Segundo a OMS, 72% dessas doenças são de origem genética, dado relevante para direcionar a avaliação dos produtos pela Anvisa. Entre 60% e 80% dos pacientes são crianças, o que também influencia a percepção da Agência, pois a avaliação de produtos pediátricos tem cuidados específicos, já que se trata de um público prioritário e vulnerável. Ademais, dados do Ministério da Saúde apontam que cerca de treze milhões de pessoas vivem com essas doenças no Brasil, sendo que para 95% delas não há tratamento específico. Isso motiva o que a Anvisa chama de emergencialidade e prioridade para as análises.

O expositor destacou que a Anvisa tem a função de entregar para a sociedade produtos e serviços seguros, eficazes e de qualidade, realizando, para tanto, avaliações de riscos e benefícios. A partir dos dados sobre o desenvolvimento dos produtos e serviços, é realizado, com base na ciência, o balanceamento dos riscos e benefícios para o público a ser atendido. Os principais benefícios são efeitos favoráveis geralmente avaliados por parâmetros e estudos primários e clinicamente importantes em um programa de desenvolvimento. Porém, todo produto ou serviço em medicina e saúde traz riscos, e assim surge a necessidade do balanceamento. Os principais riscos são efeitos desfavoráveis, que são importantes do ponto de vista clínico ou de saúde pública, em termos de sua frequência e gravidade. As pesquisas precisam demonstrar que os efeitos favoráveis têm mais peso do que os riscos. E os riscos precisam ser manejáveis por parte do prescritor.

Em seguida, o debatedor apresentou o ciclo de vida de todos os produtos, inclusive os ordinários, não destinados a doenças raras. Primeiramente, há a fase de desenvolvimento e pesquisa, geralmente em universidades e centros de pesquisa. Seguem-se os estudos pré-clínicos, *in vitro*, também realizados em animais. Após os estudos pré-clínicos, são realizados os ensaios clínicos, com a utilização do produto em seres humanos. Nesse momento, ocorre a primeira avaliação da Anvisa sobre se o ensaio pode levar a resultados que possibilitem uma aprovação final, além de se avaliar a proteção aos participantes da pesquisa. Os estudos passam pela Fase 1 (segurança), pela Fase 2 (eficácia) e pela Fase 3 (confirmação de segurança e eficácia). Em seguida, é feito o registro pela Anvisa, com certificação das boas práticas de fabricação. Posteriormente, ocorre a vigilância pós-registro, com o monitoramento de longo prazo, buscando confirmar a eficácia e a segurança, sendo realizada a farmacovigilância e a fiscalização da ocorrência de efeitos adversos. Nesses casos, a Agência pode determinar alguma medida para controle dos riscos.



O ciclo apresentado também se aplica aos produtos destinados ao tratamento de doenças raras, buscando assegurar que sejam seguros, de qualidade e que tenham eficácia. O desafio para a agência reguladora nesses casos é lidar com a aprovação de produtos destinados a pequenas populações, o que faz com que o quantitativo de pessoas que utilizarão esses produtos em ensaios clínicos seja reduzido. Para comparação, ensaios envolvendo vacinas podem alcançar mais de 10 mil pessoas. No caso das doenças raras, o quantitativo total que utilizará o produto pode não passar de 100 pessoas, mas ainda assim o produto depende de aprovação. O desafio persiste, porque se trata de doenças progressivas, graves e debilitantes, sem alternativas terapêuticas disponíveis. A Agência precisa ser rápida e eficiente, pois não se pode aguardar muito tempo. Outro desafio é o fato de haver diversidade fenotípica e genotípica dentro de uma mesma doença, que pode se apresentar como síndrome.

Outros desafios apontados na exposição consistem em: ausência de medidas de resultados e biomarcadores; falta de padrões incluindo parâmetros clinicamente significativos para o desenvolvimento; os programas de desenvolvimento geralmente carecerem de histórico translacional sólido. Quanto a esse ponto, o orador explicou que há muitas dificuldades em se transferir para os seres humanos os resultados *in vitro* identificados nas pesquisas desenvolvidas em pequenos centros acadêmicos. Esses desafios podem ser sintetizados na seguinte pergunta: como promover que pacientes de doenças raras tenham acesso oportuno aos produtos terapêuticos com segurança, eficácia e qualidade comprovadas para suas necessidades de saúde e qualidade de vida?

Do ponto de vista estratégico, Sr. João Batista Silva Júnior informou que a Anvisa tem utilizado análises preditivas e de precaução mediadas por experiências e mecanismos regulatórios eficientes, com foco no acesso ao paciente. Para ele, é necessário que os responsáveis pelas análises estatísticas e técnicas pensem que o paciente depende do produto. Nesse sentido, são utilizados mecanismos regulatórios adaptados na avaliação de riscos e benefícios, para que os produtos cheguem mais rapidamente ao paciente, sem perda de segurança, eficácia e qualidade.

Há duas estratégias utilizadas pela Anvisa. A primeira se encontra regulada pela Resolução da Diretoria Colegiada (RDC) nº 205, de 28 de dezembro de 2017, que *estabelece procedimento especial para anuência de ensaios clínicos, certificação de boas práticas de fabricação e registro de novos medicamentos para tratamento, diagnóstico ou prevenção de doenças raras*. A segunda estratégia decorre da RDC nº 505, de 27 de maio de 2021, que *dispõe sobre o registro de produtos de terapia avançada*.



O orador relatou que as terapias avançadas, principalmente a terapia gênica, têm se mostrado como alternativas importantes para pacientes com doenças raras, principalmente as doenças genéticas. Esses medicamentos especiais entraram no Brasil a partir de 2018, com regulação da Anvisa, havendo diversos produtos já registrados e incorporados ao SUS. Esses produtos incluem: terapia celular avançada, quando o paciente recebe uma célula que foi produzida ou desenvolvida; engenharia tecidual, que são tecidos e órgãos desenvolvidos em laboratório; terapia gênica, que é uma mudança genética da célula, feita exteriormente, em laboratório (*ex vivo*), ou internamente (*in vivo*), com a introdução do gene direto no paciente; e produtos combinados com tecnologias e equipamentos.

No caso das doenças raras, são necessárias avaliações específicas, de produtos inovadores, o que exige uma mudança de abordagem da Anvisa, cuja experiência normalmente envolve a análise de medicamentos voltados a uma grande parcela da população.

Assim, são adotados processos de avaliação acelerados e priorizados, o que é feito mesmo com a limitação de recursos humanos. São constituídos comitês científicos específicos, com participação de sociedades científicas e cientistas. São utilizados mecanismos de confiança regulatória, com a participação da Anvisa em grupos oficiais de reguladores internacionais, o que permite melhor conhecimento dos produtos e utilização de informações de outras agências de reconhecimento internacional para acelerar o processo de avaliação no Brasil. São adotados mecanismos como estudos clínicos adaptativos, desenhos combinados, desfechos substitutivos e abordagens estatísticas diferenciadas.

O orador explicou que há situações em que não é realizada uma das três fases do estudo, ou em que as fases são combinadas entre si. Isso ocorre, por exemplo, quando os resultados da fase pré-clínica são considerados tão efetivos que já se passa ao uso em pacientes. Ele ressaltou que a Fase 1 de estudos de mecanismos convencionais se dá com indivíduos sadios, mas que terapias gênicas para doenças genéticas não podem ser aplicadas em pacientes sadios. Quanto aos desfechos substitutivos, destacou que há doenças que envolvem progressão, o que permite avaliar resultados apenas em longo prazo. O que se pode avaliar de imediato são aspectos como a produção de uma proteína ou a mudança de índices bioquímicos do paciente, mas os aspectos clínicos só ocorrem em longo prazo. Assim, a Agência precisa de mecanismos de monitoramento de longo prazo. No mesmo sentido, muitos produtos são aprovados sob termos de compromisso de comprovação de eficácia e monitoramento de dados em longo prazo. As empresas responsáveis têm a



responsabilidade legal de acompanhamento periódico, por 15 anos, com avaliações anuais dos produtos.

O convidado assegurou que a Anvisa tem atuado diuturnamente para promover a adaptação regulatória, mas mantendo padrões elevados de avaliação de segurança, qualidade e eficácia, aplicáveis a todos os produtos, reconhecidos internacionalmente. Segundo os dados apresentados, até junho de 2023, a Anvisa já havia aprovado 122 produtos para doenças raras, sendo cinco produtos de terapias avançadas, 49 produtos biológicos e 68 medicamentos sintéticos ou específicos. Houve aumento considerável de análises a partir de 2016, em uma média de 14 produtos por ano. O debatedor associou esses dados ao cenário posterior à instituição da Política Nacional, em 2014, aos movimentos do Congresso Nacional e da sociedade e ao reconhecimento de empresas estrangeiras que desejam obter registros e realizar investimentos no Brasil.

Os produtos de terapias avançadas são específicos, geralmente destinados ao tratamento de doenças genéticas e oncológicas, consideradas raras, porque já existe refratariedade e porque não há alternativa terapêutica para os pacientes. Entre as terapias avançadas, o convidado destacou a aprovação dos seguintes medicamentos: Luxturna, para distrofia hereditária de retina; Zolgensma, para atrofia muscular espinhal (AME I); Kymriah, para leucemia (LLA), linfoma (LDGCB) e linfoma folicular (LF); Yescarta, para LDGCB e LF; Carvykti, para mieloma múltiplo; e Tecartus, para linfoma (LCM) e leucemia (LLA). O orador informou que há produtos de terapia gênica em análise na Anvisa, para tratamento de doenças raras importantes como hemofilia A, deficiência genética (AADC) e distrofia muscular de Duchenne.

Foram apresentados gráficos com dados sobre os ensaios clínicos aprovados pela Anvisa, de 2018 a 2022, que demonstram o crescimento da participação de estudos de produtos destinados ao tratamento de doenças raras. Em 2022, foram aprovados 122 estudos desse tipo, o que demonstra, segundo o orador, o interesse de empresas multinacionais em realizar pesquisas no Brasil, bem como o desenvolvimento das pesquisas nacionais.

No caso de terapias avançadas, foram autorizados mais de 40 estudos entre 2018 e 2023, incluindo as seguintes doenças: mucopolissacaridose I e II; hemofilia A e B; Doença de Fabry; gangliosidose GM 1; lipofuscinose ceroide neuronal infantil; demência frontotemporal; deficiência de ornitina transcarbamylase; Gaucher tipo 1; linfoma não Hodgkin, Doença de Krabbe, coroideremia e covid-19. O orador destacou que em sua maioria os estudos são de empresas multinacionais, mas que tem crescido o desenvolvimento de produtos brasileiros. Assim, 37% dos estudos são patrocinados por empresas nacionais (nove por hospitais com centros



acadêmicos e quatro por *startups* do setor de biotecnologia). Quanto aos objetivos, 3% se referem à engenharia tecidual, 46% são produtos de terapia gênica e 51% são produtos de terapia celular avançada.

Quanto à perspectiva de outros mecanismos para facilitar o acesso a produtos, o orador apontou a possibilidade de incorporar Evidências de Vida Real na tomada de decisão regulatória, a exemplo do que tem ocorrido em todo o mundo: como os dados dos pacientes, na realidade, podem auxiliar a entender os produtos e, com isso, levar a uma aprovação mais rápida? Mencionou a melhoria dos sistemas de tecnologia da informação (TI) e o uso de ferramentas de Inteligência Artificial (IA), bem como a integração à Rede Nacional de Dados em Saúde (RNDS) e a outras plataformas, especialmente plataformas de pacientes. Sugeriu a adoção de parcerias público-privadas na condução dos estudos e no monitoramento de pacientes de doenças raras. Defendeu o aumento da força de trabalho da Anvisa, inclusive para a realização do chamado aconselhamento regulatório. Explicou que essa é uma experiência que tem sido feita em outras agências regulatórias, que pode auxiliar o desenvolvimento nacional, na medida em que a Anvisa pode sugerir condutas ao pesquisador que possam agilizar o processo e facilitar a obtenção do registro.

Questionado se o fortalecimento da Anvisa poderia levar a respostas mais rápidas, afirmou que sim, porque os prazos poderiam ser reduzidos. No entanto, assegurou que os prazos da Anvisa já são considerados atrativos, tendo em vista o número significativo de empresas estrangeiras que demonstram interesse no registro de produtos no Brasil. Em todo caso, reiterou a necessidade de ampliação da força de trabalho da Agência, inclusive com vistas a auxiliar no desenvolvimento do parque tecnológico industrial brasileiro.

Quanto ao desenvolvimento nacional, observou que há produtos de custo muito alto, que alcançam mais de R\$ 1 milhão por dose. Para ele, o SUS somente tem condições de bancar esse tipo de tratamento se houver o desenvolvimento nacional das terapias. Também avaliou que o Brasil tem condições de alcançar esse desenvolvimento, pelo que tem identificado nos centros de pesquisa do País, mas advertiu que são necessários investimentos. Reiterou a necessidade de investimentos em programas de aconselhamento regulatório, a exemplo do que ocorre nos Estados Unidos e na Europa.

Questionado sobre se a Anvisa tem algum canal direto para pessoas com doenças raras e como a Agência pode ser acessada pelos interessados, disse que seus canais estão abertos a qualquer pessoa da sociedade, incluindo pacientes, pesquisadores, parlamentares e autoridades. Relatou que a Agência tem discutido a adoção de mecanismos no processo de monitoramento dos medicamentos para participação dos pacientes. Registrhou



que, no caso de terapias avançadas, é necessário monitorar os pacientes por 15 anos, conforme acordo celebrado com as empresas que solicitam os registros.

O orador defendeu que a Anvisa deve estar cada vez mais aberta aos pesquisadores, inclusive com a realização do mencionado aconselhamento regulatório. Também deve estar aberta a toda a sociedade, especialmente aos pacientes, que podem contribuir nas avaliações e no monitoramento. Essa participação pode ser mais difícil em terapias avançadas, como a terapia gênica, que ainda é muito restrita, mas pode ocorrer de forma mais ampla no caso dos medicamentos comuns, pois se as pessoas identificarem alguma inadequação, podem notificar a Anvisa e participar do processo regulatório.

Luciano Márcio Freitas de Oliveira, coordenador-geral de Proteção Social de Média Complexidade da Secretaria Nacional de Assistência Social do Ministério do Desenvolvimento e Assistência Social, Família e Combate à Fome (SNAS/MDS)

O Sr. Luciano Márcio Freitas de Oliveira destacou inicialmente que o MDS executa suas políticas públicas por meio de suas Secretarias, a saber: a Secretaria de Gestão da Informação (SAGICAD); a Secretaria Nacional de Renda de Cidadania (SENARC), que cuida dos benefícios, especialmente do Programa Bolsa Família; a Secretaria Nacional de Segurança Alimentar e Nutricional (SESAN); a Secretaria Extraordinária de Combate à Pobreza e à Fome (SECF); a Secretaria Nacional da Política de Cuidados e Família (SNCF); e a Secretaria Nacional de Inclusão Socioeconômica (SISEC). Ele destacou as ações do MDS no âmbito da Política Nacional de Assistência Social do Sistema Único de Assistência Social (PNAS/SUAS), que apresentou como sendo uma política pública importante nas estratégias de atenção e cuidado para pessoas com doenças raras.

O debatedor destacou que o SUAS foi reconhecido como política pública de direito a partir da Constituição Federal de 1988, regulamentada pela lei orgânica de 1993 e pela lei da PNAS, de 2004. Está presente em 99,7% dos municípios brasileiros, com a presença de pelo menos uma unidade socioassistencial, o Centro de Referência de Assistência Social (CRAS), totalizando 8.580 unidades. Também oferece serviços como o Serviço de Convivência e Fortalecimento de Vínculos e o Serviço da Proteção Básica no Domicílio, que funcionam como porta de entrada para a política de assistência social às famílias e aos indivíduos.

O SUAS também conta com unidades socioassistenciais mais específicas, como os Centros de Referência Especializados de Assistência



Social (CREAS), presentes em 47,7% dos municípios brasileiros, compreendendo 2.800 unidades. Há os Centros-Dia, unidades públicas destinadas ao atendimento especializado a pessoas idosas e a pessoas com deficiência que tenham algum grau de dependência de cuidados. São 2.041 unidades desse tipo, presentes em 24% dos municípios brasileiros, um número que demonstra a necessidade de avanços na oferta desse serviço. Existem os Centros de Referência Especializado para População em Situação de Rua (Centro POP), para atendimento a pessoas adultas em situação de rua. São 239 unidades, presentes em 3,8% dos municípios brasileiros. Nos municípios que não contam com Centro POP, a responsabilidade é repassada aos Creas. Por fim, na área de alta complexidade, o SUAS conta com os serviços de acolhimento para todos os públicos, incluindo crianças, adolescentes, mulheres vítimas de violência, pessoas idosas e pessoas em situação de rua. São 7.547 unidades em todo o território brasileiro, alcançando 45,7% dos municípios.

Em linhas gerais, os serviços prestados pelo SUAS buscam oferecer às pessoas as chamadas seguranças: segurança de acolhida (garantir que a pessoa tenha as suas necessidades atendidas) e segurança de renda, incluindo, por exemplo, garantia do acesso ao Cadastro Único para viabilizar auxílios e o suprimento de necessidades, por meio de benefícios como os concedidos pelo Programa Bolsa Família ou o Benefício de Prestação Continuada (BPC). O SUAS também fomenta a convivência familiar e comunitária, para fortalecer as redes de apoio e convívio. Outra linha de ação se dá por meio dos Benefícios Eventuais, realizada por municípios e estados em situações urgentes.

O SUAS promove ações de escuta e acolhimento, buscando a compreensão das trajetórias, orientações e encaminhamentos, em um trabalho coletivo que caracteriza a política de assistência; promove debates; busca o protagonismo na defesa de direitos; oferece apoio em situações de violência e violação de direitos na escuta e na acolhida; atua para a construção de respostas e fortalecimento de vínculos, por meio das unidades presentes no território brasileiro; busca o fortalecimento de vínculos familiares e comunitários; combate a discriminação; fornece apoio material; e incentiva a participação social.

O orador observou que as diretrizes gerais do SUAS evidenciam como a política pública é importante para a proteção e a atenção às pessoas com doenças raras, tendo em vista a constatação da necessidade de o Estado brasileiro ofertar atenção especializada a esse público e aos seus familiares. Os serviços de assistência social buscam garantir e ampliar a oferta de proteção básica e proteção social às pessoas, a partir da identificação das necessidades das famílias, além de fortalecer os vínculos e a convivência familiar e



comunitária. Para tanto, é preciso disseminar informações dos processos formativos e de educação permanente do SUAS.

Indagado sobre como as instituições que prestam apoio a pessoas com doenças raras podem obter informações sobre a execução dos programas e ações do MDS, observou que muitos municípios recebem recursos, mas os devolvem por aspectos relacionados à gestão. O MDS e o Fundo Nacional de Assistência disponibilizam informações sobre os recursos repassados aos municípios na plataforma Sagicad RI, incluindo dados sobre os serviços prestados, o número de pessoas atendidas e os saldos das contas. Também são disponibilizados canais de perguntas e respostas e atendimento direto para possibilitar que os gestores consigam executar os orçamentos e evitar a devolução dos recursos.

Por fim, o convidado ressaltou a possibilidade de utilização dos instrumentos do SUAS, como o censo dos serviços prestados, para identificação das pessoas com doenças raras e das linhas de cuidado dispensadas pelo sistema.

Natan Monsores de Sá, coordenador-geral da Coordenação de Doenças Raras do Ministério da Saúde

O Sr. Natan Monsores de Sá observou que a edição da Portaria nº 199, de 2014, decorreu dos esforços e das lutas das pessoas com doenças raras no Brasil, que levaram o Ministério da Saúde a reconhecer as necessidades desse público e, juntamente com os pacientes e a comunidade científica, estabelecer uma política pública específica.

As atribuições do Ministério da Saúde no âmbito da Política Nacional incluem a organização da rede de assistência à saúde. O orador relatou que, ao longo de 2023, foram realizadas reuniões com todos os serviços de referência dos estados e municípios. Informou sobre a expectativa de habilitação de mais oito serviços ao longo de 2024, totalizando 39 unidades. Reconheceu que ainda existem problemas, como vazios assistenciais relevantes nas Regiões Norte e Centro-Oeste. Apontou que o Ministério da Saúde atua na elaboração de diretrizes e documentos para o cuidado de pessoas com doenças raras.

Salientou que a Coordenação-Geral de Doenças Raras é subordinada à Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do Ministério da Saúde. Parte desses serviços tem relação com medicamentos, mas o convidado advertiu que o processo de definição de diretrizes para que medicamentos sejam incorporados ao SUS, bem como todos os processos de aquisição e



logística são de responsabilidade de outros órgãos do Ministério, como o Departamento de Assistência Farmacêutica e o Departamento de Logística.

O orador relatou que a Coordenação-Geral de Doenças Raras tem ouvido o público sobre os problemas referentes aos processos judiciais e às dificuldades de aquisição de medicamentos, mas reiterou que as responsabilidades são compartilhadas com outros órgãos do Ministério da Saúde. Disse que a Coordenação tem a atribuição de promover linhas de cuidado no âmbito do SUS, por meio da produção de documentos pactuados com equipes técnicas, ouvidas as organizações de pacientes, objetivando que as tecnologias de cuidado cheguem aos municípios e sejam disponibilizadas para as comunidades.

Observou que ainda não existem Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs) para todas as doenças raras, pois esses documentos são desenhados a partir do momento em que há o reconhecimento por parte do ecossistema regulatório da Anvisa e do próprio Ministério da Saúde de que há disponibilidade de alguma tecnologia, medicamento ou terapia avançada que possa trazer algum tipo de ganho para os pacientes. Como boa parte das doenças raras não conta com medicamentos específicos para o seu tratamento, não é possível elaborar PCDTs. Há medicamentos de apoio e suporte a alguns desses pacientes, mas que não trazem uma promessa de cura ou de tratamento direto para as enfermidades. Com efeito, ainda são poucas as doenças raras cobertas por medicamento.

O debatedor ressaltou que, na ausência de medicamentos, é possível dispensar cuidados. Como exemplo, relatou que a equipe técnica da Coordenação vinha discutindo com a comunidade de especialistas em epidermólise bolhosa a respeito da necessidade de curativos, pomadas e ataduras, ou seja, ações na linha de cuidado. No mesmo sentido, havia discussões sobre suporte ventilatório para pessoas com doenças neuromusculares.

O orador assegurou que, a partir de diagnósticos situacionais e de diálogo com os serviços de referência, são reforçados os pontos em que são necessários avanços por parte do Ministério da Saúde. Assim, apontou a necessidade de redes de laboratórios de referência e de recursos orçamentários.

Informou que seria implementado um projeto piloto para fazer o sequenciamento de nova geração como exame de rotina no SUS. Essa ação ocorreria em parceria com o Instituto Fernandes Figueira da Fundação Oswaldo Cruz (FIOCRUZ), no Rio de Janeiro, e seria a primeira experiência de disponibilização no SUS de um parque tecnológico para oferta de diagnóstico de exoma e de painéis genéticos.



Outra necessidade constatada foi a realização de avaliação microeconômica para especificação dos exames na Tabela do SUS, de modo a apoiar os serviços de referência que precisam desses procedimentos e garantir que eles estejam plenamente disponíveis.

O convidado informou que estava prevista a realização de discussões na Comissão Intergestores Tripartite (CIT) sobre uma nova portaria para a triagem neonatal. Houve uma proposta do Ministério da Saúde, seguindo-se discussões com gestores estaduais e municipais, em busca de alinhamento para a elaboração de um documento que atendesse às necessidades e expectativas da comunidade que presta assistência e da população em relação ao teste do pezinho. Ele advertiu que, nessa área, há um cenário muito complicado, pois existem alguns serviços de ponta, ao passo em que alguns estados sequer conseguem oferecer adequadamente as primeiras etapas da triagem neonatal. O cenário de desigualdade de oferta de serviços levou o Ministério da Saúde a propor modelos de reorganização.

Assegurou que o Ministério da Saúde tem atuado na revisão de políticas públicas, ouvindo os especialistas e a comunidade, para alcançar as necessidades não atendidas das pessoas com doenças raras. São ouvidas as associações de pacientes, o setor produtivo e os parlamentares, para identificar as demandas dos pacientes.

Indagado se a Coordenação seria a porta de entrada das demandas das pessoas com doenças raras no Governo Federal, mesmo para assuntos que não são ligados à área da saúde, respondeu que essas demandas são recebidas e endereçadas para as áreas responsáveis, buscando-se manter a interlocução com os demais setores e ministérios. A Coordenação busca orientar a comunidade sobre os direitos assegurados por lei e os regulamentos dos ministérios, atuando, realmente, como porta de entrada. Informou que o e-mail da Coordenação era cgraras@sauda.gov.br.

Indagado sobre a atuação da Coordenação em relação às demandas judiciais, informou que existe o Departamento de Demandas em Judicialização (DJUD), no âmbito da Secretaria Executiva do Ministério da Saúde, que frequentemente aciona a Coordenação-Geral de Doenças Raras para prestar informações, emitir pareceres e avaliar as situações em litígio. A Coordenação também colabora com a Consultoria Jurídica junto ao Ministério da Saúde.

Questionado sobre aspectos orçamentários relacionados às doenças raras, explicou que o planejamento do Ministério da Saúde ocorre em etapas. Na Secretaria de Atenção Especializada, o orçamento anual é elaborado de acordo com projetos, demandas e expectativas de habilitação de serviços. Parte dos recursos é destinada à execução de projetos considerados estratégicos



para o Departamento de Atenção Especializada e Temática, onde está a Coordenação-Geral de Doenças Raras. Explicou que essa Coordenação foi criada na transição de governo, de modo que, em 2023, não dispunha de recursos, contando com orçamento solidário do Departamento para executar as ações. Para o ano de 2024, foram previstas como executáveis diretamente pela Coordenação um conjunto de ações educativas e o projeto piloto de parque tecnológico, com recursos entre R\$15 milhões e R\$17 milhões. Salientou que o orçamento da Coordenação não contempla a aquisição de medicamentos ou outros insumos previstos nas tabelas do SUS, que são custeados pelo Ministério da Saúde por outros mecanismos.

Regina Próspero, CEO da Aliança Brasileira de Associações e Grupos de Apoio a Pessoas com Doenças Raras (Aliança Rara)

A convidada informou que a Aliança Rara é uma entidade que congrega 96 instituições e grupos de pacientes de doenças raras. Relatou que as pessoas costumam buscar informações sobre doenças raras nas redes sociais dessas instituições, especialmente do Instituto Vidas Raras. Essas redes prestam informações diariamente, por diferentes canais.

A Sra. Regina Próspero explicou que as associações de pacientes surgem de iniciativas das famílias de pessoas com doenças raras. Relatou que um dos seus filhos apresentou os sinais da mucopolissacaridose e que, por volta de 2001, um grupo de famílias descobriu que havia pesquisas e fabricação de alguns medicamentos nos Estados Unidos. Por iniciativa deles, essas pesquisas foram trazidas para o Brasil. Relatou que, nessa época, ninguém falava desse assunto no Congresso Nacional, do que surgiu a dúvida sobre quem prestaria amparo às pessoas com doenças raras. Disse que a Anvisa sempre apoiou as famílias, com acolhimento e informações sobre os procedimentos a serem adotados. No caso da mucopolissacaridose, relatou que houve sucesso, pois foram obtidos os registros para os medicamentos, posteriormente incorporados.

A convidada relatou que, ao longo dos anos, ouviu muitos alertas de que o Estado não tinha condições de prover as necessidades de pessoas com doenças raras. Mesmo reconhecendo as dificuldades de atendimento, criticou a falta de preparo e de melhorias ao longo dos anos. Alertou para a necessidade de se compreender que para algumas doenças não existem remédios, mas que algumas medidas podem ser tomadas para que as pessoas não sofram com comorbidades.



Defendeu a triagem por meio do exame do pezinho, apontando a situação de famílias cujos filhos não tiveram a doença triada corretamente, por não saberem que isso era possível.

Ressaltou o histórico de lutas de pessoas com doenças raras, de suas famílias e das associações, para que fosse editada a Portaria nº 199, de 2014, e para que houvesse conquistas em relação ao atendimento das demandas desses grupos.

Elogiou a Anvisa, afirmando que a Agência sempre cumpre o seu papel, mesmo com a falta de pessoal. Defendeu que todos os tratamentos disponíveis sejam incorporados, para que não seja necessário que as pessoas recorram ao Poder Judiciário.

Quanto aos altos custos dos tratamentos, disse que cada pessoa tem as suas capacidades e pode devolver à sociedade aquilo que recebe. Disse que as pessoas desejam ser assistidas em suas necessidades, para que possam ter qualidade de vida e produtividade.

Defendeu o envolvimento de instituições como a Aliança Rara em todos os assuntos relacionados às doenças raras.

Em resposta a questionamento sobre se existe idade específica para que se possa observar o surgimento de alguma doença rara, disse que não. Relatou que, normalmente, a mãe percebe alguma coisa errada com o filho. Recomendou à pessoa que se encontra nessa situação que insista para que seja ouvida pelos profissionais de saúde e para que sejam avaliados todos os sinais. Observou que professores costumam identificar anomalias de desenvolvimento nas crianças, e devem ser ouvidos quando relatam essa percepção às famílias.

Questionada sobre as medidas para assegurar assistência aos pacientes, diante do alto custo de tratamento das doenças raras, explicou que devem ser buscados os serviços dos municípios e dos estados para tratamento de pacientes de doenças raras, crônicas e graves. Defendeu que as pessoas busquem a garantia dos direitos, no próprio domicílio, mas que, se isso não for possível, que recorram ao Tratamento Fora do Domicílio (TFD). As pessoas têm o direito de serem atendidas no local mais próximo onde isso seja possível, sendo que, nos casos das doenças raras, isso pode se dar em algum centro de referência.

Informou, por fim, que se encontra disponível a Linha Rara, com o número 0800 0067868, consistente em plataforma de atendimento que auxilia famílias, profissionais das áreas de saúde, educação e jurídica e para sociedade em geral, com informações sobre doenças raras.



Rômulo Bezerra Marques, diretor da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas)

Para o Sr. Rômulo Bezerra Marques, a alusão ao Dia Mundial das Doenças Raras e ao Dia Nacional das Doenças Raras põe em definitivo o tema na agenda nacional. Para ele, esses pacientes se sentem reconfortados pelo fato de a sociedade se sensibilizar em relação ao tema, observando que esse cenário foi alcançado com muito esforço. Os dez anos da Portaria nº 199, de 2014, propiciam reflexão sobre avanços e desafios das políticas para o setor a partir do marco regulatório, ecoando as demandas recorrentes das pessoas com doenças raras.

Para o orador, uma política pública efetiva ocorre somente com a participação do assistido, e essa premissa é ainda mais acentuada no caso das doenças raras já catalogadas e reconhecidas e, na sua esteira, as doenças ainda por identificar. Quanto à participação desse grupo de pessoas assistidas pela política pública, podem ser avaliados aspectos como a disponibilidade de medicação, o oferecimento tempestivo do tratamento, a aprovação ou não de um protocolo clínico, a avaliação se o tratamento proporciona melhor qualidade de vida ou agruras para o paciente e se o diagnóstico antecipa o atendimento ou a falta dele abrevia a vida.

Ao longo dos dez anos de vigência da portaria, houve progresso no setor de doenças raras. Porém, o orador registrou que ainda há lacunas, como a falta de regulamentação de alguns aspectos, a necessidade de atualizações, o adiamento de decisões sobre aquisições ou a falta de recursos no orçamento.

Defendeu a flexibilização da legislação para trazer pesquisas clínicas para o Brasil. Apontou a discussão de aspectos como uso compassivo, acesso expandido e fornecimento pós-estudo enquanto houver benefício, tratados na RDC da Anvisa nº 38, de 2013. Defendeu a necessidade de debate continuado após a consulta pública, validação e triagem de dados, para se alcançar uma solução nacional que permita trazer pesquisas para o Brasil.

Defendeu a aprovação do Projeto de Lei nº 3.262, de 2020, em tramitação na Câmara dos Deputados, que cria o Fundo Nacional para Custeio e Fornecimento de Medicações e Terapias destinadas ao Tratamento de Doenças Raras ou Negligenciadas, prevendo aporte de recursos para o desenvolvimento tecnológico. Entende ser fundamental o fomento à pesquisa clínica, para que o Brasil seja detentor de tecnologia.

O debatedor observou que a Portaria nº 199, de 2014, trata do atendimento multiprofissional, mas que essa previsão pode soar vazia para alguns pacientes, pois são poucos e mal distribuídos os médicos geneticistas no País, em número insuficiente para se ter diagnósticos precisos e tempestivos.

Ele defendeu uma revisão das categorias profissionais das equipes, em busca da garantia plena de atendimento. Também apontou a necessidade de desenvolvimento de um bom programa para atender os pacientes que necessitam de *home care*, buscando lhes assegurar a melhor qualidade de vida possível.

Apontou que, com frequência, a pessoa com doença rara é assistida por um cuidador ou uma cuidadora, que, muitas vezes, abre mão de sua vida pessoal, de sua vocação profissional e de sua remuneração para prover bem-estar ao paciente. Ele ressaltou que a pessoa responsável pelo cuidado fica desemparada do ponto de vista previdenciário, e não recebe incentivos e benefícios que minorem os efeitos de sua renúncia.

Defendeu que as etapas de pactuação e aprovação da incorporação por parte da Conitec não excedam os 180 dias regulamentares, pois existem demandas reprimidas e pacientes à espera de protocolos clínicos.

Ressaltou que algumas doenças raras provocam sequelas irreversíveis nos pacientes, que passam à condição de pessoas com deficiência. Ou seja, há um público comum de pacientes com doenças raras e de pessoas com deficiência, do que resulta a necessidade de um trabalho tripartite para a garantia da mobilidade e da acessibilidade.

Quanto ao diagnóstico precoce, defendeu a implantação do programa de triagem neonatal em todos os estados e Distrito Federal, indo além das chamadas 50 identificações, para garantir o diagnóstico precoce de mais doenças raras, com oferta de tratamentos preventivos, e superação da defasagem entre os entes federados. O diagnóstico precoce reduz, anula ou minora os efeitos de doenças raras em sua maioria. Respeitadas as diferenças regionais, é importante a implementação de serviços de atenção especializada, preferencialmente em unidades hospitalares.

Questionado sobre a posição da Febrararas sobre abordar as doenças raras nos currículos escolares, o convidado avaliou que é importante tratar desse tema nas escolas, por meio da disseminação de informações e de campanhas de conscientização. Também defendeu que o tema deve ser abordado de forma prioritária no ambiente acadêmico, nas faculdades de medicina, de modo que os médicos, antes de escolherem as especialidades em que pretendem atuar, tenham contato com essas doenças.

Priscila Torres, coordenadora de Advocacy e Comunicação da Biored Brasil

Em sua apresentação, a convidada discorreu sobre a importância do componente especializado da assistência farmacêutica e da garantia da integralidade da atenção às pessoas com doenças raras, no âmbito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Relatou que participou da militância que deu origem à Política e que convive com artrite reumatoide há 17 anos. Informou que atua como Conselheira Nacional de Saúde, representando os usuários da Biored Brasil. Também representa o Conselho Nacional de Saúde em algumas instâncias, como a Conitec, no Comitê de PCDT, a Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS), na Comissão de Atualização do Rol de Procedimentos e Eventos em Saúde Suplementar (COSAÚDE) e na Câmara de Saúde Suplementar (CAMSS), e o Supremo Tribunal Federal (STF), na comissão especial que debate o tema da judicialização de medicamentos. Informou que o STF vinha debatendo questões como medicamentos não incorporados, medicamentos não registrados e medicamentos de uso *off-label*. Nessas discussões, informou que apresentava as perspectivas dos pacientes, com o objetivo de se produzir normas que permitam tomadas de decisões assertivas e garantir igualdade de acesso por parte dos pacientes.

Relatou que a Biored Brasil é um movimento panamericano de organizações não governamentais. No Brasil, é composta por 45 entidades, com a missão de praticar o controle social para que o acesso a medicamentos especializados seja ampliado e o seu custo seja reduzido, mantendo-se a qualidade, a eficácia e a segurança para os pacientes.

A convidada observou que é muito difícil estabelecer PCDTs para cada doença no âmbito do SUS, devido às particularidades de cada caso. Ela apresentou o exemplo da doença de Wilson, que teve o PCDT atualizado pela Conitec. Durante a avaliação, relatou, ela recebeu um relatório para avaliação como parecerista, mas o documento não continha uma informação à qual só teve acesso por manter contato com familiares de pessoas com a doença em uma comunidade do Facebook. Embora a medicação avaliada tivesse sido considerada efetiva, era necessário que fosse armazenada em geladeira. Porém, essa informação não constava do PCDT. A oradora observou que todos os detalhes devem ser considerados quando são formuladas diretrizes e normativas, mas que a referida informação só entrou em discussão porque uma das famílias a mencionou. Para ela, esse exemplo ilustra a necessidade do controle social e de se ouvir a comunidade nos debates.

A oradora explicou que os medicamentos incorporados para tratamento de doenças raras são dispostos em diversas linhas de financiamento. Existem o Grupo 1, cujo financiamento é de responsabilidade da União, o Grupo 2, de responsabilidade dos estados e do Distrito Federal, e o Grupo 3, de



responsabilidade dos municípios e do Distrito Federal. A maior dificuldade, porém, é quando o medicamento não está previsto no sistema, e o paciente precisa buscar a prescrição e o acesso por outros meios.

Defendeu que a Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME) seja continuamente avaliada, com olhar diferenciado para que o acesso aos medicamentos se dê no tempo certo, seja por PCDTs, seja por linhas de cuidado, categorizadas por tipos de doenças. Apontou que havia uma câmara instituída pelo Ministério da Saúde para avaliar essas questões, mas que o Conselho Nacional de Saúde não fazia parte do colegiado. Para ela, o controle social aponta a necessidade de participação em todos os processos, em todas as suas fases.

Outro ponto defendido foi a importância da integralidade do cuidado da pessoa com doença rara por equipe multidisciplinar, que deve ser implementada de acordo com as diretrizes da Política Nacional.

A debatedora observou que, de acordo com a Constituição Federal, é garantido o acesso aos medicamentos. Porém, há muitas dificuldades em relação a preços. Para ela, o controle social auxilia o Estado a promover o acesso aos medicamentos com equidade e universalidade. Nesse sentido, é preciso atentar para o uso racional de medicamentos. Existe a demanda pela ampliação da incorporação de medicamentos, atualização de PCDTs e habilitação de novos centros.

Há dificuldades relacionadas ao diagnóstico, como a necessidade de ampliar a conscientização da população, o reduzido número de médicos, o longo tempo de espera para consultas e exames e a dificuldade de acesso a especialistas em grande parte do território nacional. A convidada defendeu que essas questões sejam enfrentadas, para que o SUS alcance equidade, universalidade e integralidade em todo o País.

Outra dificuldade abordada diz respeito ao cuidado farmacêutico. Muitas vezes, o medicamento é fornecido, mas o paciente não recebe os cuidados essenciais para sua aplicação, pois se trata de medicamentos injetáveis, subcutâneos ou infusionais. Pesquisa da Biored Brasil apontou que 46% dos pacientes que recebem medicamentos de alto custo não têm acesso a centros de infusão do SUS e 22% vivem em locais onde existem centros de infusão particulares, mas não podem pagar pelo uso. Identificou-se que parte dos pacientes era atendida por centros de infusão com pagamento prévio pela indústria farmacêutica produtora do medicamento, mas que o suporte deixaria de ser oferecido.

Quanto aos pacientes que não têm acesso a centros de infusão públicos e pagam pela aplicação de medicamentos fornecidos pelo SUS, 55%



declararam que pagam até R\$ 200 pelo serviço; 10% pagam de R\$ 200 a R\$ 300; 5% pagam de R\$ 300 a R\$ 400; e 30% dos usuários pagam mais de R\$ 400. A convidada relatou que essas questões vêm sendo debatidas em diversos órgãos do Ministério da Saúde.

O debate sobre esses temas também ocorre na saúde suplementar. Há diversas doenças raras e doenças imunomediadas com tratamentos orais previstos que não estão sendo fornecidos pelos planos de saúde, por falta de previsão legal ou regulamentar. Alguns desses medicamentos são fornecidos pelo SUS, mas sem ressarcimento. A convidada defendeu a busca de equilíbrio na Lei da saúde suplementar para o tratamento adequado dos pacientes com doenças raras e doenças imunomediadas, especialmente porque o custo do tratamento tem sido direcionado para o SUS, sem ressarcimento.

Cidadãos que fizeram uso da palavra

Além dos convidados aprovados por meio do Requerimento nº 136/2023 - CAS, a Senadora Damares, que presidiu a audiência pública, concedeu fala a dois cidadãos presentes: Sr. Mauri dos Santos Silva, pai de um adolescente com doença rara e também ao Sr. Leonardo Dias, Vereador de Maceió/AL. Abaixo um resumo de suas considerações proferidas.

Mauri dos Santos Silva Júnior, pai de um adolescente com doença rara

O cidadão se apresentou como uma voz das famílias que convivem com uma doença rara, no seu caso, a leucodistrofia metacromática, com a qual seu filho Francisco Henrique, de 17 anos, foi diagnosticado aos seis anos de idade. Relatou que o convívio com a doença rara é um desafio diário, desde o recebimento do diagnóstico, passando pela busca de informações, pela progressão da enfermidade, pelo prognóstico, pelas recorrentes consultas médicas e exames e pelas limitações. A possibilidade de tratamento, na maioria das vezes, é escassa ou inexistente.

O Sr. Mauri dos Santos Silva Júnior relatou que receber o diagnóstico de doença rara é muito difícil, especialmente por causa das limitações, muitas vezes irreversíveis. Segundo ele, o tempo se torna precioso para esse paciente, e viver se torna uma dádiva.

Discorreu sobre situações em que as pessoas com doenças raras se tornam “cobaias humanas”. Segundo relatou, há pacientes que enfrentam desafios após a conclusão de estudos clínicos, devido à omissão de laboratórios



e ao desrespeito à legislação. Afirmou que há laboratórios que negligenciam o fornecimento de medicações essenciais para a vida desses pacientes. Avaliou que a falta de transparência leva a consequências devastadoras para os pacientes, que ficam desamparados diante da abrupta interrupção do tratamento. Disse que há laboratórios que desrespeitam a legislação brasileira, violando direitos dos pacientes e colocando em dúvida a ética entre os envolvidos na pesquisa clínica.

Para o familiar de pessoa com doença rara, os relatos sobre como a ausência de medicação pós-estudo afeta diretamente a vida dos participantes não podem ser ignorados. Ele defendeu que haja transparência nas relações entre laboratórios, pacientes e autoridades regulatórias, e que sejam estabelecidos mecanismos eficazes para responsabilização em caso de descumprimento da legislação, garantindo que os pacientes não sejam abandonados após a conclusão dos estudos clínicos. Apelou pela revisão e fortalecimento das regulamentações aplicáveis à continuidade do tratamento pós-estudos e pela criação de mecanismos que assegurem a responsabilidade dos laboratórios no fornecimento contínuo das medicações essenciais.

O cidadão mencionou que essa situação afetava especificamente o seu filho Francisco Henrique e mais seis crianças, que participaram por onze anos de uma pesquisa de uma medicação para leucodistrofia metacromática. Os responsáveis por essas crianças foram informados de que o estudo foi encerrado e que não haveria mais o fornecimento da medicação. Ele ressaltou que se trata de uma patologia muito severa, sendo que, após o diagnóstico, há expectativa de sobrevida de três a cinco anos. Para ele, o seu filho Francisco Henrique prova que a medicação funcionou, pois ele já havia alcançado os 17 anos de idade.

Após o relato do Sr. Mauri dos Santos Silva Júnior, o Sr. Natan Monsores de Sá informou que, no Brasil, existe o sistema CEP-Conep, formado pela Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (Conep, instância máxima de avaliação ética em protocolos de pesquisa envolvendo seres humanos), pelos Comitês de Ética em Pesquisa (CEP), instâncias regionais dispostas em todo território brasileiro, além de alguns regulamentos sanitários, que estabelecem a forma como os medicamentos devem ser dispensados após os estudos. Observou que muitas pessoas com doenças raras se voluntariam para serem participantes de pesquisas. Algumas dessas pesquisas apresentam resultados positivos, com o desenvolvimento de medicamentos que trazem benefícios, mas grande parte das pesquisas clínicas chegam a resultados negativos. Assim, apontou que a primeira coisa a esclarecer é se o estudo mencionado pelo Sr. Mauri dos Santos Silva Júnior chegou a resultados positivos, com ganhos e benefícios.



Relatou que a Resolução do Conselho Nacional de Saúde nº 563, de 10 de novembro de 2017, estabelece o prazo de cinco anos após o encerramento do estudo para fornecimento de medicamentos para condições ultrarraras. Registrô que há decisões do Conselho Nacional de Saúde e resoluções do sistema CEP-Conep que podem estabelecer outros parâmetros para fornecimento de medicamento para participantes de pesquisas.

O Sr. Natan Monsores de Sá se disse solidário à demanda do Sr. Mauri dos Santos Silva Júnior, afirmando que o elemento econômico não pode prevalecer em relação ao direito à vida do paciente, mas ressaltou que se trata de um sistema complexo. Observou que trazer pesquisas clínicas para o Brasil não é simples e que a obrigatoriedade de fornecimento pode afugentar a indústria farmacêutica, dificultando que inovações e novas terapias sejam trazidas ao País. Existe o interesse dos cidadãos brasileiros de que essas pesquisas ocorram no Brasil, mas há questões financeiras que balizam a tomada de decisão da indústria. O convidado ressaltou que isso não significava defender o elemento econômico em relação à vida e que uma solução para o caso concreto dependia de diálogo com a Anvisa, o sistema CEP-Conep e o Congresso Nacional. Recomendou, por fim, que o descumprimento da legislação brasileira fosse comunicado às autoridades sanitárias, incluindo a Anvisa, e ao Ministério da Saúde, para que os fatos fossem apurados e a empresa fosse ouvida.

Leonardo Dias, vereador de Maceió/AL

O vereador de Maceió destacou que houve avanços no tratamento de doenças raras, o que atribuiu, em parte, à sensibilidade de parlamentares que ouviram as demandas das associações e federações. Porém, avaliou que a realidade dos pacientes ainda é muito difícil. Observou que a população ainda tem dificuldades, até mesmo para o diagnóstico de doenças comuns, pela demora na marcação de consultas e realização de exames. Essa dificuldade é ainda maior no caso de doenças raras, pois não há interdisciplinaridade entre as especialidades. Ele apontou que muitas vezes os médicos não têm informações sobre os outros exames realizados, o que posterga o fechamento do diagnóstico no SUS. Após o diagnóstico, pode haver uma peregrinação por serviços de saúde que podem não ter condições de prestar atendimento para a doença específica, e a questão pode ser levada ao Poder Judiciário.

Dias mencionou alguns casos concretos com os quais teve contato, inclusive o de uma criança com esclerose lateral amiotrófica (ELA) que precisava receber a medicação Zolgensma e aguardava decisão judicial para tanto, em meio a uma campanha que vinha mobilizando a cidade de Maceió.

Abordando a questão do Zolgensma, o Sr. Natan Monsores de Sá ressaltou que se trata de um medicamento recém-incorporado, em regime diferenciado, de compartilhamento de risco, que pressupõe que a empresa e o Ministério da Saúde cheguem a um acordo sobre as condições para que a medicação seja dispensada e ocorra o pagamento, em função dos resultados apresentados no tratamento do paciente. Segundo informou, esse diálogo estava em andamento entre o Ministério da Saúde e a empresa. Ressaltou que se trata de um medicamento de altíssimo custo e que, ainda que a vida de qualquer pessoa não possa ser mensurada em algum valor, a celebração do acordo era muito complexa. Esclareceu, por fim, que há outros medicamentos incorporados para a ELA que podem ser utilizados em apoio a essa criança.

3.2. Audiência Pública de 12 de novembro de 2024

I – Identificação

Finalidade: Debater a normatização do acesso das pessoas com doenças raras a medicamentos, dispositivos médicos e tecnologias no âmbito do Sistema Único de Saúde.

II – Participantes

- Ricardo Emílio Pereira Salviano, defensor público federal;
- Messias Alves Trindade, diretor da 2ª Diretoria da Unidade de Auditoria Especializada em Saúde (AudSaúde) do Tribunal de Contas da União (TCU);
- Antoine Daher, presidente da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas);
- Regina Próspero, CEO da Aliança Brasileira de Associações e Grupos de Apoio a Pessoas com Doenças Raras (Aliança Rara);
- Priscila Gebrim Louly, coordenadora-geral de Avaliação de Tecnologias em Saúde do Ministério da Saúde;
- Renato Benine, diretor de relações governamentais do Sindicato da Indústria de Produtos Farmacêuticos (Sindusfarma);

III – Relato das exposições dos convidados



Assinado eletronicamente, por Sen. Mara Gabrilli

Para verificar as assinaturas, acesse <https://legis.senado.gov.br/autenticadoc-legis/6223774764>

Ricardo Emílio Pereira Salviano, defensor público federal

O convidado discorreu sobre a triagem neonatal, destacando a promulgação da Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, que alterou o Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA) para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho. Essa lei estabeleceu para o Ministério da Saúde a obrigação de apresentar um cronograma de implementação em cinco etapas para o PNTN, mas até a data da audiência o dispositivo ainda não havia sido regulamentado.

A Defensoria Pública da União (DPU) entende que essa norma deve ser regulamentada e que o cronograma seja implementado. Entre as razões apresentadas pelo convidado, destaca-se a percepção de que a triagem neonatal é uma ação preventiva eficaz, porque permite a obtenção do diagnóstico a tempo de se interferir no curso clínico de diversas doenças, permitindo o tratamento precoce específico, minimizando as sequelas associadas a cada uma delas e evitando a morte prematura.

O orador destacou que toda criança nascida tem direito à triagem neonatal. Para que se possa alcançar o objetivo de detectar algumas doenças, o teste deve ser feito no momento e da forma adequados, geralmente entre o terceiro e o sétimo dia de vida. A descoberta no início da vida da criança previne o agravamento do quadro e a evolução dessas doenças, o que implica evidentes benefícios, como a redução dos recursos financeiros que deverão ser alocados para o tratamento da saúde, e amenizando problemas sociais, econômicos e emocionais para a criança, para a sociedade e para o Estado, causados pela excepcionalidade.

O convidado alertou que a triagem neonatal é imprescindível para a saúde da criança, para evitar que ela tenha alguma doença ou o agravamento de uma enfermidade. Também é imprescindível para otimizar a utilização dos recursos disponíveis, pois, a partir do momento em que uma criança tem uma doença, ela se torna mais dispendiosa para o Estado, demandando a utilização de recursos, como internação em UTIs, atendimento por equipe multidisciplinar e medicamentos dispendiosos. O Estado arca com uma conta que poderia ser muito menor em caso de prevenção eficaz.

Apesar da obrigatoriedade de realização do Teste do Pezinho, prevista no inciso III do art. 10º do ECA, ainda há muitos entraves burocráticos e dificuldades em algumas regiões do País para o cumprimento dessa determinação. O expositor avaliou que a prioridade da prevenção preconizada no texto constitucional ainda está longe de integrar a rotina dos usuários do Sistema Único de Saúde (SUS), principalmente dos recém-nascidos nos estados



com baixo Índice de Desenvolvimento Humano (IDH). Essa realidade é perceptível nos serviços de saúde de triagem neonatal em determinadas regiões do País, que se esforçam para alcançar padrões mínimos de qualidade e cobertura.

Por ser responsável por implementar a PNTN, o Ministério da Saúde tem por obrigação legal regulamentar a Lei nº 14.154, de 2021, e apresentar um cronograma à sociedade, como estabelece o art. 10º, §1º, do ECA, alterado pela referida lei. Com esse posicionamento, a DPU oficiou o Ministério da Saúde, apresentando o seguinte questionamento: “Há um cronograma do Ministério da Saúde para avançar nas próximas etapas do Teste do Pezinho, com prazo já estabelecido para realizar a ampliação de forma escalonada, como estabelece o art. 10º, §1º, da Lei 14.154, de 2021?”. O Ministério da Saúde apresentou a seguinte resposta:

Não há um cronograma estabelecido para ampliação do escopo de doenças do Protocolo Nacional de Triagem Neonatal, visto que as etapas previstas na lei estão sendo trabalhadas dentro do fluxo obrigatório para a inserção de novas tecnologias no SUS, que vão desde a incorporação de procedimentos, medicamentos, e criação de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas para as doenças das Etapas 2, 3, 4 e 5, por meio da Conitec, passando por uma regulamentação normativa e de financiamento para que essas incorporações possam atender à população com equidade em todo o território nacional, não havendo como mensurar, em cronograma temporal, a inserção dessas etapas.

Também foi apresentado o seguinte questionamento: “O SUS tem alocado recursos mais expressivos nas leis orçamentárias para atender às regiões com baixo Índice de Desenvolvimento Humano, desde a publicação da Lei 14.154, de 2021? Quais são os objetivos e os incentivos do Governo Federal para o Programa Nacional de Triagem Neonatal no Plano Plurianual 2024-2027?”. A esse questionamento, foi oferecida a seguinte resposta:

Os objetivos planejados são implantar a reestruturação organizacional do programa e iniciar o processo de ampliação do escopo de doenças. Na reestruturação do Programa Nacional de Triagem Neonatal, pactuado pela Comissão Intergestores Tripartites, está previsto o incentivo de custeio ao serviço de referência em triagem neonatal, com valores diferenciados aos estados do Norte do país. Os valores necessários para a incorporação do procedimento de espectrometria de massas, utilizado na detecção de doenças prevista nas Etapas 2 e 3 da Lei 14.154, de 2021, estão previstos.



O convidado observou que já há um cronograma para implementação das Etapas 2 e 3, diante da previsão no Plano Plurianual de 2024 a 2027. Registrhou a sua discordância em relação ao posicionamento do Ministério da Saúde de que não há como se precisar ao menos uma estimativa do momento em que serão efetuadas essas etapas, diante da previsão no Plano Plurianual de 2024 a 2027 de implementação das Etapas 2 e 3. Apontou, ademais, que, tendo em vista os recursos que estão sendo aplicados e o cronograma estabelecido na legislação brasileira, é provável que as Etapas 4 e 5 sejam implementadas no Plano Plurianual de 2027 a 2031. Assim, a perspectiva é de que a inclusão da Atrofia Muscular Espinal (AME) só se dê em 2031, embora isso seja apenas um prognóstico. O orador ressaltou que essa análise cabe ao Ministério da Saúde, que deve apresentar um cronograma para a sociedade, para que se saiba quanto tempo levará a implementação do PNTN.

Segundo o debatedor, a DPU entende a dificuldade do Ministério da Saúde, mas não vê isso como um impedimento para que se possa ter uma perspectiva de implementação das próximas etapas do PNTN. Assim, a DPU deve fazer uma recomendação para que o Ministério da Saúde apresente um cronograma com as próximas etapas a serem implementadas, nos termos da Lei nº 14.154, de 2021.

Em considerações finais, o convidado registrou que, embora tenha sido aprovado um PCDT para a AME tipo 1 para permitir que crianças de até seis meses de idade recebam a medicação apropriada, a impossibilidade de a criança ser submetida à triagem neonatal inviabiliza o diagnóstico e a impossibilita de ter acesso ao medicamento. Os prazos para os testes confirmatórios e para a avaliação clínica são muito curtos. Assim, a DPU defende a antecipação da quinta etapa, prevista na lei da triagem neonatal, para que essa política pública de tratamento da AME tipo 1 seja eficaz, pois, em caso contrário, ela se mostra inoportuna e sem efeito.

Messias Alves Trindade, diretor da 2ª Diretoria da Unidade de Auditoria Especializada em Saúde (AudSaúde) do Tribunal de Contas da União (TCU)

Inicialmente, o convidado observou que, embora o nome seja “doença rara”, os casos não são raros, pois qualquer número, para quem é acometido com uma doença dessa espécie, dificulta a vida do cidadão.

Ressaltou que o TCU promove auditorias, por iniciativa própria ou quando demandado, sendo que o Congresso Nacional é o titular do controle externo, auxiliado pelo Tribunal. Explicou que o TCU não tem um trabalho

específico sobre doenças raras. Todavia, abordou dois processos em que houve a atuação do Tribunal.

Mencionou que, em 2019, a Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico-Industrial da Saúde (Sectics) do Ministério da Saúde firmou acordo de compartilhamento de risco a respeito da AME, versando sobre o medicamento nusinersena. O acordo foi firmado para os tipos 2 e 3 da doença, tendo em vista que já havia incorporação para o tipo 1.

Posteriormente, houve o abandono desse medicamento, partindo-se para o Zolgensma. O orador destacou que esse medicamento ainda estava em fase de protocolo de intenção, ou seja, não havia propriamente um acordo firmado. Apontou, no entanto, que se o acordo de compartilhamento de risco for bem-sucedido, poderá ser utilizado como protótipo para outras doenças raras.

Ressalvou que estaria limitado a apresentar fases, porque, regimentalmente, por representar o TCU, só poderia apresentar as deliberações do tribunal e não as suas opiniões pessoais. Destacou o compromisso de encaminhar às Comissões do Senado Federal e da Câmara dos Deputados os processos que estivessem em fase adiantada para deliberação.

O segundo processo abordado diz respeito a uma auditoria iniciada no final de 2023 na Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (Conitec), o principal colegiado que atua na incorporação de tecnologias de saúde. Essa auditoria estava sendo concluída em novembro de 2024.

O expositor destacou que, até 2020, as auditorias eram concluídas e enviadas diretamente à deliberação do colegiado. Desde 2020, há um procedimento de resolução, que avaliou como uma medida acertada do TCU. Quando a auditoria é concluída, os encaminhamentos propostos para a unidade direcionada são enviados para comentários do gestor, o que permite o contraditório, a correção de equívocos e a apresentação de possíveis dificuldades para implementação das medidas determinadas ou recomendadas.

O orador informou que a previsão de conclusão do relatório sobre a auditoria na Conitec era para a segunda semana de dezembro de 2024, após reunião com os gestores e encaminhamento ao Ministério da Saúde. Esclareceu que não poderia antecipar achados e considerações devido à exigência de a auditoria ser submetida ao contraditório, mas ressaltou que foram formuladas sete questões de auditoria, em relação a pontos como: composição da Conitec; integrantes; conflitos de interesse; prazos legais para decisão do Ministério da Saúde sobre incorporação e disponibilização das tecnologias incorporadas;



monitoramento e identificação de tecnologias a serem alteradas ou excluídas; avaliações econômicas e impacto orçamentário. Sobre esse último ponto, observou que, apesar de o SUS se basear em princípios como a integralidade e a equidade, e de a Constituição Federal estabelecer a saúde como direito de todos e dever do Estado, a discussão sobre os recursos se impõe. Ele apontou que a vontade de todos seria disponibilizar “tudo para todos”, mas há questões a serem sopesadas e critérios a serem observados.

O convidado relatou que, em 2020, o TCU fez um trabalho sobre sustentabilidade do SUS, que compilou números sobre assistência e desassistência e fez projeções amparadas em um trabalho anterior do Banco Mundial. O relatório está disponível no site do TCU, no Acórdão do Plenário nº 1.487, de 2020. O TCU também tem se preocupado com a eficiência na utilização dos recursos, disponibilizando informações sobre as ações nesse sentido no site <eficiencianasaude.org>, que conta com a participação dos tribunais de contas estaduais.

Quanto à necessidade de redução do número de processos judiciais no Brasil, destacou que, em 2024, o Supremo Tribunal Federal (STF) decidiu sobre o Tema nº 6 e sobre o Tema nº 1.234, que versam sobre judicialização de saúde. Foram estabelecidos parâmetros para as decisões do Poder Judiciário, o que o convidado avaliou positivamente, por ampliar a organização e evitar que os juízes decidam como desejarem. Ele alertou para a necessidade de se aguardar como ocorrerão as decisões e se serão necessários ajustes. Apontou, inclusive, que um dos itens decididos versa sobre o desenvolvimento de uma plataforma para as decisões.

Regina Próspero, CEO da Aliança Brasileira de Associações e Grupos de Apoio a Pessoas com Doenças Raras (Aliança Rara)

A convidada informou que o Instituto Vidas Raras tem um histórico de 23 anos de atuação. Criado para cuidar de pessoas com mucopolissacaridose, expandiu o atendimento para pessoas com doenças raras, a partir do momento em que a organização passou a ser procurada por pessoas em busca de orientação e de acesso a tratamentos medicamentosos e em virtude do acompanhamento de pessoas com doenças sem tratamento.

A oradora relatou que foi mãe de dois meninos com mucopolissacaridose do tipo 6. O primeiro filho, Niltinho, nasceu em 1988 e faleceu em 1995, seguindo o curso natural da doença, pois, à época, não havia informação sobre o que poderia ser feito. Não havia literatura disponível e a maioria dos médicos não sabia lidar com a situação. Segundo afirmou, a criança



morreu por falta de informação, pois os serviços médicos não sabiam lidar com alta pressão pulmonar em crianças, demoraram a entender as diferenças anatômicas e não tiveram condições de entubar o paciente.

Por causa dessa experiência, o Instituto Vidas Raras atua para disseminar informações, publicando obras de especialistas, para que os médicos das unidades básicas tenham conhecimento e ofereçam uma visão diferenciada para essas crianças.

A convidada relatou que seu outro filho, Duduzinho, sobreviveu, porque recebeu ajuda, e, a partir dessa experiência, por meio do trabalho da associação e dos pais, foi possível ajudar outros pacientes com mucopolissacaridose. Atualmente, muitas pessoas já conhecem a doença, a partir do trabalho de divulgação.

A oradora destacou que a luta do Instituto Vidas Raras é pela edição de leis específicas para o acesso equitativo dos pacientes aos cuidados de saúde. É preciso ter em conta que nem todas as pessoas são receptivas a uma determinada droga, como dipirona para tratar a dor. Alguns pacientes podem depender de outra droga registrada pela Anvisa, mas não têm acesso a ela.

O Instituto Vidas Raras reivindica a alteração de normas no que diz respeito ao acesso a novas drogas e tratamentos, incluindo pesquisas clínicas para medicamentos órfãos, e que haja uma mudança de visão de médicos e de profissionais da área de saúde para a gestão integral do paciente, e não da doença. Nesse sentido, destacou a edição da Portaria nº 199, de 2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR).

Apresentou os seguintes temas para reflexão: a) alto volume de ações com pedidos básicos; b) compra por bloqueio de verba; c) incorporação de outros produtos para a mesma doença, dando oportunidades para pacientes (nem tudo serve pra todos); d) quanto às doenças raras, a Conitec não pode avaliá-las como as demais, tendo em vista as suas especificidades; e) problemas com dispensação de medicamentos sem efeito desejado, porque os pacientes não conseguem o medicamento adequado à sua condição de vida. A oradora defendeu que, ao discutir esses temas, não se propunha a defender nem a indústria farmacêutica, nem o Ministério da Saúde, mas sim a defender o usuário.

Relatou que atuou como Secretária de Saúde do Município de Itápolis/SP em 2021, o que lhe permitiu vivenciar as dificuldades da gestão. Relatou que o orçamento municipal para atender pessoas com diabetes era de R\$1,54 milhão. O público-alvo era de 480 pessoas em uma população de 43 mil habitantes. Mesmo com problemas graves, que poderiam causar a morte de



crianças, não era possível fazer remanejamento dos recursos disponíveis. Mencionou que enquanto foi gestora, enfrentou a pandemia, dizendo-se orgulhosa do trabalho que desempenhou, particularmente pela expansão da usina de oxigênio do município, que foi suficiente para atender a demanda e permitiu auxiliar outras localidades.

Observou que há grande volume de ações que pedem acesso a insumos básicos e que entre essas ações há casos que considera abusivos. Entre os exemplos, relatou que teve de atender a uma ordem judicial de fornecer 78 litros de leite a uma pessoa que alegava não consumir nenhum outro tipo de alimento. Também apontou como abusivo um pedido de fornecimento de fraldas “Huggies”, por parte de uma pessoa que não queria “fraldas comuns”, mas sim, fraldas “de marca”. Argumentou que esses pedidos abusivos devem ser alcançados pelo julgamento do Tema nº 6 pelo STF.

Em relação às compras por bloqueio de verba, classificou a medida como “economia burra”. Segundo afirmou, há economicidade quando a compra é feita para várias pessoas. Se a compra se der com bloqueio de verba, o paciente não vai comprar o mesmo quantitativo que poderia ser comprado pelo Ministério da Saúde, e vai precisar mais rapidamente do medicamento. A expositora relatou que fez várias reclamações sobre esse ponto, mas que não obteve resposta.

No que se refere à incorporação de outros produtos para a mesma doença, dando oportunidades para pacientes, porque nem tudo serve para todos, a oradora registrou seu posicionamento contrário à ideia de “dar tudo para todos”, pois existem deveres e direitos. Para ela, quem não cumpre com os próprios deveres, não pode exigir direitos. Mencionando o exemplo de Itápolis, em que o pai não comprava “nem 78 litros de leite para o filho”, o que era seu dever, questionou se o Estado deveria dar tudo. Defendeu que não, pois, em sua visão, o Estado deve prover o que a pessoa não pode comprar. Alegou que ela própria não poderia comprar o remédio do filho e que a maioria presente à audiência não podia comprar o remédio de que precisa, e que se referia a essas situações, defendendo que se dê o que a pessoa precisa, em situações em que ela não pode pagar.

A oradora discorreu sobre um caso hipotético de uma doença com três opções terapêuticas em que apenas uma opção se encontra incorporada, embora essa opção não seja eficaz para todos os pacientes. Esse exemplo também é de uma “economia burra”, pois pode ser necessário destinar aos pacientes superdoses que não terão efeito. O médico prescreve o remédio oferecido pelo Ministério da Saúde como um alívio para o paciente, mas não há efeito. Enquanto isso, opções terapêuticas podem ter sido rejeitadas pela Conitec, o que a convidada apontou como violação da equidade. Para ela, a



Conitec pode estabelecer requisitos, contanto que incorpore mais produtos, de modo a garantir equidade entre os pacientes. Se ocorre a incorporação, é possível exigir o fim das ações judiciais, pois as oportunidades são oferecidas; mas sem a incorporação, essas oportunidades são retiradas. Em uma situação hipotética, a convidada questionou se um paciente de quimioterapia deveria continuar recebendo um medicamento que não faz mais efeito, porque a Conitec não incorporou uma terapia alternativa. Para ela, não faz sentido a pessoa receber um medicamento que gera custos se esse medicamento não faz efeito. Assim, é necessário que haja oportunidades.

A convidada também avaliou como “economia burra” oferecer certos medicamentos que não fazem efeito para um determinado rol de pacientes. Nesses casos, é necessário prover medicamentos de linha diversa, para garantir a sobrevivência. Assim, é preciso que haja incorporação de produtos e tecnologias diferentes para a mesma doença. Quanto ao paciente, a convidada defendeu que ele busque as alternativas, quando o que é oferecido pelo Ministério da Saúde não faz mais efeito.

A oradora mencionou notícia do início de novembro de 2024, de que o Governo Federal anunciou que os impostos de importação para medicamentos utilizados no tratamento de câncer seriam zerados. Ela defendeu que essa medida também seja aplicada aos medicamentos utilizados para o tratamento de doenças raras. Observou que algumas famílias podem ter condições de adquirir alguns tipos de medicamento, mas são impedidas pela incidência de impostos. Apontou que essa seria uma medida equitativa.

A expositora discorreu sobre consequências que já podiam ser observadas por causa da aplicação da orientação jurisprudencial fixada pelo STF quanto aos Temas nº 6 e nº 1.234. Ela mencionou o exemplo de uma paciente com doença ocular da tireoide (DOT), uma doença que causa muita dor, além de efeitos estéticos. Mesmo contando com decisão favorável que obrigava o Estado do Rio de Janeiro a fornecer o medicamento, houve recurso para direcionar a ação contra a União. A situação se mostrava ainda mais grave, porque a paciente em questão precisava ter acesso ao medicamento em uma determinada janela temporal, sob pena de não haver mais efeito.

A convidada discorreu sobre a campanha pela ampliação do exame do pezinho, que chegou até a Organização das Nações Unidas. Ela observou que, embora a lei sancionada no dia 26 de maio de 2021 tivesse um prazo para ser cumprida, até então não havia indicativo disso.

Relatou sobre a fundação da Casa de Saúde Nossa Senhora dos Raros em Taubaté/SP, sob responsabilidade do padre Márlon Múcio Corrêa Silveira, paciente de deficiência de transportador de riboflavina (RTD). Trata-



se de um hospital-dia que começou a funcionar no dia 28 de fevereiro de 2024 e já atingiu a marca de mais de 800 consultas gratuitas em todo o território nacional. O escopo original era atender pacientes do Vale do Paraíba, em São Paulo, mas houve opção por aceitar pacientes de outras regiões. A oradora relatou que não há recursos do SUS no projeto, que conta com doações e realização de campanhas. Há previsão de construção de um prédio de quatro andares para receber mais pessoas. A convidada mencionou o lançamento de um documentário sobre o padre Márlon Múcio, chamado Milagre Vivo.

A debatedora defendeu a possibilidade de incorporação de tecnologias e medicamentos com compartilhamento de riscos, no caso de doenças raras. Para ela, é possível estabelecer algumas regras para essas hipóteses, que podem ser benéficas para os pacientes.

Em relação ao protocolo para a Doença de Fabry, relatou ter apresentado diversos pedidos para saber qual é o status atual. Destacou que, sem esse protocolo, o remédio não vai para o SUS. No entanto, há juízes que acreditam que o medicamento já está disponível no sistema público e enviam as famílias para retirada em postos de saúde, embora a disponibilidade não exista. Assim, defendeu a conclusão do protocolo clínico.

Em considerações finais, a Sra. Regina Próspero destacou que as mucopolissacaridoses têm no protocolo clínico como primeira possibilidade de cura, o transplante de células-tronco hematopoéticas, que só pode ser realizado até os 24 meses. No entanto, o exame neonatal não está disponível, porque não está incorporado. A doença costuma ser identificada após os 24 meses, quando a criança começa a apresentar a forma neurodegenerativa e o transplante já não é uma opção. Esse exemplo demonstra a relevância de diagnóstico precoce de doenças como a mucopolissacaridose e a AME, bem como a importância do teste do pezinho ampliado.

A oradora observou que há doenças como a acidúria glutárica incluídas no teste do pezinho realizado na rede privada, mas que não fazem parte do teste do pezinho disponibilizado no SUS. Apontou que, muitas vezes, as famílias não são informadas sobre a triagem neonatal paga, mesmo que tenham recursos para tanto. Defendeu, assim, que as informações sejam disponibilizadas e que a incorporação ocorra rapidamente e refutou supostas alegações do Ministério da Saúde de que não é possível incorporar todas as doenças no teste.

Em resposta a questionamento sobre como as desigualdades regionais afetam o acesso de pacientes com doenças raras a medicamentos e tecnologias no SUS, apontou a concentração de serviços nas Regiões Sudeste e Sul e exemplificou com o fato de estados como Amazonas e Amapá não



disporem de geneticistas. Defendeu, nesse sentido, a identificação de estratégias para prover serviços de saúde de forma igualitária em todo o Brasil.

Indagada sobre as medidas que podem melhorar o acesso a medicamentos e dispositivos no SUS para diagnóstico e tratamento de doenças raras, defendeu que a sociedade civil atue em conjunto com os pacientes para cobrar esse acesso, invocando o regramento jurídico existente. Observou, no entanto, que costuma faltar disposição ao gestor local e condições para que esse acesso aconteça.

Antoine Daher, presidente da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas)

O convidado avaliou que há problemas no enfrentamento às doenças raras no Brasil, havendo uma crise referente a acesso, independentemente da vontade do Ministério da Saúde de resolver o problema de algum nicho das doenças raras. Para ele, não é possível haver um plano nacional de enfrentamento às doenças raras da forma como ocorre atualmente.

No que se refere ao aspecto regulatório, destacou que, desde 2017, há o *fast track* para doenças raras na Anvisa, nos termos das Resoluções nº 204 e nº 205, e para as terapias avançadas, nos termos das Resoluções nº 260 e nº 338. A Anvisa foi a primeira agência da América Latina a estabelecer critério para registro de terapias avançadas. No entanto, o orador apontou que não adianta haver prioridade (*fast track*) na Anvisa, se não houver prioridade no Ministério da Saúde.

No que se refere aos processos de incorporação, defendeu que sejam processos para incorporação de qualidade de vida para os pacientes, não se limitando a medicamentos. Para ele, é preciso incorporar linhas de cuidados, tendo em vista que os medicamentos correspondem a apenas 3% dos tratamentos para doenças raras. A incorporação de linhas de cuidados para grupos de doenças aprimora a qualidade de vida desses pacientes e pode trazer sustentabilidade para o sistema, independentemente da existência ou da inexistência de medicamento.

Atualmente, o paciente leva cerca de cinco anos e quatro meses para obter diagnóstico no SUS. Todavia, esse prazo pode ser reduzido, a exemplo do que ocorre na Casa dos Raros, do Rio Grande do Sul, que reduziu o tempo médio de diagnóstico para 41 dias. A instituição presta atendimentos totalmente gratuitos e mantém convênio com a Secretaria de Saúde do estado.

Ressaltou que o SUS gasta em média de R\$ 30 mil a R\$ 50 mil até o paciente chegar ao primeiro especialista, ou seja, antes de haver diagnóstico.



Esse gasto é excessivo, pois, a partir do momento em que ocorre o diagnóstico, é possível traçar um plano de manejo para o paciente, evitando internações, procedimentos e cirurgias inadequadas, e oferecendo um mínimo de qualidade de vida, independentemente de ser necessário ou não oferecer tratamento medicamentoso.

No que se refere ao tratamento medicamentoso, avaliou que não adianta incorporar um medicamento para utilização no primeiro ano de vida se não for incorporado o diagnóstico. Mesmo com a realização do teste do pezinho para seis, sete ou 50 doenças, a depender do estado, ainda há muitos casos, especialmente nas Regiões Norte e Nordeste, em que o teste não é realizado ou em que o diagnóstico não chega até o paciente. Há, portanto, muita dificuldade para se obter um diagnóstico de doença rara. Incorporar o diagnóstico antes de incorporar o medicamento faz parte da linha de cuidado.

O debatedor observou que há muitos PCDTs sem que haja tratamento medicamentoso. Muitos tratamentos medicamentosos são incorporados, mas sem linha de cuidado. Assim, falta a estruturação do ecossistema completo para as doenças raras para facilitar a vida dos pacientes e a atuação do Ministério da Saúde. O convidado defendeu que haja uma resposta apropriada para os pacientes, de modo que o sistema gaste menos e tenha respostas mais eficientes, sendo necessária para tanto uma estruturação completa, com centros adequados. Não se trata apenas de centros habilitados, porque nem todos os centros habilitados são adequados para atender pacientes de doenças raras. A Portaria nº 199, de 2014, foi muito bem-vinda, mas não mudou a qualidade de vida dos pacientes nem reduziu as filas.

Antoine Daher defendeu que as doenças raras deixem de ser tratadas às margens das outras doenças. As doenças raras precisam de um manejo completo e de uma abordagem interdisciplinar, com ações de pesquisa e capacitação e discussão e atuação conjuntas de todas as equipes e profissionais. Nesse cenário, dispensa-se a judicialização. Quando há um centro adequado, a exemplo da Casa dos Raros, os procedimentos podem ser realizados pela via administrativa. Se há um relatório completo da vida do paciente, o acompanhamento se torna mais fácil, seja para o paciente, seja para o Ministério da Saúde, seja ainda para a Anvisa, que, por vezes, concede registro provisório, baseado em um número pequeno de pacientes na fase dois, quando se trata de doença rara.

O expositor defendeu a realização de um trabalho sério, identificando os gargalos existentes no SUS e visando à sustentabilidade e à modernização do sistema. Observou que os dados do trabalho realizado pela Casa dos Raros, em cerca de um ano e meio, demonstram que, com poucos



recursos, é possível fazer diferença na vida do paciente. Por outro lado, atualmente ocorrem gastos expressivos, mas com resposta inadequada.

Assegurou que não é necessário mais financiamento, apesar de os gestores e políticos comumente apontarem essa necessidade. Para ele, é necessário um plano nacional de enfrentamento, não sendo suficiente a existência de uma coordenadoria de doenças raras. Relatou que foi sugerida à gestão do Ministério da Saúde, iniciada em 2023, a criação de uma secretaria especial de atenção às doenças raras para criar um plano nacional e definir um orçamento. Para ele, deve ser montado um plano adequado com um orçamento correto e, se forem necessários mais recursos, isso pode ser discutido com o Congresso Nacional. Avaliou, no entanto, que é possível haver sobras de recursos se os problemas do sistema forem corrigidos, pois atualmente não há previsibilidade e se gasta de forma errada, tendo entre as consequências até mesmo a morte de pacientes.

O convidado apelou ao Ministério da Saúde que forme um grupo de trabalho com todos os interessados, para identificar as soluções disponíveis. Segundo afirmou, os agentes envolvidos dispõem de informações, de dados e de publicações que demonstram como os problemas do enfrentamento às doenças raras podem ser resolvidos. Para as doenças raras, não existem apenas terapias avançadas de alto custo. Como exemplo, mencionou o primeiro acordo do mundo sobre terapia avançada, assinado entre uma empresa americana e a Fiocruz, com participação da Casa Hunter e da Casa dos Raros e financiamento do Ministério da Saúde. Haverá pesquisa em relação a seis doenças, a um custo considerado muito baixo, permitindo ao Brasil exportar conhecimento e ser sustentável na terapia avançada. Isso demonstra que há soluções e que é preciso haver diálogo sobre elas.

Em considerações finais, o convidado avaliou que a Conitec erra ao solicitar contribuições de pacientes, da sociedade civil e da sociedade médica, mas não levar essas contribuições em consideração. Isso porque, segundo afirmou, 90% dos medicamentos não incorporados têm 100% de aprovação da sociedade médica e civil para a incorporação.

Defendeu que a Conitec não pode depender de apenas um avaliador técnico, médico ou não médico. Para ele, o órgão deve ter informação mais robusta, fornecida por centros mais adequados, que versem sobre toda a vida do paciente. Observou, por exemplo, que em terapia avançada, é preciso estabelecer protocolo de pré-aplicação e um protocolo de pós-aplicação para acompanhar o paciente por 15 anos.

O convidado avaliou que falta à Conitec independência política, que poderia ser assegurada se a Comissão tivesse estrutura de agência



reguladora, semelhante à estrutura da Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS). Ele questionou decisões de não incorporação de medicamentos. Apontou que os pacientes que poderiam utilizar medicamentos não incorporados poderão ficar sem os receber, mesmo pela via da judicialização. Defendeu que o Ministério da Saúde aponte os critérios para acesso aos medicamentos não incorporados. Por fim, questionou como a Conitec estaria se estruturando para responder a milhares de demandas judiciais relativas aos medicamentos que tiveram avaliação negativa.

Renato Benine, diretor de relações governamentais do Sindicato da Indústria de Produtos Farmacêuticos (Sindusfarma)

O convidado registrou que costuma se referir aos pacientes como “pessoas que vivem com doenças raras”, de modo a destacar as pessoas e as vidas delas, reduzindo o foco nas doenças.

Relatou que o Sindusfarma conta com 600 associados, que atuam em toda a cadeia de valor farmacêutico, à exceção do setor de varejo, incluindo mais de 200 laboratórios farmacêuticos e indústrias farmacêuticas nacionais e multinacionais. O Sindusfarma representa 95% do *market share*, responsável por 100 mil empregos diretos e por 800 mil empregos indiretos.

Quanto ao acesso a medicamentos para pessoas que vivem com doenças raras, destacou que passam por um longo processo, entre a pesquisa a comercialização. Dados do Instituto Nacional de Câncer (INCA) apontam que mais de dez mil moléculas podem ser pesquisadas até que se encontre alguma comercialmente viável, o que pode levar muitos anos para acontecer. A identificação de uma única molécula pode ter um custo de até US\$ 1,5 bilhão.

Em seguida, há a pesquisa clínica, que busca testar esses medicamentos e comprovar sua eficácia. É uma etapa que depende da existência de pacientes. Embora seja o décimo mercado da indústria farmacêutica, o Brasil ocupa a 20ª posição em pesquisa clínica. Segundo o convidado, isso se deve ao fato de até 2024 o Brasil não contar com um marco legal para as pesquisas clínicas, atualmente contido na Lei nº 14.874, de 28 de maio de 2024. Essa lei ainda está pendente de regulamentação, o que é uma demanda do setor.

O debatedor discorreu sobre o voto ao inciso V, do art. 33 do Projeto de Lei nº 6.007, de 2023, que deu origem à Lei nº 14.874, de 2024. O voto, pendente de apreciação pelo Congresso Nacional, versa sobre dispositivo que autoriza a interrupção do fornecimento gratuito do medicamento experimental no âmbito do programa de fornecimento pós-estudo após o

transcurso do prazo de cinco anos, contado da disponibilidade comercial do medicamento experimental no País. O orador afirmou que a derrubada do voto é fundamental para a indústria, porque o dispositivo vetado garante direitos ao paciente. O texto legal já garante que o fornecimento do medicamento pós-pesquisa clínica é por um prazo determinado. Na ausência dessa disposição, o prazo pode ser de um ou dois anos, mas, se o voto for derrubado, o prazo será de, no mínimo, cinco anos. A retomada do dispositivo é necessária para garantir segurança jurídica, tanto para a indústria quanto para o paciente, para que ele tenha acesso ao fornecimento pós-estudo por pelo menos cinco anos contados do início da comercialização do produto.

Outro ponto relevante em relação à pesquisa clínica é o fato de os medicamentos serem tributados. Nos medicamentos destinados à pesquisa clínica, o Imposto de Importação é de 16,20%; o Imposto sobre Produtos Industrializados é de 15%; há contribuição para o PIS de 2,10% e de 9,65% para a Cofins; e incidência de 18% do Imposto sobre Circulação de Mercadorias e Serviços (ICMS). O convidado questionou sobre quem pode trazer medicamentos e pesquisas clínicas para o País com incidência dessa carga tributária. Ressaltou que uma demanda do setor na reforma tributária é a desoneração de medicamentos destinados à pesquisa clínica. Essa medida garantiria acesso à pesquisa clínica, que, por sua vez, garante acesso antecipado à tecnologia e à inovação, sobretudo no caso das doenças raras. A pesquisa clínica pode ser a única alternativa terapêutica para uma doença. É preciso tornar esse processo mais eficiente, para que o Brasil seja atrativo para a pesquisa clínica, garantindo acesso a medicamentos inovadores para as pessoas que vivem com doenças raras.

O expositor apontou assimetrias entre o progresso da regulação sanitária e o progresso da regulação econômica. Enquanto a regulação sanitária passou por diversos avanços, como a concessão de registro de medicamentos em fase II de pesquisa clínica, o *fast track* e os debates sobre o aproveitamento de evidências de mundo real no registro e nas análises regulatórias – considerando especialmente o universo limitado de pacientes que vivem com doenças raras – a regulação econômica sofre estagnação, particularmente em relação ao preço de medicamentos.

A Resolução nº 2, da Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos (CMED), é de 5 de março de 2004, quando não se falava em doenças raras e terapias avançadas. O convidado defendeu avanços nas discussões e na regulamentação, relatando que as discussões nesse sentido com a CMED têm sido mantidas. Segundo informou, a CMED está em processo de construção do regulamento da precificação. Apontou que sem esse processo, as terapias avançadas, em sua maioria, seguem enquadradas como casos omissos,



sem uma regulação clara e transparente. Argumentou que previsibilidade e segurança jurídica são dois elementos essenciais, tanto para a gestão pública, quanto para qualquer negócio, incluindo o da indústria farmacêutica.

O orador destacou que o processo de incorporação é o desfecho do acesso ao medicamento. No caso de doenças raras, no que tange à avaliação de tecnologias em saúde, é preciso encontrar alternativas para a incorporação de medicamentos. De igual modo, nas tomadas de decisão, é preciso avaliar, por exemplo, o uso da análise de decisão multicritérios (MCDA), que já é utilizada por diversos países. Também é preciso avançar na adoção de acordos de risco compartilhado. Ressaltou que há um acordo de risco compartilhado em relação ao medicamento Zolgensma, para tratamento de AME, aguardando a deliberação do Ministério da Saúde.

Quanto às decisões do STF, nos temas nº 6 e nº 1.234 e nas Súmulas nº 60 e nº 61, assegurou que, por princípio, a posição da indústria farmacêutica sempre será contrária à judicialização. Essa medida não é positiva, nem para a indústria, nem para o paciente, nem para o poder público, porque é incapaz de garantir acesso aos medicamentos. Isso porque as decisões são precárias e cassáveis a qualquer momento e não são um mecanismo de acesso. Essa tem sido a política pública adotada no acesso a tratamento de doenças raras, mas não deveria ser. Os governos não contam com previsibilidade e segurança jurídica, e há elevação dos custos dos tratamentos.

O convidado ressalvou que o STF pode ter acertado ao decidir que a judicialização é um mecanismo excepcional de acesso, sobretudo em situações de falha dos mecanismos usuais de incorporação e de disponibilização de medicamentos. Nesses casos, o paciente pode recorrer à judicialização, pois seu direito está sendo violado. No entanto, avaliou que o STF falhou ao definir os critérios para restringir a judicialização. Em seu entendimento, cabe ao Congresso Nacional, à sociedade civil e ao Governo a discussão desses critérios de maneira democrática e transparente, para identificar os mecanismos necessários para o aprimoramento da Conitec e dos processos de incorporação e para encontrar alternativas para financiamento do sistema.

É preciso garantir acesso, mas, ao mesmo tempo, pensar em como resolver o subfinanciamento do sistema. Entre as possibilidades em discussão, mencionou o PLP nº 149, de 2024, que dispõe sobre os requisitos para que os entes federados forneçam medicamentos não incorporados em atos normativos do SUS ou não registrados na Anvisa e sobre o reconhecimento da solidariedade dos entes federados pela promoção dos atos necessários à concretização do direito à saúde. Mencionou também projetos que tratam da criação de fundos para manutenção dos tratamentos para pessoas com doenças



raras. Apontou a possibilidade de proposições similares serem estudadas no âmbito de um grupo de trabalho, em busca de mecanismos para garantir acesso aos medicamentos. Para o orador, a judicialização não é o caminho e não é política pública. É preciso pensar na construção de política pública previsível para todos: para o paciente, para o Governo e para a indústria.

Em considerações finais, o Sr. Renato Benine registrou que o Sindusfarma conta com uma gerência de acesso e precificação que promove discussões sobre mecanismos alternativos de incorporação, risco compartilhado e novas formas de financiamento do SUS, pensando em alternativas para garantir acesso sustentável ao sistema. Defendeu, por fim, a desoneração dos medicamentos destinados a pessoas que vivem com doenças raras.

Priscila Gebrim Louly, coordenadora-geral de Avaliação de Tecnologias em Saúde do Ministério da Saúde

A convidada ressaltou que sua participação na audiência pública se restringiria ao que dissesse respeito à Conitec e ao Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (DGITS) da Secretaria de Ciência, Tecnologia e Inovação e do Complexo Econômico-Industrial da Saúde (SECTICS) do Ministério da Saúde. Assim, não poderia abordar aspectos relativos a acesso e a implementação de tecnologias, que não eram de sua competência.

Relatou que a Conitec foi criada pela Lei nº 12.401, de 2011, e regulamentada pelo Decreto nº 7.646, de 2011. Até então, existia a Comissão de Incorporação de Tecnologias (CITEC) criada por portaria do Ministério da Saúde. Avaliou que essa lei trouxe avanços, principalmente o estabelecimento de prazos para análise, a definição de critérios obrigatórios para que uma tecnologia seja avaliada e incorporada pela Conitec e a composição da comissão, com a presença de alguns atores importantes. A Conitec é um órgão colegiado integrante do Ministério da Saúde, que tem como objetivo prestar assessoria nos assuntos relativos à incorporação, exclusão ou alteração de tecnologias no SUS e sobre a constituição e alteração de PCDTs.

Para que uma tecnologia seja avaliada, é necessário que seja considerada a evidência científica, a evidência de eficácia e de segurança, e estudos de avaliação econômica, relativos ao custo-efetividade e ao impacto orçamentário. Um ponto relevante previsto na lei é a exigência de que todos os temas e avaliações da Conitec passem por consulta pública, a fim de que a sociedade seja ouvida a respeito da tecnologia avaliada, tanto em relação às



necessidades dos pacientes quanto em relação aos serviços de saúde. A lei veda o uso de tecnologias sem registro na Anvisa e de procedimentos experimentais.

A lei dispõe que as incorporações devem ser efetivadas mediante PCDT. O PCDT só pode ser demandado pelas áreas do Ministério da Saúde ou pela própria Conitec. Quando há incorporação de uma nova tecnologia que não existe em PCDT, como uma linha de cuidado ou uma diretriz, a Conitec solicita que seja elaborado um protocolo.

A Conitec tem uma estrutura diferente de quando foi criada, pois passou a contar com comitês temáticos: um Comitê de Medicamentos, um Comitê de Produtos e Procedimentos e um Comitê de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas. A oradora explicou que essa alteração foi importante porque qualificou as discussões e as decisões relativas a produtos e procedimentos.

A Secretaria-Executiva da Conitec é realizada pelo Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde. Há 15 membros organizados nos comitês. Alguns membros foram previstos na lei e outros foram incluídos por meio de decreto. Há representantes das secretarias do Ministério da Saúde: SECTICS; Secretaria-Executiva (SE); Secretaria de Saúde Indígena (SESAI); Secretaria de Atenção Especializada à Saúde (SAES); Secretaria de Vigilância em Saúde e Ambiente (SVSA); Secretaria de Atenção Primária à Saúde (SAPS); e Secretaria de Gestão do Trabalho e da Educação na Saúde (SGTES), da ANS, da Anvisa, do Conselho Nacional de Saúde (CNS), do Conselho Nacional de Secretários de Saúde (CONASS), do Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde (CONASEMS), do Conselho Federal de Medicina (CFM), da Associação Médica Brasileira (AMB) e do Núcleo de Avaliação de Tecnologias em Saúde (NATS). A oradora ressaltou que o CNS assegura a representação da sociedade e que há representantes de pacientes. Também explicou que o indicado do NATS representa o núcleo da Rede Brasileira de Avaliação de Tecnologias em Saúde (REBRATS).

O fluxo de incorporação de tecnologia se inicia quando a Conitec recebe um pedido. A Conitec só atua quando é demandada, seja por uma área técnica do Ministério da Saúde, seja por uma demanda interna, seja por uma demanda externa. Normalmente, as demandas externas partem da indústria de medicamentos, de sociedades médicas e de associações.

Após o recebimento do pedido, é feita uma análise, havendo critérios para o envio de documentação. Se estiver correta a documentação, o processo é remetido para análise e passa por duas reuniões da Conitec. Na primeira, é feita uma recomendação preliminar, por meio de um relatório, que



é submetido à consulta pública. Após a consulta pública, é realizada outra reunião para que o comitê avalie a recomendação preliminar e decida se a mantém ou se a altera, a depender se tenha ou não havido fato novo na consulta pública.

A oradora destacou a relevância desse momento e explicou que tem se tentado incluir cada vez mais todos os atores responsáveis e interessados no processo de incorporação de tecnologias. Destacou que, para a consulta pública, é convidado um representante do demandante externo. Empresas que tenham apresentado a demanda têm a possibilidade de expor a proposta de incorporação durante a reunião e de falar sobre a tecnologia.

O poder de decisão é do Secretário da SECTICS, após a recomendação da Conitec. A decisão é publicada em portaria, podendo ser solicitada nova audiência pública, caso seja necessário, para colher informações adicionais que auxiliem na decisão.

O fluxo de incorporação de tecnologias em saúde leva, na fase de análise, 180 dias, prorrogáveis por mais 90 dias. Nessa fase, são considerados os estudos das evidências científicas e de avaliação econômica. Após a publicação da portaria, há o prazo de 180 dias para disponibilização pelo SUS.

Quanto aos requisitos para avaliação, o decreto estabelece: formulário integralmente preenchido, de acordo com o modelo estabelecido pela Conitec; número e validade do registro da tecnologia em saúde na Anvisa; evidência científica que demonstre que a tecnologia pautada é, no mínimo, tão eficaz e segura quanto aquelas disponíveis no SUS para a indicação avaliada; estudo de avaliação econômica comparando a tecnologia pautada com as tecnologias em saúde disponibilizadas no SUS; amostras de produtos, se cabível, para o atendimento do disposto no § 2º do art. 19-Q, da Lei nº 8.080, de 1990, nos termos do regimento interno; o preço fixado pela CMED, no caso de medicamentos; e estudo de análise de impacto orçamentário da tecnologia em saúde no SUS.

O processo de avaliação de tecnologias em saúde (ATS) é um “processo multidisciplinar que usa métodos explícitos para determinar o valor de uma tecnologia em saúde em diferentes momentos do ciclo de vida de uma tecnologia” e “tem por objetivo trazer informações na tomada de decisão a fim de promover equidade, eficiência e qualidade para o Sistema de saúde”, conforme definição de O’Rourke. Para a tomada de decisão, são levados em conta parâmetros clínicos (segurança, eficácia, população beneficiada, indicações, efetividade e outros resultados), parâmetros econômicos (impacto orçamentário, eficiência, custos de oportunidade, custo-efetividade, custo-utilidade e custos), parâmetros relativos ao paciente (ética, impacto social,



aceitabilidade, reações psicológicas, conveniência e outros aspectos) e parâmetros organizacionais (difusão, acessibilidade, logística, capacitação, utilização e sustentabilidade). A oradora destacou que, embora todos esses pontos devam ser levados em consideração, os principais dizem respeito a questões orçamentárias e à organização do sistema para que a tecnologia seja incorporada.

Todos os relatórios técnicos são elaborados com base em um modelo que conta com todos os requisitos (doença, tecnologia, análise das evidências apresentadas pelo demandante, evidências clínicas, avaliação econômica e impacto orçamentário), Busca e Análise de Evidências, Experiências internacionais, Monitoramento do Horizonte Tecnológico, Perspectiva do Paciente, Recomendação da Conitec, Consulta Pública, Deliberação Final e Decisão. Todos os relatórios são publicados e disponibilizados no site da Conitec.

Os estudos seguem os métodos que constam nas Diretrizes Metodológicas do Ministério da Saúde, definidas pelo Núcleo de Avaliação de Tecnologias em Saúde (NATS) da Rebrats. Atualmente, há 120 NATS que elaboram as diretrizes metodológicas. Os NATs desempenham papel relevante, pois também participam das demandas de avaliação apresentadas à Conitec para incorporação e elaboração de PCDTs. Eles estão presentes em universidades e hospitais, inclusive hospitais de ensino.

Até novembro de 2024, a Conitec recebeu 1.241 demandas de análise, sendo a maioria (917) referente a medicamentos. Houve 199 demandas relativas a procedimentos e 125 de outros produtos. As áreas em que houve mais demandas foram infectologia (163) e oncologia (147). No total, 472 tecnologias foram incorporadas e 290 não o foram, e 85 tecnologias foram excluídas.

Das últimas 46 tecnologias incorporadas, 15 se destinam ao tratamento de doenças raras, o que evidencia a preocupação do Ministério da Saúde com o tema. É algo desafiador para a Conitec, porque o processo de análise é diferenciado, com características específicas.

No que se refere ao processo de registro acelerado, a expositora avaliou que, embora possa ser positivo, também pode trazer dúvidas para o processo de tomada de decisão. Pode se tornar um complicador, porque os estudos acabam não sendo maduros o suficiente para atestar a eficácia e a segurança do produto. Como os estudos ainda não foram finalizados, não é possível saber se o que foi observado até o momento do estudo se manterá, e por quanto tempo se manterá. No caso de algumas doenças raras, o produto



pode ter desfechos e resultados por toda a vida do paciente, ou seja, não é algo momentâneo. Seria necessário, portanto, um estudo de longo prazo.

A convidada destacou que o desenho desses produtos acaba sendo inadequado, do ponto de vista de avaliação da eficácia e da segurança, por se tratar de uma amostra pequena e porque em muitos casos não há um comparador ideal, havendo estudos de braço único. Além disso, os custos dos produtos e dos medicamentos são altos, o que não permite avaliar se são justificados pelos benefícios trazidos para os pacientes e se esses benefícios superam os riscos, bem como o valor agregado da tecnologia.

Destacando que todos os temas submetidos à Conitec são enviados para consulta pública, a expositora informou que foram realizadas 847 consultas públicas, com recebimento de 437.332 contribuições. Ressaltou que, a partir de 2020, passou a ser incluída na reunião a perspectiva do paciente. Há uma chamada pública para que um paciente apresente seu relato sobre como é conviver com a condição de saúde e sobre como é conviver com ou sem a tecnologia, nos casos de pacientes que já tiveram acesso à tecnologia avaliada. Esses relatos fornecem informações importantes que complementam a tomada de decisão. A oradora afirmou que a experiência tem sido bastante exitosa.

Relatou que foram publicadas 183 diretrizes clínicas, sendo 62 (34%) para doenças raras e havendo 83 em fase de atualização, elaboração ou análise.

A convidada assegurou que houve aumento da transparência e melhoria da comunicação e que a Conitec tem promovido o diálogo com a sociedade e com os atores interessados na incorporação. Relatou que houve três fóruns de ATS para ouvir sugestões de melhoria do processo. Todas as reuniões da Conitec são gravadas e disponibilizadas no YouTube. São disponibilizadas as pautas e as atas das reuniões, inclusive a pauta em tempo real. A partir do momento em que o tema está sendo tratado na Conitec, o resultado é disponibilizado. Há uma lista de todas as demandas em avaliação. Os dossiês dos demandantes são disponibilizados. Além disso, o site disponibiliza muitas outras informações.

A oradora esclareceu que o PCDT é iniciado por pedido do próprio Ministério da Saúde ou por incorporação de uma tecnologia. Quando o PCDT é elaborado, é submetido à Conitec e enviado às áreas técnicas responsáveis para que se manifestem.

Em considerações finais, a Sra. Priscila Gebrim Louly assegurou que a Conitec tem se preparado para questões envolvendo o Poder Judiciário, a partir das decisões do STF. Avaliou que essas decisões foram uma deferência ao marco regulatório. Ela defendeu que os critérios utilizados nas decisões



negativas da Conitec devem ser levados em conta pelos juízes nos casos judicializados. Ressaltou que não é uma decisão para o caso específico, porque provavelmente a recomendação da Conitec se deu de perspectiva diversa da perspectiva individual do paciente que é parte na ação judicial. Cabe ao juiz considerar o que foi avaliado pela Conitec, mas também podem ser consideradas as particularidades do caso concreto.

Por fim, a expositora garantiu que a Conitec está sempre aberta ao diálogo, em busca da melhoria dos processos, e que sempre houve escuta à sociedade e a todos os interessados.

Além dos convidados aprovados por meio do Requerimento nº 88/2024 - CAS, foi concedida fala à Sra. Vanessa de Medeiros Fernandes, presidente da Comissão em Defesa dos Direitos das Pessoas com Doenças Crônicas e Raras da Seccional da Ordem dos Advogados do Brasil do Distrito Federal (OAB/DF); à Sra. Simone Arede, presidente da Associação Mães Metabólicas; à Sra. Marla Teresa Iglesias Maia, representante da Associação Brasileira de Ataxias Hereditárias e Adquiridas (Abahe); e ao adolescente Lucas Brasil de Carvalho e Melo, paciente de ataxia de Friedreich, que estavam presentes na sala da Reunião. A seguir, um resumo de suas considerações.

Relatos adicionais na audiência pública:

Vanessa de Medeiros Fernandes, da OAB-DF, presidente da Comissão em Defesa dos Direitos das Pessoas com Doenças Crônicas e Raras da Seccional da Ordem dos Advogados do Brasil do Distrito Federal (OAB/DF)

A representante da OAB/DF informou que realiza um trabalho de escuta da população em relação às questões sobre doenças raras. Ela manifestou inconformismo em relação à decisão do STF, que avaliou como chocante e equivocada, e estimou que a decisão causará perdas.

Em sua avaliação, do ponto de vista do paciente, a atuação da Conitec é burocrática e morosa. Ela observou que a Conitec costuma apontar a falta de conhecimento aprofundado sobre doenças raras, ou que há limitação orçamentária, mesmo o medicamento sendo eficaz.

Garantiu que a OAB atua em defesa da vida, da saúde e da dignidade e defendeu que os pacientes sejam ouvidos.

Registrhou que os pacientes costumam apontar a falta de transparência e de participação nos processos decisórios da Conitec e que falta a inclusão dos chamados medicamentos órfãos.



Simone Arede, presidente da Associação M  es Metab  licas

A representante da Associa  o M  es Metab  licas explicou que representa um grupo de pessoas com uma doença que imp  e a necessidade de uma dieta com restri  o de prote  ina. Relatou seu sofrimento em processo judicial no qual foi negada ao seu filho a disponibiliza  o de uma f  rmula.

Questionou a atua  o da Conitec, relatando a situ  o da doença do filho, para a qual h  a PCDT desde 2020, com f  rmula aprovada desde 2019, mas que ainda n  o foi disponibilizada no SUS.

Ressaltou que outra doença, fenilceton  ria, passou por uma revis  o do PCDT em 2019. O PCDT estabelecido em 2010 previa utiliza  o de f  rmulas com baixo teor de fenilalanina (GMP). Com a atualiza  o no PCDT, passou a ser previsto um medicamento aprovado pela Anvisa para todos os pacientes responsivos a partir de uma determinada idade. Por  m, a aprova  o teria se limitado a meninas gr  avidas, porque elas n  o poderiam ter um filho com uma defici  cia.

Com base nos dois relatos apresentados, a convidada argumentou que a Conitec n  o funciona adequadamente.

Quanto ´  judicializa  o, relatou que, no processo em que foi negado o sequestro de recursos para compra de uma f  rmula para o seu filho, argumentou-se que a aquisi  o vinha se dando h   anos pela via judicial. Afirmou que, tendo participado das discussões que deram origem ´  Portaria nº 199, de 2014, e de uma s  rie de audi  ncias realizadas pelo STF em 2009, entendeu que n  o poderia depender da judicializa  o. Por  m, mesmo tendo atuado por anos para que houvesse PCDT para a doença do filho, a exist  ncia do protocolo n  o teve a efic  cia pretendida.

No caso da fenilceton  ria, questionou a recomenda  o da Conitec de disponibilizar o medicamento apenas para meninas. Relatou que essa decis  o causou transtornos entre as pessoas assistidas, por falta de entendimento sobre os motivos que a embasaram.

Marla Teresa Iglesias Maia, representante da Associa  o Brasileira de Ataxias Heredit  rias e Adquiridas (Abahe)

A representante da Abahe informou que ´  m  e de uma pessoa at  xica. Explicou que a Associa  o engloba v  rias ataxias, inclusive as



espinocerebelares, e conta com cerca de quatro mil pacientes cadastrados, sendo 750 pacientes de ataxia de Friedreich.

No que se refere aos questionamentos sobre a atuação da Conitec, apontou que a principal reflexão deve ser a de que o paciente é o principal destinatário da atuação do órgão e, como tal, deve ser ouvido.

Relatou que existe uma tecnologia aprovada nos Estados Unidos da América há mais de um ano e que deve receber aprovação da Anvisa até dezembro de 2024. Porém, manifestou apreensão com a atuação da Conitec em relação a um recurso que pode levar à desaceleração da evolução da doença, que é neurodegenerativa.

Por fim, a oradora questionou sobre o momento e as formas pelas quais o paciente deve ser consultado, propondo que ele faça parte da própria Conitec.

Adicionalmente, fez uso da palavra o paciente de ataxia de Friedreich, **Lucas Brasil de Carvalho e Melo**, que defendeu a disponibilização de medicamento para ataxia de Friedreich no Brasil.

4. Compilação das propostas apresentadas durante as atividades da CASRaras em 2024

- Criação de uma base de dados unificada, que reúna informações do SUS (DataSUS) e do setor privado, permitindo melhor planejamento e avaliação de políticas voltadas às pessoas com doenças raras.
- Expansão do acesso a exames genéticos no SUS.
- Apoiar programas e redes de pesquisa, como o Genomas Raros e a Rede Nacional de Doenças Raras, a fim de mapear a prevalência, identificar condições mais frequentes, compreender melhor as necessidades dos pacientes e embasar políticas públicas mais eficazes.
- Adequar o limiar de custo-efetividade para doenças raras, reconhecendo as especificidades dessas condições e potencialmente flexibilizando os critérios de avaliação econômica usados pela Conitec.



- Implementar melhorias na regulação da fila de atendimento genético, bem como ampliar o uso de teleconsultas, garantindo um acesso mais ágil ao aconselhamento e ao diagnóstico especializado.
- Promover abordagens centradas no paciente e na família, assegurando apoio emocional, inclusão e suporte contínuo, contribuindo para uma vida mais digna e tranquila às pessoas que vivem com doenças raras.
- Aprimorar mecanismos regulatórios adaptados para doenças raras.
- Formar comitês científicos específicos com participação de sociedades científicas, especialistas e agências internacionais, ampliando a confiança regulatória e facilitando a adoção de experiências bem-sucedidas de outros países.
- Incrementar a capacidade técnica e operacional da Anvisa.
- Incentivar o desenvolvimento nacional de terapias avançadas.
- Adoção de evidências de mundo real e parcerias público-privadas no desenvolvimento de terapias para as doenças raras.
- Fortalecimento da interação do Governo com pacientes e sociedade civil.
- Fortalecer a oferta de serviços do SUAS em todas as regiões brasileiras para pessoas com doenças raras.
- Incorporar a perspectiva das doenças raras na política de assistência social.
- Capacitação de profissionais e gestores da assistência social a respeito das doenças raras.
- Disponibilizar informações claras sobre repasses de recursos, orientar gestores municipais para evitar devolução de verbas por falhas de gestão e assegurar execução efetiva dos programas voltados às pessoas com doenças raras.
- Realizar avaliações microeconômicas para definir o custo dos exames genéticos na Tabela do SUS, garantindo pagamento adequado aos serviços de referência, incentivo à oferta desses procedimentos e melhor acesso à população.



Assinado eletronicamente, por Sen. Mara Gabrilli

Para verificar as assinaturas, acesse <https://legis.senado.gov.br/autenticadoc-legis/6223774764>

- Fortalecimento institucional e orçamentário da Coordenação-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde.
- Adotar medidas para incorporar todos os tratamentos disponíveis para doenças raras ao sistema público de saúde.
- Fortalecimento do papel das associações de pacientes.
- Garantia de apoio no Tratamento Fora de Domicílio (TFD).
- Orientar pacientes, famílias e associações a denunciar às autoridades sanitárias, regulatórias e jurídicas quaisquer violações, descumprimentos ou omissões por parte de laboratórios, de modo a promover maior rigor no cumprimento da legislação e proteção aos pacientes.
- Aprovação do Fundo Nacional para Doenças Raras.
- Revisão da composição das equipes multiprofissionais e expansão do atendimento especializado.
- Valorização do cuidador familiar.
- Integração com políticas de atenção à pessoa com deficiência.
- Inserção do tema “doenças raras” nos currículos escolares e na formação médica.
- Incorporação do controle social e da “voz dos pacientes” no desenvolvimento de PCDTs.
- Avaliação contínua e aperfeiçoamento da RENAME.
- Ampliação do acesso a centros de infusão e cuidado farmacêutico especializado.
- Ajustar a legislação e os mecanismos de resarcimento, para que a saúde suplementar (planos de saúde) também arque com os custos de medicamentos e procedimentos incorporados no SUS, evitando que o ônus do tratamento recaia exclusivamente sobre o sistema público.
- Integração dos prontuários no SUS.
- Fixação, pelo Ministério da Saúde, de cronograma para a implementação das etapas faltantes do PNTN, com estabelecimento de estimativas temporais para as etapas futuras.



- Antecipação da entrada em vigor da Etapa 5 do PNTN.
- Redirecionamento de recursos orçamentários do Ministério da Saúde para as áreas como baixo IDH, a fim de viabilizar a implementação do PNTN nessas localidades.
- Utilizar o modelo de compartilhamento de risco para outras doenças raras além da AME.
- Encaminhar processos em fase adiantada no TCU ao Congresso Nacional.
- Desenvolver parâmetros mais claros para a incorporação de tecnologias na e a judicialização da saúde.
- Edição de leis específicas para o acesso equitativo dos pacientes aos cuidados de saúde.
- Incorporação de vários produtos para a mesma doença.
- Mudança de enfoque na prática médica, com abordagem integral do paciente, em vez de centrar-se somente na doença, garantindo atendimento humanizado e holístico, além de difundir informação aos profissionais de saúde sobre condições raras.
- Ampliação do teste do pezinho.
- Evitar compras fracionadas e bloqueio de verbas.
- Isenção de tributos para medicamentos voltados para o tratamento de doenças raras.
- Melhor orientação às famílias sobre a triagem neonatal paga, no sistema privado de saúde.
- Desenvolver estratégias para distribuir serviços, exames, medicamentos e profissionais de saúde (como geneticistas) em todas as regiões do País, aumentando a equidade no acesso.
- Unir esforços de organizações da sociedade civil, associações de pacientes e cidadãos para cobrar a efetiva implementação de políticas, protocolos clínicos e leis já existentes, exigindo do poder público respostas efetivas.
- Criação de um plano nacional de enfrentamento às doenças raras realmente eficaz.
- Prioridade e agilidade na incorporação de cuidados pelo Ministério da Saúde.



Assinado eletronicamente, por Sen. Mara Gabrilli

Para verificar as assinaturas, acesse <https://legis.senado.gov.br/autenticadoc-legis/6223774764>

- Incorporação de linhas de cuidado completas para as pessoas com doenças raras.
- Redução do tempo de diagnóstico dessas doenças.
- Desenvolver e fortalecer centros de referência realmente aptos a cuidar de pessoas com doenças raras, além de rever a habilitação de centros que não ofereçam atendimento adequado.
- Abordagem interdisciplinar e integrada entre diferentes equipes e entidades.
- Criação de uma secretaria especial para doenças raras, no âmbito do Ministério da Saúde.
- Reunir Ministério da Saúde, Anvisa, Conitec, organizações de pacientes, sociedade médica e civil, entre outros, para identificar gargalos, propor soluções e discutir modelos de terapia avançada, compartilhamento de riscos e outras estratégias.
- Aperfeiçoar o processo de incorporação de medicamentos e terapias pela Conitec, levando em conta as contribuições de pacientes, sociedade civil e especialistas, não dependendo de um único avaliador técnico.
- Estruturação da Conitec como uma agência reguladora independente, semelhante à ANS, reduzindo interferências políticas e assegurando decisões técnicas pautadas em evidências científicas e necessidades reais dos pacientes.
- Definição de critérios de acesso para medicamentos não incorporados.
- Criar protocolos detalhados de acompanhamento dos pacientes, desde a preparação até o monitoramento de longo prazo após a aplicação de terapias avançadas, garantindo segurança e eficácia.
- Reforçar e fiscalizar o cumprimento das normativas que obrigam laboratórios a fornecer medicamentos após o término de pesquisas clínicas.
- Derrubada do veto ao dispositivo da Lei nº 14.874, de 2024, reintegrando o dispositivo que garante, no mínimo, cinco anos de fornecimento de medicamento experimental após a



Assinado eletronicamente, por Sen. Mara Gabrilli

Para verificar as assinaturas, acesse <https://legis.senado.gov.br/autenticadoc-legis/6223774764>

sua comercialização, trazendo segurança jurídica para pacientes e indústria.

- Estimular o diálogo entre Anvisa, CEP-Conep, Ministério da Saúde, Congresso Nacional, pacientes e indústria farmacêutica para encontrar soluções equilibradas, assegurando a continuidade do tratamento pós-estudo sem inviabilizar a realização de pesquisas clínicas no Brasil.
- Rever e atualizar a regulamentação de acesso expandido, uso compassivo e fornecimento pós-estudo, a fim de atrair pesquisas clínicas para o País, com promoção de um debate nacional para equilibrar a proteção aos pacientes e a segurança jurídica necessária para os laboratórios.
- Regulamentação da Lei nº 14.874, de 2024, sobre pesquisas clínicas.
- Redução da carga tributária sobre medicamentos e insumos destinados à pesquisa clínica, tornando o Brasil mais competitivo e atrativo para o desenvolvimento de novas terapias.
- Atualização da regulamentação econômica do setor farmacêutico.
- Adotar novas metodologias para avaliação e incorporação de tecnologias em saúde, como análises multicritério, além de firmar acordos de risco compartilhado entre poder público e empresas farmacêuticas, garantindo acesso sustentável a medicamentos.
- Estudar e implementar alternativas de financiamento do SUS, incluindo fundos específicos para tratamentos de pessoas com doenças raras, reduzindo a dependência da judicialização e garantindo previsibilidade orçamentária.
- Aprimoramento da Conitec e definição democrática de critérios de incorporação.
- Construção de política pública sólida para acesso a medicamentos.
- Manter e ampliar a prática de consultas públicas e a inclusão da perspectiva do paciente nas deliberações, garantindo que a sociedade seja ouvida e suas contribuições consideradas no processo de incorporação de tecnologias em saúde.



- Aprimorar a composição da Conitec por meio dos comitês temáticos (Medicamentos, Produtos e Procedimentos, e Protocolos Clínicos), assegurando debates técnicos mais especializados e fundamentados.
- Integração de pacientes no grupo decisório da Conitec.
- Disponibilização de medicamento para ataxia de Friedreich no Brasil.

5. Principais encaminhamentos adotados durante o ano de 2024

5.1. Indicações

- Indicação (INS) nº 69, de 2024, que *sugere ao Ministério da Saúde que elabore Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a Encefalomielite Miálgica*.
- INS nº 71, de 2024, que *sugere ao Poder Executivo que crie cargos no âmbito da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa)*, para suprir a defasagem de servidores tão necessários para dar respostas ágeis às demandas da sociedade.
- INS nº 76, de 2024, que *sugere ao Poder Executivo que adote as medidas necessárias para que o Brasil se torne copatrocinador da Resolução sobre Doenças Raras na Assembleia Mundial da Saúde de 2025, com o tema “Doenças Raras: Uma Prioridade para a Equidade e a Inclusão na Saúde Global*.

5.2. Requerimentos de Informação

- Requerimento (RQS) nº 272, de 2024, que *requer informações à Sra. Nísia Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde, sobre o Acordo de Compartilhamento de Risco referente ao medicamento Zolgensma*.
- RQS nº 381, de 2024, que *requer informações à Senhora Nísia Verônica Trindade Lima, Ministra de Estado da*



Saúde, sobre as Câmaras Técnicas de Assessoramento estabelecidas pela Portaria GM/MS nº 3.580, de 18 de abril de 2024, bem como informações acerca do Programa Nacional de Triagem Neonatal.

- RQS nº 614, de 2024, que *requer informações à Senhora Nísia Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde, sobre a atual situação do abastecimento e da oferta de imunoglobulinas no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).*
- RQS nº 638, de 2024, que *requer informações à Senhora Nísia Verônica Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde, sobre a atenção integral à saúde das pessoas com encefalomielite miálgica, nos termos da Lei nº 14.705, de 14 de outubro de 2023, que "estabelece diretrizes para o atendimento prestado pelo Sistema Único de Saúde (SUS) às pessoas acometidas por Síndrome de Fibromialgia ou Fadiga Crônica ou por Síndrome Complexa de Dor Regional ou outras doenças correlatas".*
- RQS nº 647, de 2024, que *requer informações à Senhora Nísia Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde, sobre a atual situação de defasagem de servidores nos quadros da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa).*
- RQS nº 711, de 2024, que *requer informações à Senhora Nísia Verônica Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde, sobre o atual cenário da implementação do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Hipertensão Arterial Pulmonar no Sistema Único de Saúde.*
- RQS nº 714, de 2024, que *requer informações à Senhora Nísia Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde, sobre a dispensação da Fórmula Metabólica Isenta de Metionina (FMIM) para pacientes com homocistinúria clássica.*
- RQS nº 715, de 2024, que *requer informações à Senhora Nísia Verônica Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde, sobre a postergação da implementação da decisão do Supremo Tribunal Federal (STF) no Recurso Extraordinário nº 574.706, Tema 69 de repercussão geral, pela Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos (CMED).*



- RQS nº 720, de 2024, que *requer informações à Senhora Nísia Verônica Trindade Lima, Ministra de Estado da Saúde, sobre o tratamento de amiloidoses no Sistema Único de Saúde (SUS).*

5.3. Ofícios

- Ofício nº 015/2024/GSMGABRI – Ministério Saúde – 22-1-2024: Dispensação de Nusinersena para pacientes com Atrofia Muscular Espinal.
- Ofício nº 033/2024 – GSMGABRI – SES/MG – 19-2-2024: Desabastecimento de Fórmulas Nutricionais para pessoas com Fenilcetonúria.
- Ofício nº 034/2024 – GSMGABRI – SES/AL – 19-2-2024: Desabastecimento de Fórmulas Nutricionais para pessoas com Fenilcetonúria.
- Ofício nº 035/2024 – GSMGABRI – SES/AM – 19-2-2024: Desabastecimento de Fórmulas Nutricionais para pessoas com Fenilcetonúria.
- Ofício nº 036/2024 – GSMGABRI – SES/DF – 19-2-2024: Desabastecimento de Fórmulas Nutricionais para pessoas com Fenilcetonúria.
- Ofício nº 037/2024 – GSMGABRI – SES/MA – 19-2-2024: Desabastecimento de Fórmulas Nutricionais para pessoas com Fenilcetonúria.
- Ofício nº 038/2024 – GSMGABRI – SES/MT – 19-2-2024: Desabastecimento de Fórmulas Nutricionais para pessoas com Fenilcetonúria.
- Ofício nº 039/2024 – GSMGABRI – SES/PE – 19-2-2024: Desabastecimento de Fórmulas Nutricionais para pessoas com Fenilcetonúria.
- Ofício nº 040/2024 – GSMGABRI – SES/PI – 19-2-2024: Desabastecimento de Fórmulas Nutricionais para pessoas com Fenilcetonúria.



Assinado eletronicamente, por Sen. Mara Gabrilli

Para verificar as assinaturas, acesse <https://legis.senado.gov.br/autenticadoc-legis/6223774764>

- Ofício nº 041/2024 – GSMGABRI – SES/RN – 19-2-2024: Desabastecimento de Fórmulas Nutricionais para pessoas com Fenilcetonúria.
- Ofício nº 633 a 643/2024/GSMGABRI – aos 11 Ministros do STF – 11-9-2024: Julgamento de casos de repercussão geral sobre fornecimento de medicamentos não incorporados ao Sistema Único de Saúde (SUS).
- Ofício nº 787/2024/GSMGABRI – Ministério Saúde – 9-12-2024: Solicitação de informações sobre a atualização do PCTD de AME e o Acordo de Compartilhamento de Risco do medicamento Zolgensma.
- Ofício nº 820/2024/GSMGABRI – Ministério Saúde – 16-12-2024: Desabastecimento do Fumarato de dimetila para pessoas com Esclerose Múltipla.
- Ofício nº 821/2024/GSMGABRI – Ministério Saúde – 17-12-2024: Solicitação de informações sobre a implementação dos preceitos da Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, que aperfeiçoou o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho e ainda incluiu no art. 10 do Estatuto da Criança e do Adolescente, marco legal no Brasil para a proteção integral à criança e ao adolescente, a obrigatoriedade do Ministério da Saúde regulamentar, de forma escalonada, a oferta dos testes para o rastreamento de doenças no recém-nascido no Sistema Único de Saúde, no âmbito do PNTN.

6. Considerações finais

O segundo ano de atividades da CASRaras foi dedicado a discutir os 10 anos da Portaria nº 199, de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, além de debater o acesso das pessoas com doenças raras a medicamentos, dispositivos médicos e tecnologias no âmbito do SUS.

Os debates foram profícuos e ofereceram quantidade expressiva de sugestões de iniciativas, apresentadas pelas pessoas com doenças raras e pelos expositores convidados, direcionadas a órgãos dos Poderes Executivo, Legislativo e Judiciário, mas também prevendo a atuação de associações de

pacientes, sociedades médicas, representantes da indústria farmacêutica e outros segmentos da sociedade civil. Destacou-se, entre as demandas de vários oradores, a necessidade de maior controle social nas decisões da Conitec e do Ministério da Saúde.

No que diz respeito à competência fiscalizadora do Senado Federal, fundamentada no art. 49, inciso X, da Constituição, o tema mais frequentemente abordado nas audiências públicas conduzidas pela CASRaras foi a demora do Ministério da Saúde em estabelecer um cronograma para a implementação das etapas do Plano Nacional de Triagem Neonatal, conforme previsto na Lei nº 14.154, de 2021. Sem prejuízo das responsabilidades de estados e municípios na execução do Programa, a inércia do Ministério nesse aspecto causa prejuízo a milhares de famílias brasileiras, que não conseguem acesso oportuno ao diagnóstico de doenças em suas crianças. Não se trata de uma mera questão burocrática; as consequências da morosidade do Ministério da Saúde no avanço das medidas, ações e programas necessários para o cumprimento de suas obrigações legais impactam diretamente a população que depende do SUS.

Nesse sentido, é preciso reconhecer os esforços do Grupo de Trabalho em Saúde, da Defensoria Pública da União. O órgão enviou ofícios e recomendação ao Ministério da Saúde, com vistas a promover a solução do impasse, porém as respostas foram consideradas pelo GT como insatisfatórias. Faz-se necessário, pois, maior engajamento do Senado Federal na tarefa de fiscalizar o cumprimento, pelo Poder Executivo, das normas oriundas do Congresso Nacional, em conjunto com a já ativa DPU, e também a participação do Ministério Público Federal e da sociedade civil. Assim, sugerimos que as atividades da CASRaras na próxima sessão legislativa poderiam priorizar o acompanhamento da implementação das disposições da Lei nº 14.154, de 2021, que já se aproxima de quatro anos desde sua edição, bem como a ampliação e as necessidades de avanços na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014).

Sala da Comissão,

Senadora Mara Gabrilli
Presidente



Assinado eletronicamente, por Sen. Mara Gabrilli

Para verificar as assinaturas, acesse <https://legis.senado.gov.br/autenticadoc-legis/6223774764>