



MINISTÉRIO DA MULHER, DA FAMÍLIA E DOS DIREITOS HUMANOS

Departamento de Gestão e Relações Interinstitucionais

Coordenação-Geral das Pessoas com Doenças Raras

PLANO DE TRABALHO

COMITÊ INTERMINISTERIAL DE DOENÇAS RARAS

2021



MINISTÉRIO DA MULHER, DA FAMÍLIA E DOS DIREITOS HUMANOS

Departamento de Gestão e Relações Interinstitucionais

Coordenação-Geral das Pessoas com Doenças Raras

MEMBROS DO COMITÊ

(PORTARIA Nº 599, DE 22 DE FEVEREIRO DE 2021)

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

- a) titular: Adriana Haas Villas Bôas; e
- b) suplente: Camila Chrispim de Carvalho;

Casa Civil da Presidência da República:

- a) titular: Robson Crepaldi; e
- b) suplente: Livia Moura Delfino dos Santos;

Ministério da Educação:

- a) titular: Ilda Ribeiro Peliz; e
- b) suplente: Nidia Regina Limeira de Sá;

Subsecretaria da Perícia Médica Federal da Secretaria de Previdência da Secretaria Especial de Previdência e Trabalho do Ministério da Economia:

- a) titular: Viviane Cabral; e
- b) suplente: Bruno Henrique da Silva;

Secretaria Nacional de Assistência Social da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social do Ministério da Cidadania:

- a) titular: André Rodrigues Veras; e
- b) suplente: Deusina Lopes da Cruz;

Secretaria Nacional de Atenção à Primeira Infância da Secretaria Especial do Desenvolvimento Social do Ministério da Cidadania:

- a) titular: Maria Cícera Pinheiro; e
- b) suplente: Vanessa Alessandra Cavalcanti Peixoto;

Secretaria de Atenção Especializada à Saúde do Ministério da Saúde:

- a) titular: Eduardo David Gomes; e
- b) suplente: Angelo Roberto Gonçalves;

Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde do Ministério da Saúde:

- a) titular: Vania Cristina Canuto Santos; e
- b) suplente: Clementina Corah Lucas Prado;

Secretaria de Empreendedorismo e Inovação do Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações:

- a) titular: Felipe Silva Bellucci; e
- b) suplente: Luciana Landim Carneiro Estevanato;

Secretaria de Pesquisa e Formação Científica do Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações:

- a) titular: Thiago de Mello Moraes; e
- b) suplente: Thais Haline Vaz Sousa;

Secretaria Nacional dos Direitos da Criança e do Adolescente do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos:

- a) titular: Luciana Dantas da Costa Oliveira; e
- b) suplente: Emerson Silva Masullo.



MINISTÉRIO DA MULHER, DA FAMÍLIA E DOS DIREITOS HUMANOS

Departamento de Gestão e Relações Interinstitucionais

Coordenação-Geral das Pessoas com Doenças Raras

SUMÁRIO

I - APRESENTAÇÃO	05
II - JUSTIFICATIVA	08
III - OBJETIVO GERAL	08
IV - OBJETIVOS ESPECÍFICOS	08
V - ACOMPANHAMENTO DAS ATIVIDADES	08
VI – ATIVIDADES	08
VII - REFERÊNCIAS	21



MINISTÉRIO DA MULHER, DA FAMÍLIA E DOS DIREITOS HUMANOS

Departamento de Gestão e Relações Interinstitucionais

Coordenação-Geral das Pessoas com Doenças Raras

I - APRESENTAÇÃO

Uma doença rara é uma condição de saúde que afeta um pequeno número de pessoas em comparação com outras doenças prevalentes na população geral. Segundo a definição dada pela Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, são consideradas doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos.

Existem, de acordo com a *European Medicines Agency (EMA)*, entre 5 mil e 8 mil doenças raras documentadas que, em sua grande maioria (80%), possuem origem genética, podendo envolver um ou vários genes ou anomalias cromossômicas. As demais doenças raras (20%) são causadas por fatores ambientais, infecções bacterianas ou virais, alergias, processos degenerativos, proliferativos ou tóxicos, como produtos químicos ou radiações (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2016).

As doenças raras se caracterizam por uma numerosa diversidade de sinais e sintomas, que variam não apenas de doença para doença, mas também de indivíduo para indivíduo, embora acometidos pela mesma condição. Geralmente, tais doenças podem causar alterações físicas, mentais, comportamentais e/ou sensoriais, comprometendo vários sistemas do organismo (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2016).

Em geral, as doenças raras são crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser degenerativas. Muitas vezes, o paciente perde autonomia para andar, comer, sentar, respirar, podendo evoluir para o óbito.

Ademais, a grande maioria das doenças raras não possui cura, de tal modo que o tratamento consiste em acompanhamento clínico, fisioterápico,

fonoaudiológico, psicoterápico, dentre outros, com o objetivo de aliviar os sintomas ou postergar seu aparecimento. Esse conjunto de elementos pode causar grande sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias, segundo o Ministério da Saúde (2019).

Conforme afirma o estudo “Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database”, de 2019, uma estimativa conservadora obtida a partir de evidências indica uma prevalência mundial de doenças raras variando entre 3,5% e 5,9% da população, taxa que aplicada à população brasileira resultaria em um contingente de 7,5 milhões a 12,5 milhões de pessoas com doenças raras.

Assim, muito embora sejam individualmente raras, como um grupo elas acometem um percentual significativo da população. Isso resulta em um problema de saúde relevante, representando importantes desafios para os prestadores de serviços de saúde, particularmente em um contexto de custos crescentes (INSTITUTE OF MEDICINE, 2010).

No entanto, ainda faltam estudos populacionais mais amplos, e esse quadro, juntamente com a diversidade e a escassez dessas doenças, dificulta a adoção de mecanismos e estratégias que permitam o diagnóstico e o cuidado dessas pessoas.

Sabe-se que pessoas com doenças raras enfrentam ameaças à sua dignidade e aos seus direitos pela falta de conhecimento sobre sua condição; pelas lacunas na formação de profissionais de saúde, de educação, assistência social e de seguridade social, que têm dificuldade em reconhecê-los; pela complexidade das formas de apoio que carecem por parte dos serviços de saúde; pelos custos de seus tratamentos e medicamentos; pela falta de abrangência da educação inclusiva; pela falta de alimentos especiais, que carecem para sua subsistência; insuficiência de serviços especializados e inclusivos na saúde, na assistência social, na situação de dependência de cuidados, serviços de acolhimento, acesso a renda e benefícios, tecnologia assistiva e ajudas técnicas, acessibilidade no trabalho, vivências de estigma e preconceito ou pela invisibilidade que sofrem no seio da sociedade, entre outros.

Nesse sentido, reconhecendo a fragilidade intrínseca desse expressivo grupo de pessoas, foi publicado o Decreto nº 10.558, de 3 de dezembro de 2020, que instituiu o Comitê Interministerial de Doenças Raras.

A finalidade do Plano de Trabalho do Comitê Interministerial de Doenças Raras é articular ações sobre temas de relevância para as pessoas com doenças raras, tais como medicamentos de alto custo, protocolos de atendimento, Centros de Referência, triagem neonatal, benefícios, aposentadorias e pensões, tecnologia assistiva, inclusão de temas relacionados às doenças raras nas matrizes curriculares de universidades, e nas capacitações, empregabilidade, entre outros.

O Comitê é composto por representantes do Ministério da Saúde, do Ministério da Economia, do Ministério da Cidadania, do Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações, da Casa Civil, do Ministério da Educação e do Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos, que o coordenará.

O Plano de Trabalho deverá ser aprovado em reunião do Comitê Interministerial de Doenças Raras, e seu cumprimento promoverá a adoção de ações e o desenvolvimento de projetos para pessoas com doenças raras, contribuindo, de forma significativa, para o permanente exercício de enfrentamento das vulnerabilidades sociais e históricas que colocam em xeque a dignidade desse grupo de pessoas e beneficiará todos os brasileiros com doenças raras e seus familiares.

Este Plano de Trabalho apresenta as atividades propostas pelo Comitê Interministerial de Doenças Raras para serem desenvolvidas no período de 2021 a 2027.

O Plano contém ações que não são exaustivas e poderá ser alterado, ao longo de sua vigência, pela concordância da maioria de seus membros, podendo ser acrescentadas novas ações a qualquer tempo, de acordo com a conveniência e oportunidade.

II - JUSTIFICATIVA

A criação e aprovação do Plano de Trabalho do Comitê se justifica para auxiliar a estruturação e acompanhamento das ações e atividades do Comitê, bem como orientar procedimentos para a execução de suas competências. Serve ainda como mecanismo de monitoramento do cronograma de trabalho e de mensuração de metas e objetivos alcançados.

III - OBJETIVO GERAL

O presente plano de trabalho visa propor diretrizes norteadoras para a atuação do Comitê Interministerial de Doenças Raras, visando o cumprimento de suas competências legais. O principal objetivo deste Plano de Trabalho é auxiliar a estruturação, formulação, articulação e acompanhamento das ações e atividades do Comitê.

IV - OBJETIVOS ESPECÍFICOS

A finalidade do presente plano de trabalho é estabelecer:

- I - objeto das discussões técnicas e principais questões a serem respondidas;
- II - justificativa para aprofundamento das discussões técnicas;
- III - contribuição esperada de cada órgão integrante do Comitê;
- IV - produtos esperados (informação, proposta, posicionamento); e
- V - cronograma tentativo de atividades e entrega dos produtos.

V - ACOMPANHAMENTO DAS ATIVIDADES

O Comitê acompanhará todas as atividades propostas neste Plano de Trabalho, como também divulgará o desenvolvimento de cada uma das atividades no sítio eletrônico do MMFDH.

VI – ATIVIDADES

O Plano de Trabalho do Comitê Interministerial de Doenças Raras deve ser aprovado por seus membros, titulares e suplentes, e ser homologado por sua autoridade máxima.

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
1	Heterogeneidade e desconexão de políticas voltadas ao público com doenças raras.	Transversalidade, integração e coordenação das ações governamentais.	a) Mapear, integrar e divulgar as políticas e ações governamentais voltadas às pessoas com doenças raras; b) Analisar legislações existentes.	a) Realizar levantamento das políticas e ações federais voltadas às pessoas com doenças raras, identificando sobreposições e vazios; b) Sistematizar e divulgar as informações recebidas nos portais oficiais das instituições integrantes do grupo. c) Propor ações de integração e coordenação das ações e políticas no âmbito do Comitê;	Todos os membros do Comitê.	17/12/2021 *revisar anualmente.	Levantamento realizado; Ações realizadas pelo Governo Federal sistematizadas e divulgadas; Proposta de aprimoramento das políticas existentes apresentada; Guia de ações federais para as famílias e pessoas com doenças raras criado; Novas propostas de políticas públicas para pessoas com doenças raras alinhadas.	Incentivar o intercâmbio de experiências e práticas relevantes no campo das doenças raras entre os órgãos e as entidades da administração pública federal, instituições de pesquisa e entidades representativas de pessoas com doenças raras. (inciso II)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
2	Invisibilidade, estigma e preconceito das pessoas com doenças raras.	Visibilidade das Doenças Raras.	a) Promover campanhas educativas e de conscientização.	a) Propor estratégias de campanhas educativas e de conscientização, de acordo com público-alvo; b) Propor ações integradas e/ou específicas de comunicação. c) Mobilizar os meios de produção e de difusão de campanhas juntos às Ascoms e Secom.	Todos os membros do Comitê.	31/12/2021 *revisar anualmente	Levantamento de estratégias de campanha realizado; Propostas de ações integradas elaboradas; Campanha elaboradas e realizadas.	Incentivar o intercâmbio de experiências e práticas relevantes no campo das doenças raras entre os órgãos e as entidades da administração pública federal, instituições de pesquisa e entidades representativas de pessoas com doenças raras. (inciso II)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
3	Demora no diagnóstico: não é incomum que a trajetória do paciente com doença rara até a confirmação diagnóstica de sua condição se estenda por muito tempo, o que causa sofrimento a essas pessoas e aos seus familiares.	Triagem Neonatal e diagnóstico precoce.	a) Propor soluções para tornar mais rápido e efetivo o diagnóstico precoce de doenças raras; b) Articular estratégias com vista à capacitação de estudantes de graduação e pós-graduação de cursos da saúde, dos profissionais de maternidades, salas de parto, da saúde básica e saúde da família em doenças raras; c) Discutir e propor soluções e ações para viabilizar acesso a serviços de saúde após o diagnóstico realizado; d) Propor soluções em potencial com vistas a propiciar a identificação de sinais e sintomas sugestivos de doença rara ao nascimento e ao longo do acompanhamento da criança e adolescente.	a) Identificar entraves e potencialidades relacionadas ao diagnóstico precoce nas áreas de Educação e Saúde; b) Propor ações nas áreas da Educação e da Saúde para mitigar as dificuldades levantadas; c) Levantar e promover meios para facilitar o diagnóstico.	Ministério da Educação; Ministério da Saúde; Ministério da Cidadania.	30/06/2022	Diagnóstico de entraves e potencialidades na área da Educação e Saúde realizado; Proposta de ações e soluções elaborado; Plano de ação criado e implementado.	Estimular o desenvolvimento de políticas públicas intersetoriais no domínio das doenças raras e na sua aplicação. (inciso I)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
4	Formação de profissionais de educação insuficiente ou inexistente em Doenças Raras para ensino básico, médio e superior.	Educação inclusiva e formação profissional.	a) Propor soluções visando ampliar a formação de profissionais de educação no tema Doenças Raras; b) Realizar campanhas informativas junto aos profissionais da educação, em parceria com Estados e Municípios; c) Articular junto às universidades possibilidades de ampliação do conteúdo referente a Doenças Raras em cursos de graduação da área de educação.	a) Realizar mapeamento dos cursos ofertados no tema de Doenças Raras e verificar sua aplicabilidade aos profissionais de educação; b) Elaborar cursos específicos, se necessário; c) Verificar, junto à SECOM, possibilidade de elaborar material informativo e divulgação junto aos profissionais de educação; d) Propor formas de articulação para disseminação do material informativo junto aos profissionais de escolas estaduais e municipais.	Ministério da Educação.	31/12/2022	Mapeamento de cursos sobre doenças raras realizado; Proposta de novos cursos específicos elaborada; Material informativo produzido e divulgado; Conhecimento sobre doenças raras junto aos profissionais de escolas estaduais e municipais disseminado.	Estimular o desenvolvimento de políticas públicas intersetoriais no domínio das doenças raras e na sua aplicação. (inciso I)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
5	Formação de profissionais da seguridade social insuficiente ou inexistente.	Educação inclusiva e formação profissional.	a) Propor soluções visando ampliar a formação de profissionais da seguridade social no tema Doenças Raras, com ênfase àqueles que atuam nos serviços de assistência social municipais e estaduais (CRAS e CREAS), agências do INSS e outros poderes; b) Realizar campanhas informativas junto a esses profissionais, em parceria com Estados, Municípios, INSS, Judiciário e Legislativo. c) Propor soluções visando ampliar a formação de profissionais de saúde no tema Doenças Raras; d) Propor iniciativas visando a qualificação de profissionais de saúde no tema de Doenças Raras.	a) Realizar mapeamento dos cursos ofertados no tema de Doenças Raras; b) Elaborar cursos específicos, se necessário; c) Verificar, junto à SECOM, possibilidade de elaborar material informativo e divulgação junto aos profissionais da seguridade social; d) Propor formas de articulação para disseminação do material informativo junto aos profissionais de CRAS, CREAS, INSS, Judiciário e Legislativo. e) Levantar a base curricular adequada à capacitação dos profissionais de saúde responsáveis pelo diagnóstico, pelo tratamento e pelo aconselhamento genético e dos profissionais responsáveis pela assistência continuada à pessoa com doença rara e seus familiares; f) Levantar as melhores práticas de ensino atualmente aplicadas do assunto; g) Propor a base educacional de formação e especialização no tema doenças raras; e) Propor a realização de videoaulas de educação em doenças rara para profissionais da saúde;	Ministério da Educação; Ministério da Cidadania; Ministério da Economia.	31/12/2022	Mapeamento de cursos sobre doenças raras realizado; Proposta de novos cursos específicos elaborada; Material informativo produzido e divulgado; Conhecimento sobre doenças raras junto aos profissionais de escolas estaduais e municipais disseminado; Cursos em CRAS, CREAS e Agências do INSS realizados. Levantamento de base curricular realizado; Levantamento de melhores práticas de ensino realizado; Conteúdo básico estabelecido a doenças raras;	Estimular o desenvolvimento de políticas públicas intersetoriais no domínio das doenças raras e na sua aplicação. (inciso I)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEI S	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
							Matrizes Curriculares Universitárias Propostas;	

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
6	Informação insuficiente ou de qualidade limitada à pessoa com doença rara e a seus familiares sobre sua condição de saúde.	Acesso à informação.	a) Prover à pessoa com doença rara e seus familiares informações adequadas sobre sua condição; b) Aperfeiçoar o conhecimento existente nos serviços que acolhem pessoas com doenças raras no âmbito do SUS; c) Propor soluções para aumentar a inclusão e a permanência das pessoas com Doenças Raras no mercado de trabalho. d) Ampliar a divulgação dos centros de doenças raras em parceria com estados e municípios.	a) Propor diretrizes visando informar adequadamente as pessoas com doenças raras sobre sua condição b) Inserção de informações de georreferenciamento dos centros de doenças raras no aplicativo Conecte SUS c) Disponibilização de informações atualizadas aos cidadãos sobre os serviços prestados pelos centros de referência brasileiros em doenças raras no aplicativo Conecte SUS, em parceria com o DATASUS/MS	Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos; Casa Civil; Ministério da Saúde; Ministério da Educação; Ministério da Economia; Ministério da Cidadania.	31/12/2022	Propostas de diretrizes de informação elaboradas. Material informativo produzido e divulgado; Conhecimento sobre doenças raras junto aos profissionais de saúde disseminado.	Estimular o desenvolvimento de políticas públicas intersetoriais no domínio das doenças raras e na sua aplicação. (inciso I)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
7	Estudos, pesquisas e inovações para doenças raras insuficientes, e de qualidade limitada ou que geram produtos de acesso limitado	Pesquisa científica, desenvolvimento tecnológico, inovação e estudos sobre doenças raras.	a) Fomentar iniciativas, projetos, chamadas, centros e redes de Pesquisa científica, desenvolvimento tecnológico, inovação com foco soluções com novas abordagens terapêuticas, adaptações de formulações medicamentosas e produtos para saúde, rastreamento e diagnóstico, soluções para superação de desafios enfrentados. b) Fomentar pesquisas com vistas ao desenvolvimento de ações voltadas à garantia de direitos e qualidade de vida das pessoas com doenças raras na triagem neonatal, fornecimento de medicamento, ,tratamentos, reabilitação e adaptações.	a) Mapear as prioridades de P, D&I em doenças raras. b) Apoiar centros e redes de P, D& I que envolvam tecnologias aplicadas às doenças raras c) Fomentar projetos de Pesquisa, Desenvolvimento e Inovação que tenham como foco o desenvolvimento de novas abordagens terapêuticas, incluindo o desenvolvimento de: (1) terapias avançadas;(2) reposicionamento de fármacos; (3) novas plataformas tecnológicas incluindo biobancos, ciência de dados, tecnologias assistivas, e reabilitação. (4) tecnologia farmacêutica e novas apresentações;.. d) Fomentar projetos e estudos de Pesquisa, Desenvolvimento e Inovação que tenham como foco rastreamento, diagnóstico e marcadores prognósticos em doenças raras, incluindo: desenvolvimento de insumos e aprimoramento de técnicas biomoleculares, bioinformática, sequenciamento genômico e algoritmos de aprendizagem de máquina, estudos epidemiológicos e de associação genótipo/ fenótipo.	Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações; Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos; Ministério da Saúde.	31/12/2022	Chamadas públicas de fomento em P, D & I Redes e centros fortalecidos Desenvolvimento de tecnologias nacionais no âmbito das doenças raras	Estimular o desenvolvimento de políticas públicas intersetoriais no domínio das doenças raras e na sua aplicação. (inciso I)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
8	Os conceitos de doenças raras adotados podem não ser adequado à realidade brasileira, excluindo ou incluindo condições indevidamente.	Conceito de doenças raras.	Avaliar se as definições de doenças raras atualmente adotadas pelo Brasil são adequadas e propor alterações, se necessário.	a) Realizar levantamento de definições de doenças raras para além das adotadas pelo Brasil; c) Avaliar se há necessidade de alteração nas definições atualmente adotadas e, caso necessário, propor nova definição de doenças raras.	Ministério da Saúde; Ministério da Economia; Ministério da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos; Ministério da Cidadania; Ministério da Educação.	31/12/2023	Levantamento realizado; Nova definição, se pertinente, proposta.	Apresentar proposta de definição para doenças raras a ser adotada em âmbito nacional. (inciso III)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
9	Estudos populacionais de mapeamento das pessoas com doenças raras insuficientes ou de qualidade limitada no Brasil-e falta de difusão-de informações consolidadas sobre tecnologia assistiva disponível e seus fornecedores.	Base de dados/ Cadastro Único.	a) Articular formas de criar uma base de dados unificada; b) Disponibilizar e difundir informações sobre tecnologia assistiva disponível e seus fornecedores/desenvolvedores.	a) Levantar as necessidades técnicas e materiais para a criação de um banco de dados unificado sobre a população com doenças raras e sobre a tecnologia assistiva disponível para atendimento a esse grupo; b) Definir a responsabilidade pela gestão e operação do banco de dados unificado; c) Planejar a coleta e processamento das informações componentes do banco de dados unificados; d) Iniciar a implantação do banco de dados unificado.	Ministério da Saúde; Ministério da Cidadania; Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações.	31/12/2023	Base de dados unificada implementada.	Formular estratégias para a coleta, o processamento, a sistematização e a disseminação de informações sobre doenças raras. (inciso IV)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
10	Cobertura insuficiente no território para atendimento adequado e específico à diversidade de doenças raras.	Pontos de atenção e serviços especializados.	a) Apoiar a criação e a sustentabilidade de rede entre os serviços especializados, hospitais de referência, hospitais universitários, profissionais da área e pontos de atenção às pessoas com doenças raras.	a) Levantar os óbices para a integração plena e permanente dos pontos de atenção às pessoas com doenças raras; b) Planejar as estratégias de integração entre os pontos de atenção às pessoas com doenças raras; c) Levantar recursos e custos necessários à integração e sustentabilidade de serviços de saúde, com vistas ao atendimento integral de pessoas com doenças raras; d) Elaborar projetos de integração dos pontos de atenção às pessoas com doenças raras e promover discussões sobre implementação e sustentabilidade dos mesmos com os setores públicos responsáveis por sua implementação; e) Apoio, implementação, fomento e atualização de Centros e Redes Nacionais de pesquisa, desenvolvimento e inovação na área de Tecnologias para Doenças Raras.	Ministério da Mulher Família e Direitos Humanos; Ministério da Saúde; Ministério da Ciência, Tecnologia e Inovações; Ministério da Economia; Ministério da Cidadania; Ministério da Educação.	31/12/2025	Propostas de integração entre os pontos de atenção às pessoas com doenças raras elaboradas.	Incentivar a atuação em rede dos centros especializados, dos hospitais de referência e dos demais locais de atendimento às pessoas com doenças raras da rede pública. (inciso V)

Nº	CONTEXTOS QUE AMEAÇAM A DIGNIDADE E OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	TEMA	OBJETIVOS	AÇÕES DO COMITÊ	MINISTÉRIOS RESPONSÁVEIS	PRAZO DE ENTREGA	ENTREGAS E RESULTADOS ESPERADOS	ART 2º DO DEC Nº 10.558, DE 3/12/2020
11	Riscos ao abastecimento contínuo de medicamentos e demais produtos necessários ao tratamento e bem-estar das pessoas com doenças raras.	Tratamento medicamentoso.	a) Propor estratégias e soluções em potencial para mitigar e superar os riscos ao abastecimento contínuo de medicamentos e produtos para a saúde necessários ao tratamento e bem-estar das pessoas com doenças raras; b) Propor estratégias inovadoras para a incorporação de novas tecnologias no SUS, com vistas ao atendimento de pessoas com doenças raras. c) Buscar propostas e alternativas de financiamento sustentável para acesso das pessoas com doenças raras aos medicamentos, insumos e terapias inovadoras incorporadas no SUS. d) Promover ações de advocacy, de forma continuada, ao financiamento do tratamento de pessoas com DR	a) Monitorar falta de Medicamentos; b) Identificar e consolidar riscos ao abastecimento contínuo e adequado de medicamentos; c) Propor estratégias e soluções em potencial de mitigação e superação.	Ministério da Saúde; Ministério da Economia;	31/12/2026		Incentivar a atuação em rede dos centros especializados, dos hospitais de referência e dos demais locais de atendimento às pessoas com doenças raras da rede pública. (inciso V)

VII – REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção. 2019. Disponível em: < <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z-1/d/doencas-raras> >. Acessado em: 25/03/2021

_____. Ministério da Saúde. Portaria n 199 de 30 de janeiro de 2014: 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. Brasília (DF): MS; 2014.

EURORDIS. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority. European Organisation for Rare Diseases. 2005. Disponível em: [Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority \(eurordis.org\)](http://www.eurordis.org). Acessado em: 25/03/2021

INSTITUTE OF MEDICINE (US). Rare diseases and orphan products: accelerating research and development. Washington (DC): National Academies Press; 2010. Disponível em: [Rare Diseases and Orphan Products: Accelerating Research and Development | The National Academies Press \(nap.edu\)](http://www.nap.edu). Acesso em: 25/03/2021

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com Doenças Raras. Texto & Contexto Enfermagem, v. 25, n. 4, p. 1-9, 2016

NGUENGANG, S. W.; LAMBERT, D. M.; OLRYS, A.; RODWELL, C. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics, v. 28, p. 165-173, 2019. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>. Acesso em: 12 abr. 2021.