

Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos

Ata da 2ª Reunião do Comitê Interministerial de Doenças Raras

Local: Virtual, Plataforma do Zoom

Data: 17/06/2021

1 Aos dias dezessete do mês junho do ano de dois mil e vinte e um, na plataforma *Microsoft Teams*,
2 realizou-se a **2ª Reunião do Comitê Interministerial de Doenças Raras** sob a coordenação da
3 **Sra. Adriana Haas Villas Bôas** – Coordenadora Geral de Doenças Raras da Secretaria Nacional
4 dos Direitos da Pessoa com Deficiência do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos
5 Humanos. Estiveram presentes os seguintes participantes: Coordenadora Geral de Doenças Raras
6 da Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência do Ministério da Mulher, da Família
7 e dos Direitos Humanos: **Sra. Adriana Haas Villas Bôas** (titular) e **Sra. Camila Chrispim de**
8 **Carvalho** (suplente); Casa Civil da Presidência da República: **Sr. Robson Crepaldi** (titular);
9 Ministério da Educação: **Sra. Ilda Ribeiro Peliz** (titular); Ministério da Economia: **Sr. Bruno**
10 **Henrique da Silva** (titular) e **Sra. Viviane Cabral** (suplente); Secretaria Nacional de Assistência
11 Social da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social do Ministério da Cidadania: **Sr. André**
12 **Rodrigues Veras** (titular) e **Sra. Deusina Lopes da Cruz** (suplente); Secretaria Nacional de
13 Atenção à Primeira Infância da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social do Ministério da
14 Cidadania: **Sra. Maria Cícera Pinheiro** (titular); Secretaria Especial do Desenvolvimento Social:
15 **Sra. Vanessa Alessandra Cavalcanti Peixoto**; Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do
16 Ministério da Saúde: **Sr. Eduardo David Gomes** (titular); e **Sr. Angelo Roberto Gonçalves**
17 (suplente); Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde do
18 Ministério da Saúde: **Sra. Vânia Cristina Canuto Santos** (titular) e **Sra. Clementina Corah**
19 **Lucas Prado** (suplente); Secretaria de Empreendedorismo e Inovação do Ministério da Ciência,
20 Tecnologia e Inovações: **Sr. Felipe Silva Bellucci** (suplente); Secretaria de Pesquisa e
21 Tecnologia e Inovações: **Sr. Thiago de Mello Moraes** (titular) e **Thais Haline Vaz Sousa**
22 (suplente); Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente do Ministério da Mulher,
23 da Família e dos Direitos Humanos: Emerson Silva Masullo (suplente).

24 **Abertura da sala virtual e instalação do Plenário:** A Coordenadora Sra. Adriana Haas Villas
25 Bôas iniciou a reunião cumprimentando a todos e, em seguida, realizou a chamada dos presentes.
26 Passou a leitura das solenidades iniciais.

27 **Pronunciamento de Autoridades:** Ato contínuo, a Secretária Nacional dos Direitos da Pessoa com
28 Deficiência, Sra. Priscilla Roberta Gaspar de Oliveira, com voz do Sr. Maycon Douglas, intérprete
29 de libras da Secretaria, ele faz a intermediação, da tradução oral para o português, para a libras e de
30 libras para o português. A Sra. Priscilla Roberta Gaspar de Oliveira, iniciou sua manifestação
31 fazendo uma exposição geral sobre as ações de fomento voltadas para promoção e defesa dos
32 direitos das pessoas com doenças raras, visando a articulação entre os ministérios, os demais órgãos
33 públicos e organizações da sociedade civil. Em seguida, a palavra foi franqueada para

34 **manifestações. Representação da sociedade civil - Instituto Mariano de Apoio à pesquisa em**
35 **DEAF1:** A Diretora-presidente do Instituto, Sra. Ana Karine Bittencourt solicitou uma interlocução
36 direta com o Ministério da Saúde para tratar especificamente do Projeto Genomas Raros, que atua
37 na aplicação da genômica de larga escala para o diagnóstico de doenças raras e do risco hereditário
38 de câncer no Brasil, em serviços públicos de saúde. Solicitou a mesma interlocução com o
39 Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações, para unir esforços sobre a pesquisa em relação a

40 organoides intestinais e cerebrais. O Sr. Thiago de Mello Moraes colocou o MCTI à disposição para
41 dialogar sobre a questão e avançar na temática. A Sra. Clementina Corah Lucas Prado prontificou-
42 se a fazer a interlocução, pleiteando que a demanda seja encaminhada formalmente ao Ministério da
43 Saúde. **Representação da sociedade civil - Grupo de Apoio a Familiares e Amigos de Pessoas**

44 **com a Síndrome CDG:** A Sra. Giesa Carla Cirino apresentou informações sobre as Doenças
45 Congênitas da Glicosilação, CDG, sendo este um grupo de doenças metabólicas, raras e
46 hereditárias. Pontuou que o intuito do Grupo de Apoio é unir esforços em prol de causas comuns,
47 como pesquisas e tratamentos. Como proposta, solicitou o desenvolvimento de campanhas
48 relacionadas a CDG, via Ministério da Saúde, para conscientização de profissionais da área.
49 Informou sobre a criação da Associação PIGA-CDG Brasil, que visa angariar fundos para o
50 desenvolvimento de pesquisa específica para cura deste subtipo de CDG, aventando a possibilidade

51 de um subsídio financeiro por parte do Estado. **Representação da sociedade civil - Aliança**
52 **Distrofia Brasil – ADB:** A Sra. Maria Clara Migowski Pinto Barbosa pontuou que a ADB é a
53 maior organização nacional representativa de pessoas com distrofia muscular, DM, que engloba o
54 grupo de doenças genéticas que se caracterizam por uma degeneração progressiva do tecido
55 muscular. Em seguida, fez um apanhado geral sobre os trabalhos realizados pela Aliança, fazendo

56 reflexões sobre os desafios enfrentados por portadores de doenças raras. Destacou a necessidade de
57 um maior investimento na área, visando principalmente a possibilidade de realizar diagnósticos
58 precoces, diminuindo a incidência de novos casos na família, possíveis complicações, evitar as
59 perdas de oportunidades terapêuticas e manter o afetado por doença rara ativo e produtivo,
60 desonerando o poder público, e ainda a necessidade de definição de critérios específicos para
61 incorporação de medicamentos de doenças raras e meios para diminuição da burocracia para a
62 liberação dos mesmos no mercado. O Sr. Emerson Silva Masullo prestou os esclarecimentos sobre
63 as razões que dificultam a liberação de medicamentos no mercado, como sugestão propôs uma
64 articulação com as pastas presentes na reunião e o Conselho Nacional de Justiça, CNJ, uma vez que
65 existem comitês de saúde estaduais que dão suporte técnico, médico e científico para as decisões
66 judiciais, monitoradas pelo Ministério Público. Sugestioneu ainda a ampliação de campanhas
67 existentes de sensibilização da sociedade civil com relação às doenças raras. O Deputado General
68 Peternelli salientou a importância da integração dos estudos genéticos que estão atualmente em
69 desenvolvimento. Informou sobre a apresentação de projeto de lei encaminhado à Câmara dos
70 Deputados para agilizar o processo de disponibilização em um prazo menor. A Sra. Vania Cristina
71 Canuto Santos se colocou à disposição para fazer uma apresentação referente ao processo de
72 incorporação de tecnologias no SUS. **Ministério da Saúde:** A secretária do Ministério da Saúde,
73 Sra. Mayra Pinheiro, fez uma abordagem geral sobre questões relacionadas a liberação de
74 medicamentos no Sistema Único de Saúde, SUS, e a importância da conscientização da sociedade
75 sobre o tema. Em continuidade, citou o sancionamento da Lei 14.154, que aperfeiçoa o Programa
76 Nacional de Triagem Neonatal, ampliando a possibilidade de diagnóstico de 50 doenças através do
77 teste de triagem para erros inatos do metabolismo, comumente chamado de Teste do Pezinho.
78 Prontamente prestou os esclarecimentos sobre os trabalhos que estão sendo desenvolvidos com
79 relação à questão. **Representação da sociedade civil - Aliança Rara Rio – ARAR:** A Sra. Fátima
80 Benincaza sugeriu a criação de um sistema de coleta de dados para quantificar e qualificar os
81 portadores de doenças, visando a realização de censo, que deverá informar o sítio de cada doença
82 verificada nas pessoas atendidas, objetivando o aperfeiçoamento das metas e diretrizes do Governo
83 Federal ou Estadual, ou ainda a inclusão de item específico sobre doenças raras no Censo
84 Demográfico do IBGE. Estimular a pesquisa científica, com prioridade para estudos
85 epidemiológicos pendentes e dimensionar a magnitude dos problemas relativos a doenças raras.
86 Para auxiliar no processo de diagnóstico precoce de doenças raras, propôs a educação continuada
87 para profissionais de saúde, ainda a garantia de aconselhamento genético para as famílias portadoras

88 de doenças raras e exames genéticos gratuitos, a criação de centros diagnósticos e a promoção de
89 campanhas sobre doenças raras por parte do Ministério da Saúde. Com relação aos tratamentos,
90 sugere a criação de protocolos específicos, e como última proposta sugere a desburocratização
91 dos processos de credenciamento nos centros de referência. **Membros do Comitê e demais**
92 **presentes:** Iniciando as manifestações, a Assessora do Departamento de Políticas Temáticas dos
93 Direitos da Pessoa Idosa, Sra. Cristiane Maria da Fontoura Lang deu início a uma apresentação
94 referente a Política Nacional de Cuidados, que tem por objetivo criar uma rede de assistência social
95 para pessoas em situação de vulnerabilidade ou dependência, como crianças e idosos, incluindo a
96 criação de um grupo de trabalho sobre a temática. A Sra. Diovana Loriato, representante do
97 Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal, INAME, apresentou como demanda a inclusão de
98 pais e cuidadores de pessoas com deficiências raras importantes no Plano Nacional de
99 Operacionalização da Vacinação contra Covid-19, assim como portadores de doenças raras com
100 idade entre 12 a 18 anos. Apontou as dificuldades enfrentadas para a aquisição do medicamento
101 Zolgensma, utilizado para o tratamento da atrofia muscular espinhal, AME, tipo 1, que é
102 considerada a manifestação mais grave da doença, em razão dos altos valores. Solicitando que o
103 processo de resolução da questão seja agilizado. O Sr. Emerson Silva Masullo, representante da
104 Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente do Ministério da Mulher, da Família e
105 dos Direitos Humanos, propôs que seja realizada uma apresentação sobre o sistema de compras de
106 medicamentos do SUS, e pontuou sobre o desenvolvimento de campanhas para o incentivo a
107 adoção de crianças e adolescentes portadoras de doenças raras. Representando a Coordenação Geral
108 de Sangue e Hemoderivados, CGSH, o Sr. Fabiano Romanholo Ferreira apontou as mudanças que
109 vão ocorrer em razão das novas triagens de diagnóstico rápido e preciso de doenças genéticas, em
110 razão da ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal, informando que estão em trabalho
111 contínuo nas melhorias destes processos. O Sr. Antoine Daher, fundador e Presidente da Federação
112 Brasileira das Associações de Doenças Raras, Febrararas, propôs a realização de apresentação sobre
113 o atual cenário das doenças raras no País. A Sra. Verônica Stasiak, representante da Unidos pela
114 Vida – Instituto Brasileiro de Atenção à Fibrose Cística, assinalou a necessidade de uma atenção
115 especial ao momento posterior ao processo de incorporação de medicamentos, como o cumprimento
116 de prazos e prestação de esclarecimentos aos usuários. A Sra. Juçaira Giusti destacou a necessidade
117 de mudanças relativas à legislação de doação de plasma no Brasil, corroborando com as colocações
118 apresentadas sobre as dificuldades enfrentadas no processo de adquirir medicamentos. A Sra.
119 Pollyana Dias, representante da Aliança das Mães e Famílias Raras, AMAR, solicitou uma atenção

120 especial às famílias e aos portadores de doenças raras que não fazem uso de medicamentos de alto
121 custo. O Deputado Diego Garcia informou sobre a possibilidade de encaminhamento de
122 contribuições à Subcomissão da Comissão de Seguridade Social e Família, que está tratando sobre
123 temas relacionados a doenças raras. **Encerramento:** Finalizadas as discussões, a Coordenadora Sra.
124 Adriana Haas Villas Bôas deu por encerrada a reunião, agradecendo a presença e a participação de
125 todos.

126127

127128

128129

129130

130

Sra. Adriana Haas Villas Bôas

131 Coordenadora Geral de Doenças Raras da Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com
132 Deficiência do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos.

134

135

136

Junho 2021

137

138

139

140

141

142

143

144

145

146

147

148

149

150

151

152

153 **Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos**
154 **Ata da 2ª Reunião do Comitê Interministerial de Doenças Raras**

155

156

157 **Local:** Virtual, Plataforma do Zoom

158 **Data:** 18/06/2021

159

160 Aos dias dezoito de junho do ano de dois mil e vinte e um, na plataforma *Microsoft Teams*,

161 realizou-se a 2ª Reunião do Comitê Interministerial de Doenças Raras sob a coordenação da **Sra.**

162 **Adriana Haas Villas Bôas** – Coordenadora Geral de Doenças Raras da Secretaria Nacional dos

163 Direitos da Pessoa com Deficiência do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos.

164 Estiveram presentes os seguintes participantes: Coordenadora Geral de Doenças Raras da

165 Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência do Ministério da Mulher, da Família e

166 dos Direitos Humanos: **Sra. Adriana Haas Villas Bôas** (titular) e **Sra. Camila Chrispim de**

167 **Carvalho** (suplente); Casa Civil da Presidência da República: **Sr. Robson Crepaldi** (titular);

168 Ministério da Educação: **Sra. Ilda Ribeiro Peliz** (titular); Ministério da Economia: **Sr. Bruno**

169 **Henrique da Silva** (titular) e **Sra. Viviane Cabral** (suplente); Secretaria Nacional de Assistência

170 Social da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social do Ministério da Cidadania: **Sr. André**

171 **Rodrigues Veras** (titular) e **Sra. Deusina Lopes da Cruz** (suplente); Secretaria Nacional de

172 Atenção à Primeira Infância da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social do Ministério da

173 Cidadania: **Sra. Maria Cícera Pinheiro** (titular); Secretaria Especial do Desenvolvimento Social:

174 **Sra. Vanessa Alessandra Cavalcanti Peixoto**; Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do

175 Ministério da Saúde: **Sr. Eduardo David Gomes** (titular); e **Sr. Angelo Roberto Gonçalves**

176 (suplente); Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde do

177 Ministério da Saúde: **Sra. Vania Cristina Canuto Santos** (titular) e **Sra. Clementina Corah**

178 **Lucas Prado** (suplente); Secretaria de Empreendedorismo e Inovação do Ministério da Ciência,

179 Tecnologia e Inovações: **Sr. Felipe Silva Bellucci** (titular) e **Sra. Luciana Landim Carneiro**

180 **Estevanato** (suplente); Secretaria de Pesquisa e Formação Científica do Ministério da Ciência,

181 Tecnologia e Inovações: **Sr. Thiago de Mello Moraes** (titular) e **Sra. Thais Haline Vaz Sousa**

182 (suplente); Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente do Ministério da Mulher,

183 da Família e dos Direitos Humanos: **Sr. Emerson Silva Masullo** (suplente).

184 **Abertura da sala virtual e instalação do Plenário:** A Coordenadora Sra. Adriana Haas Villas

185 Bôas iniciou a reunião cumprimentando a todos e, em seguida, realizou a chamada dos presentes.

186 Em atendimento a sugestão feita na reunião anterior, a Coordenadora Sra. Adriana Haas Villas Bôas

187 propôs a realização de apresentação referente ao processo de incorporação de tecnologias no SUS
188 na próxima reunião do Comitê Interministerial de Doenças Raras, a ser feita pela Sra. Vânia
189 Cristina Canuto Santos, que também sugeriu que o Departamento de Assistência Farmacêutica –
190 DAF, juntamente com o Departamento de Logística - DLOG, fizessem uma apresentação de como
191 funciona o processo de compra de medicamentos. Citou o contato feito, via e-mail, por
192 representante da indústria farmacêutica, sugestionando que fosse unificado um posicionamento por
193 parte dos membros, a ser encaminhado como resposta. Como sugestão foi aventada a possibilidade
194 de recebimento dos representantes da indústria farmacêutica de forma conjunta e no âmbito do
195 Comitê, com a participação da sociedade civil, propiciando o alinhamento das demandas que
196 vierem a ser apresentadas. Ato contínuo, passou a **Apresentação do Plano de Trabalho para o**
197 **Comitê (2021 a 2026):** Sra. Deusina Lopes da Cruz (Assistente do Departamento de Proteção
198 Social Especial Secretaria Nacional de Assistência Social da Secretaria Especial do
199 Desenvolvimento Social Ministério da Cidadania), sugeriu ao Comitê que o mesmo esteja com a
200 sua matriz de atuação muito clara, com base nas políticas do governo brasileiro, para o atendimento
201 das pessoas com doenças raras, porque no seu entendimento a sociedade é composta por diversos
202 níveis de deficiência, dependência de cuidados de terceiros, de famílias ricas, pobres e de toda
203 ordem. Pontuou também, que quando se pensa em INSS, logo se imagina em aposentadoria, pensão
204 e benefícios, que são as relações com o instituto, porém, as pessoas querem uma atenção mais
205 ampla dos benefícios complementares de forma não contributiva como, educação, trabalho,
206 tecnologia assistida, moradia, transporte, assistência social, seguridade e saúde, que podem ser
207 oferecidos pela Assistência Social CRAS e CREAS, que tem inúmeros serviços de apoio e suporte
208 as famílias. A Sra. Ilda Ribeiro Peliz (Secretária de Modalidades Especializadas de Educação
209 Ministério da Educação), ressaltou que no MEC, eles estão criando as classes hospitalares e
210 domiciliares, para que as crianças acamadas com doenças raras, possam ter o acompanhamento de
211 professores nas suas residências e hospitais. O Sr. Bruno Henrique Rodrigues de Melo
212 (Subsecretaria da Perícia Médica Federal da Secretaria de Previdência da Secretaria Especial de
213 Previdência e Trabalho Ministério da Economia), sugeriu que o Ministério da Economia esteja
214 envolvido nas ideias propostas pelos Ministérios da Educação e Ministério da Cidadania. Disse
215 também, que o Ministério da Economia, tem muito a contribuir e que tem o desejo de levar adiante
216 o projeto de capacitação dos servidores do INSS, que estejam ligados diretamente aos processos de
217 reconhecimento de direitos de benefícios tributários e previdenciários dos portadores de doenças
218 raras, o ministério também quer levar essa capacitação aos servidores da perícia médica federal no

219 reconhecimento do direito desses cidadãos. Sra. Vânia Cristina Canuto Santos (Diretora do
220 Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias e Inovação em Saúde - DGITIS/SCTIE/MS
221 Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde), levantou uma
222 questão dizendo, que fica muito difícil realizar todos esses projetos se não se sabe de onde vai vir o
223 recurso. Foi sugerido o engajamento de parlamentares como, o Deputado Joel Garcia, que sempre é
224 muito participativo, para tentar buscar emendas parlamentares, pois sem pensar em orçamento, não
225 existirá sustentabilidade por conta do alto custo dos tratamentos, sendo assim, não haverá avanços.
226 A sugestão foi acolhida de maneira muito positiva. Após propostas de alterações ao escopo do texto
227 apresentado pelos membros presentes, a Coordenadora Sra. Adriana Haas Villas Bôas questionou se
228 havia concordância quanto aos ajustes propostos. Não havendo manifestações contrárias, informou
229 que faria o encaminhamento da proposta alterada e, posteriormente, seria realizada reunião
230 extraordinária para deliberar sobre o Plano de Trabalho para o Comitê, para vigência de 2021 a
231 2026. Citou ainda tópico constante no texto, que dispõe que os conceitos de doenças raras adotados,
232 podem não ser adequados a realidade brasileira, excluindo ou incluindo condições indevidamente,
233 sugestionando a realização de reunião específica para tratar do assunto, contando com a
234 participação de especialistas e de representantes da sociedade civil. Os representantes dos
235 ministérios se posicionaram de acordo com a propositura. A Sra. Clementina Corah Lucas Prado
236 pontuou a necessidade de abordar no Plano de Trabalho do Comitê, questões relativas ao
237 provimento orçamentário e a diversificação de fontes de renda, visando a sustentabilidade do
238 sistema de suporte a doenças raras, a longo prazo. **Deliberações e encaminhamentos:** a) a
239 Coordenadora Sra. Adriana Haas Villas Bôas informou que faria o encaminhamento do texto do
240 Plano de Trabalho do Comitê com os ajustes propostos no dia 21 de junho, devendo ser feita a
241 devolutiva por parte dos membros até o dia 30 de junho, e a realização da reunião para deliberação
242 do Plano no dia 09 de julho às 10h. Acrescentou que seria encaminhado conjuntamente o compilado
243 de informações das ações dos ministérios, iniciando na próxima reunião extraordinária a discussão
244 do mapeamento de ações relacionadas a doenças raras. **Encerramento:** Finalizadas as discussões, a
245 Coordenadora Sra. Adriana Haas Villas Bôas deu por encerrada a reunião, agradecendo a presença e
246 a participação de todos.

247
248
249
250

251

252

Sra. Adriana Haas Villas Bôas

253

Coordenadora Geral de Doenças Raras da Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com

254

Deficiência do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos

255

Junho 2021