

Diagnóstico e tratamento de doenças raras no SUS

Inovações para redução
do tempo de espera

Um dos primeiros bebês que recebeu infusão de Zolgensma,
no Hospital da Criança José Alencar, em Brasília (DF)

CENÁRIO ATUAL

- Cerca de **13 milhões de brasileiros** com algumas das **7 mil doenças raras catalogadas**
- **71,9%** das doenças raras têm **origem genética**
- **Diagnóstico** leva até **7 anos**



INCLUSÃO DE TECNOLOGIA AVANÇADA NO SUS

Sequenciamento Completo do Exoma (WES) no SUS

20 mil diagnósticos por ano

100% DA DEMANDA PELO EXAME ATENDIDA

Investimento

R\$ 26 milhões

EXAME CUSTA DE R\$ 2 MIL A R\$ 5 MIL NO MERCADO

DIAGNÓSTICO SOLUCIONADO PARA 90% DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS



REDUÇÃO DO TEMPO DE ESPERA DAS FAMÍLIAS POR UM DIAGNÓSTICO

Antes

Até sete anos

Agora

COM O SEQUECIAMENTO COMPLETO DO EXOMA

Aproximadamente 6 meses

SEQUENCIAMENTO COMPLETO DO EXOMA (WES)

O QUE É

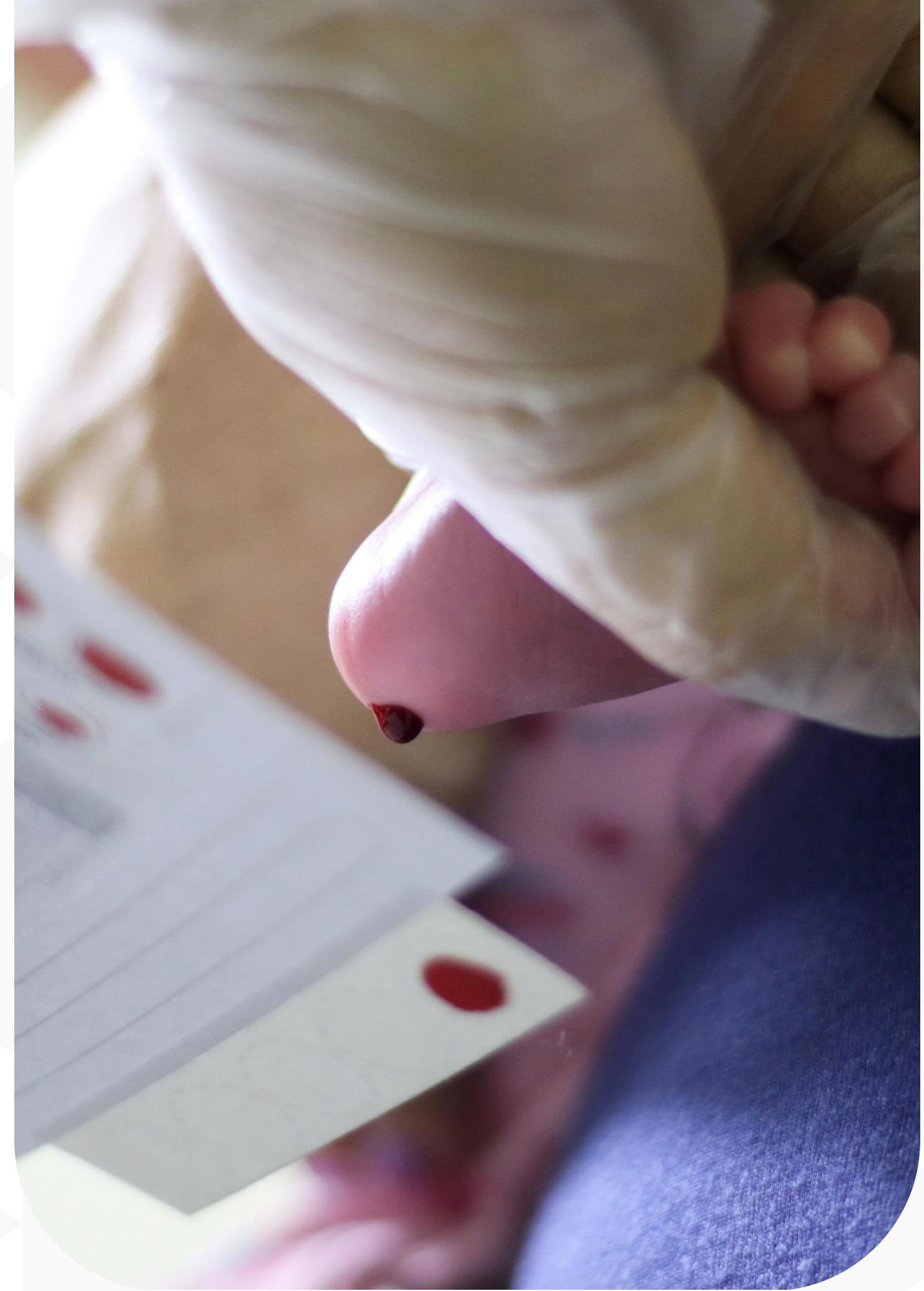
- ❶ Exame analisa a região do DNA onde se concentram a maioria das mutações genéticas com amostras de sangue ou saliva

IDENTIFICA MUTAÇÕES ASSOCIADAS A:

- ❶ Deficiência intelectual
- ❷ Atraso global do desenvolvimento
- ❸ Diversas doenças raras de origem genética

COMO FUNCIONA

- ❶ Teste do pezinho rastreia doenças raras
- ❷ Sequenciamento Completo do Exoma confirma o diagnóstico



DEMANDA DO SUS POR DIAGNÓSTICO SERÁ 100% ATENDIDA



Projeto-piloto

Iniciado em outubro/2025

Serviços ativados em 11 UFs

- ♦ Rio de Janeiro
- ♦ Minas Gerais
- ♦ Goiás
- ♦ Pará
- ♦ Bahia
- ♦ Distrito Federal
- ♦ Pernambuco
- ♦ Paraná
- ♦ Ceará
- ♦ São Paulo
- ♦ Mato Grosso

**EXPANSÃO PARA TODOS OS
ESTADOS ATÉ ABRIL DE 2026**

PLATAFORMAS DE TESTAGEM

Instituto Nacional de Cardiologia (INC)

principal centro de testagem e treinamento
de profissionais

Instituto Fernandes Figueira (IFF/Fiocruz)

parceria para ampliação a partir de maio

**Em 90 dias, 412 exomas
sequenciados e 175 laudos
emitidos**

TAXA DE SUCESSO DE 99% NA COLETA



Tratamento de crianças com AME no SUS

ZOLGENSMA no SUS

Medicamento de maior custo do mundo

- Incorporação por contrato inovador com compartilhamento de risco
- Tratamento ofertado a crianças com com AME tipo I
- 7 serviços de Terapia Gênica habilitados em 5 UFs (SP, DF, GO, RS, PE)

São 28 serviços para atender às famílias

Bebê que recebeu a terapia em maio/2025, no Hospital da Criança José Alencar, em Brasília (DF)



100% DOS PEDIDOS ATENDIDOS PELO SUS

- **11 crianças** (de até 6 meses) **tratadas**
- Doença causa perda progressiva da força muscular e pode comprometer a sobrevivência

TODAS TIVERAM A **PROGRESSÃO DA DOENÇA INTERROMPIDA**

Redução do tempo de espera para tratamento de doenças raras

11 novos serviços (+30%)

para tratamento de doenças raras no SUS

+ R\$ 44 milhões por ano

Investimento

9 ESTADOS CONTEMPLADOS

- Santa Catarina
- Paraná
- Rio Grande do Sul
- Minas Gerais
- Rio de Janeiro
- São Paulo
- Mato Grosso do Sul
- Paraíba
- Rio Grande do Norte

AMPLIAÇÃO DE 120% NA REDE DESDE 2022



Brasil será referência! INOVAÇÃO TECNOLÓGICA EM TERAPIA GÊNICA

PLATAFORMA DE TERAPIAS AVANÇADAS (PDCEIS)

*Produção de terapias gênicas para doenças raras
na planta de produção de vetores virais Bio-Manguinhos (Fiocruz)*

R\$ 122 milhões

INVESTIMENTO FEDERAL

2024: R\$ 62 milhões
2025: R\$ 60 milhões

Doenças contempladas

- AME (1, 2 e 3)
- Atrofia muscular bulboespinal
- Leucodistrofia metacromática
- Doença de Krabbe
- Gangliosidose GM1

APÓS CONCLUSÃO, **ESTIMADA ECONOMIA DE 80%**
NOS MEDICAMENTOS DESENVOLVIDOS PARA O SUS

AVANÇO

TERAPIA GÊNICA NACIONAL PARA AME

*Parceria entre Fiocruz e GEMMABio
iniciou o 1º estudo clínico para
**desenvolvimento de terapia
gênica para AME***

- Paciente é um **bebê** com **AME tipo 1**,
forma mais grave da doença
- Tratamento de **aplicação única**
e potencial de **benefício**
por toda a vida

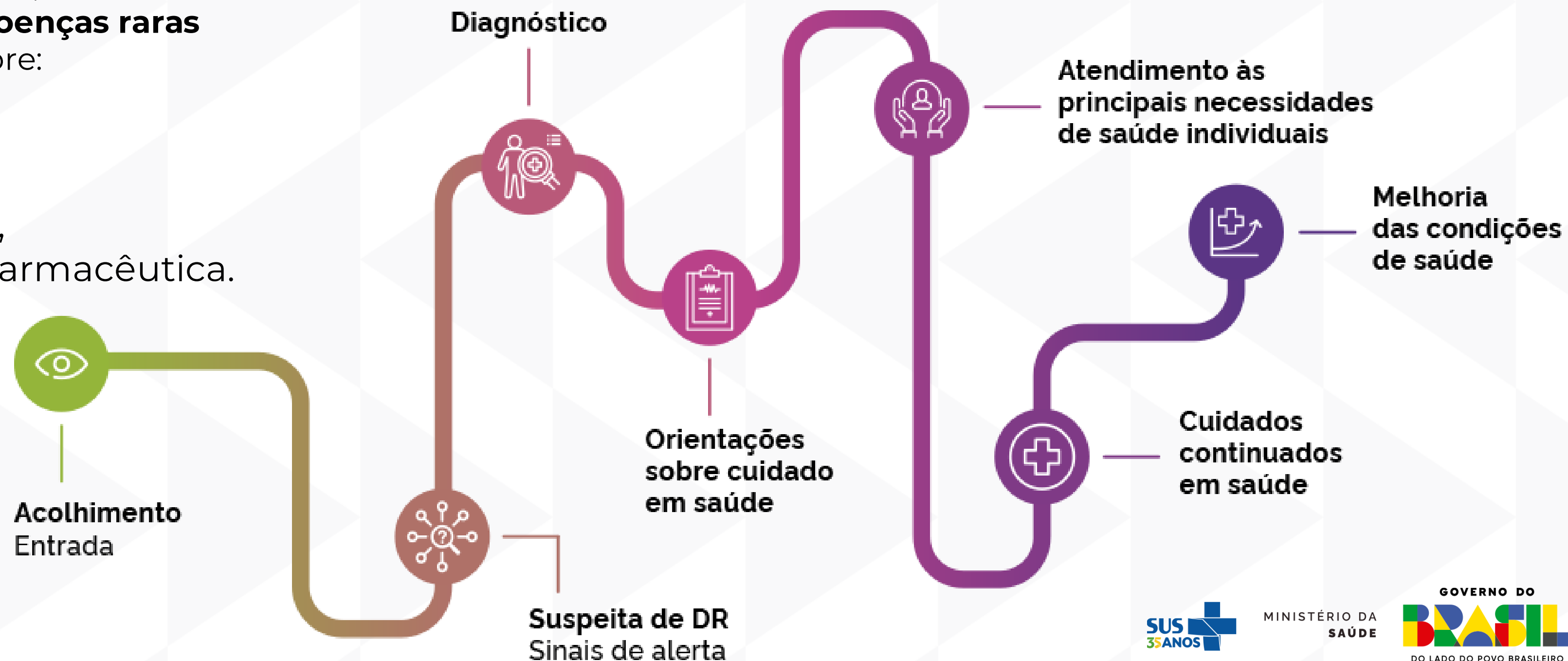
Parceria com GEMMABio prevê
**custos significativamente
menores que os
praticados nos EUA**

AMPLIAÇÃO DE TRATAMENTOS DISPONÍVEIS NO SUS

Novo Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas de Trombocitopenia Imune Primária

Com esta expansão, SUS conta com **63 PCDTs para doenças raras** que orientam sobre:

- ▶ Diagnóstico,
- ▶ Tratamento,
- ▶ Reabilitação,
- ▶ Assistência farmacêutica.



SOBERANIA NA SAÚDE COM FOCO EM QUEM MAIS PRECISA

2025 - NOVAS PARCERIAS PARA DESENVOLVIMENTO PRODUTIVO (PDP)

**R\$ 2 bilhões/ano
em novos
tratamentos**

- Esclerose Múltipla
- Doença de Wilson
- Fibrose cística
- Atrofia Muscular Espinhal (AME)
- Hemoglobinúria Paroxística Noturna (HPN)
- Linfangioleiomiomatose em adultos
- Profilaxia da rejeição de órgãos em pacientes transplantados renais
- Polineuropatia amiloidótica familiar relacionada à proteína transtirretina



TECNOLOGIA DE ALTO IMPACTO PARA ATENDER ÀS DEMANDAS DE SAÚDE DA POPULAÇÃO

R\$ 40 MILHÕES PARA DESENVOLVIMENTO DE MEDICAMENTOS INOVADORES
PARCERIA COM EMBRAPII

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

*Síntese do medicamento Nusinersena
(RNA modificado)*

- Unidades Embrapii: ISI Biossintéticos e ISI Química Verde
- Empresas: Bio-Manguinhos/Fiocruz e Hypera

INVESTIMENTO: R\$ 26,3 MILHÕES

ESCLEROSE MÚLTIPLA

Desenvolvimento de biofármaco para tratamento de doenças inflamatórias crônicas

- Unidades Embrapii: CNPEM; FMRP-USP
- Empresas: Bio-Manguinhos/Fiocruz e Cristália Ltda

INVESTIMENTO: R\$ 14,2 MILHÕES

VALORIZAÇÃO DA CIÊNCIA E INVESTIMENTO EM PESQUISAS

**R\$ 214
milhões**

*Investidos em mais
de 40 pesquisas
voltadas as doenças
raras*

- ▶ Inquérito Nacional de Doenças Raras (Projeto RARAS)
- ▶ Projetos Genomas Raros (diagnóstico amplo)
- ▶ Pilotos de Triagem Neonatal ampliada

ALGUMAS CONDIÇÕES ESTUDADAS:

- ▶ Anemia Falciforme
- ▶ Esclerose Múltipla
- ▶ Atrofia Muscular Espinhal – AME
- ▶ Esclerose Lateral Amiotrófica – ELA
- ▶ Albinismo
- ▶ Doenças Autoinflamatórias
- ▶ Distrofias Musculares
- ▶ Fibrose Cística

OBRIGADO(A)!