

**MINISTÉRIO DA MULHER, DA FAMÍLIA E DOS DIREITOS HUMANOS
SECRETARIA NACIONAL DOS DIREITOS DA PESSOA COM DEFICIÊNCIA
COORDENAÇÃO-GERAL DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS**

COMITÊ INTERMINISTERIAL DE DOENÇAS RARAS

**ATA DA 5ª REUNIÃO ORDINÁRIA DO COMITÊ INTERMINISTERIAL DE
DOENÇAS RARAS REALIZADA NO DIA 05 DE MAIO DE 2022 (VIRTUAL)**

No dia cinco de maio de dois mil e vinte e dois, na plataforma *Microsoft Zoom*, ocorreu o primeiro dia da 5ª Reunião Ordinária do Comitê Interministerial de Doenças Raras. Estiveram presentes na reunião os seguintes membros: representantes da Casa Civil da Presidência da República: Livia Moura Delfino dos Santos (titular) e Juliana Pires Gonçalves Cunha (suplente); Ministério da Educação (MEC): representantes Nidia Regina Limeira de Sá (titular) e Rosana Cipriano Jacinto da Silva (suplente); Ministério do Trabalho e Previdência: representantes da Subsecretaria de Perícia Médica Federal da Secretaria de Previdência - Viviane Cabral (titular) e Vanessa Justino (suplente); Ministério da Cidadania: representantes da Secretaria Nacional de Assistência Social da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social - André Rodrigues Veras (titular) e Deusina Lopes da Cruz (suplente); e representante da Secretaria Nacional de Atenção à Primeira Infância da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social - Vanessa Alessandra Cavalcanti Peixoto (suplente); Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações (MCTI): representante da Secretaria de Empreendedorismo e Inovação - Felipe Silva Bellucci (titular); e representante da Secretaria de Pesquisa e Formação Científica - Thiago de Mello Moraes (titular); representantes do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos (MMFDH): Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente - Emerson Silva Masullo (suplente) e representantes da Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência - Vania Tie Koga Ferreira (titular) e Talita Arantes Cazassus Dall'Agnol (suplente). Justificaram ausência via e-mail, no dia sete de abril do corrente ano, sobre a impossibilidade de participação por haver conflito de agenda com outro evento os representantes da Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde do Ministério da Saúde, Vania Cristina Canuto Santos (titular) e Clementina Corah Lucas Prado (Suplente).

Abertura da sala virtual e instalação do Plenário – 1º dia: A Sra. Vania Tie Koga Ferreira iniciou a reunião cumprimentando a todos e, em seguida, efetuou a verificação do quórum. Verificado o quórum, informou que a pauta e a ordem do dia estavam compostas pelos seguintes itens: 09h – Abertura da sala virtual e instalação do Plenário; 09h10 – Pronunciamento do Secretário Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência, Cláudio Panoeiro. Apresentação do Diretor do Departamento de Políticas Temáticas dos Direitos da Pessoa com Deficiência, Rodrigo Abreu. Apresentação dos novos membros do comitê; 09h40 – Apresentação sobre as ações desenvolvidas pela Secretaria de

Atenção Especializada à Saúde do Ministério da Saúde, Máira Botelho, Secretária; 10h – Momento de fala da sociedade civil acerca das dificuldades enfrentadas sobre educação; 10h45 – Momento de fala dos membros do comitê; 11h30 – Debate, deliberações e encaminhamentos; 12h – Encerramento. Submetida a pauta para apreciação dos membros do CIDR, por unanimidade, aprovou-se a ordem do dia proposta. Em seguida, passou ao primeiro item de pauta, **Pronunciamento do Secretário Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência, Cláudio Panoeiro**: Preliminarmente, o Sr. Cláudio de Castro Panoeiro cumprimentou a todos os presentes e, destacou a satisfação pela oportunidade de participação na reunião do Comitê. Aduziu que, na gestão da ex-Ministra do MMFDH havia a preocupação com as pessoas com doenças raras, com enfoque nas necessidades sociais do público, a fim de conferir uma visão plural na temática das pessoas com deficiência e das pessoas com doenças raras. Aludiu que o espaço ofertado pelo atual Governo gerou uma oportunidade maior nas questões sociais do público sob comento. Saudou a todos os representantes do Comitê, e em especial à Sra. Vânia Tie Koga Ferreira, que, na ocasião coordenaria o andamento da reunião. Por fim, agradeceu mais uma vez pela oportunidade, colocou-se à disposição e acompanhou o andamento da reunião. Desse modo, seguiu-se para o primeiro subitem, **Apresentação do Diretor do Departamento de Políticas Temáticas dos Direitos da Pessoa com Deficiência, Rodrigo Abreu**: Em primeiro plano, o Sr. Rodrigo Abreu cumprimentou a todos os presentes e a todos os convidados que estavam acompanhando de forma *online* a reunião. Alegou que a área de doenças raras, antigamente compunha outro departamento denominado de “gestão e relações interinstitucional” da Secretaria Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência, todavia, entendeu-se que a temática sobre doenças raras, deveria compor o Departamento de Políticas Temáticas, no qual centralizava também os assuntos sobre a Promoção dos Direitos da Pessoa com Deficiência, Acessibilidade e Tecnologia Assistiva, Dados e Informações sobre Pessoas com Deficiência e, agora, acerca de Pessoas com Doenças Raras. Demonstrou sua alegria pela participação na presente ocasião, e que esperava aprender com os membros do Comitê Interministerial de Doenças Raras. Destarte, varou-se ao segundo subitem da pauta, **Apresentação dos novos membros do comitê**: A Sra. Vania Tie Koga Ferreira então, realizou a chamada nominal de cada novo membro da nova gestão do Comitê Interministerial de Doenças Raras, a saber: (Casa Civil da Presidência da República), Titular Lívia Moura Delfino dos Santos, Coordenadora-Geral de Articulações e Relações Governamentais; e Suplente Juliana Pires Gonçalves Cunha, Assessora Especial; (Ministério da Educação), Titular Nidia Regina Limeira de Sá, Diretora de Educação Especial da Secretaria de Modalidades Especializadas de Educação; e Suplente Rosana Cipriano Jacinto da Silva, Coordenadora-Geral de Currículo, Metodologia e Material Didático e Tecnologias Assistivas da Secretaria de Modalidades Especializadas de Educação; (Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos), Titular Vania Tie Koga Ferreira, Coordenadora do Departamento de Políticas Temáticas dos Direitos da Pessoa com Deficiência; e Suplente Talita Arantes Cazassus Dall’Agnol, Coordenadora das Pessoas com Doenças Raras. Cada membro efetuou uma breve apresentação sobre o Órgão no qual representavam. Prosseguindo, a Sra. Vania Tie Koga Ferreira instruiu a todos, que no momento de fala dos representantes da sociedade civil, que o solicitador escrevesse no *Chat* as seguintes

informações: o nome da entidade a qual representava e o nome do preposto da associação, a fim de organização após a fala da Dra. Ana Patrícia de Paula. Sendo anuído por todos a sugestão. Prosseguindo ao próximo item, **Apresentação sobre as ações desenvolvidas pela Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do Ministério da Saúde, Ana Patrícia de Paula, Diretora Substituta do Departamento de Atenção Especializada e Temática do Ministério da Saúde:** A Sra. Ana Patrícia de Paula, introduziu a apresentação justificando que, devido a um contratempo, foi designada a substituir a Secretária Máira Botelho de última hora e que não obtinha nenhuma apresentação formal para compartilhar. Aduziu que o departamento vinha efetuando ações internas com consultores da área técnica da CGAE, do Ministério da Saúde, com vistas a construção de um modelo de linha de cuidado, no qual foi lançado na Presidência da República do Brasil e também sobre outras ações conjuntas em andamento com a CGETS, no intuito de capacitação e educação, tanto popular quanto dos profissionais de saúde. A capacitação serviria para que estes pudessem identificar precocemente algumas das doenças raras e ainda, efetuar uma organização que viesse a permitir um assistencialismo de qualidade aos pacientes. Prosseguiu justificando que o enfoque central do Departamento de Atenção Especializada e Temática buscava o firmamento dessas ações conjuntas internas, com o escopo central destinado à educação e na organização das redes de atenção às pessoas com o diagnóstico de doença rara. Retomando a coordenação dos trabalhos, a Sra. Vania Tie Koga Ferreira pontuou acerca da importância da construção do documento a respeito das linhas de cuidados e parabenizou o trabalho desempenhado na elaboração do dispositivo. Nesse ínterim, passou-se ao próximo item da pauta, **Momento de fala da sociedade civil acerca das dificuldades enfrentadas sobre educação:** A Sra. Vania Tie Koga Ferreira enfatizou que o ponto central da discussão se tratava sobre educação. Argumentou que a oportunidade se destinava a inteirar os representantes governamentais sobre os problemas enfrentados pelos pacientes de doenças raras no âmbito do acesso e desfrute da educação. Suscitando questão de ordem, a Sra. Ana Patrícia de Paula pontuou que o Ministério da Saúde emitiu uma Nota Afirmativa acerca da Fibrodisplasia Ossificante Progressiva – FOP, com a parceria das Secretarias que o compunham. Explicou que a doença possuía origem genética, na qual os músculos e os tecidos conjuntivos são gradualmente substituídos por tecidos ósseos, num processo conhecido por ossificação, que começa, geralmente, até os 5 anos de idade. Segundo o documento, o diagnóstico precoce, na sala de parto ou nas primeiras consultas pediátricas, poderia ajudar a reduzir o impacto da doença sobre a vida e desenvolvimento da criança. A Sra. Vania Tie Koga Ferreira por sua vez, indagou se o documento orientador aos profissionais de saúde para diagnóstico precoce da FOP poderia ser compartilhado com todos. Em contrapartida, a Sra. Ana Patrícia de Paula se comprometeu a enviá-lo para todos. A Sra. Vania Tie Koga Ferreira ressaltou que o documento acerca da linha de cuidados, também poderia ser compartilhado, tendo em vista a importância do tema. A Sra. Ana Patrícia de Paula lembrou que as diretrizes do documento se destinavam a orientação dos gestores em âmbito local, a fim de desenvolver as políticas indicadas em suas comunidades. Antes de franquear a palavra aos representantes da sociedade civil, a Sra. Vania Tie Koga Ferreira orientou que seriam concedidos 5 minutos de fala para cada associação, e no último minuto haveria o alerta de limite de tempo, assim, efetuou a abertura de fala para

a sociedade civil. Com a palavra, a Sra. Raiane Paiva, iniciou a fala aduzindo que as crianças portadoras de doenças raras estavam tendo o acesso à educação dificultado na localidade onde residia e, exemplificou o caso de sua filha, que sempre necessitou do auxílio de uma escola itinerante, pertencente a uma associação. Relatou que uma associação da localidade onde residia, obteve a ideia de efetuar uma parceria com uma escola pública local, para o atendimento dessas crianças especiais, razão pela qual a parceria demonstrou resultados importantes. Todavia, ponderou que o projeto poderia ser expandido, com o intuito de estabelecer um canal de acessibilidade com a disponibilização de mais vagas e, expressou arguindo que a associação na qual representava, possuía um projeto destinado ao aprendizado de outras línguas, como o inglês, dentre outras matérias do currículo básico da educação, tendo em vista as dificuldades no acesso à educação pública dessas matérias. Por derradeiro, parabenizou a todos e colocou-se à disposição. Prosseguindo, o Sr. Rafael, representante da Casa Hunter, iniciou a explanação aduzindo que a Casa Hunter estava trabalhando em algumas ações, a exemplo da instituição do “Dia Nacional das Doenças Raras” e, também com ações na parte educacional, dos profissionais da educação na Casa dos Raros no Estado de São Paulo. Na oportunidade concedida, a Sra. Vita Aguiar de Oliveira, Presidente da Associação Brasil Huntington (ABH), explicou que a Doença de Huntington seria uma afecção hereditária, isto é, herdada geneticamente e progressiva do sistema nervoso central, cujos sintomas seriam causados pela perda marcante de células em uma parte do cérebro denominada gânglios da base, afetando as capacidades motoras, cognitivas e psiquiátricas. Explanou a respeito dos medicamentos que estariam sendo testados e aqueles aprovados pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), para o tratamento da enfermidade e, registrou que a doença não possui cura. Denotou que a ABH trabalhou veementemente para encabeçar o programa sobre doenças raras no âmbito do Município de São Paulo e, que o trabalho em andamento seria o de conscientização da população sobre a enfermidade. Expos que a associação também estava empenhada para a inclusão da Doença de Huntington no rol de doenças abrangidas pela assistência previdenciária e, comentou sobre os demais trabalhos em desenvolvimento. Em contrapartida, o Secretário Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência, Sr. Cláudio de Castro Panoeiro informou que havia anotado sobre os PL’s que a associação estava defendendo e sobre aos demais apontamentos feitos na fala, a fim de auxiliá-los. Aproveitou o ensejo para noticiar que o Decreto nº 11.063 que instituiu o benefício fiscal da isenção do IPI para pessoas com deficiência, com extensão aos surdos, foi publicado neste dia 05, de maio de 2022, com vistas ao preenchimento da lacuna deixada pela Lei nº 14.287, de 31 de dezembro de 2021, como grande entrega para a sociedade. Nessa perspectiva, a Representante do Instituto Vidas Raras, a Sra. Ana Karine iniciou a oportunidade concedida apontando sobre a falta de medicamentos para o tratamento das doenças raras, que estariam impactando educação das crianças atendidas pela Associação, tendo em vista que, sem a medicação, o paciente possuía dificuldades no aprendizado e, solicitou auxílio no acesso à medicação aos representantes governamentais. Informou a todos que o Instituto Vidas Raras a solicitou que representasse a entidade na reunião, tendo em vista a dificuldade no acesso ao *Microsoft Teams*, desta feita, a preposta da instituição não compunha diretamente o quadro de

membros desta, mas de outra associação. Solicitou que, nas próximas ocasiões o Instituto DEAF1 fosse convidado. Explicou que o Instituto de Apoio à Pesquisa, na qual fazia parte como membro, se debruçava ao apoio à pesquisa científica sobre falhas genéticas em DEAF1, nas quais se relacionavam com o autismo, epilepsia, deficiência intelectual, apraxia da fala e outras comorbidades. Apontou que havia um grande problema no acesso à pesquisa dessas falhas genéticas e ressaltou que a associação não foi convidada para a ocasião. Dessa maneira, sugeriu a revisão da utilização da plataforma digital que estava sendo utilizada para as reuniões e, encarecidamente requereu que o Instituto DEAF1 fosse convidado para as próximas reuniões. Em contrapartida, a Sra. Vania Tie Koga Ferreira explicou que houve um problema no envio dos convites às associações, razão pela qual outras entidades também não conseguiram participar da presente reunião. O Sr. Cláudio de Castro Panoeiro pediu desculpas por qualquer contratempo que ensejou o não convite formal do Instituto DEAF1 e, que não seria a intenção excluir nenhuma entidade ao debate sobre as doenças raras. Na oportunidade concedida, a Sra. Maria Clara justificou que além da Associação Carioca de Distrofia Muscular (ACADIM), representava a Aliança Rara Rio (ARAR) e também a Aliança Distrofia Brasil – ADB. Acerca da ACADIM, explicou que a entidade desempenhava um trabalho de educação para os professores da educação especial em parceria com a Prefeitura Municipal do Rio de Janeiro. Ressaltou que muitas pessoas com doenças raras não possuíam acesso à cadeira de rodas motorizada, razão pela qual seria um meio de transporte para acesso à escola e de locomoção dentro do ambiente escolar e que o mobiliário escolar não estaria adequado para às crianças com suas diversas peculiaridades especiais. Outro apontamento feito, versava pela inexistência de banheiros acessíveis nos espaços escolares e sobre a necessidade dos assistentes escolares para auxílio às crianças. Mencionou sobre a dificuldade na matrícula escolar das crianças raras, acerca do transporte escolar e, também sobre o Decreto de isenção do IPI para pessoas com deficiência, no qual se tornava um incentivo aos pais dessas crianças. Outrossim, o Sr. Leandro Rossi, representante da Associação DEBRA Brasil explicou que a Associação se destinava ao auxílio de pessoas acometidas pelas diversas doenças envolvendo a Epidermólise Bolhosa, cuja característica comum seria a formação de bolhas ao mínimo atrito na pele ou membranas mucosas, e que devido ao grau, poderia se aprofundar para além da superfície da pele. Manifestou-se no sentido de que havia a necessidade de propagação, a nível nacional, sobre a Epidermólise Bolhosa, com uma parceria com os Ministérios para disseminação sobre a doença. Discorreu sobre o trabalho educacional efetuado pela instituição, a exemplo da Campanha “Vire do Avesso”, nos meses de outubro e, aproveitou o ensejo para solicitar uma agenda com a Secretaria de Atenção Especializada a Saúde (SAES), com o Conselho Nacional de Assistência Social (CONAS) e também com o Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde (CONASEMS), para a integração do protocolo referencial sobre a Epidermólise Bolhosa. Prosseguindo, a Sra. Letícia fez a leitura da fala da Sra. Ana Lúcia, representante da Associação Brasileira de *Charcot-Marie-Tooth*. A enfermidade *Charcot-Marie-Tooth*, se tratava de uma doença do sistema nervoso periférico, que controla os músculos, diferentemente das distrofias musculares que afetam os músculos em si, cometendo pessoas de ambos os sexos, raças e grupos étnicos. Sendo uma neuropatia periférica hereditária e progressiva, causando perda da função normal e/ou sensação nas mãos,

braços, pernas e pés. Em outros casos pode acometer a visão, audição, capacidade pulmonar e, por se tratar de uma enfermidade hereditária, em algumas famílias todos os membros possuem a doença. Aduziu que o diagnóstico possuía muita dificuldade, tendo em vista que no Brasil não existiam aparelhamentos técnicos capazes de indicar o diagnóstico e, que os exames teriam que ser realizados fora do território nacional. Expos que havia muito obstáculo na concessão de benefícios sociais, com a extensão do LOAS – Lei Orgânica da Assistência Social para a família e, ainda na oferta de tratamento multidisciplinar para a doença, devido à dificuldade de manutenção das famílias. Não havendo mais inscritos, encerrou-se o momento de fala da sociedade civil. A Sra. Vania Tie Koga Ferreira explicitou que o representante da Casa Hunter havia trago um relato sobre os dados das doenças raras e solicitou que fosse agendada uma reunião para diálogo a respeito dos dados. Ressaltou que a ocasião seria importante, tendo em vista o lançamento e implementação do SISDF com parceria firmada com a FIOCRUZ, para a construção de políticas públicas com base nos dados sobre pessoas com deficiência por localidade. Em seguida, concedeu intervalo. Retomada a reunião, a Sra. Vania Tie Koga Ferreira passou ao próximo item de pauta, **Momento de fala dos membros do comitê**. Com a palavra, a Sra. Nidia Regina Limeira de Sá, Diretora de Educação Especial da Secretaria de Modalidades Especializadas de Educação do MEC, introduziu a fala discorrendo sobre o novo olhar do Ministério da Educação tanto na atenção da educação de pessoas com deficiência quanto as pessoas com doenças raras. Anunciou que a pasta vinha labutando para finalizar a publicação do Decreto do Profissional de Apoio Escolar. Mencionou sobre a troca de Secretários do Ministério da Educação e, também sobre as classes hospitalares. Noticiou que na próxima segunda-feira, dia 09/05/2022, haveria o lançamento de 5 pequenos vídeos para divulgação sobre algumas doenças raras, a fim de sensibilizar os professores a respeito da observância da acessibilidade a esses alunos. O lançamento seria realizado no evento “Bett Educar Brasil”, nos dias 10 a 13 de maio, cujo endereço estaria localizado na Transamérica Expo Center, Avenida Dr. Mário Vilas Boas Rodrigues, 387 – Santo Amaro, São Paulo. Salientou ainda, que no evento seria lançada uma revista eletrônica com relatos de experiências, razão pela qual divulgou que poderiam ser enviados relatos de alunos com doenças raras. Por fim, comentou que os vídeos, os demais materiais da campanha e a revista eletrônica estariam disponíveis para disseminação da informação na próxima reunião do Comitê. Na sequência, o Sr. Thiago de Mello Moraes, Coordenador-Geral de Ciências da Saúde, Biotecnológicas e Agrárias do MCTI, informou que o Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações possuía fundos para financiar ações de ciência e tecnologia. Nesse sentido, houve articulação conjunta com o Ministério da Saúde para o lançamento de um edital específico para doenças raras, prevendo um recurso inicial de R\$39 milhões de reais. A previsão seria que o edital estivesse publicado até o mês de julho de 2022, pela FINEP, e a expectativa seria para injeção de mais recursos, com vistas ao apoio à pesquisa e inovação da área comentada. Noticiou que dentro do FNDCT havia outro fundo específico chamado “CT saúde”, que apoiava projetos de pesquisa e inovação em saúde, com 30% destinado a pesquisas de doenças raras e negligenciadas, destinado por Lei específica para tanto. Então, a temática estaria sendo contemplada com recursos financeiros para pesquisas e inovações com a temática acerca das doenças raras. No usufruto da fala, o Sr. Felipe Silva Belluci,

Coordenador-Geral de Tecnologias Habilitadoras do MCTI, relatou que o Ministério esteve se envolvendo em espaços cuja legitimidade estava sendo exercida. Divulgou que seria publicado edital junto a FINEP, para a tecnologia assistiva, com sublinha versando o atendimento de questões que diziam respeito as doenças raras, com R\$50 milhões em investimento, assim como outros editais publicados em outras entidades, que às vezes não estavam descritos pormenorizados para doenças raras, porém, o público mencionado poderia utilizá-los, a exemplo dos editais universais. Asseverou sobre a importância do FNDCT, razão pela qual toda a sociedade brasileira deveria estar envolvida e, por fim, colocou-se à disposição. Por sua vez, a Sra. Lívia Moura Delfino dos Santos, Coordenadora-Geral de Articulações e Relações Governamentais da Casa Civil da Presidência da República, sugeriu como encaminhamento, que as associações enviassem por e-mail, as sugestões e anseios das pessoas com doenças raras, a fim de que o Comitê se debruçasse sobre tais demandas e desafiou a todos, para que refletissem soluções para esses problemas em âmbito Federal. A título de informação, expôs que o programa “Pátria Voluntária” trabalhava por meio de editais, para o fomento de projetos das associações, cujo eixo central envolvia as pessoas com deficiência e, que desde janeiro de 2022, houve a inclusão da temática das doenças raras no eixo, possibilitando a abertura de editais específicos para o fomento projetos na área. Nesse sentido, expôs ainda, que o foco do eixo foi conferir oportunidade para implantar e reforçar as políticas das pessoas com deficiência e de doenças raras na educação. Denotou que as articulações com o Ministério da Educação para a abertura de um novo edital foram iniciadas para o fortalecimento da política pública em educação para esses públicos. Por derradeiro, efetuou agradecimentos para as explanações efetuadas pela sociedade civil. A Sra. Vania Tie Koga Ferreira informou via *Chat* o endereço eletrônico para que as associações encaminhassem as sugestões e necessidades do público que trabalham para o auxílio Federal ajuda-los. Questionou se mais algum membro do Comitê Interministerial de Doenças Raras gostaria de se manifestar, não havendo inscritos, submeteu o seguinte encaminhamento: pelo recebimento das demandas do contexto doença rara e educação, para o endereço eletrônico comite.doencasraras@mdh.gov.br, para divulgação e tratativas nas reuniões do Comitê. Não havendo manifestações em contrário ao encaminhamento proposto, aprovou-se o disposto. Encaminhando para o encerramento, rememorou a todos que no dia seguinte haveria reunião presencial do Comitê Interministerial de Doenças Raras, às 09hrs. **Encerramento:** A Sra. Vania Tie Koga Ferreira agradeceu a presença e a participação das associações que se manifestaram e, deu por encerrado o primeiro dia da 5ª Reunião Ordinária do Comitê Interministerial de Doenças Raras.