

## COMITÊ INTERMINISTERAL DE DOENÇAS RARAS

### ATA DA 3ª REUNIÃO ORDINÁRIA DO COMITÊ INTERMINISTERAL DE DOENÇAS RARAS – REALIZADA NOS DIAS 20 e 21 DE SETEMBRO DE 2021

1 Nos dias vinte e vinte um de setembro de dois mil e vinte e um, na plataforma *Microsoft Zoom*, foi  
2 realizada a 3ª Reunião Ordinária do Comitê Interministerial de Doenças Raras. Estiveram presentes  
3 na reunião os seguintes membros: Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência do  
4 Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos: Camila Chrispim de Carvalho  
5 (suplente); Casa Civil da Presidência da República: Robson Crepaldi (titular) e Lívia Moura Delfino  
6 dos Santos (suplente); Ministério da Educação: Ilda Ribeiro Peliz (titular) e Nidia Regina Limeira  
7 de Sá (suplente); Subsecretaria da Perícia Médica Federal da Secretaria de Previdência da Secretaria  
8 Especial de Previdência e Trabalho do Ministério da Economia: Bruno Henrique da Silva (titular) e  
9 Viviane Cabral (suplente); Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do Ministério da Saúde:  
10 Eduardo David Gomes (titular) e Angelo Roberto Gonçalves (suplente); Secretaria de Ciência,  
11 Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde do Ministério da Saúde: Vania Cristina  
12 Canuto Santos (titular) e Clementina Corah Lucas Prado (suplente); Secretaria de  
13 Empreendedorismo e Inovação do Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações: Felipe Silva  
14 Belluci (titular) e Luciana Landim Carneiro Estevanato (suplente); Secretaria de Pesquisa e  
15 Formação Científica do Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações: Thiago de Mello Moraes  
16 (titular) e Thais Haline Vaz Sousa (suplente); Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do  
17 Adolescente do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos: Luciana Dantas da Costa  
18 Oliveira (titular) e Emerson Silva Masullo (suplente). Autoridades: Damares Alves, Ministra de  
19 Estado da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos; Tatiana Barbosa de Alvarenga, Secretária-  
20 Executiva do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos. Associações e Instituições:  
21 Associação dos Portadores de Crohn e Retocolite no Espírito Santo (APDII); Ana Karine  
22 Bittencourt, Diretora-Presidente Instituto Mariano de Apoio à pesquisa em DEAF1; Grupo de  
23 Apoio a Familiares e Amigos de Pessoas com a Síndrome CDG; Karina Hamada; Aliança Distrofia  
24 Brasil (ADB); Associação Mineira de Apoio às Pessoas com Neurofibromatoses (AMANF);  
25 Aliança Rara Rio (ARAR); Ana Carolina Ferreira da Rocha, SOS EB Kids; Amira Awada, Instituto  
26 Vidas Raras; Rômulo Bezerra Marques, Associação dos Voluntários, Pesquisadores e Portadores de  
27 Coagulopatias; Verônica Stasiak Bednarczuk de Oliveira, Unidos pela Vida - Instituto Brasileiro de  
28 Atenção à Fibrose Cística.

29

30 **Abertura da sala virtual e instalação do Plenário – 1º Dia de Reunião:** A Sra. Liliane Cristina  
31 Gonçalves Bernardes iniciou a reunião cumprimentando e passou ao próximo item de pauta.

32 **Pronunciamento de autoridades:** Passando a palavra às autoridades, a Ministra Damares Alves  
33 cumprimentou a todos e externou a sua satisfação por está participando desta reunião do Comitê,  
34 que julga ser a mais importante, uma vez que estarão conversando diretamente com aqueles que  
35 estão na ponta. Relatou que o governo federal tem louvado muito a realização de oitivas,

36 entendendo que não podem construir e nem avançar sem a participação de todos. Observou que o  
37 tema doença raras tem assumido um grande protagonismo e afirmou que a política voltada para esse  
38 tema terá a família como centro. Destacou a criação da Coordenação Nacional de Doenças Raras no  
39 âmbito do governo federal e informou que o MMFDH lançou um desafio para Poder Legislativo,  
40 explicando os esforços realizados para criação de frentes parlamentares voltadas para as doenças  
41 raras em todos os municípios. Registrou a presença da Deputada Valéria Bolsonaro e justificou a  
42 ausência da Coordenadora do Comitê, Sra. Adriana Haas Vilas Bôas, por motivos de férias. Relatou  
43 sobre a luta da Sra. Adriana Haas Vilas Bôas que possui uma doença rara e engravidou, passando  
44 por diversos problemas. **Explicação da Representação da Sociedade Civil:** A Sra. Amira Awada  
45 agradeceu a oportunidade de explicação e cumprimentou todos os presentes. Informou que estão  
46 enfrentando o desabastecimento de medicamentos já incorporados e adquiridos pelo Ministério da  
47 Saúde, afirmando que os raros estão ficando desassistidos e sem tratamento, causando óbitos.  
48 Solicitou o apoio do Comitê para solucionar esse problema. Discorreu que o Instituto Vidas Raras  
49 trabalha há 20 anos em prol das pessoas com doenças raras e faz parte da Aliança Rara, que é um  
50 grupo de associações que representam 83 organizações e grupos de pessoas com doença rara  
51 focados na criação de políticas públicas. Colocou o Instituto e as demais associações que representa  
52 à disposição do MMFDH, finalizando a sua manifestação. A Sra. Liliane Cristina Gonçalves  
53 Bernardes registrou a presença da Sra. Tatiana Barbosa de Alvarenga, Secretária-Executiva do  
54 MMFDH, passando a palavra à Aliança Distrofia Brasil (ADB) para realização de um informe. A  
55 Sra. Karina Hamada registrou que setembro é o mês de conscientização das distrofias musculares,  
56 sendo que o dia 17 é comemorado o Dia Nacional de Conscientização das Distrofias Musculares.  
57 Arrazou que estão sendo realizadas várias ações pelo país, agradecendo o apoio recebido.  
58 Retornando as explicações dos representantes da sociedade civil, o Sr. Rômulo Bezerra Marques  
59 cumprimentou a todos e informou que hemofilia foi enquadrada recentemente como uma doença  
60 rara, o que trouxe alguns conceitos favoráveis. Elencou que existem 27 mil pacientes com  
61 coagulopatias cadastrados pelo Ministério da Saúde e citou brevemente sobre o diagnóstico do  
62 tratamento, explicando sobre: protocolo de tratamento inadequado, tratamento fora de hospitais,  
63 equipes multidisciplinares não-habilitados, complexidade da rede administrativa de atendimento,  
64 PDP transferência de tecnologia. Apresentou os efeitos sobre o paciente causados pelo modelo de  
65 atendimento utilizado e indicou as solicitações de medidas que devem ser tomadas: ampliação da  
66 governança do tema, avaliação do risco e impactos do PDP e incorporação F VIII Rec+, revisão do

67 protocolo através da conciliação ACP/DPU, redução do hiato tecnológico, criação de um plano  
68 nacional para cirurgias eletivas para as artropatias hemofílicas, e garantia de orçamento da Ação  
69 4295. A Sra. Ana Carolina Ferreira da Rocha cumprimentou os presentes e destacou a importância  
70 da participação da sociedade civil. Relatou sobre a sua participação no Congresso Internacional de  
71 Epidermólise Bolhosa, na qual coordenou duas mesas redondas. Afirmou que os raros devem ser  
72 olhados com mais cuidado e ressaltou a necessidade de devolutivas quando houver a sua  
73 participação nos espaços. Discorreu sobre a invisibilidade e as dificuldades enfrentadas pelas  
74 pessoas com epidermólise bolhosa, especialmente em relação ao acesso à educação, à saúde e ao  
75 trabalho adequado. Ressaltou que o único desejo é ter qualidade de vida para que possam viver  
76 como as pessoas normais. A Ministra Damares Alves desculpou-se pelos erros causados pelos  
77 gestores, que demoraram a mudar a situação existente e externou a sua admiração e respeito pela  
78 luta da Sra. Ana Carolina Ferreira da Rocha. A Sra. Liliane Cristina Gonçalves Bernardes explicou  
79 que todas as demandas colocadas pelas associações serão sistematizadas por meio de uma  
80 consultoria para que as respostas sejam dadas o quanto antes. Afirmou que as contribuições das  
81 pessoas com doenças raras para a sociedade são muito valiosas e comunicou que foi diagnosticada  
82 muita fragmentação na política para os raros, explanando que o Comitê foi criado para sanar esse  
83 problema. Dando sequência, a Sra. Ana Karine Bittencourt cumprimentou a todos e apresentou e  
84 explicou a proposta de viabilização da pesquisa em doença raras no Brasil, ponderando que a  
85 intenção seria fazer um *matchfunding* com o Banco Nacional de Desenvolvimento Econômico e  
86 Social (BNDES). **Apresentação do Ministério da Saúde:** Antes de iniciar a apresentação, a Sra.  
87 Clementina Corah Lucas Prado comentou que o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da  
88 Epidermólise Bolhosa publicado anteriormente teve impacto diferente do desejado, afirmando que  
89 foi realizada uma reformulação total das diretrizes com foco no entendimento do tipo de cobertura  
90 necessária para cada fase de cicatrização. A Sra. Vania Cristina Canuto Santos complementou  
91 informando que a consulta pública do protocolo reformulado foi publicada no Diário Oficial da  
92 União neste dia e haverá um prazo de 20 dias para contribuições. Acrescentou que também foram  
93 publicadas as atualizações do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para Prevenção de  
94 Tromboembólicos em Gestantes com Trombofilia e do Protocolo de Atrofia Muscular Espinhal,  
95 incluindo o Tipo 1 e 2. Prosseguindo para a apresentação sobre a Comissão Nacional de  
96 Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), discorreu que a Comissão foi criada pela Lei nº  
97 12.401/2011, que foi regulamentada pelo Decreto nº 7646/2011. Arrazoou que o principal escopo de

98 trabalho da CONITEC está relacionado a medicamentos, produtos e tecnologias em saúde,  
99 explicando como é o processo de entrada de medicamento no mercado. Salientou que a Comissão é  
100 um órgão colegiado de caráter permanente, integrante da estrutura regimental do Ministério da  
101 Saúde, com o objetivo de assessorar a pasta nas atribuições relativas à incorporação, exclusão ou  
102 alteração de tecnologias em saúde, bem como na constituição ou alteração de protocolos clínicos e  
103 de diretrizes terapêuticas. Explanou sobre a estrutura, requisitos para avaliação, fluxo de avaliação e  
104 regras para incorporação da CONITEC, salientando que a sua recomendação é baseada em  
105 avaliação de tecnologias em saúde e a tomada de decisão em evidências. Comentou sobre o  
106 processo de elaboração do Relatório da Avaliação de Tecnologias em Saúde (ATS) e sobre a  
107 realização do monitoramento do horizonte tecnológico para doenças raras, informando que o  
108 relatório é elaborado por técnicos da equipe do Comitê e pela Rede Brasileira de Avaliação de  
109 Tecnologia em Saúde. Em seguida, apresentou os resultados da CONITEC de 2012 a julho de 2021,  
110 finalizando a sua explanação. Diante a observação de que aos relatórios da CONITEC para Atrofia  
111 Muscular Espinhal (AME) que não seguiram critérios científicos e contrariaram as recomendações  
112 da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), a Sra. Clementina Corah Lucas Prado  
113 esclareceu que a ANVISA utiliza determinados critérios para avaliar a possibilidade de  
114 comercialização do medicamento no país, sendo que os critérios utilizados pela CONITEC para  
115 incorporação no Sistema Único de Saúde (SUS) são muito mais amplos. Relatou que todos os  
116 relatórios e as reuniões gravadas da Comissão estão disponíveis em seu *site* para acesso. A Sra.  
117 Liliane Cristina Gonçalves Bernardes abriu o momento para sanar dúvidas e solicitou que as  
118 associações que possuem interesse de fala se manifestassem por *e-mail*, para que seja reservado o  
119 espaço na próxima reunião do Comitê. A Sra. Verônica Stasiak Bednarczuk de Oliveira  
120 parabenizou-a pela apresentação e questionou sobre o processo de avaliação das contribuições. A  
121 Sra. A Sra. Vania Cristina Canuto Santos explicou que todas as contribuições são analisadas e  
122 informou que estão realizando uma parceria com a Universidade Federal da Bahia (UFBA) para  
123 definição do melhor método para análise das contribuições. A Sra. Clementina Corah Lucas Prado  
124 acrescentou que existem dois formulários, um técnico-científico e outro de opiniões e experiências,  
125 explanando que a equipe responsável pelo relatório realiza a leitura de todas as contribuições.  
126 **Manifestações dos Membros do Comitê:** A Sra. Ilda Ribeiro Peliz externou a sua satisfação com a  
127 explanação inicial da Ministra Damares Alves, destacando a necessidade de acolher e minimizar as  
128 dificuldades encontradas no dia a dia pelas famílias. Informou que acabou de despachar com o

129 Ministro de Estado da Educação a regulamentação referente ao profissional de apoio escolar, que  
130 visa garantir às pessoas com deficiência apoio múltiplo e contínuo nas escolas. O Sr. Rodrigo  
131 Gastalho Moreira entendeu que o tema doenças raras devem ser interligado à Política Nacional de  
132 Cuidado e informou que o Centro de Genética Médica do Instituto Fernandes Figueira da Fiocruz  
133 defendeu, no Fórum de Doenças Raras, que independente da especialidade o profissional deve  
134 considerar os valores humanos, inclusive, tendo uma visão mais abrangente quando estiver tratando  
135 de doenças raras, incluindo a família e o convívio social. O Sr. Felipe Silva Belluci afirmou que o  
136 MCTI tem tido uma atenção especial à questão das doenças raras, destacando a implantação do  
137 Centro Nacional de Tecnologia para as Pessoas com Deficiência e Doenças Raras como uma das  
138 principais iniciativas. Comprometeu-se em apresentar as demandas oficiais trazidas para que os  
139 membros dos Comitês dos Programas de Desenvolvimento de Parcerias possam avaliar a sua  
140 conveniência e a oportunidade. Discorreu que o MCTI investe há muito anos em pesquisa de  
141 doenças raras concatenado com o Ministério da Saúde. A Sra. Liliane Cristina Gonçalves Bernardes  
142 explanou que existe o propósito de criar alguns canais dentro do Comitê para que as demandas  
143 específicas para cada ministério sejam encaminhadas. **Encerramento – 1º Dia:** Não havendo mais  
144 inscrições dos representantes dos ministérios, foram realizadas as explicações finais pela Sra.  
145 Liliane Cristina Gonçalves Bernardes e pela Ministra Damares Alves, finalizando o primeiro dia de  
146 reunião. **Abertura da sala virtual e instalação do Plenário – 2º Dia de Reunião:** A Sra. Camila  
147 Chripim de Carvalho iniciou o segundo dia de reunião cumprimentando a todos e, em seguida,  
148 realizou a verificação de quórum. Havendo quórum, apresentou a pauta proposta, que estava  
149 composta pelos seguintes itens: 1. Abertura da sala virtual e instalação do Plenário; 2. Informes  
150 gerais; 3. MCTI – Centro Nacional de Tecnologia para as Pessoas com Deficiência e Doenças  
151 Raras; 4. MMFDH – Apresentar nova Consultora e TR; 5. Apresentação do Plano de Trabalho para  
152 o Comitê (2021 a 2026); 6. Apresentação do mapeamento das ações de doenças raras do Comitê; 7.  
153 Debate, deliberações e encaminhamentos; 8. Encerramento. Não havendo nenhuma manifestação  
154 contrária, a pauta foi considerada aprovada. **Informes gerais:** Informou que está sendo realizado  
155 Termo de Execução Descentralizada (TED) com a Universidade Federal de Brasília (UnB) para  
156 execução do Projeto “Doenças Raras, Direitos Humanos, Saúde e Cidadania”, destacando que a  
157 ideia é consolidar informações sobre doenças raras. Informou também que participaram de reunião,  
158 no dia 31 agosto, no Ministério da Saúde para apresentação das ações de comunicação em doenças  
159 raras e que foi finalizado o processo de contratação da consultora que elaborará um projeto para

160 subsídios ao Comitê. **MCTI – Centro Nacional de Tecnologia para as Pessoas com Deficiência e**  
161 **Doenças Raras:** A Sra. Luciana Landim Carneiro Estevanato explicou que o Centro Nacional de  
162 Tecnologia para as Pessoas com Deficiência e Doenças Raras (CNT-MCTI) é uma proposta do  
163 MCTI que tem sido compartilhada com o MMFDH, Ministério da Cidadania e Ministério da Saúde.  
164 Discorreu que a divulgação é realizada principalmente no âmbito do Comitê Interministerial de  
165 Tecnologia Assistiva (CITA), porém, registrou que também cabe essa divulgação no âmbito desse  
166 Comitê. Sugeriu convidar a Universidade Federal de Uberlândia (UFU), responsável pela  
167 coordenação da proposta, para realizar uma apresentação mais detalhada, como também a  
168 realização de uma visita à estrutura onde será criado o Centro Nacional. Apresentou uma breve  
169 contextualização sobre a criação do CNT, explicando que a ideia é construí-lo em Uberlândia/MG  
170 para desenvolvimento das tecnologias assistivas para atender as demandas da sociedade. Destacou  
171 os seus objetivos, impactos e estrutura e arrazoou que há expectativa de investimentos de R\$ 37  
172 milhões em recursos, sendo que a ideia é torná-lo autossustentável após um período de cinco anos.  
173 O Sr. Felipe Silva Belluci complementou a apresentação relatando que o MCTI vem atuando nessa  
174 temática desde 2005, porém, constatou-se que faltava um elo a mais na cadeia para que os  
175 protótipos desenvolvidos chegassem até as empresas. Ressaltou que o CNT será esse elo, sendo um  
176 grande espaço de junção de competências de todas as iniciativas desenvolvidas ao longo dos anos.  
177 Não havendo questionamentos, passou-se a **apresentação da nova Consultora e do Termo de**  
178 **Referência (TR):** A Sra. Monica Vinhas de Souza cumprimentou a todos e informou que foi  
179 selecionada no Projeto PNUD BRA 18/008 – Fortalecimento da garantia e promoção de Direitos  
180 das Pessoas com Deficiência, específico do Edital nº 01/2021 – Estudos Técnicos para subsidiar as  
181 Atividades do Comitê Interministerial de Doenças Raras. Em seguida, realizou a apresentação do  
182 seu histórico profissional e detalhou o projeto para o qual foi selecionada, explanando sobre:  
183 objetivos dos estudos técnicos, atividades a serem desenvolvidas, e produtos e resultados esperados.  
184 Abrindo para manifestações, o Sr. Felipe Silva Belluci questionou se há previsão de interação com  
185 os ministérios de forma individual para que sejam encontrados caminhos comuns e qual a previsão  
186 para entrega dos produtos. A Sra. Camila Chrispim de Carvalho explicou que essa questão não está  
187 definida no TR, porém, talvez, haverá a necessidade de contato individual para realização do  
188 levantamento da situação e do mapeamento das ações. Com relação ao prazo, a Sra. Monica Vinhas  
189 de Souza explanou que alguns aspectos referentes à metodologia ainda serão desenvolvidos e  
190 aprimorados, mas, em princípio, cada produto terá um prazo de um mês após a finalização da

191 execução, totalizando seis meses para o projeto geral. A Sra. Liliane Cristina Gonçalves Bernardes  
192 deu as boas-vindas à consultora e desejou que a consultoria traga bons resultados. **Apresentação do**  
193 **Plano de Trabalho para o Comitê (2021 a 2026):** A Sra. Camila Chrispim de Carvalho  
194 apresentou a última versão do Plano de Trabalho para o Comitê após as contribuições do Ministério  
195 da Saúde, ponderando que existe a necessidade de deliberar como será a sua divulgação. A Sra.  
196 Liliane Cristina Gonçalves Bernardes propôs que a divulgação fosse realizada por etapas, o que foi  
197 consensuado pelo representante do MCTI. A Sra. Lívia Moura Delfino dos Santos refletiu sobre  
198 como a sociedade receberá a divulgação apenas de uma parte do Plano de Trabalho, uma vez que  
199 existe uma grande expectativa em relação ao trabalho do Comitê, sugerindo a sua divulgação  
200 completa. Externas todas as opiniões e manifestações, deliberou-se pela publicação completa do  
201 Plano de Trabalho para o Comitê (2021 a 2026) por todos os ministérios membros, observando que  
202 poderá revisto e atualizado e ressaltando a possibilidade de recebimento de contribuições.  
203 Deliberou-se também a apresentação resumida do Plano de Ação na próxima reunião do Comitê e a  
204 análise sobre a viabilidade de realização de consulta pública. **Apresentação do mapeamento das**  
205 **ações de doenças raras do Comitê:** Foram apresentadas e contextualizadas as ações realizadas e  
206 em realização do MMFDH (Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência e  
207 Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente), da Casa Civil, do Ministério da  
208 Educação, do Ministério da Economia (Subsecretaria da Perícia Médica Federal da Secretaria de  
209 Previdência da Secretaria Especial de Previdência e Trabalho), do Ministério da Saúde (Secretaria  
210 de Atenção Especializada à Saúde e Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos  
211 Estratégicos em Saúde) e do MCTI (Secretaria de Empreendedorismo e Inovação e Secretaria de  
212 Pesquisa e Formação Científica). Ficou pendente a apresentação das ações do Ministério da  
213 Cidadania (Secretaria Nacional de Assistência Social da Secretaria Especial do Desenvolvimento  
214 Social e Secretaria Nacional de Atenção à Primeira Infância da Secretaria Nacional do  
215 Desenvolvimento Social). **Debate, deliberações e encaminhamentos:** A Sra. Camila Chrispim de  
216 Carvalho registrou os seguintes encaminhamentos: a) Apresentação resumida do Plano de Trabalho  
217 para o Comitê (2021 a 2026) e do Programa Nacional de Triagem Neonatal na próxima reunião do  
218 Comitê; b) Análise sobre a viabilidade de realização de consulta pública do Plano de Trabalho para  
219 o Comitê; c) Análise das formas de divulgação do Plano de Trabalho para o Comitê – Secretaria  
220 Especial de Comunicação Social (SECOM) e Assessoria de Comunicação (ASCOM); d) Envio do  
221 ofício para alteração do decreto de composição do Comitê, indicando transformação da Secretaria

222 de Previdência da Secretaria Especial de Previdência e Trabalho do Ministério da Economia para  
223 Ministério do Trabalho e Previdência. **Encerramento:** Finalizadas os itens de pauta, a Sra. Camila  
224 Chripim de Carvalho registrou o seu agradecimento à participação de todos, finalizando a reunião.