



RELATÓRIO DE ATIVIDADES **2022**



MÊS DE JANEIRO

➤ Dia 12 de janeiro



Foi publicado no Diário Oficial da Cidade de São Paulo a cessão de terreno para a construção do primeiro hospital específico para os pacientes com doenças raras no mundo!

O edifício será construído na Vila Mariana, Zona Sul de São Paulo, e faz parte do Projeto Casa dos Raros, uma iniciativa da Casa Hunter e do Instituto Genética para Todos (IGpT).

Documento publicado no Diário Oficial! 12 de janeiro de 2022, um dia para ficar na história!

É OFICIAL

Diário Oficial da Cidade de São Paulo

quarta-feira, 12 de janeiro de 2022 | São Paulo, 67 (7) – 7

(PROJETO DE LEI Nº 756/21, DO EXECUTIVO, APROVADO NA FORMA DE SUBSTITUTIVO DO LEGISLATIVO)

Autoriza a concessão administrativa de uso de áreas municipais situadas no Distrito de Vila Mariana, Subprefeitura de Vila Mariana, à União Cultural Brasil-Líbano – UCBL, à Casa Hunter – Associação Brasileira dos Portadores da Doença de Hunter e outras doenças raras e à Associação de Assistência à Criança Deficiente – AACD, e dá outras providências.

PRIMEIRO HOSPITAL DE RAROS DO MUNDO



 Dia 25 de janeiro

Texto de Antoine Daher, presidente da Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros, publicado na Veja Saúde.

O artigo analisou os impactos da Resolução da ONU sobre pacientes com doenças raras e seus familiares.



Boas notícias sobre o tratamento de doenças raras

Documento da ONU reforça a importância de colocarmos as necessidades de quem convive com uma patologia rara no centro de debates

Por **Antoine Daher, empresário*** 22 jan 2022,
11h00

➤ Dia 25 de janeiro

No dia 25 de janeiro de 2022 o diretor da Casa Hunter, Raphael Boiati, participou do programa na Rádio Capital. Nessa data estavam sendo comemorados os aniversários da Cidade de São Paulo, e da Rádio Capital.

Raphael Boiati participou levando informações sobre a criação da Casa Hunter, os tipos de doenças atendidas pela associação de pacientes, e foi possível descrever aos ouvintes os trabalhos desempenhados pela Casa Hunter em todo o Brasil, como o Projeto Day Hunter que ocorre em São Paulo, Bahia, Rio de Janeiro e Goiânia, além da construção da Casa dos Raros em Porto Alegre.

Também foi possível comemorar junto com os ouvintes a concessão do terreno pelo prefeito Ricardo Nunes à Casa Hunter. Dessa forma, será possível a construção do primeiro hospital especializado em doenças raras do mundo.

Tal notícia foi relevante aos ouvintes, e culminou em novo convite da Rádio Capital para a participação da Casa Hunter no último sábado que antecede o Dia Mundial das Doenças Raras que ocorre no dia 28/02. A nova entrevista ficou marcada para o dia 26/02/2022.

MÊS DE FEVEREIRO

» Dia 07 de fevereiro



EVENTO: WORLD SYMPOSIUM 2022

PERÍODO: 07.02.2022 A 11.02.2022

LOCAL: SAN DIEGO, EUA

PARTICIPANTES: PLINIO GHERARDI E ANDREIA BESSA



O objetivo do World Symposium em 2022 foi fornecer um formato de discussão interdisciplinar para explorar e discutir áreas específicas de interesse, pesquisa e aplicabilidade clínica relacionadas às doenças lisossômicas.

A cada ano, o World Symposium realiza uma reunião científica apresentando as informações mais recentes da ciência básica, pesquisa translacional e ensaios clínicos para doenças lisossômicas. Este simpósio foi projetado para ajudar pesquisadores e médicos a gerenciar e entender melhor as opções de diagnóstico para pacientes com doenças lisossômicas, identificar áreas que requerem pesquisa básica e clínica adicional, políticas públicas e atenção regulatória e identificar as descobertas mais recentes na história natural das doenças lisossômicas.



Este simpósio é projetado para pesquisadores básicos, translacionais e clínicos, grupos de defesa de pacientes, clínicos e todos os outros interessados em aprender mais sobre as últimas descobertas relacionadas às doenças lisossômicas e a investigação clínica desses avanços. Outro aspecto importante apontado no Congresso, foi lembrar os participantes da importância do envolvimento de todos na busca pelo diagnóstico precoce.



A CASA HUNTER teve a oportunidade de enviar dois representantes de Advocacy, o Diretor Plinio Gherardi Junior e a Advogada Andreia Bessa.



Para a Casa Hunter, o World Symposium é uma oportunidade para atualização sobre as novas tecnologias, pesquisas clínicas em andamento no mundo e ainda, serve como espaço para realizar e divulgar seu trabalho em advocacy.

Em 2022, o World Symposium teve um significado importante para a Casa Hunter. Foi o momento de apresentarmos o projeto do Primeiro Hospital para os Raros (Casa dos Raros de São Paulo) que oferecerá um espaço laboratorial para o desenvolvimento de programas de nova triagem neonatal, triagem de grupos de alto risco, monitoramento de tratamento, leitos de internação e plataformas de UTI. O Hospital abrigará uma área de pesquisa básica e clínica na área de doenças raras, incluindo bancos de dados e um biobanco com amostras de pacientes com doenças raras para apoiar as iniciativas de pesquisa. O projeto apresentado vai de encontro com tudo que é proposto e discutido no World Symposium (Total Sintonia).



Por fim, o World Symposium reconheceu duas importantes conquistas na terapia para doenças lisossômicas para obter aprovação regulatória. O Prêmio de Novo Tratamento do World Symposium 2022 será entregue à Sanofi Genzyme para avalglucosidase alfa-ngpt (Nexviazyme®), que forneceu dados clínicos que merecem aprovação da Food and Drug Administration (FDA) dos EUA, e à JCR Pharmaceuticals para pabinafusp alfa (IZCARGO®), que forneceu dados clínicos merecendo a aprovação do Ministério da Saúde, Trabalho e Bem-Estar (MHLW) no Japão. As duas empresas premiadas são parceiras da CASA HUNTER .

➤ **Dia 20 de fevereiro**

Para celebrar os raros de todo Brasil, a Casa Hunter preparou diversas ações!





130 pontos de ônibus de São Paulo amanheceram com uma declaração importante dos raros para todos: "Somos 13 milhões de brasileiros".

Um número maior que o total de moradores da capital paulista, estimado hoje em pouco mais de 12 milhões. O cartaz é resultado da parceria da Casa Hunter com a Otima Mídia Out of Home.

"Ser raro não é sobre ser diferente, mas é saber que ninguém consegue ser igual ao outro". Declare sua raridade! A campanha nos pontos de ônibus da cidade permaneceu até o dia 01/03.

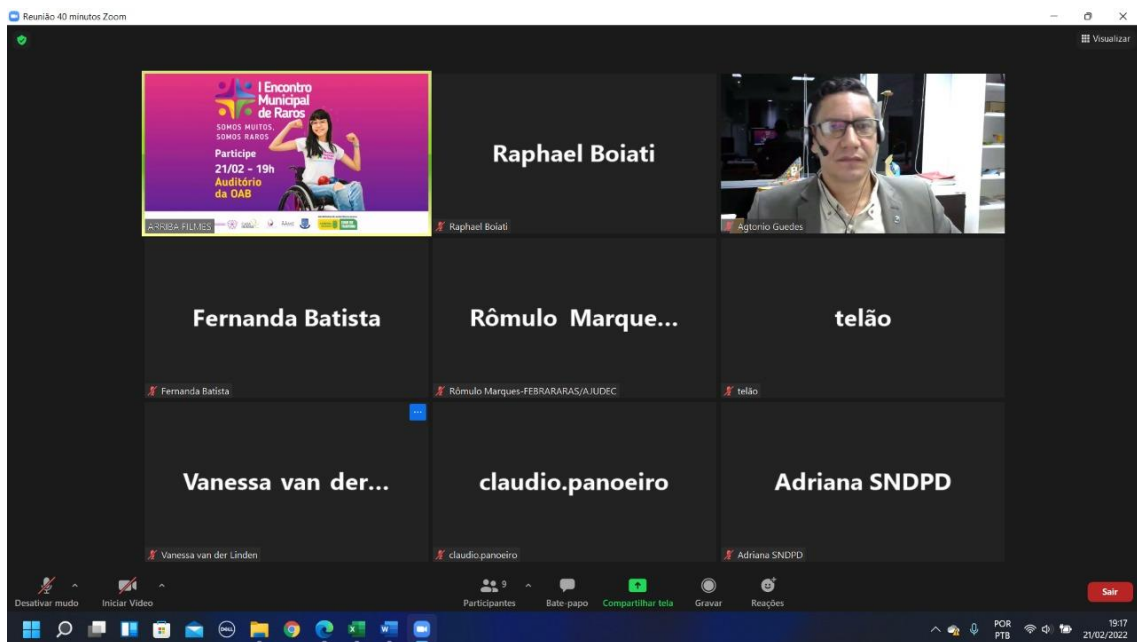
» Dia 21 de fevereiro

No dia 21/02 o diretor da Casa Hunter participou do evento “1º ENCONTRO MUNICIPAL DE RAROS DE CAMPINA GRANDE”, ocorrido das 20h00 às 22h00.

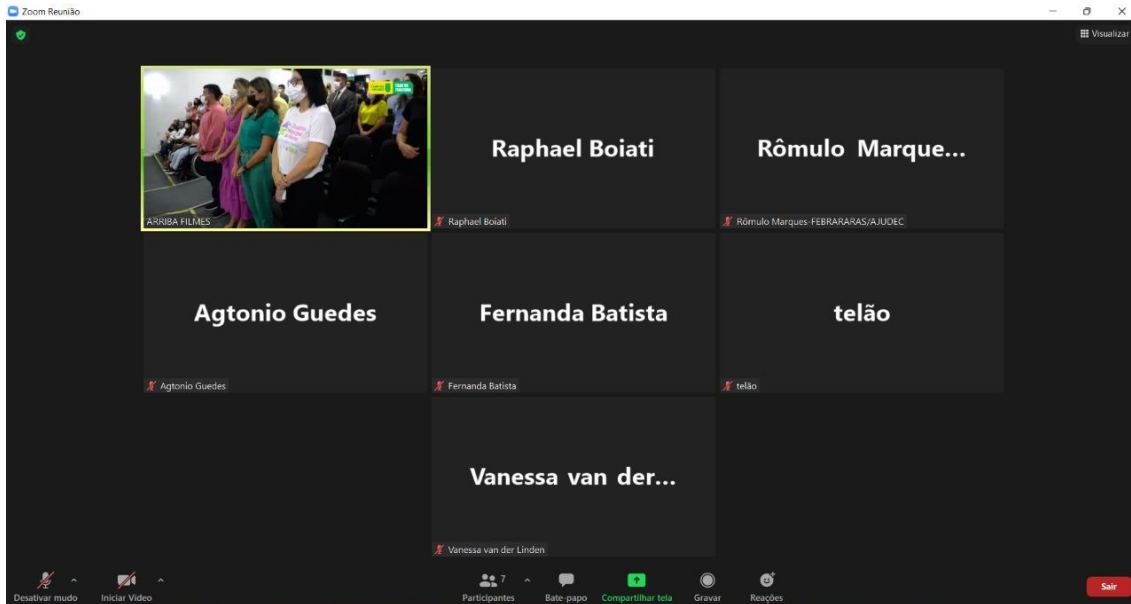
Raphael Boiati falou sobre a importância da criação de um centro especializado em doenças raras, como a Casa dos Raros.

Foram abordados os assuntos: Casa dos Raros em Porto Alegre, que tem a entrega do centro de especialidade em junho/2022, e foram abordados o projeto Day Hunter, e a Casa dos Raros em São Paulo, o primeiro hospital especializado em doenças raras do mundo.

O evento também contou com a participação de pacientes, além de outras associações de pacientes e da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas), pelo vice-presidente da federação Sr. Rômulo Marques. O vice-prefeito da cidade de Campina Grande, bem como a primeira-dama também estavam presentes no evento.



» Dia 21 de fevereiro



» Dia 23 de fevereiro

The poster features a light blue background with a DNA double helix and a hand holding a magnifying glass. At the top left, there is a red signal icon above the word 'LIVE' in large red letters. Below this is a circular logo for 'Jornal Brasileiro Auditoria em Saúde' with a stylized 'A' and 'H' in blue and orange. To the right, a lightbulb icon is above the title 'Acesso ao Mercado em Doenças Raras: O caso da Mucopolissacaridose tipo II'. Below the title is a list of four items, each with a checkmark icon and a time slot. At the bottom left, there is a calendar icon, the date '23/02/2022', and a clock icon with '19h'. At the bottom right, there is a link icon and the text 'Inscrição através do Link na BIO'. The bottom right corner has orange diagonal stripes.

LIVE

@JBAS.OFICIAL

Jornal Brasileiro
Auditoria em Saúde

Acesso ao Mercado em Doenças Raras: O caso da Mucopolissacaridose tipo II

- ✓ 19 hs – 19:20 hs: Mucopolissacaridose tipo II – a visão do especialista: Dra Carolina Fischinger de Souza | Médica Geneticista do Serviço de Genética Médica e Referência de Doenças Raras do HCPA.
- ✓ 19:20 hs – 19:40 hs: A voz do paciente – Prof. Raphael Boiati | Farmacêutico, Diretor e Co-fundador da Casa Hunter.
- ✓ 19:40 hs – 20 hs: Acesso ao Mercado – Miguel Ferreira | Executive Director, LatM – Life Science Consultants.
- ✓ 20:00 – 20:20hs: A visão do Gestor – Marcos Santos | Presidente da Sociedade Brasileira de Auditoria Médica (SBAM).

23/02/2022

19h

Inscrição através do Link na BIO

O Jornal Brasileiro Auditoria em Saúde promoveu neste dia 23, às 19h, a live sobre o "Acesso ao Mercado em Doenças Raras: O caso da Mucopolissacaridose tipo II". A programação incluiu a participação da geneticista Dra. Carolina Fischinger; do Prof. Raphael Boiati, Diretor da Casa Hunter, do consultor Miguel Ferreira e do presidente da Sociedade Brasileira de Auditoria Médica, Dr. Marcos Santos.

Entre os temas a serem discutidos estão a Mucopolissacaridose tipo II – a visão do especialista, a voz do paciente, a visão do gestor e as dificuldades do acesso ao diagnóstico e ao tratamento.

O Prof^o Raphael Boiati é professor no Centro Universitário São Camilo e representante da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras — FEBRARARAS falou sobre a “A voz do paciente” e apresentar o case da Casa Hunter, como uma fundação sem fins lucrativos, que desempenha um papel fundamental, pela cooperação entre profissionais de saúde e famílias no cenário brasileiro da MPS tipo II, bem como sua influência nas políticas públicas relativas à doença.

➤ **Dia 23 de fevereiro**

Ama Campos, pai de um raro, preparou uma das mais belas surpresas para o Dia Mundial das Doenças Raras: a música "Planeta Raro". A composição é dedicada a pacientes e cuidadores de pessoas com doenças raras e fala o essencial: o reconhecimento dos direitos de todos.



Música exclusiva "Planeta Raro"

➤ **Dia 23 de fevereiro**

A contagem regressiva para a inauguração da Casa dos Raros, em Porto Alegre, começou! Esta semana, por três dias consecutivos, especialistas reuniram-se na capital gaúcha para a discussão do Planejamento Estratégico do centro.

Antoine Daher e Dr. Roberto Giugliani, diretores da iniciativa, acompanharam de perto a programação, que contou ainda com a presença dos professores da Fundação Getúlio Vargas (FGV) Fabiano Coelho e Andriei Beber, e do deputado federal Pedro Westphalen.

O empresário Marcelo Odilon, Clenir Wengeniwicz e o casal Jorge e Maria Elena Johannpeter Gerdau, voluntários da instituição, estiveram presente nos três dias de evento, contribuindo com reflexões e ideias para o desenvolvendo da Casa dos Raros. A organização do encontro foi responsabilidade do Executivo Sênior Rodrigo Azambuja.





➤ **Dia 25 de fevereiro**

A Ercal, Enfermedades Raras del Caribe y América Latina, preparou um vídeo especialmente para celebrar o Dia Mundial das Doenças Raras.

O material apresentou um pouco mais da realidade dos pacientes raros em outros países latinos e da região do Caribe.

No dia 28/02, Dia Mundial das Doenças Raras, a Ercal, em conjunto com a American Health Foundation (AHF), promoveu um evento com a presença de referências do tema nesta região.

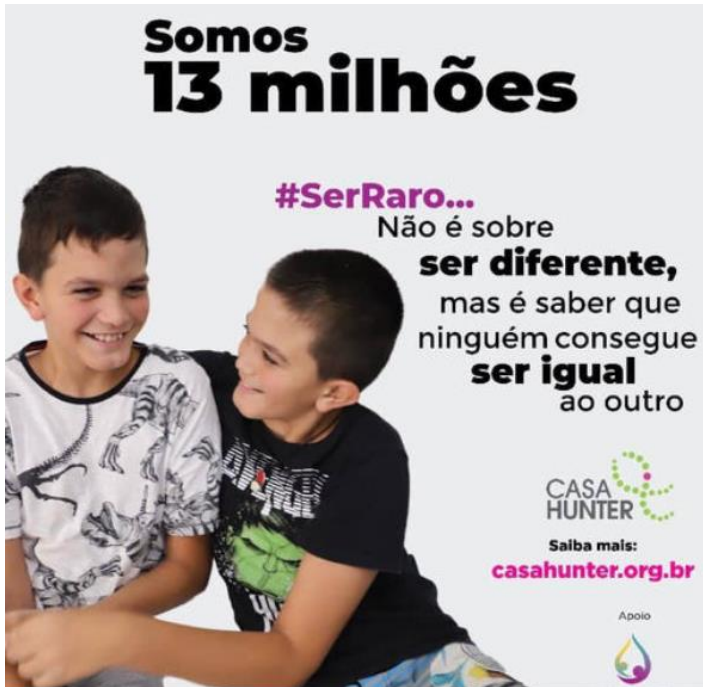
Antoine Daher, presidente da Febrararas e da Casa Hunter, é um dos convidados da iniciativa no canal do YouTube da AHF e da Febrararas.

**ENFERMEDADES
RARAS**
**EN EL CARIBE Y
AMÉRICA LATINA**

ercalgroup.org



➤ Dia 28 de fevereiro



O que é raro em nós?
O que nos torna únicos?
Não é sobre ser diferente, mas é saber que ninguém consegue ser igual ao outro. A Casa Hunter desejou aos 13 milhões de brasileiros que dividem a mesma história, a singularidade dos verdadeiros abraços, das mãos estendidas, dos amigos que ficam para sempre.

Bailarina, coreógrafa, internacionalmente conhecida por sua obra, Deborah Colker é uma importante aliada na luta pelos direitos das pessoas com doenças raras.

Tem dedicado sua voz, arte e energia para a sensibilização ao tema. Em 2020, Deborah estreou um espetáculo dedicado exclusivamente aos raros: "Cura".

Em cada passo, gesto, a avó de Théo, um adolescente de 12 anos com Epidermólise Bolhosa (EB), ela convida à reflexão.

No Dia Mundial das Doenças Raras, Déborah deixou seu recado aos pacientes, pais e amigos com doenças raras.





Chan Zuckerberg Initiative



SAVE THE DATE

Doenças Raras na América Latina: Diálogo com especialistas

Dia Mundial das Doenças Raras

Mesa redonda 1 - Barreiras e oportunidades para as Doenças Raras na América Latina.

Cronograma: 13:00-14:00 ET / 15:00-16:00 BT

Mesa redonda 2 - Resolução das Nações Unidas sobre Doenças Raras: pontos-chave e escopo de adoção.

Cronograma: 14:00-15:00 ET / 16:00-17:00 BT



28 DE FEVEREIRO

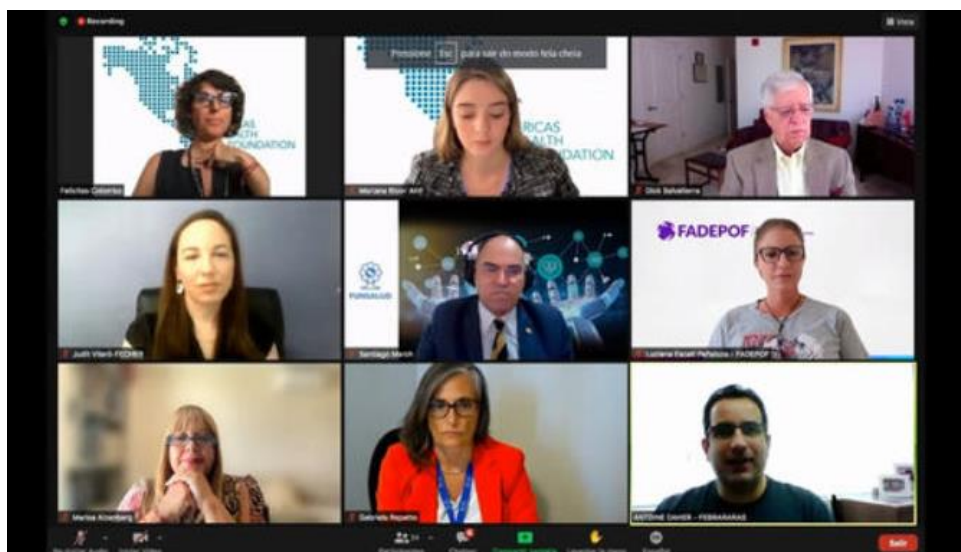


Antoine Daher, presidente da Casa Hunter, Casa dos Raros e Febrararas, participou hoje do evento promovido pela American Health Foundation (AHF) e a Enfermedades Raras del Caribe y América Latina (Ercal).

O evento contou com a participação de cinco federações de associações de pacientes raros da região (Brasil, Argentina, Chile, Colômbia e México) e ainda com a presença de vários especialistas.

Entre os convidados indicados pela Febrararas, representando o Brasil, estiveram Gustavo Mendes, Gerente Geral da Anvisa, e Melina Maia, Secretária da Missão Permanente do Brasil junto às Nações Unidas.

A representante brasileira na ONU participou ativamente da elaboração da Resolução sobre doenças raras, publicada na 76ª Assembleia Geral em dezembro do ano passado.



Pelo segundo ano consecutivo, os relógios da maior capital da América Latina anunciaram o Dia Mundial das Doenças Raras.

A ação é resultado da solicitação feita pela Casa Hunter à Secretaria Municipal da Pessoa com Deficiência (SMPED).

Parceiras na iniciativa, as duas instituições convidam todos os raros a abraçar a ideia e registrar o momento em um algum ponto da cidade.



Assim como fizeram nos relógios, os pacientes e seus familiares, colaboradores, parceiros e público em geral, foram até os pontos de ônibus da Cidade de São Paulo, fotografaram, publicaram em suas redes sociais e marcaram a Casa Hunter. Harmonia pelo dia Mundial da Doenças Raras.



MÊS DE MARÇO

➤ Dia 08 de março

Homenagem da Casa Hunter ao Dia Internacional da Mulher

🍷 Parabéns a todas as mulheres!

Sempre com o olhar de amor, determinação e perseverança que nos inspiram!

Neste dia reafirmamos o respeito e a importância de cada uma em todas as esferas da sociedade.

[#casahunter](#) [#febrararas](#)



➤ **Dia 08 de março**

O diretor da Casa Hunter, Raphael Boiati, representou o presidente da Casa Hunter e da Febrararas, Sr. Antoine Daher, no evento VIII fórum catarinense de doenças raras.

Raphael palestrou por 20 minutos abordando o tema “Os caminhos para o paciente com doença rara”, e abordou também a doença Hipertensão Pulmonar Tromboembólica Crônica (HPTEC), desde a necessidade de incorporação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC), até o acesso aos medicamentos, profissionais de saúde e principalmente o diagnóstico.

Na mesa estavam também participando o médico pneumologista Roger Pirath e o deputado federal Celso Maldaner (MDB).

O evento foi importante para falarmos de doenças raras ao público em geral, bem como para apresentar a Casa dos Raros de Porto Alegre, que será inaugurado no primeiro semestre de 2022, e a Casa dos Raros de São Paulo, que será construído no terreno cedido pelo prefeito Ricardo Nunes na capital de São Paulo.

Muito obrigado !!!



Antoine Daher
Presidente



<http://www.casahunter.org.br/>

(11) 2776-3647

casahunter@casahunter.org.br




Forum Catarinense de doenças raras

A jornada do paciente com doenças raras

Antoine Daher
Presidente

Marco de 2022

➤ Dia 08 de março

O acesso vai muito além do tratamento medicamentoso

ACESSO

DIAGNÓSTICO

INFRAESTRUTURA

CAPACITAÇÃO

Raphael

08 MARÇO 2022
EVENTO ON-LINE E GRATUITO

VIII FÓRUM CATARINENSE DE DOENÇAS RARAS

HÃ VIDA COM *ELA* E NÃO VAMOS DESISTIR POR CAUSA DELA
DRA. LARISSA TAKASHIMA, PROMOTORA DE JUSTIÇA APOSENTADA DO MINISTÉRIO PÚBLICO/SC & DR. ALEXANDRE TAKASCHIMA, JUIZ DE DIREITO DA COMARCA DE LAGES E VOLUNTÁRIO DA ARELA/SC.
10:00h - 10:20h

A IMPORTÂNCIA DO TRANSPORTE NO ATENDIMENTO DA PESSOA COM DEFICIÊNCIA
SRA. JUCILENI DA PAIXÃO - PRESIDENTE DA AFLODEF
10:20h - 10:40h

A DINÂMICA FAMILIAR E OS CUIDADOS AOS PACIENTES COM ESCLEROSE MÚLTIPLA
SRA. MICHELE CHIARELLO – PRESIDENTE DA AFLOREM
10:40h - 11:00h

DISCUSSÃO SOBRE UM CASO CLÍNICO, E A JORNADA DO PACIENTE COM HIPERTENSÃO PULMONAR TROMBOEMBÓLICA CRÔNICA (HPTEC)
DR ROGER PIRATH – PNEUMOLOGISTA
11:00h - 11:20h

OS CAMINHOS PARA O PACIENTE COM DOENÇAS RARAS
SR. ANTOINE DAHER – PRESIDENTE DA CASA HUNTER E DA FEBRARARAS
11:20h - 11:40h

REALIZAÇÃO: GOVERNO DO ESTADO DE SANTA CATARINA, Assembleia Legislativa, COMISSÃO DE DEFESA DOS DIREITOS DA PESSOA COM DEFICIÊNCIA

APOIO: GOVERNO DO ESTADO DE SANTA CATARINA, FCEE, VERTEX, Roche, FEBRARARAS, sanofi, hUPSC, ultra genyx

➤ **Dia 14 de março**

Conviver com quem tem alguma doença rara nos faz olhar para a vida de uma forma diferente. Hoje o Brasil possui mais de 13 milhões de pacientes com esta condição.

Antoine Daher, participou do evento da Roche falando sobre o que precisamos fazer para que nenhum paciente raro seja deixado para trás: <https://go.roche.com/doencas-raras-antoine>
Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/dia-mundial-e-dia-nacional-das...>



ANTOINE DAHER

PRESIDENTE DA CASA HUNTER
PRESIDENTE DA FEBRARARAS
PRESIDENTE CASA DOS RAROS



» Dia 15 de março

Foi publicado no Diário Oficial da União a recomendação negativa da Conitec e Secretaria de Ciência e Tecnologia e Insumos Estratégicos (SCTIE) em relação a não incorporação de Riociguate no SUS para o tratamento da Hipertensão Pulmonar Tromboembólica Crônica (HPTEC) inoperável.

Considerada uma doença rara, incapacitante, que acomete até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, a HPTEC não possui um tratamento disponível no SUS, de forma que a sobrevivência destes pacientes sem a introdução de tratamentos medicamentosos é de 12% em 3 anos e 14% em 5 anos.

Após a introdução de terapias medicamentosas específicas, como o Riociguate (submetido para avaliação), verificou-se uma sobrevivência de 91% em 3 anos e 81% em 6 anos, demonstrando a importância e o impacto deste tratamento na jornada deste paciente raro e de seus familiares.

Cientes da importância deste movimento, a Febrararas apresentou o pedido de nova avaliação no início do segundo semestre do ano passado. O movimento, inédito no país, teve o objetivo de atender o pleito dos pacientes, que sinalizaram angústia e medo diante do futuro.



Link Youtube:

<https://m.youtube.com/watch?v=p7diZBDudMY&feature=youtu.be>

➤ **Dia 15 de março**

Um dia especial para a Casa dos Raros. Neste sábado, a coreógrafa e bailarina de renome internacional Deborah Colker visitou as obras da Casa dos Raros. Deborah esteve em Porto Alegre apresentando o espetáculo "Cura", inspirado na própria experiência dela como avó de um menino com doença genética rara. Seu neto sofre de epidermólise bolhosa, enfermidade que provoca bolhas na pele por conta de mínimos atritos ou traumas.



➤ Dia 22 de março

A Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas) conquistou nesta data o assento no Conselho Nacional Conselho Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência (Conade), para o triênio 2022-2025.

A cadeira está relacionada à área de “deficiência decorrente de causas patológicas ou doenças raras” e vai levar a voz dos raros à discussão de medidas que defendam e/ou beneficiem pacientes que já convivem com alguma deficiência.

As eleições aconteceram na segunda (21/03), na Sede da Secretaria Nacional dos Direitos das Pessoas com Deficiência, em Brasília. A Associação dos Familiares, Amigos e Portadores de Doenças Graves (AFAG), federada da Febrararas também conquistou uma cadeira em outra área (“deficiência física”).



➤ **Dia 22 de março**

Nesta terça-feira (22), a Casa dos Raros recebeu a visita de representantes do Ministério da Saúde e da Universidade Federal do Rio Grande do Sul, que conheceram as obras do centro e seus diferenciais para o atendimento aos raros.

Mais cedo, o projeto foi apresentado às equipes do Ministério e da Universidade, quando foram discutidas parcerias com as duas instituições, visando engajamento na causa das doenças raras, a formação de profissionais de saúde, bem como ampliar e qualificar a rede de apoio aos pacientes que será formada com a Casa dos Raros.



➤ **Dia 23 de março**

O presidente da Casa Hunter, Antoine Daher, e equipe visitaram o Instituto Jô Clemente para apresentação do Projeto Casa dos Raros em São Paulo. Durante o encontro foram discutidos termos de parceria entre as instituições, com o desenvolvimento de ações focadas no paciente.

Participaram deste encontro a Superintendente Geral da instituição, Daniela Mendes e outros colaboradores do Instituto, localizado na Vila Clementino.



» **Dia 29 de março**

"Seminário do Manifesto Pró-Fibrose Cística", promovido pela Frente Parlamentar de Prevenção de Doenças Pulmonares Grave, no plenário 7, da Câmara dos Deputados, em Brasília

O encontro aconteceu às 17h e foi transmitido ao vivo no Portal da Câmara dos Deputados (Site e YouTube). Antoine Daher, presidente da Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros, participou do encontro. Em seu depoimento, Toni falou sobre as dificuldades que os pacientes com doenças raras e pulmonares enfrentam para ter acesso a tratamento, a necessidade de políticas públicas específicas e o atual cenário dos raros no Brasil.

“Precisamos ainda. Por isso, oportunidade nós assuntos ao tema como tratamento, acompanhamento demais Comentou o Pedro Westphalen, encontro.

Presencial e Virtual
**Seminário do Manifesto
Pró Fibrose Cística**
29/03 - 17h
Plenário 7 (Câmara dos Deputados)

Confirmada!

Antoine Daher (Toni)
Presidente da Casa Hunter e Febrararas e
Cofundador da Casa dos Raros

CÂMARA DOS DEPUTADOS

Frente Parlamentar de Prevenção de Doenças Pulmonares Graves

DEPUTADO FEDERAL
PEDR WESTPHALEN

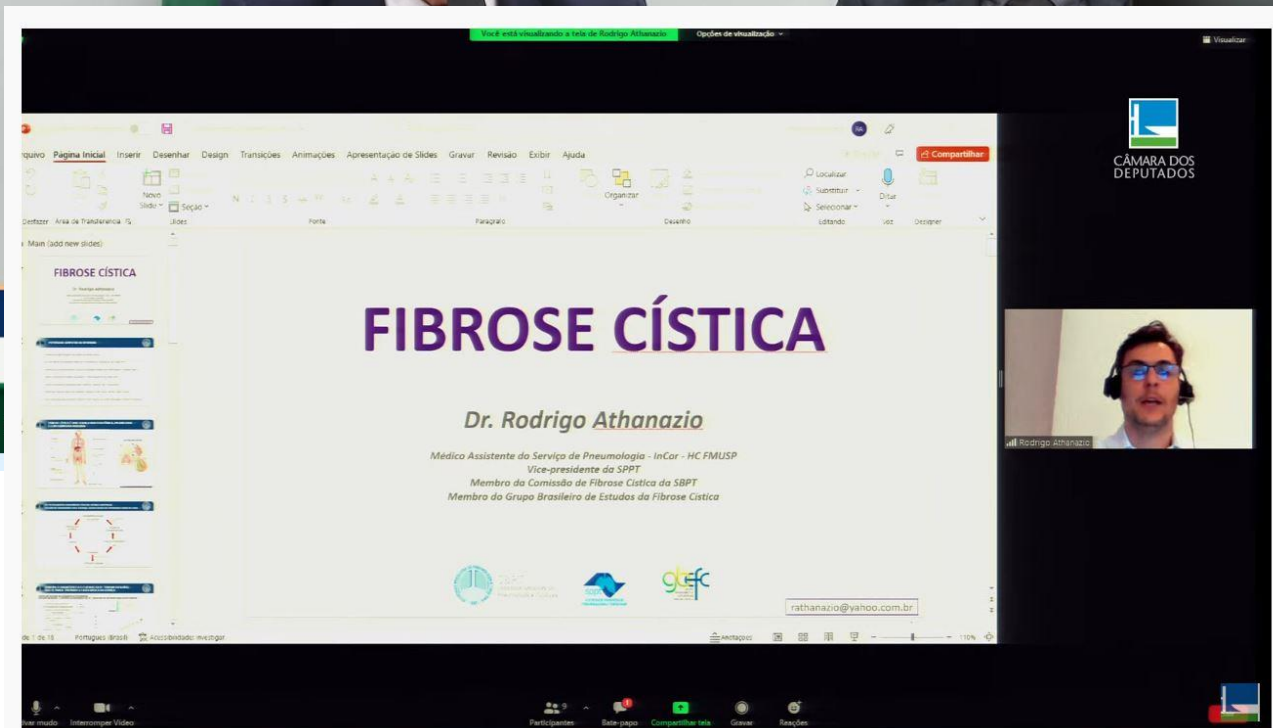
pedrowestphalen

avançar muito nessa vamos abordar relacionados diagnóstico, medicamentos, ao paciente e necessidades.” deputado promotor do



Antoine Daher | Presidente da Febrararas
Doenças pulmonares graves, fibrose cística





Link: <https://youtu.be/TIGprikKYN4>



» **Dia 30 de março**

Teve início nesta data, uma série de lives sobre doença raras, promovidas pelo Estadão Blue Studio e Interfarma, a Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa.

O foco do primeiro encontro foi a saúde do paciente no Brasil. Antoine Daher, presidente de Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros, foi um dos convidados. Também participaram Rita Lisauskas (mediação), A influencer Laíssa Guerreira e Livia Cesar, mãe de paciente.

A transmissão da live foi feita pela TV Estadão e a iniciativa contou como apoio da Casa Hunter e Febrararas. A audiência atingiu 737 pessoas simultaneamente.

LIVE ESTADÃO BLUE STUDIO **interfarma**

Apresentam:

Série de lives sobre doenças raras com foco na saúde de pacientes no Brasil
30/3 às 14h

A Jornada do paciente com doença rara
O difícil percurso entre o diagnóstico e o tratamento

Especialistas discutem as dificuldades do percurso entre o diagnóstico e tratamento, incluindo o impacto dessas doenças na vida dos pacientes e seus cuidadores.

transmissão ao vivo
 TV ESTADÃO # /estadao
 @estadao @estadao @estadao

Mediação: Rita Lisauskas
 Jornalista

Antoine Daher
 Presidente da Febrararas e da Casa Hunter

Laissa Guerreira
 Ativista nas causas da pessoa com deficiência e vive com Atrofia Muscular Espinhal (AME)

Livia Cezar Boehringer de Queiroz
 Mãe da Gabriela, que nasceu com mucopolissacaridose tipo III

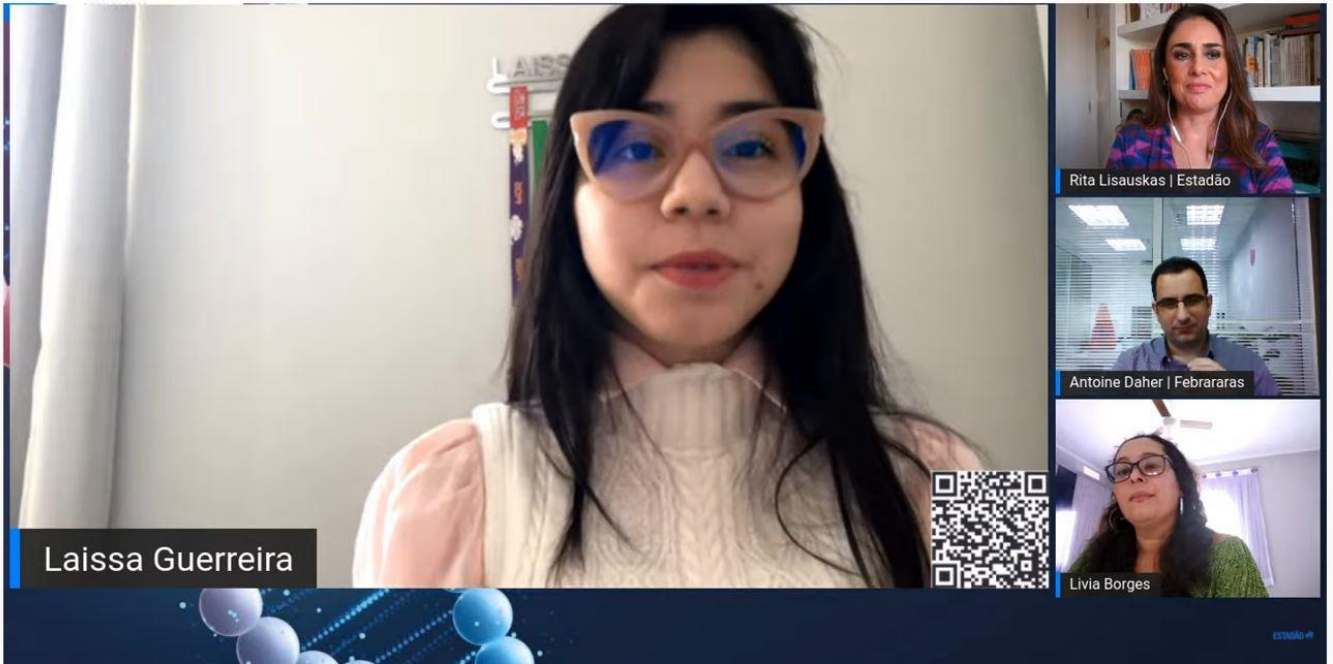
Realização: ESTADÃO BLUE STUDIO

Apoiado por: CASA HUNTER, FEBRARARAS, SINDUSFARMA

Associações Interfarma apoiadoras: Alexion, Bayer, Biogen, Biomarin, Boehringer Ingelheim, OSI, Ipsen, Janssen, Pfizer, PTC, Recordati, Sanofi, Roche, Takeda, Vertex

Acesse e saiba mais: 







» **Dia
março**

A Casa participou do 2º Fórum Nacional Cidade Rara Eixo sobre Doenças Raras. O tema do "Projetos Pesquisa Doenças Raras" foi



Inscreva-se no site cidaderara.com.br

Realização:



Apoio:



**2º FÓRUM NACIONAL
CIDADE RARA EIXO 2022**

Tema:
**Políticas Públicas de
Saúde Focadas em
Doenças Raras**

Evento grátis, 100% online e com certificado

30 e 31 de março

**SER RARO
É SER IGUAL!**

#cidaderara2022

RELATÓRIO DE
ATIVIDADES –
2022

31 de

Hunter do Cidade Fórum Cidade 2022 - Doenças

debate foi de sobre Raras -

Resultados e avanços". Rafael Boiati, diretor da Casa Hunter, representou Antoine Daher e fez a medição do encontro.

O evento, com apoio da Febrararas, foi transmitido no site cidaderara.com.br e no youtube no link:

<https://youtu.be/b6N41xXrpO4>





Realização:



Apoios:



Patrocínios:



Mendelics BiOMARIN

O Conselho Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência (Conade) realizou a cerimônia de posse dos novos integrantes.

Antoine Daher, presidente da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas), tomou posse ao lado da vice, Lauda Santos.

Participaram da cerimônia de posse, a Primeira-dama Michelle Bolsonaro; a Ministra da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos, Damares Alves; e o Secretário Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência, Claudio Panoeiro.





Prêmio Empreendedorismo Social - Projeto Brasil que Dá Certo.

Nesta noite, em São Paulo, os fundadores da Casa Hunter Antoine Daher e Fernanda Dauerbach Daher, foram homenageados na categoria Empreendedor Social, pela criação do projeto “Casa dos Raros - Centro de Atenção Integral e Treinamento em Doenças Raras”.

A obra será inaugurada esse ano em Porto Alegre.

A próxima etapa será a construção do primeiro hospital do mundo em Doenças Raras, na cidade de São Paulo.

A Casa Hunter agradeceu o idealizador do BQDC, Sandro Augusto.





MÊS DE ABRIL

➤ Dia 02 de abril

O mês inicia com mais uma publicação do calendário de doenças da Casa Hunter.



Hoje é dia de difundir informações sobre o autismo e assim reduzir a discriminação e o preconceito que cercam as pessoas afetadas pelo transtorno.

A doença pertence a um grupo de disfunções do desenvolvimento cerebral, conhecido por "Transtornos de Espectro Autista" - TEA. Entre os sintomas estão, fobias, agressividade, dificuldades de aprendizagem e de relacionamento.

Na maioria dos casos, eles se manifestam nos primeiros 5 anos de vida.

O nível intelectual varia muito de um caso para outro, variando de deterioração profunda a casos com altas habilidades cognitivas.

» Dia 4 de abril



7ª EDIÇÃO

CASA HUNTER

O CENÁRIO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Teatro WTC - São Paulo | Evento Híbrido

SAVE THE DATE

19 de agosto de 2022

Das 8:00 às 18:00

Realização



Apoio



CASA DOS RAROS
CENTRO DE ATENÇÃO INTEGRAL E
TRATAMENTO EM DOENÇAS RARAS



Genética
Para Todos



IBRAVS



SBAM

Começamos a divulgação da 7ª Edição do Cenário das Doenças Raras no Brasil, realizado pela Casa Hunter. Será um dia repleto de informações, novidades e importantes discussões com convidados internacionais. O evento será híbrido, com tradução simultânea (português/inglês e inglês/português).

➤ Dia 6 de abril

Segunda live da série sobre doença raras, promovidas pelo Estadão Blue Studio e Interfarma, a Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa.

A iniciativa contou com o apoio da Casa Hunter e Febrararas.

Neste encontro, que teve a mediação de Rita Lisauskas, o tema principal foi "Os centros de atendimento dos pacientes com doenças raras."

A transmissão da live foi feita pela TV Estadão.

interfarmaoficial

LIVE ESTADÃO BLUE STUDIO **interfarma**

transmissão ao vivo
TV ESTADÃO # /estadão
@estadão @estadão @estadão

Série de lives sobre doenças raras com foco na saúde de pacientes no Brasil

Os centros de atendimento dos pacientes com doenças raras
A necessidade de especialização dos agentes de saúde

6/4 às 14h

Participações confirmadas:

Mediação: Rita Lisauskas
Jornalista

Roberto Giugliani
Médico geneticista,
head de Doenças Raras
da Dasa e cofundador
da Casa dos Raros

Eliane Cortez
Consultora em
Planejamento e Gestão
da Assistência
Farmacêutica

Dalila Costa Siqueira
Mãe do Vicente,
de 4 anos, diagnosticado
com Mucopolissacarídose
Tipo 6

Realização: ESTADÃO CASA HUNTER FEBRARARAS SINDUSFARMA

Apoiado por: **CASA HUNTER** **FEBRARARAS** **SINDUSFARMA**

Associadas Interfarma apoiadoras: Alexion, Bayer, Biogen, Biomarin, Boehringer Ingelheim, GSK, Ipsen, Janssen, Pfizer, PTC Therapeutics, Recordati, Sanofi, Roche, Takeda, Vertex

Acesse e saiba mais:



PATROCINADO: Os centros de atendimento dos pacientes com doenças raras



➤ Dia 7 de abril

Ação Responsável

Integra Brasil

CONGRESSO NACIONAL

PÁTRIA AMADA BRASIL

XIII Fórum Nacional de Políticas de Saúde no Brasil

DOENÇAS RARAS

07 de abril | Horário: das 9h às 12h

O evento é gratuito, on-line e a inscrição pelo site!

Inscreva-se:
www.acaoresponsavel.org.br

Patrocínio:

NOVARTIS Roche VERTEX Takeda

O Instituto Brasileiro de Ação Responsável promoveu nesta data o XIII Fórum Nacional de Políticas de Saúde no Brasil - Doenças Raras.

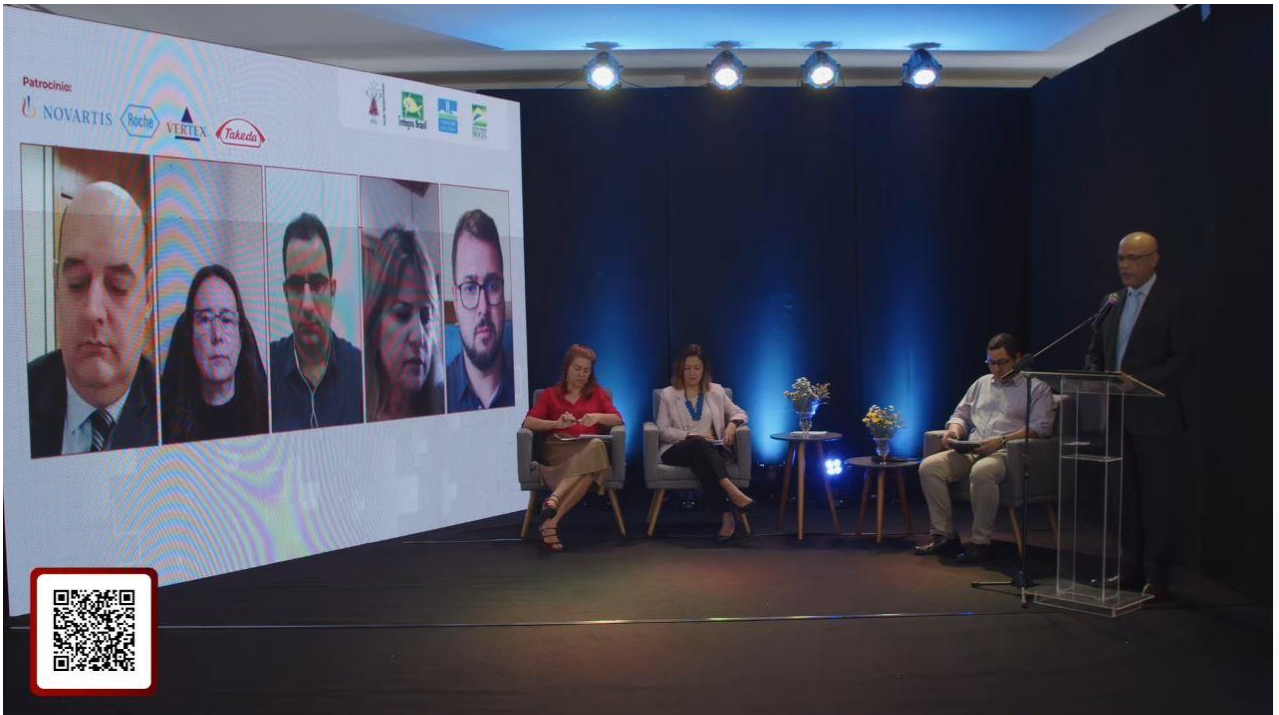
O evento teve como objetivo aprofundar o debate sobre as doenças raras e buscar ações públicas efetivas para o atendimento integral aos pacientes.

Natan Monsores, Chefe do Departamento de Saúde Coletiva da UNB e Coordenador do Observatório de Doenças Raras, foi responsável por mediar o encontro.

Entre os convidados estavam Antoine Daher, Presidente da Casa Hunter e da Febrararas, parlamentares e representantes da Coordenação Geral das Pessoas com Doenças Raras.

O evento foi realizado no canal Ação Responsável no YouTube.

➤ Dia 7 de abril



Patrocínio:

XVIII FÓRUM NACIONAL DE POLÍTICAS DE SAÚDE NO BRASIL: DOENÇAS RARAS

ANTOINE DAHER
 Presidente da Casa Hunter e Presidente da Febrararas | Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras

XIII Fórum Nacional de Políticas de Saúde no Brasil - Doenças Raras

➤ Dia 13 de abril

Terceira live da Interfarma em parceria com o Estadão Blue Studio. O tema desta vez foi “Financiamento público para doenças raras - As políticas públicas que proporcionam acesso a tratamento e medicamentos”.

A transmissão do encontro, que tem o apoio da Casa Hunter e Febrararas, foi realizada pela Tv Estadão.

LIVE ESTADÃO BLUE STUDIO interfarma

transmissão ao vivo
TVESTADÃO # /estadão
@estadão @estadão @estadão

Série de lives sobre doenças raras com foco na saúde de pacientes no Brasil

Financiamento público para doenças raras
As políticas públicas que proporcionam acesso a tratamentos e medicamentos

13/4 às 16h

Participações confirmadas:

Mediação: Rita Lisauskas
Jornalista

André Ballalai
Pesquisador na área de Sistemas e Políticas de Saúde Internacional e diretor global de Consultoria em Value & Access na IQVIA, nos EUA

Dagoberto Nogueira Filho
Deputado Federal

Realização: ESTADÃO

Apoio: CASA HUNTER FEBRARARAS SINDUSFARMA

Associadas Interfarma apoiadoras: Alexion, Bayer, Biogen, Biomarin, Boehringer Ingelheim, GSK, Ipsen, Janssen, Pfizer, PTC Therapeutics, Recordati, Sanofi, Roche, Takeda, Vertex

Accese e saiba mais:

➤ Dia 13 de abril



➤ Dia 14 de abril

Tem início as chamadas para o IV FÓRUM DE ASMA GRAVE a ser realizado em de maio de 2022

Save The Date

IV Fórum de Asma Grave

Vem aí, no dia 03 de maio, Dia Mundial da Asma, a quarta edição do Fórum de Asma Grave. Promovido pela Casa Hunter e Asbag, o evento é dedicado a pacientes e profissionais especialistas no assunto.

Anote na agenda e aguarde mais informações! 🤗

@pneumosbpt @asbai_alergia @fundacaoproar @febrararas @casa_hunter_oficial
@asbag_asmagrave



**IV FÓRUM DE
ASMA GRAVE**
DIA MUNDIAL DA ASMA

**3 de maio de 2022
Das 14:00 às 17:00**

Assembleia Legislativa de
São Paulo – Alesp
Auditório Teotônio Vilela

➤ Dia 17 de abril

Publicação comemorando a Páscoa nas mídias da Casa Hunter.

Páscoa, passagem.

Tempo de reflexão e aprendizado.

Que esta data renove a esperança de tempos melhores a todas as famílias, em todas as nações.

[#casahunter](#)

[#febrararas](#)

[#casadosraros](#)



➤ **Dia 20 de abril**

ESTADÃO BLUE STUDIO **interfarma**

LIVE

estadaobluestudio

Série de lives sobre doenças raras com foco na saúde de pacientes no Brasil

Assista aqui!

Os avanços para os pacientes com doença rara

Como incentivar as pesquisas e melhorar os tratamentos

Apresentam:

Mediação:
Rita Lisauskas
Jornalista

Convidada:
Ida Schwartz
Chefe do Serviço de Genética Médica, referência em Doenças Raras do HCPA e pesquisadora 1B do CNPq

Convidada:
Elizabeth de Carvalhaes
Presidente da Interfarma

Convidado:
Lucas Redecker
Deputado federal

Convidado:
Nelson Mussolini
Presidente do Sindusfarma

assista aqui! **TV ESTADÃO** # /estadão @estadão @estadão @estadão

Realização: **ESTADÃO**

Apoio: **CASA HUNTER** **FEBRARARAS** **SINDUSFARMA**

Associações Interfarma apoiadoras:
Alexion, Bayer, Biogen, Biomarin, Boehringer Ingelheim, GSK, Ipsen, Janssen, Pfizer, PTC, Recordati, Roche, Sanofi, Takeda, Vertex

Acesse e saiba mais!

Nesta quarta-feira foi realizada a Live “Os avanços para os pacientes com doenças raras”.

Foi a 4ª live da série com apoio da Casa Hunter e Febrararas.

A transmissão foi realizada pela Tv Estadão.

As pesquisas e tratamentos de doenças raras têm um longo caminho a ser percorrido - e o incentivo é essencial.

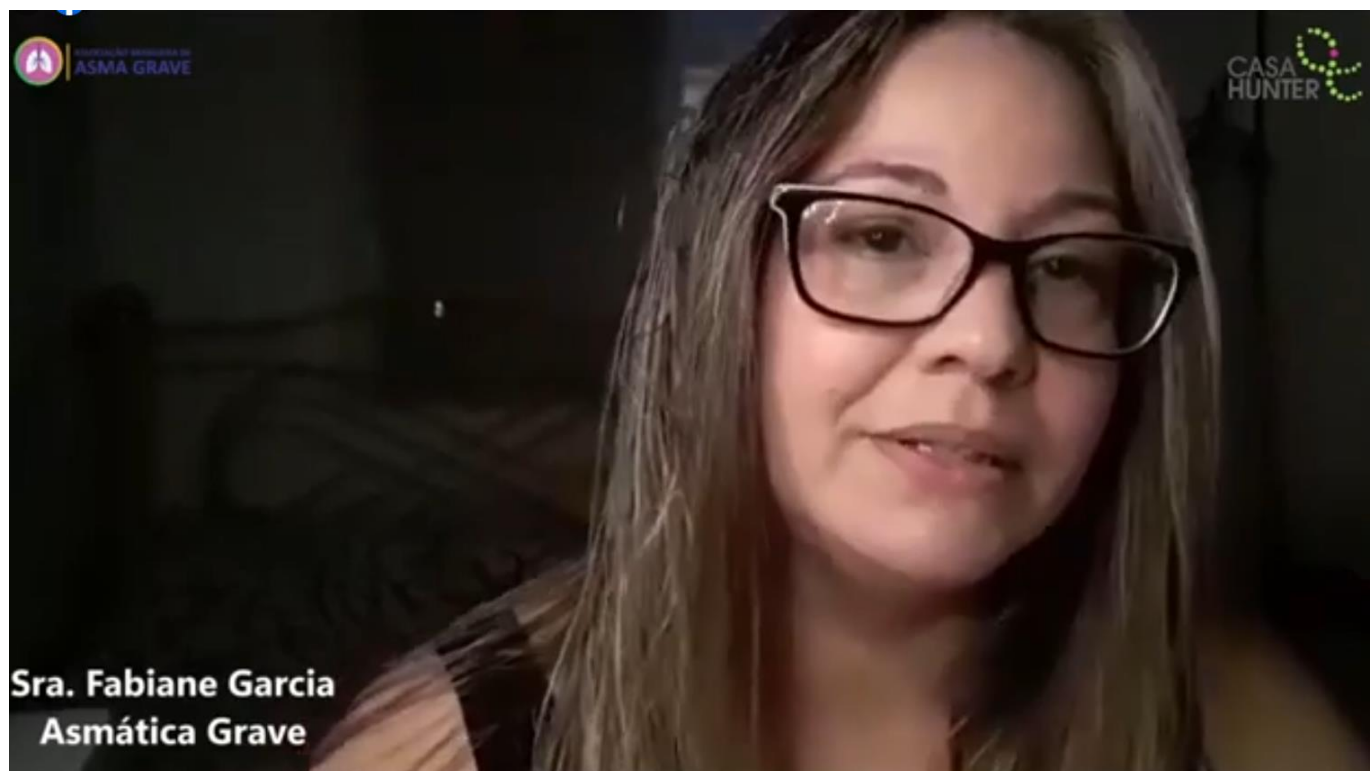
O debate sobre o tema foi com com Ida Schwartz, Elizabeth de Carvalhaes, Nelson Mussolini, Lucas Redecker e mediação de Rita Lisauskas.

➤ Dia 20 de abril



➤ Dia 25 de abril

Depoimentos também fizeram parte das chamadas para o IV Fórum de Asma Grave. Fabiane Garcia, asmática grave, falou a respeito de seu diagnóstico e convidou a todos para participarem presencialmente do IV Fórum de Asma Grave promovido pela Asbag e Casa Hunter, em alusão ao Dia Mundial da Asma (03/05), na Assembléia Legislativa de São Paulo.



➤ **Dia 26 de abril**

Reunião entre Antoine Daher, presidente da Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros, Paola Massari da Casa Hunter e a Deputadas Federal Silvia Cristina que está realizando o Estatuto da Doenças Raras.



➤ Dia 26 de abril



➤ **Dia 28 de abril**

Webinar “Desatando nós”.

O site Metrôpoles realizou em 28/4, às 19h, um webinar para discutir quais são os desafios que o próximo governo eleito terá que enfrentar na área da saúde no Brasil.

▪ Setores público e privado foram representados, assim como as ONGs e as sociedades médicas.

A transmissão foi feita no Youtube e Facebook do portal e retransmitida simultaneamente no Facebook da Casa Hunter . Antoine Daher, presidente da Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros, participou do encontro trazendo o universo dos raros ao debate.

• LIVE

Desatando nós



ESPECIALISTAS DISCUTEM PAUTAS PRIORITÁRIAS DE SAÚDE QUE O PRÓXIMO GOVERNO DEVERÁ ENFRENTAR



MÁRCIO REIS
DIRETOR DE ACESSO À SAÚDE DA PFIZER



WANDERSON OLIVEIRA
EX-SECRETÁRIO DO MINISTÉRIO DA SAÚDE



PROF. DR. PAULO HÖFF
PRESIDENTE DA SBOC



ANTOINE DAHER
PRES. FED. BRAS. ASSOC. DE DOENÇAS RARAS



NATÁLIA ANDRE
JORNALISTA MEDIADORA



28.ABR



19 HORAS

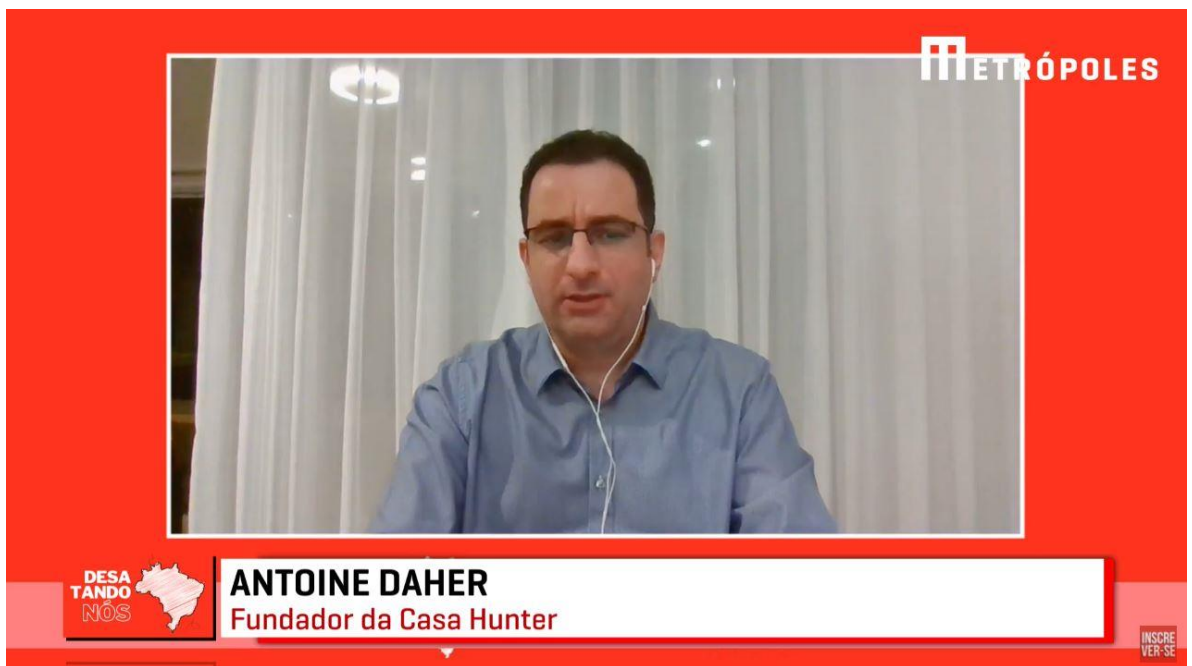


METROPOLES.COM

Realização: 

Oferecimento: 

➤ Dia 28 de abril



➤ Dia 30 de abril

O IV Fórum de Asma Grave será recheado de surpresas, essa publicação mostrou o terceiro painel de discussões.

A IV edição do Fórum acontecerá no Dia Mundial da Asma, na Assembleia Legislativa do Estado de São Paulo (Alesp), na próxima terça-feira, 03 de maio a partir das 13:30 às 17:00, reunindo pacientes, profissionais e gestores de saúde, de maneira totalmente presencial.

A publicação mostrou os palestrantes da terceira mesa de discussões que irá tratar o tema “Asma Grave e doenças corretas”, O caminho para o diagnóstico. 👉

The image displays four promotional posters for the IV Fórum de Asma Grave, organized into a 2x2 grid. Each poster features a speaker's portrait, their credentials, and the event details. The event is held on May 3, 2022, from 14:00 to 17:00 at the Assembleia Legislativa de São Paulo - Alesp, Auditório Teotônio Vilela. The topic is 'Mesa 3 ASMA GRAVE E DOENÇAS CORRELATAS O CAMINHO PARA O DIAGNÓSTICO'. The posters are sponsored by GSK, Sanofi, Aché, and AstraZeneca, and supported by various organizations including ASBAI, PROAR, BroSA, and CASA.

IV FÓRUM DE ASMA GRAVE
DIA MUNDIAL DA ASMA

3 de maio de 2022
Das 14:00 às 17:00

Assembleia Legislativa de São Paulo - Alesp
Auditório Teotônio Vilela

Mesa 3 ASMA GRAVE E DOENÇAS CORRELATAS
O CAMINHO PARA O DIAGNÓSTICO

Dr. Rafael Steinach
Pneumologista
Pneumologista na Faculdade de Medicina da USP;
Presidente da Fundação ProAr;
Membro da Aliança Global de Doenças Respiratórias Crônicas da OMS (Organização Mundial da Saúde).

IV FÓRUM DE ASMA GRAVE
DIA MUNDIAL DA ASMA

3 de maio de 2022
Das 14:00 às 17:00

Assembleia Legislativa de São Paulo - Alesp
Auditório Teotônio Vilela

Mesa 3 ASMA GRAVE E DOENÇAS CORRELATAS
O CAMINHO PARA O DIAGNÓSTICO

Dr. Celso Carvalho
Fisioterapeuta
Doutor pelo Instituto de Ciências Biomédicas da Universidade de São Paulo.
Professor de Fisioterapia Respiratória e Fisiologia do Exercício no Curso de Fisioterapia da Faculdade de Medicina da USP.

IV FÓRUM DE ASMA GRAVE
DIA MUNDIAL DA ASMA

3 de maio de 2022
Das 14:00 às 17:00

Assembleia Legislativa de São Paulo - Alesp
Auditório Teotônio Vilela

Mesa 3 ASMA GRAVE E DOENÇAS CORRELATAS
O CAMINHO PARA O DIAGNÓSTICO

Dr. Alexandre Kawasaki
Pneumologista
Doutor em Pneumologia - HCFMUSP
Pneumologista da Clínica de Doenças Respiratórias Avançadas (CDRA).

MÊS DE MAIO

» Dia 01 de maio

Mês do IV Fórum de Asma Grave e da MPS Week, iniciamos novembro com o vídeo da pneumologista Dra. Maria Enedina Squarcialupi, veterana em nossos fóruns, convocando para o evento realizado pela ASBAG e Casa Hunter.



➤ Dia 03 de maio

Na Assembleia Legislativa de São Paulo (Alesp) celebramos o Dia Mundial de Conscientização da Asma com a realização do nosso IV Fórum de Asma Grave.



➤ Dia 03 de maio

Asma é a doença inflamatória crônica das vias aéreas mais comum entre as doenças pulmonares crônicas. Acomete cerca de 10% da população brasileira.

Apesar dos números, a informação em torno do tema, o diagnóstico e o acesso ao tratamento ainda são obstáculos ao longo da jornada do paciente.

A Asma Grave representa 3% dos portadores de asma no Brasil. Estes sofrem diariamente com sintomas, com maior dificuldade de controle dos sintomas apesar da adesão de todo o arsenal terapêutico proposto.

A Asbag e a Casa Hunter atuam em parceria com o objetivo de disseminar informações de qualidade a respeito da asma e da asma grave, acreditando que a informação pode mudar esse cenário.



➤ Dia 05 de maio

4º Fórum de
DOENÇAS RARAS
— do **CFM**

ATENÇÃO À SAÚDE DE PESSOAS
COM **DOENÇAS HEMATOLÓGICAS**
E IMUNODEFICIÊNCIAS RARAS

Inscrições abertas

Das 14h às 16h30
5 e 6 | maio

TRANSMISSÃO

YouTube | ZOOM

Saiba mais em
PORTAL.CFM.ORG.BR/EVENTOS

The poster features a green and white color scheme with a DNA double helix graphic on the left and right sides. At the top center, there is a silhouette of a person standing next to a stylized DNA helix. The text is arranged in a clear, hierarchical manner, with the forum title at the top, followed by the focus areas, registration status, dates, and transmission information. The bottom right corner includes a medical symbol (Rod of Asclepius) inside a green circle.

O Conselho Federal de Medicina (CFM) promoveu o 4o Fórum de Doenças Raras. O encontro é organizado pela Câmara Técnica de Doenças Raras do CFM, do qual a Casa Hunter tem a honra de fazer parte.

A transmissão foi realizada através do YouTube da Instituição!

➤ Dia 05 de maio



Osteogênese Imperfeita

• CROIs

A map of Brazil with colored regions and callouts to various hospitals. The callouts include: Hosp Universitário de Brasília, Hosp Base do DF, Hospital Infantil Albert Sabin, IMIP- Recife, Hospital Universitário Edgar Santos, Hospital São Paulo, Hospital de Clinicas da FMUSP, Irmandade Santa Casa de SP, Hospital Infantil Pequeno Príncipe, HCPA, Hospital Infantil Joana de Gusmão, Instituto Fernandes Figueira, HCRP, and Hospital Infantil Nossa Senhora da Gloria. The top right corner features the Hospital de Clínicas logo and a Zoom window with a participant. The bottom right corner has a Zoom logo and "Powered by Zoom" text.

➤ Dia 06 de maio

1ª capacitação da Coalizão Vozes do Advocacy em Diabetes e em Obesidade on line. Antoine Daher foi convidado para falar de sua trajetória , como iniciou a Casa Hunter e chegou até a Casa dos Raros.

Este convite foi para incentivar o grupo de diabetes a se engajarem mais para conseguirem união e força para fortalecerem o grupo na luta pelos direitos e tratamentos.

Toni Daher - Empresário e cientista político, Antoine Daher é o criador e presidente da Casa Hunter, associação dedicada aos pacientes com doenças raras e seus familiares. Desde 2019, é também presidente da Febrararas, Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras, instituição com 60 federados espalhados em todas as regiões do país. É também cofundador da Casa dos Raros e, desde 2015, faz parte da Câmara Técnica de Doenças Raras do Conselho Federal de Medicina no Brasil.



➤ Dia 06 de maio



➤ Dia 09 de maio

Tem início à 2ª Edição da MPS Week! Uma semana inteira dedicada à divulgação das Mucopolissacaridoses.

Entre os conteúdos preparados estavam lives, vídeo sobre a jornada do paciente, depoimentos e o lançamento de Guia de Manejo específico sobre a MPS Tipo II.

2ª EDIÇÃO

MPS week

09 A 15 DE MAIO

CONTEÚDOS ESPECIAIS

Ouro

JCR do Brasil Farmacêuticos

ultragenyx pharmaceutical

Bronze

BiOMARIN

sanofi

sigilon therapeutics

REGENXBIO

Realização Apoio

CASA HUNTER

TEARFARM

➤ Dia 09 de maio

MPS I
SÍNDROME DE HURLER-SCHIE

A MPS Tipo I, também conhecida como Síndrome de Hurler-Scheie, pode provocar sintomas como má-formação óssea, problemas de coração, címea opaca (parte central dos olhos esbranquiçada), baixa estatura e atraso intelectual. >>

A doença genética ocorre quando falta uma enzima (α-L iduronidase) para quebrar longas cadeias de moléculas de açúcar (glicosaminoglicanos ou GAGs) no organismo.

O acúmulo de GAGs nos órgãos causa danos progressivos ao paciente. O início dos sintomas da doença ocorre, em geral, até os 8 anos de idade.

2ª EDIÇÃO
MPS week

curta comente

compartilhe salve

Duro Ultragenyx Biopharin Sanofi Sigilon Realização: Apoio

MPS II
SÍNDROME DE HUNTER

A MPS Tipo II é um distúrbio genético que ocorre principalmente nos meninos. Trata-se de uma doença hereditária grave, provocada pela deficiência ou ausência da enzima iduronato-2-sulfatase (IDS).

A MPS Tipo II é uma doença multisistêmica, progressiva e degenerativa.

A doença possui 4 subtipos (A, B, C, D), relacionados à enzima que registra déficit de produção ou ausência: IA - Heparan-N-sulfatase; IB - α-N-acetilglucosaminidase; IC - AcetilCoA-α-N-acetilglucosamina acetiltransferase e IID - N-acetilglucosamina 6-sulfatase.

Alterações de marcha e fala, perda visual e enrijecimento de articulações, também são observadas.

2ª EDIÇÃO
MPS week

curta comente

compartilhe salve

Duro Ultragenyx Biopharin Sanofi Sigilon Realização: Apoio

➤ Dia 09 de maio

A Casa Hunter promoveu o lançamento do projeto que propõe reflexões brasileiras sobre a Resolução da ONU sobre Doenças Raras. Na live de abertura, Olhar Raro, foi exibida entrevista com Flaminia Macchia, Diretora-executiva do Rare Diseases International. Cláudia Hirawat, presidente-executiva da Voz Advisors, e Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas, participaram ao vivo.

OLHAR RARO

Reflexões Brasileiras
sobre a Resolução da ONU

LIVE

YOUTUBE CASA HUNTER
09/05 | 19H





**ENTREVISTA COM
FLAMINIA MACCHIA**
Diretora-executiva do
Rare Diseases International



Camila Srougi
Jornalista e
Mediadora

REPERCUSSÃO DA ENTREVISTA COM:



Cláudia Hirawat
Presidente-executiva da
Voz Advisors, consultoria



Antoine Daher
Presidente da Febrararas,
Casa Hunter e Casa dos Raros

OURO



PRATA




BRONZE









APOIO





REALIZAÇÃO:



➤ Dia 09 de maio

OLHAR RARO **LIVE**
Reflexões brasileiras sobre a Resolução da ONU

OURO: ALEXION
PRATA: BAYER, NOVO NORDISK
BRONZE: Biogen, BiOMARIN, Roche, sanofi
APOIO: GOB, FERNANDES
REALIZAÇÃO: CASA HUNTER



Claudia Hirawat, ela/dela

Camila Srougi

Antoine Daher

OLHAR RARO **LIVE**
Reflexões brasileiras sobre a Resolução da ONU

OURO: ALEXION
PRATA: BAYER, NOVO NORDISK
BRONZE: Biogen, BiOMARIN, Roche, sanofi
APOIO: GOB, FERNANDES
REALIZAÇÃO: CASA HUNTER



Antoine Daher

Claudia Hirawat, ela/dela

Camila Srougi

➤ **Dia 10 de maio**

A Casa Hunter celebrou o lançamento do Guia de Manejo - MPS Tipo II com a live "Como Lidar com a Síndrome de Hunter".

O evento discutiu a importância da criação de documentos específicos para os pacientes e seus familiares, a transmissão foi realizada no Canal do Youtube da Casa Hunter.

LIVE

2ª EDIÇÃO
MPS
week

GUIA DE MANEJO - MPS TIPO II:
COMO LIDAR COM A SÍNDROME DE HUNTER

10/05, às 14h

Carolina Fischinger
Geneticista Hospital de
Clínicas de Porto Alegre
(HCPA)

Miguel Ferreira
Diretor-executivo
da LatM - Life
Sciences
Consultants

Deise Zanin
Pres. Instituto Atlas
Biosocial
Paciente de MPS

**YOUTUBE
CASA HUNTER**

Ouro
JCR do Brasil
Farmacêuticos

ultragenyx
pharmaceutical

Bronze
BiOMARIN

sanofi

sigilon
therapeutics

REGENXBIO

Realização Apoio
CASA HUNTER

➤ Dia 10 de maio

2ª EDIÇÃO **MPS week** **LIVE** PACIENTE, CUIDADOR E ESPECIALISTA: CONSTRUINDO PONTES PARA A MPS

Ouro: Realização: Apoio:

Paola Massari

Daise Zanin

Dra. Carolina Fischinger Mour...

Miguel Duarte Ferreira | LatM

LIVE - GUIA DE MANEJO MPS TIPO 11: COMO LIDAR COM A SÍNDROME DE HUNTER

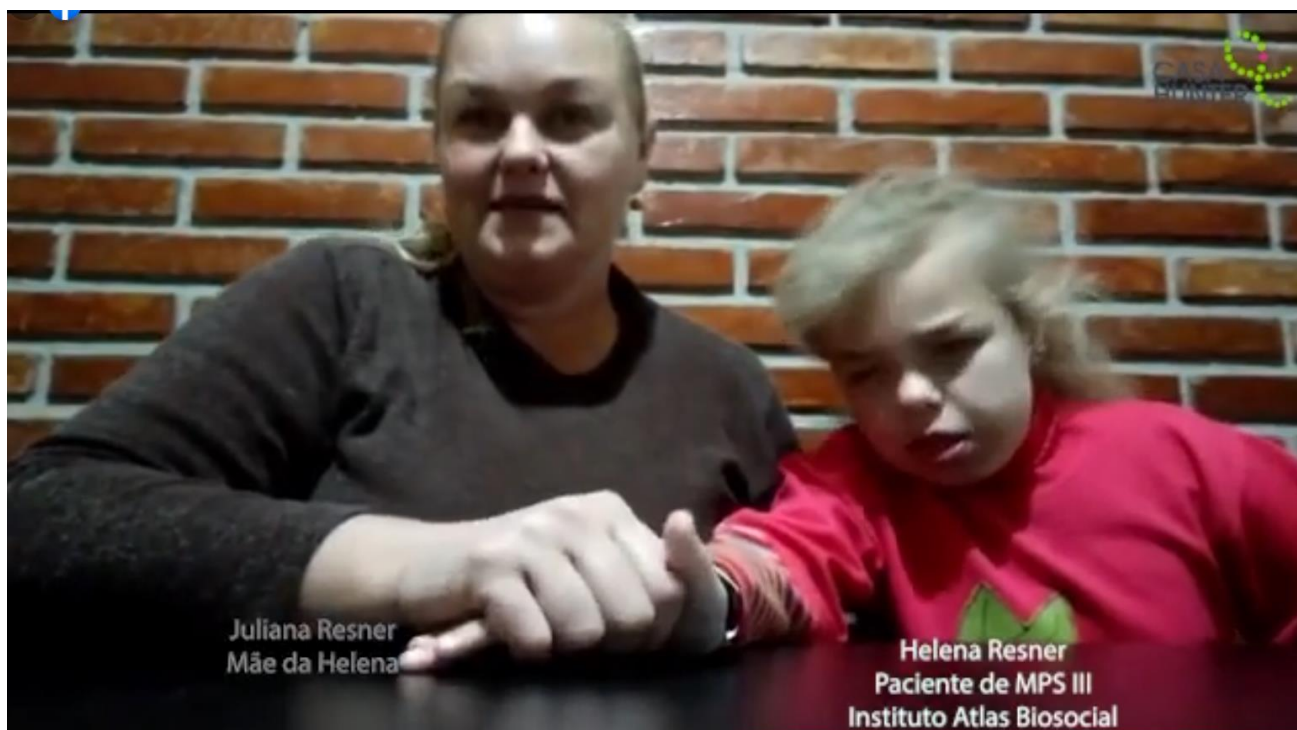
GUIA DE MANEJO MPS TIPO II

BAIXE AQUI

CASA HUNTER
Guia de Manejo

» **Dia 11 de maio**

Juliana Resner é mãe da Helena, paciente de MPS III. Em seu depoimento para a MPS Week, Juliana fala de preconceito e as dificuldades encontradas na busca do diagnóstico e tratamento para a filha. No dia desta gravação a pequena Helena foi recebida com um carinho especial em sua escola, emocionando sua mãe e trazendo esperança por dias melhores.



» Dia 11 de maio

Pelo terceiro ano consecutivo, a Casa Hunter levou às ruas da maior metrópole do Brasil uma campanha de conscientização sobre as Mucopolissacaridoses. Nos pontos de ônibus de São Paulo, os cidadãos são informados sobre o Dia Internacional de Conscientização das MPS, lembrado em todo mundo em 15 de maio. A iniciativa é uma parceria com a Ótima Causa Social, parceira nas iniciativas de divulgação das doenças raras.



» Dia 11 de maio



» **Dia 11 de maio**

A reportagem do SBT aproveitou o Dia das Mães para conhecer a realidade das mães de filhos com doenças raras.

A rede de televisão entrevistou Antoine Daher, presidente da Casa Hunter, da Federação Brasileira das Doenças Raras (Febrararas) e da Casa dos Raros.



» **Dia 12 de maio**

Nesta quinta-feira, 12/05 às 14h, a Casa Hunter promoveu a Live: **Paciente, Cuidador e Especialista: Construindo Pontes Para a MPS.**

Com as participações do paciente Patrick Dorneles, Antoine Daher, presidente de Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros e a geneticista Dra. Ana Maria Martins.

LIVE

2ª EDIÇÃO
MPS
week

PACIENTE, CUIDADOR E ESPECIALISTA:
CONSTRUINDO PONTES PARA A MPS
12/05, às 14h

Patrick Dorneles
1º parlamentar com doença rara grave no Brasil
Paciente de MPS Tipo IV-A

Antoine Daher
Presidente Casa Hunter,
Febrararas e Casa dos Raros

Ana Maria Martins
Geneticista - Instituto de Erros Inatos do Metabolismo

YOUTUBE CASA HUNTER

Ouro

JCR do Brasil Farmacêuticos

ultragenyx
pharmaceuticals

Bronze
B:OMARIN

sigilon
therapeutics

sanofi

REGENXBIO

Realização Apoio
CASA HUNTER

FEBRARARAS

» Dia 12 de maio

2ª EDIÇÃO **MPS week LIVE** PACIENTE, CUIDADOR E ESPECIALISTA: CONSTRUINDO PONTES PARA A MPS

Ouro **ultragenyx** farmacologia

Bronze **BIOMARIN sanofi**

sigilon therapeutics

REGENXBIO

Realização Apoio **CASA HUNTER**

Ariadne Guimarães

Ana Maria Martins

Patrick Dorneles - MPS IVA | P...

Toni Daher

Live - PACIENTE, CUIDADOR E ESPECIALISTA: CONSTRUINDO PONTES PARA A MPS

Detailed description: This is a screenshot of a Zoom meeting. The main window shows Ariadne Guimarães, a woman with glasses and a grey jacket, smiling. To her right, there are three smaller video windows: Ana Maria Martins (top), Patrick Dorneles (middle), and Toni Daher (bottom). The top of the screen features a banner with the event title '2ª EDIÇÃO MPS week LIVE' and the subtitle 'PACIENTE, CUIDADOR E ESPECIALISTA: CONSTRUINDO PONTES PARA A MPS'. Below the banner are logos for sponsors: Ouro (ultragenyx), Bronze (BIOMARIN sanofi), sigilon, REGENXBIO, and Casa Hunter. A purple circular graphic is partially visible at the bottom left.

2ª EDIÇÃO **MPS week LIVE** PACIENTE, CUIDADOR E ESPECIALISTA: CONSTRUINDO PONTES PARA A MPS

Ouro **ultragenyx** farmacologia

Bronze **BIOMARIN sanofi**

sigilon therapeutics

REGENXBIO

Realização Apoio **CASA HUNTER**

Toni Daher

Ana Maria Martins

Patrick Dorneles - MPS IVA | P...

Ariadne Guimarães

Detailed description: This is a screenshot of the same Zoom meeting, but with Toni Daher as the main speaker. He is a man with glasses and a dark jacket, looking down. The other participants' video windows are now smaller and positioned on the right side of the screen: Ana Maria Martins (top), Patrick Dorneles (middle), and Ariadne Guimarães (bottom). The banner and logos at the top remain the same. A purple circular graphic is partially visible at the bottom left.

» Dia 15 de maio

No dia 15 de maio, pais, médicos, profissionais de saúde e pacientes de todo mundo se unem para ampliar o conhecimento sobre as Mucopolissacaridoses (MPS), grupo de doenças que ocorrem em de cerca de 1 para cada 20 mil nascidos.

As MPS são causadas pela falta de algumas enzimas essenciais para o funcionamento das células e do organismo. As principais consequências são problemas respiratórios, cardíacos, neurológicos, além de dificuldade para ouvir e se movimentar.

O tratamento requer equipes multidisciplinares, com fisioterapeutas, otorrinos, neurologistas, entre outros profissionais.

The image is a promotional poster for 'MPS Day' on May 15th. It features a central graphic of a large pink fingerprint forming a heart shape. The text 'MPS day' is written in purple, with 'MPS' in a bold, sans-serif font and 'day' in a cursive script. Below this, the date '15 DE MAIO' is written in large, bold, black letters, followed by 'DIA INTERNACIONAL DE CONSCIENTIZAÇÃO DAS MPS' and 'MUCOPOLISSACARIDOSES' in purple. The poster includes two black and white photographs of children: a smiling girl on the left and a boy on the right. At the bottom, there are logos for sponsors and partners, categorized into 'Ouro' (Gold), 'Bronze', 'Realização' (Organization), and 'Apoio' (Support).

MPS
day

15 DE MAIO
DIA INTERNACIONAL DE CONSCIENTIZAÇÃO DAS MPS
MUCOPOLISSACARIDOSES

Ouro
JCR do Brasil Farmacêuticos
ultragenyx pharmaceutical

Bronze
B:OMARIN
sanofi

Realização
sigilon therapeutics
REGENXBIO

Apoio
CASA HUNTER
VEDANAARA

» **Dia 15 de maio**

A jornada de um paciente com MPS é complexa e cheia de desafios. Mas a ajuda dos profissionais de saúde e da família faz toda a diferença. Lançamos no canal da Casa Hunter, no YouTube, a íntegra do vídeo que traz entrevistas com pacientes, pais e cuidadores. Um documento repleto de amor e respeito.



➤ Dia 15 de maio



➤ Dia 15 de maio

Para concluir a 2ª Edição da MPS Week, entrevistamos Matthew Ellinwood, diretor científico da National MPS Society.

Fundada em 1975, a organização norte-americana é uma das mais antigas do mundo. Seus programas estão focados em ações que busquem a cura das MPS e políticas públicas que beneficiem os pacientes nos Estados Unidos.



➤ Dia 17 de maio

17 de maio é lembrado em todo mundo como o Dia Mundial de Conscientização da Neurofibromatose, doença rara causada por uma alteração no gene NF1.

A doença pode atingir diferentes partes do corpo do paciente como a pele, olhos, ossos, veias e nervos. Os sintomas geralmente aparecem até os 10 anos de idade.

Dia mundial de conscientização da **Neurofibromatose**

17 de maio

BR-12849 - Material destinado ao público em geral. Maio de 2021.

Realização

AstraZeneca



Apoio



FEBRARARAS
FEDERAÇÃO BRASILEIRA DE NEUROFIBROMATOSE

➤ **Dia 17 de maio**

No Dia Mundial de Conscientização da Neurofibromatose (NF1), a Casa Hunter promove um TBT exclusivo para pacientes e cuidadores!

Está disponível no Canal do Youtube Da Casa Hunter a aula do Prof. Dr. Victor Ferraz, do Departamento de Genética da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (USP RP).

Semana da
Neurofibromatose

CASA
HUNTER
EM FOCO



AULA

Dr. Victor Ferraz
Prof. Dr. do Depto de
Genética da Faculdade
de Medicina de
Ribeirão Preto
(USP RP).

 CASA HUNTER

Realização

AstraZeneca 

CASA
HUNTER 

Apoio



FEBRARARAS
FEDERAÇÃO BRASILEIRA DAS ASSOCIAÇÕES DE DOENTES NUNCI

BR-12848 - Material destinado ao público em geral. Maio de 2021.

➤ **Dia 17 de maio**

Você já ouvir falar em Neurofibromatose?

Para ampliar a informação sobre a Neurofibromatose Tipo 1 (NF1), a AstraZeneca e o Instituto Beabá desenvolveram um material específico sobre a patologia.

O guia sobre a doença no link:

<https://www.transformandoanf1.com.br/cartilha>

Semana da
Neurofibromatose

CASA HUNTER EM FOCO

Você já ouvir falar em Neurofibromatose?

Para ampliar a informação sobre a Neurofibromatose Tipo 1 (NF1), a AstraZeneca e o Instituto Beabá desenvolveram um material específico sobre a patologia.

Não deixe de conferir o guia sobre a doença.

Não deixe de conferir o guia sobre a doença, que pode ser acessado pelo link abaixo.

BR-18118. Material destinado a todos os públicos. Maio/2022.

Realização
AstraZeneca

CASA HUNTER

Apoio
FEBRARARAS

➤ Dia 17 de maio

Entre os depoimentos da Semana de Neurofibromatose está o de Erediana Duarte, mãe do Leonardo, ela fala dos momentos desafiadores e belos que envolvem a maternidade de um raro. Desde a aceitação do diagnóstico ao convívio com outros pais de pacientes. Léo, alvo deste amor imenso, também participa do vídeo feito especialmente para o Dia Mundial de Conscientização da Neurofibromatose.

Semana da
Neurofibromatose

CASA
HUNTER
EM FOCO

BR-18121 - Material destinado à todos os públicos. Maio/2022

Depoimento

Realização

AstraZeneca

CASA
HUNTER

Apoio

FEBRARARAS

➤ Dia 24 de maio

Antoine Daher participou da 5ª edição do “A Blueprint for Success”. Especialistas, autoridades e pacientes compartilham experiências em evento anual da Takeda em busca de melhorias para o sistema de saúde visando incentivar o debate sobre como a transformação e integração dos sistemas de saúde podem melhorar o atendimento à população.



➤ Dia 24 de maio

Com o objetivo de contribuir constantemente com a saúde no Brasil, há cinco anos, a Takeda reúne especialistas, gestores e atores sociais que participam ativamente do ecossistema da saúde e de discussões de políticas públicas em prol da melhoria do acesso e da jornada do paciente. Já consolidado no calendário da saúde, o tema do evento deste ano foi “Saúde: Transformação e Integração”.

Consolidado no calendário da saúde, o Blue Print for Success Brazil Summit se propõe a discutir desafios de acesso e a jornada do paciente de forma apartidária, plural e democrática. Ao longo das últimas edições, especialistas brasileiros e palestrantes internacionais apresentaram e discutiram cases sobre prevenção e diagnóstico, gargalos do sistema de saúde brasileiro, empoderamento do paciente, acesso e financiamento de tratamentos inovadores.



➤ Dia 25 de maio

A Casa Hunter divulgou o VIII Congresso da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Inatos de Metabolismo (SBTEIM), que acontecerá nos dias 3 e 4 de junho.

De 06 a 12 de junho, a Casa Hunter promoverá a Semana de Triagem Neonatal. O SBTEIM e a Febrararas apoiam o evento.



VIII CONGRESSO DA SBTEIM

SOCIEDADE BRASILEIRA DE TRIAGEM
NEONATAL E ERROS INATOS DE METABOLISMO
3 E 4 DE JUNHO DE 2022 • ONLINE

PARTICIPE DO CONGRESSO MULTIDISCIPLINAR

www.cbteim2022.com.br

▶▶ SEJA SÓCIO DA SBTEIM E GARANTA ISENÇÃO NO CONGRESSO

Pague a anuidade no valor de R\$250 e tenha acesso aos 2 dias de evento + 3 meses para assistir as palestras!



➤ **Dia 25 de maio**

Tania Bachega é a presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal





Dia 25 de maio

Delegações de todo o mundo estiveram nesta semana em Genebra, na Suíça, para participar da 75ª Assembleia Mundial da Saúde, que define as políticas da Organização Mundial da Saúde, que repercutem em todos os países membros. E a Casa dos Raros esteve presente nessas atividades. Nosso cofundador Roberto Giugliani apresentou o projeto da instituição durante o evento "Reforçando os Sistemas de Saúde para Populações Vulneráveis de Pessoas com Doenças Raras". O encontro satélite, organizado pela ONG Rare Diseases International, contou com a participação de especialistas de todo o mundo, que discutiram estratégias para ampliar o acesso ao diagnóstico e tratamento das doenças raras pelo globo. Em 2022 acontece a inauguração de nossa primeira unidade em Porto Alegre!



» Dia 25 de maio

Cofundador da Casa dos Raros, Roberto Giugliani apresentou o projeto da instituição durante o evento "Reforçando os Sistemas de Saúde para Populações Vulneráveis de Pessoas com Doenças Raras".



» **Dia 26 de maio**

A Voz e a Vez das Mães Raras

A live foi realizada nesta data foi uma realização da Revista Crescer da Editora Globo, trouxe como tema a “Maternidade Rara”.

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros, participou pessoalmente do debate que teve a transmissão no canal do YouTube e página do Facebook da Crescer Oficial. As páginas do Facebook da Casa Hunter e Febrararas também transmitiram o evento simultaneamente.



**A VOZ E A VEZ
DAS MÃES
2022**

POR UMA MATERNIDADE MAIS LEVE

MATERNIDADE RARA

26/05, às 11H05

TRANSMISSÃO DA LIVE:   @revistacrescer

Ana Paula Pontes
Editora-chefe da CRESCER

Antoine Daher
Presidente da Casa Hunter

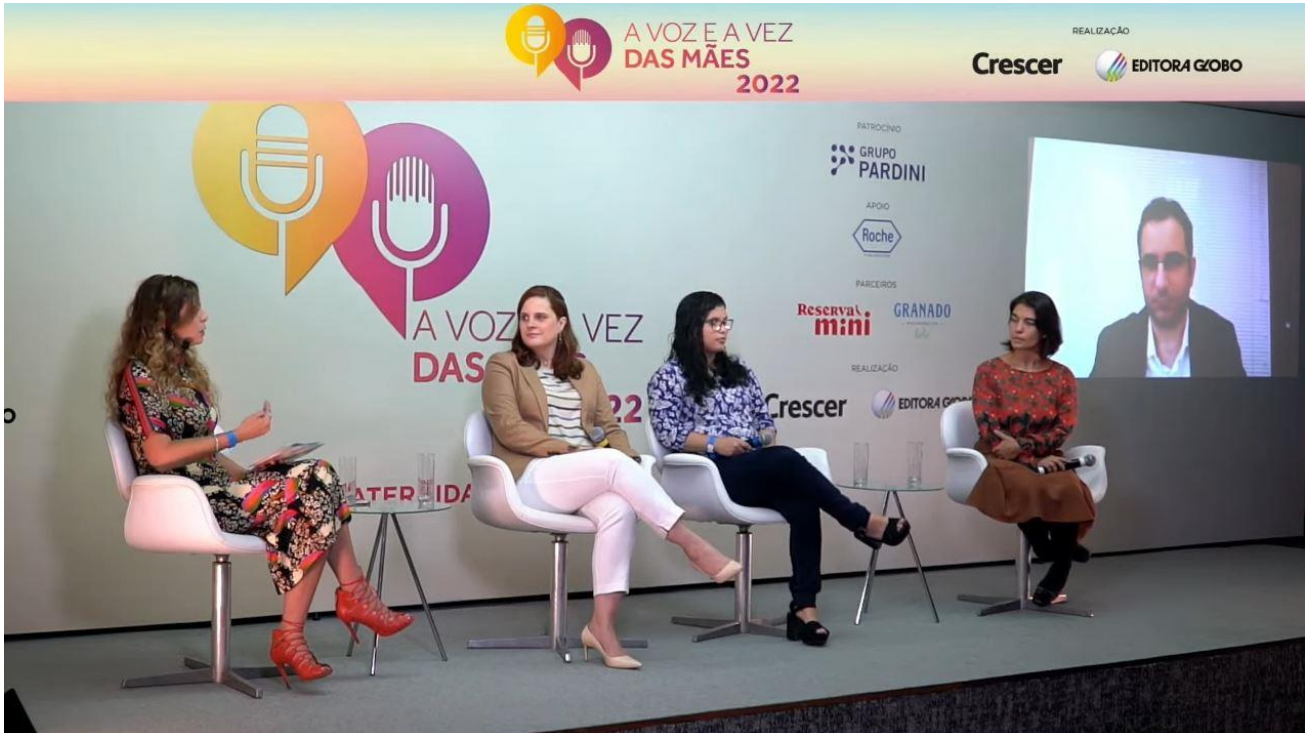
Izabel Kropsch
Fundadora da Associação Amigos da Atrofia Muscular Espinhal (AAME)

Sara Azevedo
Psicóloga e mãe do Rafael

Clarisse Dias
Médica especializada em pediatria e na área de atuação de neurologia pediátrica (IPPMG/ UFRJ), mestre em Planejamento, Política e Administração em Saúde.

APOIO  REALIZAÇÃO  

➤ Dia 26 de maio



A Voz e a Vez das Mães 2022 - Por uma maternidade mais leve

➤ Dia 27 de maio**Início do Projeto – TERAPIA GÊNICA Pílulas de conhecimento**

Antes mesmo de saber mais sobre a Terapia Gênica, você já se perguntou o que são os genes? Eles são pequenas partes do DNA que levam instruções ao corpo para produzir proteínas que ajudam a construir e manter o próprio organismo.

A maioria dos genes está contida nos cromossomos, que são transmitidos de pais para os filhos. Por isso é possível reparar que, geralmente, as crianças se parecem bastante com os seus pais.

Como cada pessoa possui mais de 20 mil genes, suas variações geram diferenças não só na aparência, mas também na saúde de cada um - algumas pessoas podem ter tendências a desenvolver doenças hereditárias.

CASA
HUNTER | **TERAPIA GÊNICA**
Pílulas de conhecimento

**O QUE SÃO
OS GENES?**



MÊS DE JUNHO

» Dia 01 de junho



01 de junho

**Dia Mundial do
Hipoparatiroidismo**

casahunter.org.br

CASA
HUNTER

A Casa Hunter inicia o mês destacando em seu calendário de datas especiais o Dia Mundial do Hipoparatiroidismo.

Doença que atinge de 20 a 30 pessoas em cada 100 mil, sendo mais comum entre as mulheres, e possui três possíveis causas: Doença autoimune (em que o sistema de defesa do organismo ataca células saudáveis do próprio paciente); Danos nas glândulas paratireoides devido a tratamento; Remoção das glândulas em cirurgia. Seus sintomas ocorrem quando as glândulas não produzem o hormônio paratormônio (PTH) o suficiente para regular a quantidade de cálcio no sangue.

» Dia 02 de junho

Os elevadores da cidade de São Paulo exibiram a campanha da Casa Hunter e do Instituto Mauricio de Sousa (IMS) para o Dia Nacional do Teste do Pezinho (06 de Junho).

A iniciativa contou com o apoio da Eletromidia.

As instituições parceiras mandaram seu recado: "Um Direito e um Dever, uma picadinha que pode salvar vidas".

O objetivo da campanha foi destacar a importância da Triagem Neonatal.



» **Dia 03 de junho**



7ª EDIÇÃO

CASA HUNTER

O CENÁRIO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Teatro WTC - São Paulo | Evento Híbrido

INSCRIÇÕES ABERTAS

19 de agosto de 2022
Das 8:00 às 18:00



Começa a divulgação de mais um grande evento!

No dia 19 de agosto, a Casa Hunter promove a 7ª edição do Cenário das Doenças Raras no Brasil.

Um dia inteiro dedicado à análise e discussões com os principais envolvidos no tema doenças raras, no Brasil e no exterior.

Com inscrições gratuitas o encontro terá audiência Presencial ou On-line.

» **Dia 06 de junho**



O Dia Nacional do Teste do Pezinho foi instituído em 2007 e o seu objetivo é divulgar informações sobre o exame obrigatório para recém-nascidos.

A partir deste dia 06 até o dia 12 de junho a Casa Hunter promoveu uma semana inteira dedicada à Triagem Neonatal.

O objetivo da iniciativa foi refletir sobre a importância do exame para o diagnóstico das doenças raras.

➤ Dia 06 de junho

**TRIAGEM NEONATAL,
UM DIREITO E UM DEVER.**

© IMS - BRASIL

AMARILHO

**CAMPAÑA DO
TESTE DO PEZINHO****NÃO DEIXE DE REALIZAR O EXAME NO SEU FILHO.
UMA PICADINHA QUE PODE SALVAR VIDAS!**

» Dia 07 de junho



Em nossa Semana da Triagem Neonatal apresentamos o depoimento do Deputado Federal Dagoberto Nogueira, autor do projeto “Teste do Pezinho Ampliado”, uma grande conquista para a família brasileira.

» **Dia 09 de junho**

SEMANA DA TRIAGEM NEONATAL

LIVE

**AMPLIAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO
DESAFIOS REGIONAIS**

09 de junho - 14:00 CASA HUNTER

Tânia Bacheга
SBTEIM

Carolina Fischinger
SBTEIM

Gisele Haiashi
Sudeste

Simone Castro
Sul

Eliane Pereira dos Santos
Centro-Oeste

Eugênia Moreira Fernandes
Nordeste

Vânia Gadelha
Norte

Patrocínio

NOVARTIS

Apolo

FEBRARARAS

SBTEIM
Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal
Associação Brasileira de Neonatologia

YOUTUBE CASA HUNTER

A principal atração da Semana da Triagem Neonatal promovida pela Casa Hunter aconteceu nesta data!

A live "Ampliação do Teste do Pezinho: Desafios Regionais". Foi um grande encontro de especialistas de várias regiões do Brasil.

O objetivo foi proporcionar a discussão dos principais desafios à frente na implantação do novo Teste do Pezinho.

A transmissão foi no canal da Casa Hunter no YouTube.

» **Dia 09 de junho**



Tânia Aparecida Sartori Sanchez Bachega

SEMANA DA TRIAGEM NEONATAL
LIVE

**AMPLIAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO
DESAFIOS REGIONAIS**

Patrocínio

NOVARTIS

Apoio

FERRARAS

SBTEIM

Eliane Santos

Eugênia Montenegro

Dra. Carolina Fischinger ...

Simone Castro

Vania Gadelha

Giselle Yuri

Live - Ampliação do teste do pézinho - Desafios regionais.

» **Dia 12 de junho**

Para o encerramento da Semana de Triagem Neonatal, gravamos o depoimento de Tânia Marini de Carvalho, ex-coordenadora do Grupo Técnico de Assessoria em Triagem Neonatal do Ministério da Saúde - GTATN/MS e vice-presidente da Associação Amiga dos Fenilcetonúricos do Brasil - SAFE Brasil.

Tânia Marini relembrou os primeiros anos da Triagem Neonatal e apresentou suas considerações sobre o futuro do programa Teste do Pezinho Ampliado no Brasil.



» Dia 21 de junho

O jornal Correio Braziliense promoveu um fórum sobre as alterações promovidas na triagem neonatal, a partir da Lei 14.154/2021. O tema do encontro foi "Ampliação do Teste do Pezinho: um passo fundamental para o diagnóstico precoce de doenças raras".

O evento foi transmitido nas redes sociais do jornal.

O presidente da Casa Hunter e da Febrararas, Antoine Daher, participou do encontro ao lado de várias referências no tema.



CB FÓRUM

Ampliação do teste do pezinho:
um passo fundamental para o diagnóstico precoce de doenças raras

Hoje, às 14h30

Moderadora:
Carmen Souza
Subdiretora de Saúde do Cordeio Desplêtes

Convidados:

- Dra. Carmela Grindler (CRM SP-41322)
Coordenadora do Programa Triagem Neonatal do IAS/SP
- Daniela Mendes
Superintendente-geral do Instituto de Crianças
- Dra. Tânia Bachega (CRM SP-59954)
Presidente de SBTETM
- Antoine Soubell Daher
Presidente da Casa Hunter
- Dr. Edmar Zanotelli (CRM SP-61100)
Neurologista e Professor de medicina da USP
- Suhellen Oliveira
Mãe de Lorenzo e Levi ambos com AME

Transmissão ao vivo no site e redes sociais do Correio

NOVARTIS

CORREIO BRAZILIENSE

Para promover uma ampla discussão sobre o tema, foram convidados especialistas e familiares de pacientes para analisarem o cenário e os principais desafios na implementação da AME – prevista para a quinta e última etapa – no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

➤ Dia 21 de junho

CB FÓRUM **Ampliação do teste do pezinho:**
um passo fundamental para o diagnóstico precoce de doenças raras

Patrocínio: **NOVARTIS** Realização: **CORREIO BRAZILIENSE**

Material produzido por CB Fórum, São Paulo, 2022. © 2022 Correio Braziliense. Reservados todos os direitos. Proibida a reprodução total ou parcial. - 08-2022-3.

CB FÓRUM **Ampliação do teste do pezinho:**
um passo fundamental para o diagnóstico precoce de doenças raras

Patrocínio: **NOVARTIS** Realização: **CORREIO BRAZILIENSE**

Material produzido por CB Fórum, São Paulo, 2022. © 2022 Correio Braziliense. Reservados todos os direitos. Proibida a reprodução total ou parcial. - 08-2022-3.

➤ **Dia 23 de junho**

Mais uma semana temática!

No Dia Mundial de Conscientização do Raquitismo Hipofosfatêmico ligado ao Cromossomo X.

A doença, também conhecida como XLH, é causada pela deficiência de fósforo no organismo.

Hereditária, progressiva e crônica, a XLH pode afetar os ossos, músculos e dentes, provocando entre outros sintomas, atraso no crescimento, baixa estatura e o "joelho varo", onde ocorre a curvatura das pernas para fora.

A Hipofosfatemia ligada ao X pode ser observada ainda nos primeiros anos de crescimento das crianças e acomete homens e mulheres. Os sinais, no entanto, podem variar caso a caso.



XLH

Semana Temática

**Raquitismo Hipofosfatêmico
Ligado ao X**

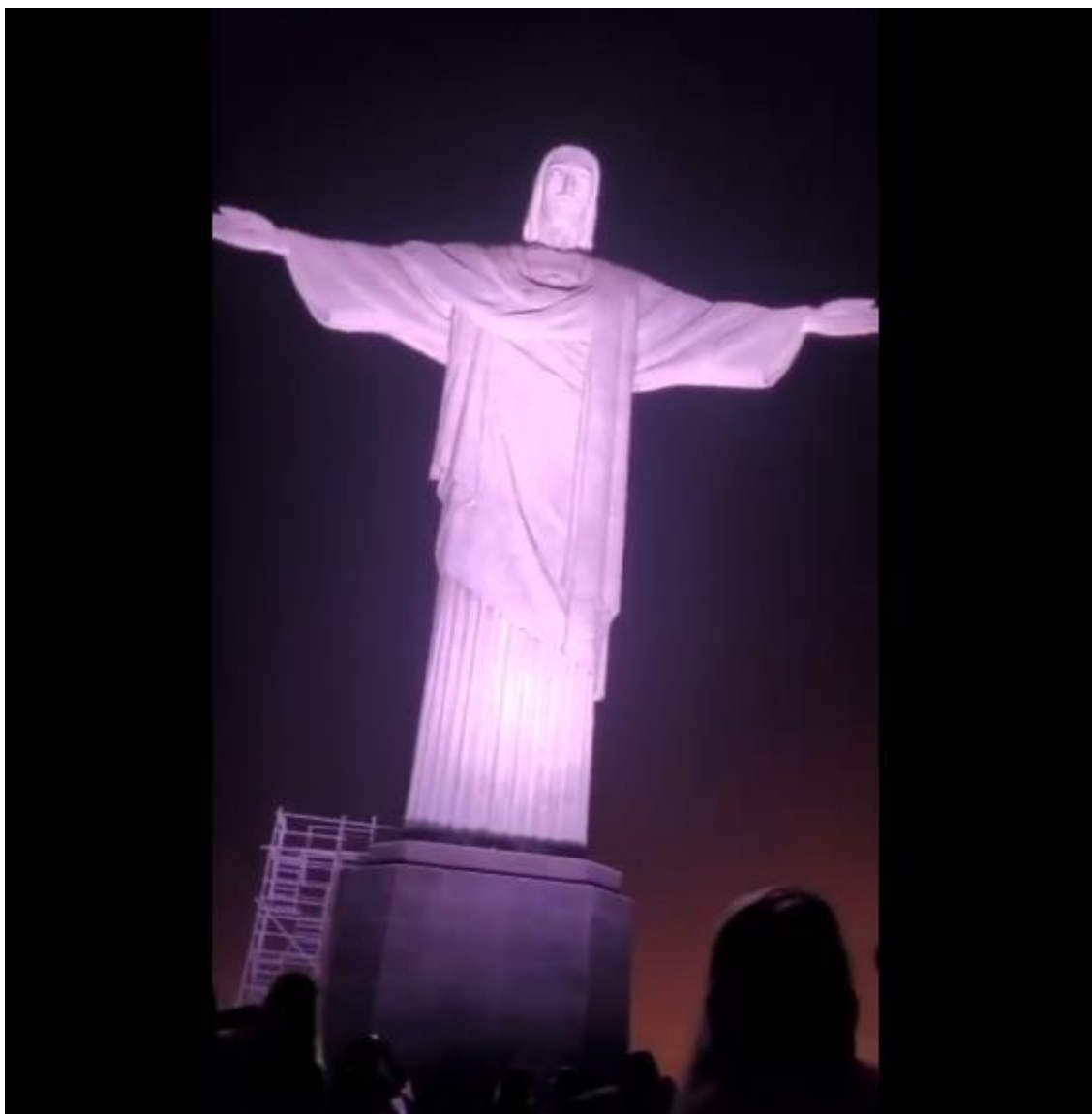
Entre os dias 23 e 30 de junho, conteúdos especiais sobre a doença.

NÃO PERCA!

➤ Dia 21 de junho

Foi dia de iluminar!

A Casa Hunter estava presente no Cristo Redentor, no Rio de Janeiro, no evento promovido pelos amigos do Mundo XLH. Juntos mandamos uma mensagem ao mundo.

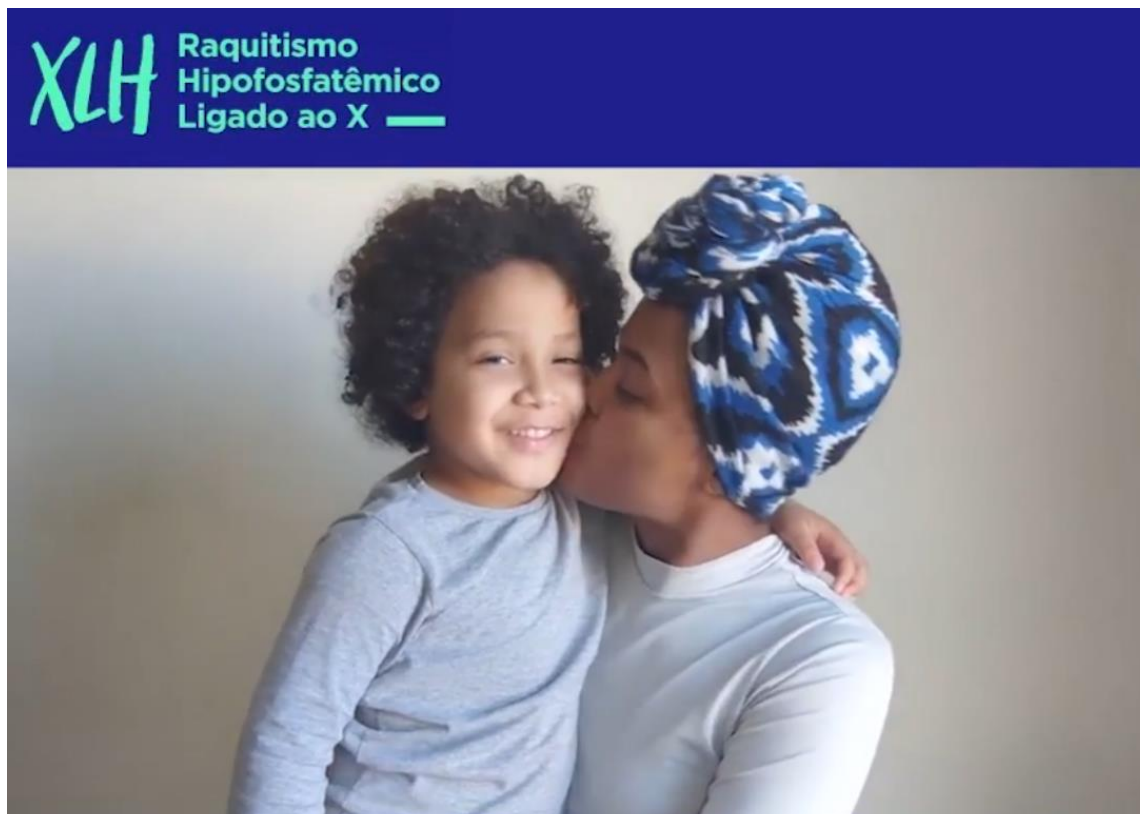


➤ Dia 24 de junho

Thais tem 34 anos, mora em Botucatu, interior de São Paulo, e é mãe do Heitor “seu menino encantador”.

Heitor tem 5 anos, é autista e recebeu o diagnóstico de XLH aos 4 anos de idade. Em seu depoimento na Semana do Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado ao X, Thaís compartilhou um pouco de sua relação com a patologia.

Os primeiros sintomas surgiram aos 6 meses de vida. Diversos especialistas foram consultados e até um diagnóstico equivocado aconteceu antes de chegar ao XLH. O depoimento de Thais trouxe lições de vida, incentivos e propôs uma forma consciente e positiva de viver a doença.



➤ Dia 26 de junho



Jennyfer Parinos, mesatenista, atleta paraolímpica brasileira, também participou da Semana Temática sobre XLH com um depoimento importante sobre o convívio com a patologia.

Acompanhamos a determinação e garra desta campeã.

➤ **Dia 27 de junho**

A Casa Hunter promoveu o encontro “XLH - Desafios e conquistas”.
 O objetivo do encontro foi refletir sobre a jornada do paciente com Raquitismo Hipofosfatêmico ligado ao Cromossomo X.
 O encontro foi transmitido no Canal do YouTube da Casa Hunter.



➤ Dia 27 de junho

XLH Desafios e conquistas

Live 27/06, às 14horas



Dr. Mauro Borghi

Dir. Regional da Rede D'Or São Luiz. Ass. da Unidade de Endocrinologia Pediátrica do Dep. de Pediatria da Santa Casa (SP). Prof. da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo.



Bárbara Araújo

Securitária, paciente com XLH e mãe de uma criança com a mesma patologia. Protagonizou o curta-metragem "Ave Rara", que narra a trajetória de uma mulher identificada com Raquitismo ligado ao Cromossomo X aos 33 anos.



Regina Khoury

Coordenadora do Projeto Day Hunter, de atendimento multidisciplinar para pessoas com doenças raras, presente em quatro estados brasileiros (São Paulo Rio de Janeiro, Salvador e Goiânia).

Patrocínio



Realização



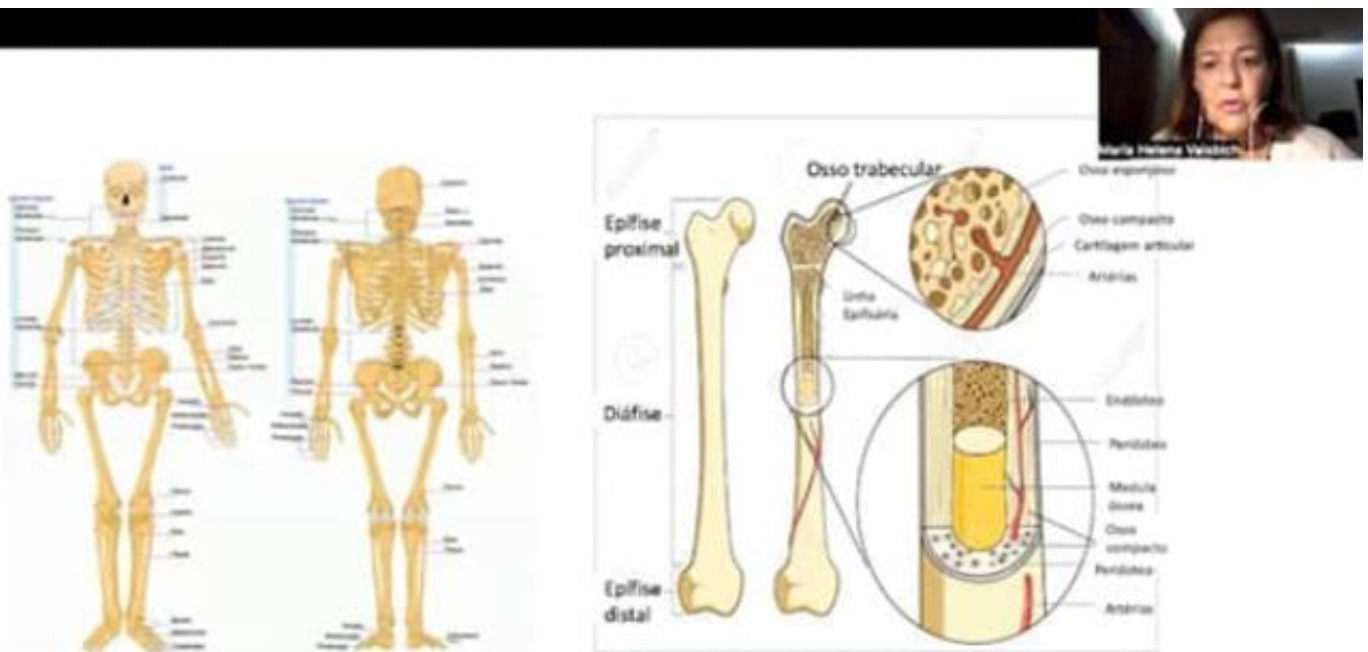
Apoio



➤ Dia 29 de junho

Encerramos a Semana Temática de XLH, com uma videoaula especial sobre o tema da Dra. Maria Helena Vaisbich.

Uma oportunidade de conhecer melhor a patologia e encaminhar dúvidas a Casa Hunter.



Esqueleto humano= 15% do peso corporal total e está entre os maiores órgãos/sistemas do corpo humano

➤ Dia 29 de junho



XLH Raquitismo
Hipofosfatêmico
Ligado ao X

Aula
29/6 – 14:00

 **YOUTUBE
CASA HUNTER**

Dra Maria Helena Vaisbich
Mestre e Doutora em Nefrologia
pela EPM/UNIFESP.
Vice-Coordenadora do Comitê
de Doenças Raras da Sociedade
Brasileira de Nefrologia. Médica
da Pesquisa Clínica do
ICr-HCFMUSP

Patrocínio
ultragenyx
pharmaceutical

Realização
**CASA
HUNTER**

Apoio

FEBRARARAS

➤ Dia 30 de junho

Os esforços e mobilização de inúmeros brasileiros para a expansão da Triagem Neonatal no país foram reconhecidos nesta data, no International Summit Newborn Screening World View, em Turku, na Finlândia.

O Prêmio foi entregue em mãos à Dra. Tânia Bachega, presidente da Sociedade Brasileira de Erros Inatos do Metabolismo (SBTEIM). O médico e geneticista Roberto Giugliani, cofundador da Casa dos Raros, também participou da cerimônia de premiação.



➤ Dia 30 de junho



MÊS DE JULHO

» Dia 03 de julho

Você já ouvir falar em doenças metabólicas raras?

Durante uma semana, a Casa Hunter promoveu uma série de atividades sobre o tema.

A programação incluiu posts, duas lives e uma entrevista exclusiva com o Metabolic Support UK.



CASA
HUNTER

Semana das doenças
METABÓLICAS

03 a 09 de julho

Live, entrevista exclusiva e posts
informativos sobre a patologia

NÃO PERCA!

Patrocínio

Apoio

sanofi

ultragenyx
pharmaceutical

M&M
mães metabólicas
ASSOCIAÇÃO

Safe
Brasil
O primeiro passo para todos os outros

FEBRARARAS

» Dia 03 de julho

Para saber mais sobre o tema, os depoimentos, aula e muito mais conteúdos exclusivos ficaram disponíveis nas mídias sociais da Casa Hunter.

Semana das doenças METABÓLICAS

DOENÇA DE POMPE

Já parou para pensar o que é a Doença de Pompe? Ela é uma doença hereditária rara decorrente da falta de enzima GAA, que provoca o acúmulo de glicogênio no organismo.

Pode parecer algo complexo, mas os seus sinais são comuns e podem passar despercebidos na rotina. A **Doença de Pompe** leva ao cansaço, à fraqueza muscular progressiva, às dificuldades respiratórias e até às complicações cardíacas. Outros sintomas ainda incluem dores de cabeça e problemas para mastigar e engolir.

Por isso é preciso ter atenção! Caso haja suspeita, procure ajuda médica. Um exame chamado BBS pode ajudá-lo, avaliando a atividade da enzima a partir de uma gotinha de sangue.

Patrocínio: sanofi ultragenyx

Apoio: MMN Safe

» Dia 03 de julho

Welton Correia Alves é raro em muitos sentidos. Médico e paciente de Pompe, ele traz um olhar único sobre a patologia.

Este foi o depoimento preparado exclusivamente para a Semana de Doenças Metabólicas, repleto de informações sobre a doença.

Dr. Welton Correia é fundador e presidente da Abrapompe, a Associação Brasileira da Doença de Pompe.

Semana das doenças
METABÓLICAS



DEPOIMENTO

Dr. Welton Correia Alves
Médico Pediatra - Paciente Doença de Pompe

» Dia 04 de julho

FAOD (Distúrbios de Oxidação de Ácidos Graxos). Foi o primeiro post dos cards da Semana de Doenças Metabólicas

Semana das doenças METABÓLICAS

FAOD

Os **Distúrbios de Oxidação de Ácidos Graxos (FAOD)** são doenças genéticas em que o organismo é incapaz de converter ácidos graxos de cadeia longa (gorduras) em energia, devido à falta ou ao mau funcionamento de uma enzima específica.

As **FAOD** podem surgir em recém-nascidos, crianças e adultos. Os principais sintomas podem ser:

Crônicos, ou seja, de progressão lenta e duração prolongada. Ex: cansaço, fraqueza, dores e câimbras ou

agudos, ou seja, de início súbito, com evolução rápida e de curta duração. Ex: glicose baixa no sangue, lesão do músculo do coração e ruptura muscular.

Outros fatores também podem ajudar no **diagnóstico**, como casos de morte súbita infantil sem causa definida na família, pais aparentados ou até mesmo gestante com complicações hepáticas ou com pressão alta grave.

ACHOU RELEVANTE?

- curta
- comente
- compartilhe
- salve

Patrocínio: sanofi, ultragenyx, M&M, Safe, CASA HUNTER

Apoio: M&M, Safe, CASA HUNTER

» **Dia 05 de julho**

O tema da primeira live na Semana das Doenças Metabólicas foi “Identificação de Doenças Metabólicas da Rede Pública – Triagem Neonatal”.

O diagnóstico precoce das doenças metabólicas raras é decisivo para a vida dos pacientes. Para aprofundar essa discussão foram chamadas três especialistas no tema: Dra. Carolina Fishinger, Dra. Carmela Grindler e Sra. Daniela Mendes.



» Dia 05 de julho



LIVE Semana das doenças METABÓLICAS

05.07 ÀS 14H

IDENTIFICAÇÃO DE DOENÇAS METABÓLICAS NA REDE PÚBLICA – TRIAGEM NEONATAL





Dra. Carolina Fishinger
Geneticista / Hospital de Clínicas de Porto Alegre (HCPA)



Dra. Carmela Grindler
Coord. Estadual do Programa Nacional de Triagem Neonatal de São Paulo



Sra. Daniela Mendes
Superintendente Geral / Instituto Jô Clemente (IJC / antiga Apae-SP)

Patrocínio




Apoio





» Dia 05 de julho

Dra. Paula Vargas é médica pediatra, responsável pelo serviço de Fenilcetonúria no Hospital Materno Infantil Presidente Vargas de Porto Alegre (RS). Em sua participação na Semana das Doenças Metabólicas Raras, ela falou sobre Triagem Neonatal e fez alertas sobre o trato da Fenilcetonúria.

Semana das doenças
METABÓLICAS



DEPOIMENTO

Dra. Paula Vargas
Médica Pediatra

» Dia 05 de julho

Aos 19 anos de idade, em Ouricuri, no sertão pernambucano, Juliana Thomaz teve sua primeira filha. Apesar de fazer o Teste do Pezinho na segunda semana de vida do bebê, o resultado do exame só chegou oito meses depois.

Em seu depoimento, Juliana falou sobre as sequelas provocadas pela Fenilcetonúria, e das dificuldades de conviver com a doença.

Semana das doenças
METABÓLICAS



DEPOIMENTO

Juliana Thomaz Pereira
Mãe de paciente com Fenilcetonúria

» Dia 07 de julho

Nesta data aconteceu a segunda live da Semana das Doenças Metabólicas. O tema do encontro foi as "Abordagens para as Doenças Metabólicas: Tradição & Inovação". A transmissão foi no canal do Youtube da Casa Hunter.



» Dia 07 de julho

LIVE Semana das doenças METABÓLICAS



07.07 ABORDAGENS PARA AS DOENÇAS METABÓLICAS: TRADIÇÃO & INOVAÇÃO
ÀS 14H YOUTUBE CASA HUNTER



Prof. Dra. Chong Ae Kim
 Médica / Unidade de Genética do Instituto da Criança (ICr / HC-FMUSP)



Dr. Marco Curiati
 Médico do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo (CREIM)



Sr. Raphael Boiati
 Diretor da Casa Hunter
 Membro efetivo da Conep

Patrocínio



Apoio



» Dia 07 de julho

Mobilizada pelos desafios dos pacientes de Homocistinúria no Brasil, Simone Arede mudou sua história e envolveu-se no ativismo pelos direitos dos pacientes raros com doenças metabólicas.

Este foi o tom do depoimento da fundadora e presidente da organização "Mães Metabólicas", uma das instituições apoiadoras da Semana das Doenças Metabólicas Raras.

Semana das doenças
METABÓLICAS



DEPOIMENTO

Simone Arede

» Dia 08 de julho

Mais uma postagem do projeto “Terapia Gênica – Pílulas de Conhecimento.

Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), milhões de pessoas no mundo sofrem com mais de 8 mil doenças raras que são resultado de mutações em um único gene. Para esses pacientes, a Terapia Gênica traz esperanças de qualidade de vida porque permite tratar doenças em uma variedade de áreas, como neurologia, oftalmologia e oncologia.



A imagem é uma postagem gráfica para o projeto "Terapia Gênica – Pílulas de Conhecimento". No topo à esquerda, há o logo da Casa Hunter, composto por pontos coloridos em um círculo. À direita do logo, o texto "TERAPIA GÊNICA" está em letras grandes e verdes, com "Pílulas de conhecimento" em menor tamanho e cinza abaixo. No centro, há uma ilustração de uma dupla hélice do DNA em tons de verde. Abaixo disso, o texto "POR QUE A TERAPIA GÊNICA É IMPORTANTE?" está em letras cinzas, com "TERAPIA GÊNICA" em verde. À direita, uma mulher médica sorridente, vestindo um jaleco branco e um estetoscópio, apresenta a imagem com sua mão esquerda estendida. No canto inferior direito, há o texto "APOIO" e o logo da Casa dos Raros, com o subtítulo "CENTRO DE ATENÇÃO INTEGRAL E TREINAMENTO EM DOENÇAS RARAS".

» Dia 09 de julho

Jonathan Gibson, da Metabolic Support UK, foi o convidado especial da Semana de Doenças Metabólicas Raras.

Em uma rápida entrevista, Gibson recuperou um pouco da história da instituição, suas conquistas e projetos para o futuro.

Semana das doenças
METABÓLICAS





Eu trabalho como coordenador de comunicação
para apoio metabólico no Reino Unido.

Patrocínio




Apoio





» Dia 09 de julho



» Dia 12 de julho

Contagem regressiva iniciada!

Em 12 de julho a Casa Hunter lançou o site da **7ª Edição do Cenário de Doenças Raras no Brasil**, para conferir a prévia da programação do evento que ocorrerá no dia 19/08 e para realização das inscrições no evento que será presencialmente ou on-line. O evento terá tradução simultânea para o Inglês, Espanhol e Libras.



7ª EDIÇÃO

CASA
HUNTER

O CENÁRIO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Teatro WTC - São Paulo | Evento Híbrido

19 de agosto de 2022
Das 8:30 às 18:00

VAGAS LIMITADAS

» Dia 14 de julho

CDD Crônicos
do Dia a Dia

INFORME-SE SOBRE ▼ BLOG ▼ NOTÍCIAS FAÇA PARTE A CDD ▼ MANIFESTO
DOS CRÔNICOS CONTATO Política de Privacidade

Saúde pública

“NÃO SÃO AS NOVAS TERAPIAS QUE VÃO QUEBRAR O SUS. É A MÁ GESTÃO”, DIZ PRESIDENTE DA FEBRARARAS

Julho 14, 2022 , Sem Comentário

Antoine Daher, presidente da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras, falou sobre os desafios para garantir acesso a tratamentos e as preocupações com o novo entendimento em torno do rol taxativo.

Por Maurício Brum – CDD

Link da reportagem

<https://cdd.org.br/noticia/saude-publica/entrevista-presidente-febrararas/>

» Dia 14 de julho

Enquanto lutava para trazer para o país os testes de um novo tratamento desenvolvido no Japão, Daher fundou a Casa Hunter e passou a atuar cada vez mais na área. A *Redação AME/CDD* ouviu Daher sobre os desafios enfrentados por quem convive com doenças raras, o que está em jogo na Judiciário e as perspectivas para o futuro do acesso a tratamentos no Brasil.



Antoine Daher é presidente da Febrararas.

» Dia 22 de julho

Tem início a divulgação dos palestrantes que já confirmaram presença no Cenário das Doenças raras no Brasil 2022, este é Alejandro Andrade Araya, Presidente da la Corporación Chilena de Enfermedades Raras (Fecher). A Fecher representa pacientes, familiares, cuidadores, profissionais e instituições com interesse em doenças raras, infrequentes e órfãs no Chile, seu desenvolvimento, tratamento e desenho de políticas públicas, com base em evidências científicas apresentadas por profissionais de diversas áreas.





7ª EDIÇÃO

O CENÁRIO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Teatro WTC - São Paulo | Evento Híbrido

19 de agosto de 2022

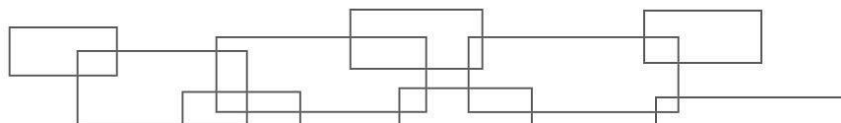


Alejandro Andrade Araya

Presidente da Corporação Chilena de Doenças Raras (Fecher)

PRESENÇA CONFIRMADA

VAGAS LIMITADAS



» Dia 23 de julho

Pelo terceiro ano consecutivo, a Casa Hunter promoveu a Semana de Castleman! Sete dias com muito conteúdo exclusivo sobre a patologia! Posts, live, entrevista exclusiva e depoimentos sobre a Doença de Castleman.



Semana de
CASTLEMAN
23 a 29 de julho

Conteúdo e posts informativos
sobre a patologia

NÃO PERCA!

Patrocínio  **EUSA Pharma**

Realização  **CASA HUNTER**

Apoio  **FEBRARARAS**

 **ABHH**
Associação Brasileira
de Hematologia, Hemoterapia
e Terapia Celular

» Dia 23 de julho

Semana de
CASTLEMAN
23 a 29 de julho

Conteúdo e posts informativos
sobre a patologia

NÃO PERCA!

Semana de
CASTLEMAN
23 a 29 de julho

LIVE

Diagnóstico e perspectivas
27/07/22, às 19h






Dr. Antônio Brandão
Especialista em Hematologia / Infecção / Fim de Vida / Foco em Medicina (USP)

Dr. Cláudio Cavado
Especialista em Hematologia, Hematologia, Transplante de Medula Óssea e Oncologia (Paulista)

Dra. Erica Oliveira
Especialista em Hematologia e Transplante Medula Óssea

Renan Henrique
Empresário / Paciente diagnosticado com Doença de Castleman



Semana de
CASTLEMAN
23 a 29 de julho

29/07, às 14h

Entrevista Exclusiva
Dr. Frits van Rhee
PhD, cofundador da Castleman Disease Collaborative Network



Especialista internacional na Doença de Castleman, Dr. van Rhee está à frente de um dos maiores bancos de dados do mundo sobre a patologia.



Patrocínio



Realização



Apoio



Semana de
CASTLEMAN

Diagnóstico: Montando o quebra-cabeça

A Doença de Castleman (DC) é de difícil diagnóstico por ser uma síndrome rara com sintomas semelhantes aos de outras enfermidades, como influenza, infomas e doenças autoimunes.

>>



Médicos geralmente precisam eliminar várias opções antes de suspeitar que o paciente possui a Doença de Castleman.



Semana de
CASTLEMAN

Assim, o diagnóstico depende de uma combinação de exames, que servem como peças num quebra-cabeças. Alguns deles são:

- Sangue e urina: eliminam a possibilidade de outras doenças ou infecções, mostrando se ocorre anemia ou problemas nas proteínas do sangue;
- Imagem: tomografia computadorizada, ressonância magnética, raios X de tórax, ultrassom abdominal e PET-scan permitem verificar se há linfonodos aumentados;
- Biópsia do linfonodo afetado: uma amostra de um linfonodo aumentado é removida e examinada no laboratório para checar se realmente o paciente possui Doença de Castleman ou outra patologia.

Patrocínio



Realização



Apoio



» Dia 24 de julho

Renan tem 23 anos, recebeu o diagnóstico de Castleman em 2021. Em seu depoimento, na Semana de Castleman, ele nos contou detalhes sobre essa descoberta e como lida com a patologia em sua vida. Renan participou também de nossa Live “Diagnóstico e Perspectivas”.

Semana de **CASTLEMAN**
23 a 29 de julho

Depoimento

Renan Horácio

Patrocínio: **EUSA Pharma**

Realização: **CASA HUNTER**

Apoio: **FEBRARAAS** e **ABHH**
Associação Brasileira de Hematologia, Hematopatologia e Terapia Celular

» **Dia 27 de julho**

No dia 27 de julho tivemos Live “Diagnóstico e Perspectivas” na Semana de Castleman.

O encontro entre especialistas e paciente da patologia foi transmitido pelo Canal do YouTube da Casa Hunter, e lá permanece a disposição na íntegra.

Uma oportunidade para a audiência conhecer melhor a Doença de Castleman, fazendo seus comentários e perguntas ao vivo.



» Dia 27 de julho

Semana de
CASTLEMAN
23 a 29 de julho

LIVE

Diagnóstico e perspectivas

27/07/22, às 19h



Dr. Antônio Brandão
Especialista em
Hematologia e
Hemoterapia



Dr. Cláudio Galvão
Especialista em
Hematologia,
Hemoterapia,
Transplante de
Medula Óssea e
Oncologia
Pediátrica



**Dra. Erika Oliveira
Coelho**
Especialista em
Hematologia e
Transplante Medula
Óssea



Renan Horácio
Empreendedor /
Paciente
diagnosticado
com Doença de
Castleman

 **YOUTUBE CASA HUNTER**

Patrocínio



Realização



Apoio





» Dia 29 de julho

Mais um importante nome a participar de nossa Semana de Castleman: Dr. Frits van Rhee!

Professor de Medicina e Diretor Clínico do UAMS Myeloma Center, ele é especialista em Doença de Castleman, mieloma múltiplo e outras doenças hematológicas, com foco de pesquisa em imunoterapia.

Dr. Frits está à frente de um dos maiores bancos de dados do mundo sobre Doença de Castleman.



» Dia 29 de julho

Semana de
CASTLEMAN
23 a 29 de julho

29/07, às 14h

Entrevista Exclusiva
Dr. Frits van Rhee
PhD, cofundador da Castleman
Disease Collaborative Network

Especialista internacional
na Doença de Castleman,
Dr. van Rhee está à frente
de um dos maiores bancos
de dados do mundo sobre
a patologia.

 YOUTUBE CASA HUNTER

Patrocínio

Realização

Apoio

 **EUSA Pharma**

 CASA
HUNTER

 FEDERACARAS

 **ABHH**
ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA
de Hematologia, Hematopatologia
& Imunologia Celular


» Dia 30 de julho

Pelo segundo ano consecutivo, a Casa Hunter promoveu uma semana de conteúdo exclusivo sobre a Alfamanosidose, uma doença genética rara, progressiva e multissistêmica, causada pela deficiência da enzima alfamanosidase.

Responsável por afetar vários órgãos, a doença provoca - entre outros sintomas - a perda de audição, infecções frequentes, anormalidades esqueléticas, fraqueza muscular, além de problemas cardíacos e pulmonares.

A Semana de Alfamanosidose contou com a participação de especialistas dos EUA e Europa, como Mark Stark, Diretor do International Society for Mucopolysaccharidosis and Related Diseases (ISMARD), e Jordi Cruz, Diretor do MPS Lisosomales.

Os médicos geneticistas brasileiros Dr. Gerson da Silva Carvalho, Dr. Marco Curiatti e a Dra Paula Frassinetti Vasconcelos, completam a lista de convidados da 2ª Edição da Semana de Alfamanosidose.



CASA
HUNTER

2ª EDIÇÃO
SEMANA DE
ALFAMANOSIDOSE
30/07 A 05/08

Live, depoimentos e posts informativos.
Diagnóstico diferencial em MPS.

NÃO PERCA!

Patrocínio **Chiesi** Realização **CASA HUNTER** Apoio **FEBRARARAS**

» Dia 30 de julho

2ª EDIÇÃO SEMANA CASA HUNTER
ALFAMANOSIDOSE
 30/07 A 05/08



O QUE É?

A Alfamanosidose é uma doença rara que passa de pais para filho e atinge 1 em cada 500 mil nascimentos.

»

Patrocínio: Chiesi | Realização: CASA HUNTER | Apoio: [Logo]

2ª EDIÇÃO SEMANA CASA HUNTER
ALFAMANOSIDOSE
 30/07 A 05/08

O paciente com a doença tem um defeito na atividade de uma enzima que não consegue quebrar açúcares corretamente. Resultado? Eles se acumulam ao longo do tempo, causando danos ao organismo, como alterações no esqueleto, perda de audição, além de problemas no sistema imunológico e na saúde mental.

»

Patrocínio: Chiesi | Realização: CASA HUNTER | Apoio: [Logo]

2ª EDIÇÃO SEMANA CASA HUNTER
ALFAMANOSIDOSE
 30/07 A 05/08



Os sinais variam bastante de pessoa para pessoa. Se você ou algum familiar tem características semelhantes, fique atento. Pode ser Alfamanosidose!

»

Patrocínio: Chiesi | Realização: CASA HUNTER | Apoio: [Logo]

2ª EDIÇÃO SEMANA CASA HUNTER
ALFAMANOSIDOSE
 30/07 A 05/08

 curta  comente
 compartilhe  salve

Patrocínio: Chiesi | Realização: CASA HUNTER | Apoio: [Logo]

» Dia 31 de julho

Médica geneticista e Professora titular da Universidade Federal de Campina Grande, Dra. Paula Frassinetti preparou um conteúdo especial para a 2ª Edição da Semana de Alfamanosidose: um Relato de Caso.

Uma importante aula sobre a patologia, com informações sobre características, sinais e sintomas, além de um mergulho no dia-a-dia de um paciente, diagnosticado pela professora.

2ª EDIÇÃO
SEMANA | CASA
HUNTER

ALFAMANOSIDOSE
30/07 A 05/08



Dra. Paula Frassinetti
MD Prof. Tit. da
Universidade Federal de
Campina Grande (UFCG)

Patrocínio **Chiesi** Realização CASA HUNTER Apoio FEBRARARAS

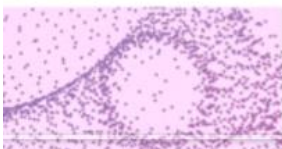
» Dia 31 de julho



ALFAMANOSIDOSE relato de caso

Paula Frassinetti V de Medeiros
Médica Geneticista- S B G M
Profa Genética Médica - UFCG

Ativar o Windows
Acesse Configurações para ativar o Windows.



Patrocínio



Realização



Apoio



MÊS DE AGOSTO

» Dia 01 de agosto

O oitavo mês do ano foi bastante movimentado, começou com as publicações cards da Semana de Alfamanosidose e um palestrante do Cenário das Doenças Raras no Brasil, Sr. Eduardo Calderari da Interfarma.



2ª EDIÇÃO SEMANA | CASA HUNTER
ALFAMANOSIDOSE
30/07 A 05/08

SABIA?

A Alfamanosidose tem progressão lenta com deterioração neuromuscular (músculos e sistema nervoso) e esquelética ao longo dos anos, tornando muitas pessoas dependentes de cuidados constantes, além de equipamentos especiais, como cadeiras de rodas.

Em jovens e adultos, o diagnóstico pode ser feito por meio de exames para detectar a presença de açúcares na urina ou no sangue, além de testes genéticos específicos.

Então fique atento se perceber atraso na fala, alterações no esqueleto, assim como problemas de audição, de movimentos e de articulação, em seus familiares.

Fale com o seu médico em caso de suspeita da doença. Pode ser Alfamanosidose!

curta comente

compartilhe salve

Patrocínio: Chiesi Realização: CASA HUNTER Apoio: Interfarma

» Dia 01 de agosto



Casa Hunter

Publicado por Wilson Sardinha · 1 de agosto às 10:00 ·



Já é neste mês! Corra e inscreva-se para a 7ª edição do Cenário das Doenças Raras no Brasil!

Entre os palestrantes está Eduardo Calderari, Vice-presidente Executivo da Interfarma. Executivo Sênior de Áreas de Negócios Estratégicos no setor da saúde, Calderari possui 25 anos de experiência em grandes empresas farmacêuticas multinacionais, como Roche, Bayer, GE, Healthcare, Novo Nordisk, AstraZeneca e Pharmacia Corporation.

O evento acontecerá no dia 19 de agosto, no Teatro W... Ver mais

7ª EDIÇÃO CASA HUNTER

O CENÁRIO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Teatro WTC - São Paulo | Evento Híbrido
19 de agosto de 2022

Eduardo Calderari
Vice-presidente Executivo
INTERFARMA

PRESENÇA CONFIRMADA

PLATINUM
GSK

GLD
ALEXION, Bayer, Boehringer Ingelheim, NOVARTIS, PTC, Roche, ultragenyx

PRATA
Biogen, DASA genômica, HORIZON, multicare pharma, sanofi, Takeda

BRONZE
BIOMARIN, EDIAPARMA, IPSEN, Novartis, Pfizer, BARAS, CBO, VERTEX

PARCEIROS INSTITUCIONAIS
Orphanet, ODC

APROD
Associação Brasileira de Doenças Raras, SBAM, CEMSP, GOB

Tivemos também o depoimento de Coracir Oliveira, mãe de duas pacientes com Alfamanosidose: Stefanie e Raiane.

Em seu depoimento, ela falou sobre as dificuldades de convívio com uma patologia desconhecida e a necessidade de manter a esperança em todo o processo.



» Dia 02 de agosto

Jordi Cruz, Diretor de Projetos e Relações Institucionais da MPS Lisosomales, na Espanha, gravou uma mensagem especial para a 2ª Edição da Semana de Alfamanosidose.

Foi um depoimento com informações sobre a organização europeia, seus objetivos e projetos para pacientes com a patologia.

2ª EDIÇÃO
SEMANA | CASA
HUNTER

ALFAMANOSIDOSE
30/07 A 05/08

Jordi Cruz
Diretor de Projetos e Relações Institucionais da MPS Lisosomales
www.mpssp.org

Patrocínio: **Chiesi**

Realização: CASA HUNTER

Apoio: FEBRARARAS

» Dia 03 de agosto

2ª EDIÇÃO SEMANA CASA HUNTER **ALFAMANOSIDOSE LIVE**

03.08 DESAFIO DIAGNÓSTICO ÀS 14H YOUTUBE CASA HUNTER

Dr. Marco Curiati
MD Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo (CREIM) / Universidade Federal de São Paulo (Unifesp)

Dra. Paula Frassinetti
MD Prof. Tit. da Universidade Federal de Campina Grande (UFCG)

Dr. Gerson Carvalho
MD Hospital de Apoio de Brasília / Prof. Escola Superior de Ciências da Saúde/FEPECS

Patrocínio: Chiesi | Realização: CASA HUNTER | Apoio: FUNDAMANTOS

Live “Desafio Diagnóstico” na Semana de Alfamanosidose.

O encontro foi transmitido pelo canal do YouTube da Casa Hunter!

Uma oportunidade para conhecer melhor a patologia, fazer perguntas e comentários para especialistas.

2ª EDIÇÃO SEMANA CASA HUNTER **ALFAMANOSIDOSE DESAFIO DIAGNÓSTICO**

Patrocínio: Chiesi | Realização: CASA HUNTER | Apoio: FUNDAMANTOS

Regina Khoury

Marco Curiati

Gerson Carvalho

Paula Frassinetti Vasconcelos ...

» Dia 04 de agosto

Divulgamos em nossas mídias sociais.

“Na luta pela disseminação de informações sobre as doenças raras, o time da Portuguesa já deu a largada! Em recente partida pela Copa Paulista, o time paulistano de futebol entrou em campo com uma faixa sobre a Polineuropatia Amiloidótica Familiar Relacionada à Transtirretina, doença genética rara mais conhecida pela sigla PAF-TTR.

Os jogadores da Lusa abraçaram a campanha por uma razão mais que especial: a PAF-TTR foi descrita pela primeira vez em Portugal.

Os pacientes de PAF-TTR - e toda comunidade de raras - estão mobilizados neste momento para a consulta pública nº 49, relativa à proposta de incorporação de medicação para o tratamento da doença. O parecer inicial da Conitec foi negativo.”



» Dia 04 de agosto

O TBT na Semana de Alfamanosidose 2022 foi uma videoaula com a médica geneticista Dra. Anneliese Lopes Barth.

Informações sobre a patologia com a médica do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da criança e do adolescente Fernandes Figueira do Rio de Janeiro.

DAY HUNTER | CASA HUNTER
TEMÁTICO

23/10 A 29/10

SEMANA DE
ALFAMANOSIDOSE
DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL EM MPS

**Dra. Anneliese
Lopes Barth**
Médica Geneticista do
Instituto Nacional de Saúde
da Mulher, da Criança e do
Adolescente Fernandes
Figueira - IFF/Fiocruz e
Doutora em saúde pelo
IFF/Fiocruz

TBT

Patrocínio: Chiesi
Realização: CASA HUNTER
Apoio: FEDRAGALVA

» Dia 04 de agosto

Também foi dia de depoimento!

É preciso falar mais sobre doenças raras para os estudantes e profissionais de saúde, em geral.

Para o médico geneticista Dr. Gerson Carvalho, do Hospital de Apoio de Brasília, esta iniciativa pode fazer toda diferença na vida dos pacientes com Alfamanosidose e outras patologias raras.



» Dia 05 de agosto

Pílulas de cochecimento.

A Terapia Convencional e a Terapia Celular e Genética possuem diferenças. Por isso é importante entender o funcionamento de cada uma, além dos seus benefícios.



CASA HUNTER | **TERAPIA GÊNICA**
Pílulas de conhecimento

**DIFERENÇAS ENTRE
TERAPIA CELULAR/GENÉTICA
E A TERAPIA CONVENCIONAL**

APOIO

CASA DOS RAROS
CENTRO DE ATENÇÃO INTEGRAL E
TREINAMENTO EM DOENÇAS RARAS

» **Dia 05 de agosto**

A 2ª Edição da Semana de Alfamanosidose terminou com a participação especial de Mark Stark, Diretor do International Society for Mannosidosis and Related Diseases (ISMRD).

Pai de um jovem de 26 anos com Alfamanosidose, Stark tem dedicado sua vida à divulgação de informações sobre a patologia.

Oportunidade para conhecer as atividades desenvolvidas pela ISMRD, nos Estados Unidos.

2ª EDIÇÃO SEMANA | CASA HUNTER
ALFAMANOSIDOSE
30/07 A 05/08

Meu nome é Mark Stark.

International Society for
Mannosidosis and Related Diseases

Patrocínio **Chiesi** Realização **CASA HUNTER** Apoio **FEBRAFACAO**

» Dia 05 de agosto

A Casa Hunter celebrou o Dia Nacional da Saúde (05/08) divulgando informações sobre doenças raras na Estação Luz, Linha 4-Amarela, e Pinheiros, Linha 9-Esmeralda.

As duas estações, consideradas chave pelo entrocamento com as linhas de trem da CPTM, recebem um fluxo diário superior a 10 mil pessoas.

A divulgação foi realizada por profissionais do Programa Day Hunter e familiares de pacientes raros.

A ação nas estações do Metrô paulista foi resultado de uma parceria com a concessionária Via Quatro.



➤ Dia 05 de agosto



» Dia 05 de agosto



» Dia 05 de agosto

Até o atual prefeito da cidade de São Paulo, Sr. Ricardo Nunes, curtiu nossa ação em suas mídias sociais.



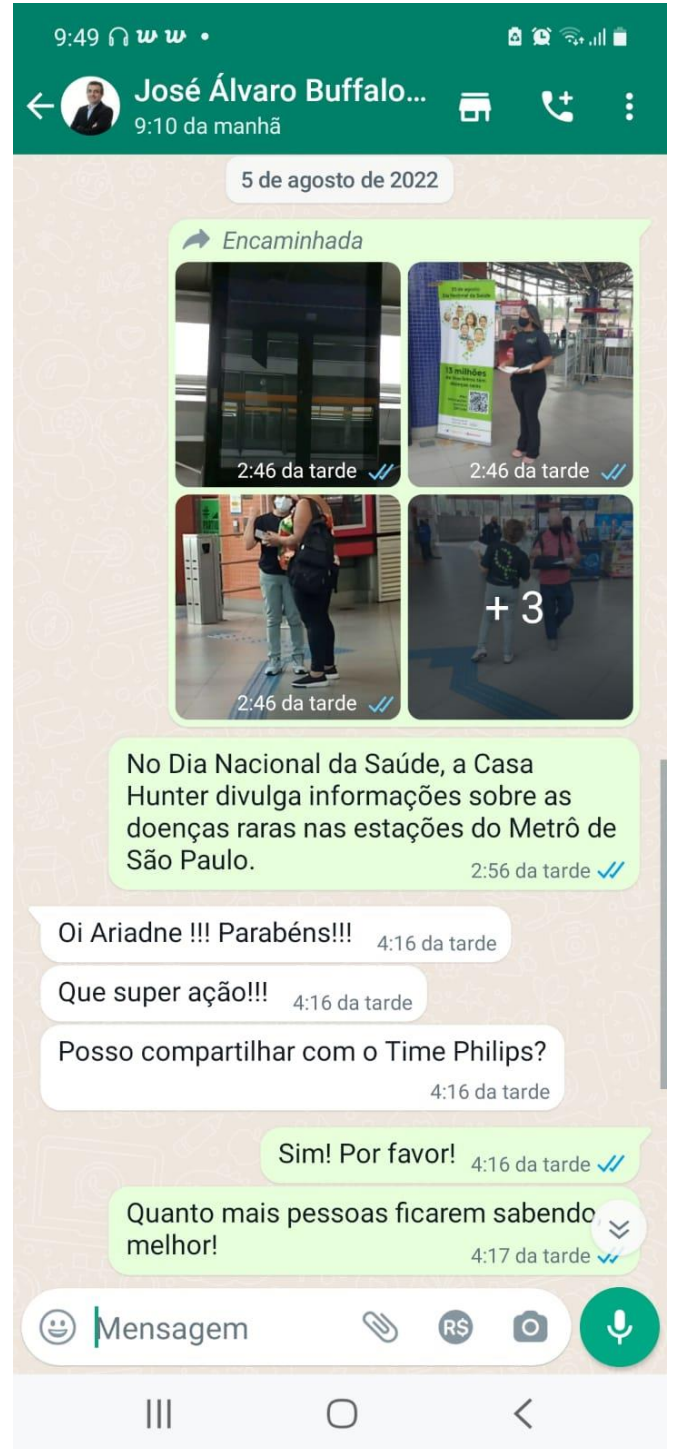
prefeitoricardonunes
✔, **santaetienne** e
outras pessoas curtiram
recentemente a sua
publicação. 26min



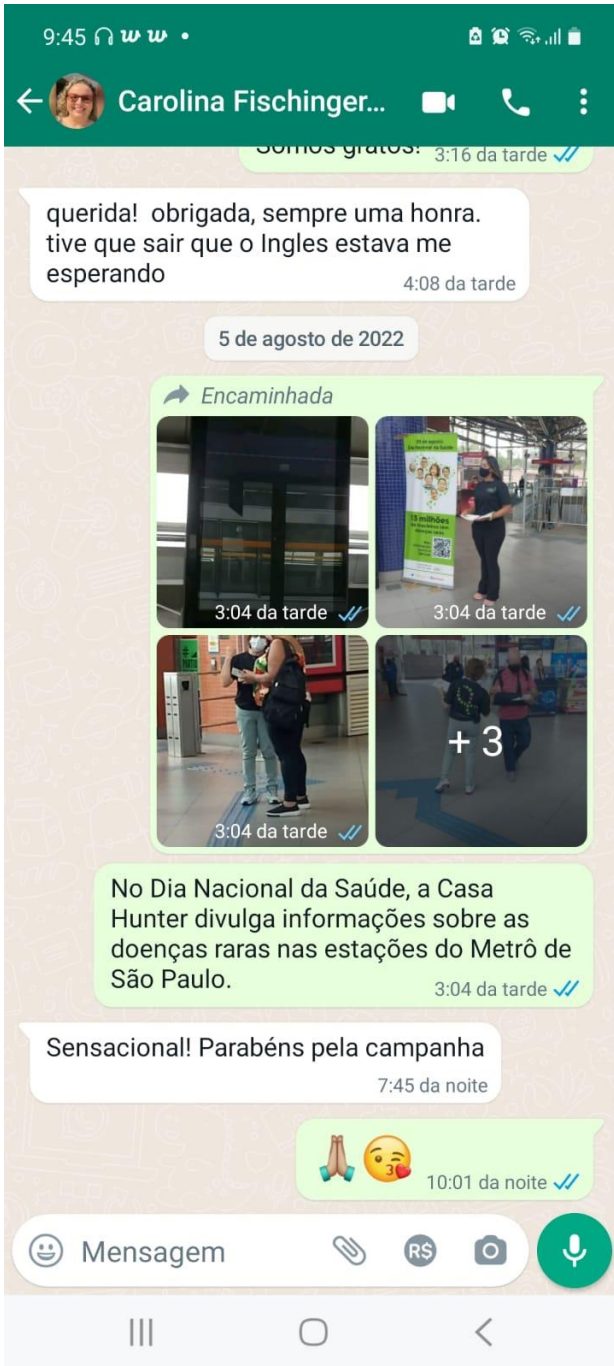
➤ Dia 05 de agosto



➤ Dia 05 de agosto



➤ Dia 05 de agosto



» Dia 06 de agosto

A divulgação dos palestrantes e atrações do Cenário das Doenças Raras no Brasil continua firme e forte.

Entre os palestrantes está Karina Lebeis, coordenadora do Ambulatório de Doenças Neuromusculares Raras do Hospital Gaffrée e Guinle e Coordenadora do Projeto Day Hunter – RJ.

O evento contou com pacientes, médicos, representantes da indústria farmacêutica, cuidadores, pesquisadores, membros do Legislativo e do Executivo, além de convidados internacionais.

7ª EDIÇÃO CASA HUNTER

O CENÁRIO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Teatro WTC - São Paulo | Evento Híbrido
19 de agosto de 2022

Karina Lebeis
Coord. do Ambulatório de Doenças Neuromusculares Raras do Hospital Gaffrée e Guinle e Coord. do Projeto Day Hunter / RJ

PRESENÇA CONFIRMADA

PLATINUM
GSK

DIAM
ALEXION, BLAVEN, Boehringer Ingelheim, NOVARTIS, PTC, Roche, ultragenyx

PRATA
Biogen, DARA genômica, HORIZON, multicare, sanofi, Takeda

BRONZE
BIOMARIN, BMS, IPSEN, Pfizer, BARAS, CBO, VERTELX

PARCEIROS INSTITUCIONAIS
#Orphanon, ODC

APDO
SBAM, GOB

» Dia 14 de agosto



Vídeo - Homenagem Casa Hunter ao Dia dos Pais

Ser pai de uma criança rara faz a gente enxergar a vida com outros olhos.

Percebemos amor nos pequenos detalhes, seja num abraço ou num sorriso.

Nos dias de chuva ou de sol, procuramos os melhores caminhos para que os nossos filhos se sintam mais seguros.

Não importa o que aconteça, sempre estaremos ao lado dos nossos raros, protegendo, conversando e acolhendo, com muita paciência e dedicação.

» Dia 16 de agosto

Contagem regressiva, está chegando o dia.

7ª EDIÇÃO

CASA HUNTER

O CENÁRIO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Teatro WTC - São Paulo | Evento Híbrido

19 de agosto de 2022

Faltam apenas **3** dias

The graphic features several small inset photos of diverse individuals, including a person with glasses, a woman, and a man, arranged around the central text. A network diagram of lines and boxes is visible at the bottom.

» Dia 19 de agosto**7ª edição do “Cenário das Doenças Raras no Brasil**

Vários especialistas foram convidados para a edição 2022. Entre eles, Regina Khoury, Coordenadora do Programa Day Hunter/Casa Hunter; Richard Salvatierra, Presidente da Americas Health Foundation (AHF) e Roberto Giugliani, que é Professor Titular do Dep. de Genética da UFRGS, Head de Doenças Raras da DASA Genômica, Pres. do IGPT e Cofundador da Casa dos Raros.

O evento aconteceu no dia 19 de agosto, no Teatro WCT, em São Paulo e contou com pacientes, médicos, representantes da indústria farmacêutica, cuidadores, pesquisadores, membros do Legislativo e do Executivo, além de convidados internacionais.



7ª EDIÇÃO

CASA
HUNTER

**O CENÁRIO DAS DOENÇAS
RARAS NO BRASIL**

Teatro WTC - São Paulo | Evento Híbrido

19 de agosto de 2022

» Dia 19 de agosto

Chegou a hora de um debate importante por melhorias na jornada dos raros brasileiros!

Trouxemos a temática à tona perante a sociedade, reunindo grandes especialistas em doenças raras do Brasil e do exterior. Juntos eles debateram assuntos fundamentais, visando a evolução do ambiente tão complexo com o qual lidamos todos os dias.

O evento mobiliza cada vez mais pessoas, envolvendo também associações, meio acadêmicos, indústria farmacêutica e órgãos reguladores. Diálogo construtivo e união de forças para defender os direitos dos raros de todo o País.

» Dia 19 de agosto



» Dia 19 de agosto

Na mesa de abertura um momento histórico. Os deputados federais Carla Zambelli (PL) e Orlando Silva (PC do B) lançaram a mobilização da bancada de parlamentares do Estado de São Paulo para a construção do primeiro hospital exclusivo para o tratamento de pacientes com doenças raras.

A ideia lançada pela deputada Zambelli foi prontamente aceita pelo deputado Orlando Silva, que ressaltou a importância de união de esforços, independente de partidos ou ideologias, para o atendimento de causa das doenças raras.



» Dia 19 de agosto



➤ Dia 19 de agosto



» Dia 19 de agosto

A primeira mesa da programação do evento de hoje foi mais do que especial, com o lançamento da Pesquisa “O Paciente Raro no SUS”. Entre os participantes, alguns consensos. O principal é que a abordagem holística e multidisciplinar para o acolhimento dos pacientes de doenças raras permite não somente melhorar a jornada dos pacientes como incrementar a qualificação dos médicos para lidarem com as enfermidades. Nesse sentido, o Day Hunter é um grande exemplo.

Do ponto de vista governamental, a criação de uma secretaria direcionada às doenças raras pode melhorar o contexto macro. Enquanto isso não acontece, é preciso privilegiar as ilhas de excelência que o Brasil possui. E a pesquisa será fundamental para trazer parâmetros que possam orientar a passagem das ações do papel para a prática, a partir de ações em conjunto, envolvendo todas as partes envolvidas para mudar a realidade atual.



» Dia 19 de agosto

O segundo painel do Cenário das Doenças Raras 2022 apontou algumas premissas essenciais para a avaliação de tecnologias em saúde (ATS).

Os participantes do painel concordaram sobre a importância da constituição de uma rede nacional de dados em saúde, com informações quantitativas para monitorar a realidade do paciente e dar mais transparência ao processo de incorporação.

Nesse sentido, a indústria precisa estar integrada, trazendo à tona informações com qualidade, rastreabilidade e confiabilidade, atuando em parceria com o governo para que o ecossistema como um todo se desenvolva de forma sustentável e com previsibilidade.

Exemplos de sistemas de outros países foram citados, enfatizando a mensagem de que é preciso ampliar os parâmetros de avaliação, incluindo separadamente análise clínica e econômica, levando muito em conta também a gravidade e particularidade de cada doença rara.



» Dia 19 de agosto

O financiamento das doenças raras é um assunto urgente e que demanda ações em todos os países. Nesta sessão, nosso objetivo é trocar experiências de como os países da América Latina têm discutido essa questão e quais ações práticas estão sendo tomadas e poderiam ser replicadas pelos demais países da região. Nesse sentido, Regina Khoury, coordenadora do Programa Day Hunter / Casa Hunter, vai moderar o debate com os seguintes convidados:

Alejandro Andrade, presidente da Corporación Chilena de Enfermedades Raras (Fecher);

Diego Fernando Gil Cardozo, diretor executivo da Federación Colombiana de Enfermedades Raras (Fecoer);

Jesús Navarro, presidente da Organización Mexicana de Enfermedades Raras (Omer);

Lauda Santos, vice-presidente da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas);

Gustavo Riedel, Diretor de Genômica e Pesquisa Clínica LATAM na DASA;

Richard Salvatierra, presidente da Americas Health Foundation (AHF).



» Dia 19 de agosto

As recentes discussões sobre a inclusão no rol da Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS) de terapias para doenças raras incorporadas pelo SUS suscitaram uma série de discussões. Nesta sessão, o objetivo foi abordar formas de a sociedade civil, ANS e planos de saúde trabalharem de forma harmônica para promoção do equilíbrio e assertividade entre pacientes e fontes pagadoras.

Marcos Santos, presidente da Sociedade Brasileira de Auditoria Médica (SBAM), será o moderador. Também participam da mesa:

Claudia Hirawat, proprietária da VOZ Advisors, consultoria;

Cesar Abicalaffe, presidente do Instituto Brasileiro de Valor em Saúde (Ibravs);

Christina Hajaj Gonzalez, coordenadora interina da Câmara Técnica de Doenças Raras do CFM;

Jorge Raimundo Filho, especialista em Life Sciences e Benemérito da Academia Nacional de Medicina;

Leandro Fonseca, head de Assuntos Corporativos e Sustentabilidade do Sistema de Saúde Novartis Brasil;

Dra. Marcela Machado, neurologista e coordenadora do Programa Day Hunter - Salvador;

Marly d'Almeida Pimentel Corrêa Peixoto, gerente de Cobertura Assistencial e Incorporação de Tecnologias em Saúde - ANS.



» Dia 19 de agosto



» Dia 19 de agosto



» Dia 19 de agosto

A 7ª Edição do "Cenário das Doenças Raras no Brasil" deixou saudade. Oito horas de diálogo, proposição de ideias e reencontros!



» Dia 21 de agosto

Começou a Semana Temática de AME, a Atrofia Muscular Espinhal. Doença genética rara, a AME interfere na capacidade do corpo de produzir uma proteína essencial à sobrevivência dos neurônios motores, responsáveis por atividades musculares, como caminhar, falar, engolir e respirar. De 21 a 27 de agosto, publicamos depoimentos, posts informativos e conteúdos exclusivos: live, entrevista exclusiva e aula com especialista.

CASA
HUNTER

**SEMANA
TEMÁTICA DE AME**
(ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL)

21/08 A 27/08

Live, depoimentos e
posts informativos.

NÃO PERCA!

Patrocínio

NOVARTIS

Roche

Realização

CASA
HUNTER

Apoio

FEBRARARAS

AAME

➤ Dia 21 de agosto



SEMANA TEMÁTICA DE AME
(ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL)
21/08 A 27/08
Live, depoimentos e posts informativos.
NÃO PERCA!

SEMANA TEMÁTICA DE AME LIVE 24.08 ÀS 14H

Abordagem Multidisciplinar na AME



Moderadora:
Dra. Marcela Machado
Médica neurologista – Coord. do Programa Day Hunter/Casa Hunter Salvador



Fernanda Batista
Fisioterapeuta, Pres. da AAME e Coord. do Programa Hunter Móvel



Jaqueline Almeida Pereira
Fisioterapeuta, Membro integrante das pesquisas em Doenças neuromusculares na infância do IPPMC/UFRJ



Tamara Elisa Rocha Braga
Fonoaudióloga, AAME



Amanda de Assis
Paciente AME 2



Patrocínio



Realização



Apoio





SEMANA TEMÁTICA DE AME

Perspectivas Terapêuticas

25/08
ÀS 14H

Entrevista Exclusiva
Dra. Carolina Tezzi Rocha





Patrocínio



Realização



Apoio





SEMANA TEMÁTICA DE AME

26/08
ÀS 14H

Aula

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

Dr. Alexandre Fernandes

Entenda o que é a doença, quais são os sinais, sintomas, e muito mais.



Acompanhe:


Patrocínio



Realização



Apoio



» **Dia 21 de agosto**

O primeiro depoimento foi de Laissa Guerreira, um retrato dos desafios e conquistas dos pacientes de AME no Brasil.



SEMANA
TEMÁTICA DE **AME**
Depoimento



Laissa Guerreira
Paciente de AME

Patrocínio



Realização



Apoio



» Dia 22 de agosto

Posts de cards informativos com conteúdos de qualidade em uma linguagem simples e direta a quem busca conhecimento sobre a patologia.



» Dia 24 de agosto

O presidente da Casa Hunter, da Casa dos Raros e da Febrararas, Antoine Daher, foi um dos convidados da Semana Estado de Jornalismo de Saúde, promovida pelo jornal Estadão (@estadao). O tema foi “O acesso às novas terapias e a sustentabilidade dos sistemas de saúde”.

O debate ocorreu das 9h45 às 11h00 e o evento foi 100% online.

DE 22 A 26 DE AGOSTO

SEMANA
ESTADO DE
JORNALISMO
DE SAÚDE

100%
ONLINE

250
VAGAS

Casa Hunter no Estadão!

“O acesso às novas terapias e a sustentabilidade dos sistemas de saúde”.

Debate com Antoine Daher, presidente da Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros Dia 24, 9h45.

Realização
ESTADÃO

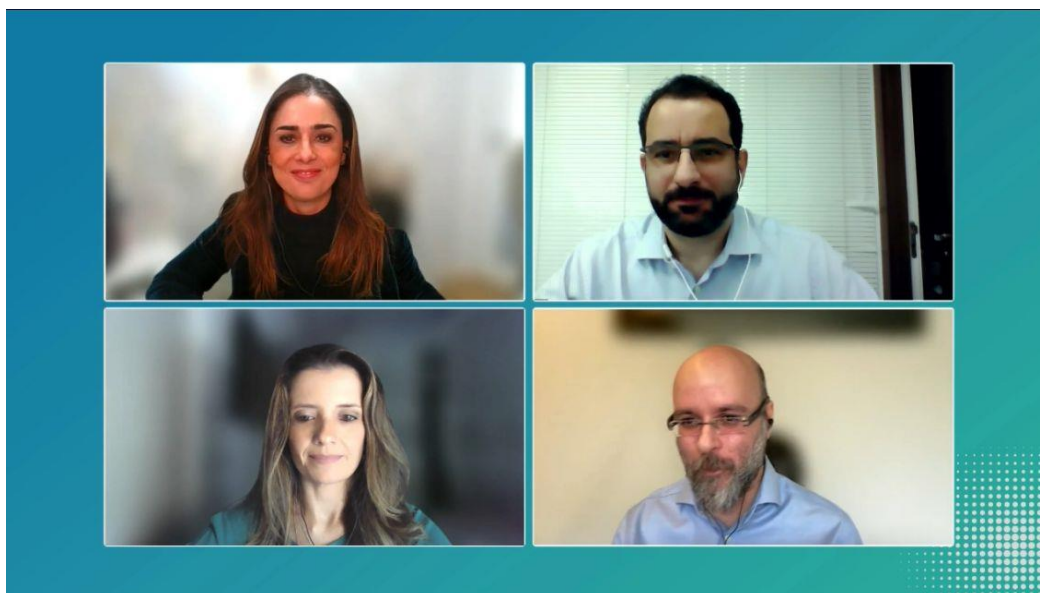
Produção
**ESTADÃO
BLUE STUDIO**

Patrocínio
interfarma



» Dia 24 de agosto

Durante uma semana, reuniram-se de forma online profissionais de comunicação de todo o Brasil para discussões técnicas e éticas sobre a cobertura em saúde, proporcionando a troca de experiências entre renomados profissionais da imprensa e estimulando a reflexão sobre o papel do jornalista na sociedade.



» Dia 24 de agosto

Em nossa Semana Temática de AME tivemos a live com o tema “Abordagem Multidisciplinar na AME”.

Muita informação no encontro entre especialistas e paciente da patologia.



CASA HUNTER SEMANA TEMÁTICA DE **AME** **LIVE** **24.08** **ÀS 14H**

Abordagem Multidisciplinar na AME



Moderadora:
Dra. Marcela Machado
Médica neurologista – Coord. do Programa Day Hunter/Casa Hunter Salvador



Fernanda Batista
Fisioterapeuta, Pres. da AAME e Coord. do Programa Hunter Móvel



Jaqueline Almeida Pereira
Fisioterapeuta, Membro integrante das pesquisas em Doenças neuromusculares na infância do IPPMG/UFRJ



Tamara Elisa Rocha Braga
Fonoaudióloga, AAME



Ana Luisa
Paciente de AME 2



Patrocínio




Realização



Apoio




» Dia 24 de agosto

A screenshot of a Zoom meeting. The main window shows a woman with glasses and a blue top, identified as **Fernanda Batista Ferreira**. The top banner includes the logos for CASA HUNTER, SEMANA TEMÁTICA DE AME, and Abordagem Multidisciplinar. It also lists sponsors: Patrocínio (NOVARTIS, Roche) and Apoio (AAAME). On the right side, there are three smaller video windows for **Ana Luísa Vieira Santos Moreira**, **Dra Jaqueline Pereira**, and **Marcela Costa**. The bottom of the screen has a purple decorative border.

A screenshot of a Zoom meeting. The main window shows a woman with glasses and a red top, identified as **Dra Jaqueline Pereira**. The top banner is identical to the previous screenshot, showing logos for CASA HUNTER, SEMANA TEMÁTICA DE AME, Abordagem Multidisciplinar, and sponsors NOVARTIS, Roche, and AAAME. On the right side, there are three smaller video windows for **Ana Luísa Vieira Santos Moreira**, **Fernanda Batista Ferreira**, and **Marcela Costa**. The bottom of the screen has a purple decorative border.

» Dia 25 de agosto

Antoine Daher, Presidente da Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros, participou de encontro com Dr Éctor Jaime Ramirez Barba, Dra Mariela Larrandaburu, Dick Salvatierra & Dra Mariana Rico. Conferência Virtual da Rare Diem.

Toni fez parte do painel 2: Os desafios do acesso ao mercado para tratamentos de doenças raras.



3. Casa dos Raros / Integral Service Model & Information Networks

Casa dos Raros – Porto Alegre (House of the Rare)
 A partnership between Casa Hunter and Instituto Genética para Todos allowed the creation of the first comprehensive care center for patients with rare diseases.

Project launch and fundraising: Q4 '18
 Construction
 Start: Q1 '20
 Completion: Q3 '22
 Start of operation: Q1 '23

Total investments: R\$ 12 millions






Antoine Daher

» Dia 25 de agosto

O objetivo foi discutir a melhoria do atendimento às doenças raras em mercados emergentes, bem como compartilhar avanços em pesquisas, acesso a tratamentos e reunir esses quatro principais stakeholders:



Indústria Biofarmacêutica

Pharmas & Biotechs focada em uma ampla gama de pesquisas científicas.



Comunidade médica

Pesquisadores, médicos e outros profissionais de saúde



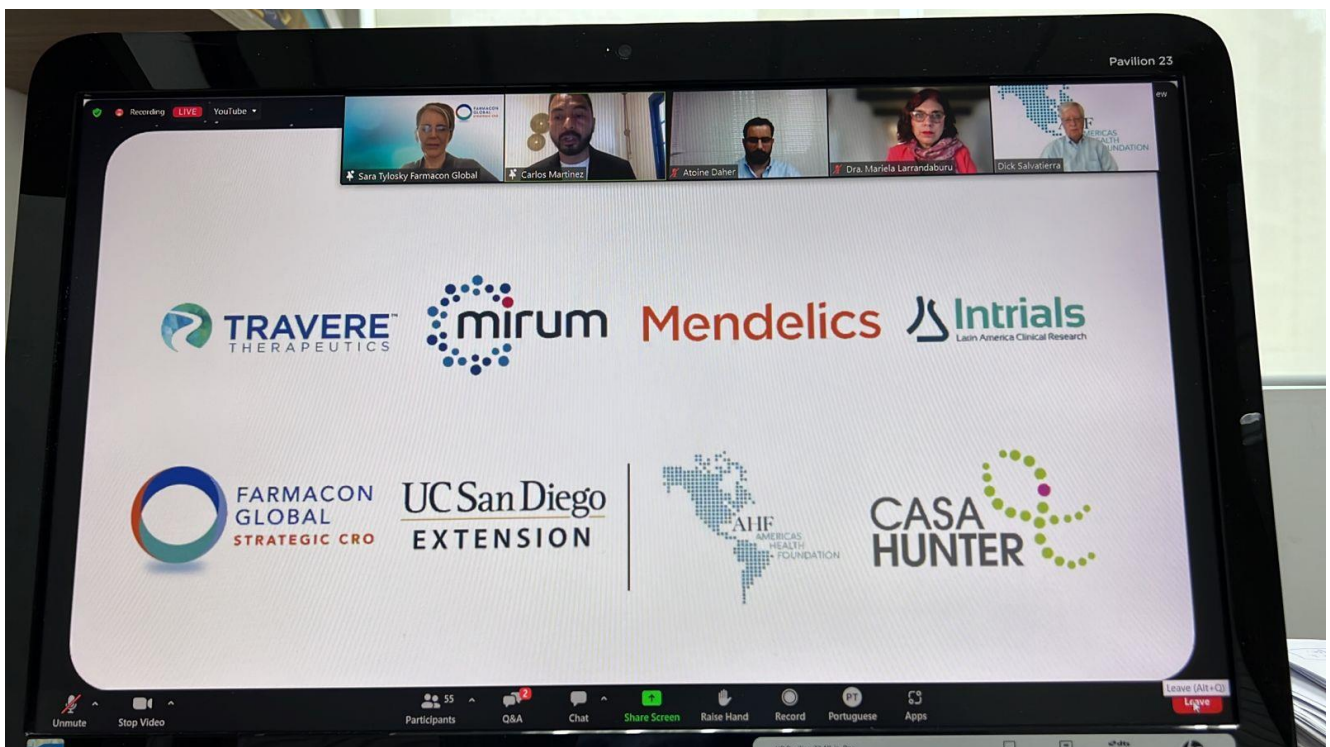
Pacientes

Com condições médicas raras e doenças e organizações que os apoiam



Advocacia e Governo

Defensores e formuladores de políticas para o acesso à pesquisa de doenças raras.



» Dia 25 de agosto

Nessa data no canal do YouTube da Casa Hunter, tivemos uma entrevista exclusiva com a Dra. Carolina Tesi Rocha, neurologista pediátrica do Stanford Children's Health, nos Estados Unidos.

Em sua gravação para a Semana Temática de AME, a médica abordou o tema “Perspectivas Terapêuticas”.

Mais uma oportunidade de conhecer a patologia e compartilhar informações.



» Dia 25 de agosto

CASA HUNTER SEMANA TEMÁTICA DE **AME**

**25/08
ÀS 14H**

Perspectivas Terapêuticas

Entrevista Exclusiva

Dra. Carolina Tesi Rocha





Patrocínio

Realização

Apoio

» **Dia 26 de agosto**

A atração de hoje na Semana Temática de AME, foi a videoaula do Dr. Alexandre Fernandes.

Uma oportunidade para conhecer o universo dos pacientes com Atrofia Muscular Espinhal. Entender o que é a doença, quais são os sinais, sintomas e muito mais.



CASA
HUNTER

SEMANA
TEMÁTICA DE **AME**

26/08
ÀS 14H

Aula

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL

**Dr. Alexandre
Fernandes**

Entenda o que é a doença,
quais são os sinais, sintomas,
e muito mais.



Acompanhe:

 **YOUTUBE CASA HUNTER**

Patrocínio

 **NOVARTIS**

 **Roche**

Realização

 **CASA
HUNTER**

Apoio

 **FEDERAÇÃO**

 **AME**

» Dia 27 de agosto

CASA HUNTER SEMANA TEMÁTICA DE **AME**
Depoimento



No último dia da Semana Temática de AME, apresentamos 2 depoimentos.

O primeiro foi de Elizete Ballmann, mãe da Isabella, paciente diagnosticada com a patologia aos 3 meses de vida.

Elizete nos contou um pouco das dificuldades que enfrentou com a filha e dos benefícios que a medicação adequada trouxe para a vida da pequena, hoje com quase 5 anos de idade.

Patrocínio



Realização



Apoio



CASA
HUNTER

SEMANA
TEMÁTICA DE **AME**

Depoimento



O segundo depoimento do dia foi de Susane Fernandes, mãe de Gabriel (dois anos de idade) paciente de AME tipo I.

Ela relatou uma breve e importante reflexão sobre os benefícios que a Terapia Gênica trouxe para o tratamento do filho.

Susane e Gabriel são do estado do Rio de Janeiro.

Patrocínio

NOVARTIS



Realização

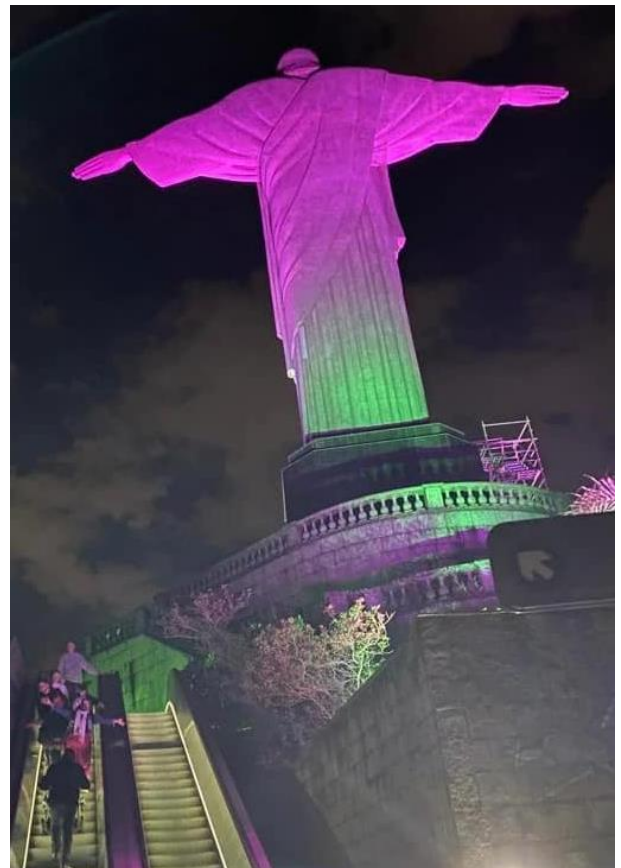


Apoio



» Dia 27 de agosto

Para finalizar o mês da Atrofia Muscular Espinhal, o Cristo Redentor no Rio de Janeiro, foi colorido com as cores símbolo da patologia. Nossos amigos da AAME - Amigos da Atrofia Muscular Espinhal organizaram o evento e uma missa foi realizada no local, compartilhamos esse inesquecível momento em nossas mídias sociais.



MÊS DE SETEMBRO

» Dia 05 de setembro

O mês começa com mais uma divulgação de nosso calendário de datas anual. Em destaque a Fibrose Cística. Você sabia que é comum sentir um gosto salgado quando beijamos o rosto de uma pessoa com Fibrose Cística? Isso acontece devido às altas concentrações de sal no suor. Por esse motivo ela é popularmente conhecida como Doença do Beijo Salgado.

O paciente com Fibrose Cística também produz muco espesso que não é eliminado adequadamente pelo corpo. Dessa forma, o acúmulo provoca alterações no funcionamento de alguns órgãos, como pâncreas, fígado, intestino e pulmões. Nos pulmões, o excesso de secreção está ligado ao aparecimento de bactérias causadoras de infecções, que podem ser graves e frequentes.



05 de setembro

**Dia Nacional de Conscientização
e Divulgação da Fibrose Cística**

casahunter.org.br

➤ Dia 08 de setembro

E o dia mundial foi 8 de setembro!

O Dia Mundial da Fibrose Cística faz parte do setembro Roxo, campanha anual promovida por diversas organizações em todo o Brasil.

O objetivo é divulgar mais informações sobre a doença, contribuindo com o diagnóstico precoce, acesso ao tratamento e a melhora na qualidade de vida dos pacientes.

A Fibrose Cística é uma doença genética rara ainda sem cura, que afeta cerca de 70 mil pessoas no mundo. No Brasil, estima-se que ela atinja uma pessoa a cada 10 mil. Os portadores apresentam suor mais salgado do que o comum, o que ocorre devido à produção de secreções mais espessas, dificultando a sua eliminação.



➤ **Dia 13 de setembro**

Os fundadores da Casa dos Raros, Antoine Daher e Roberto Giugliani, participaram nesta data do lançamento do "Curso à Distância de Diagnóstico e Atenção em Doenças Genéticas Raras na Atenção Primária à Saúde (APS)".

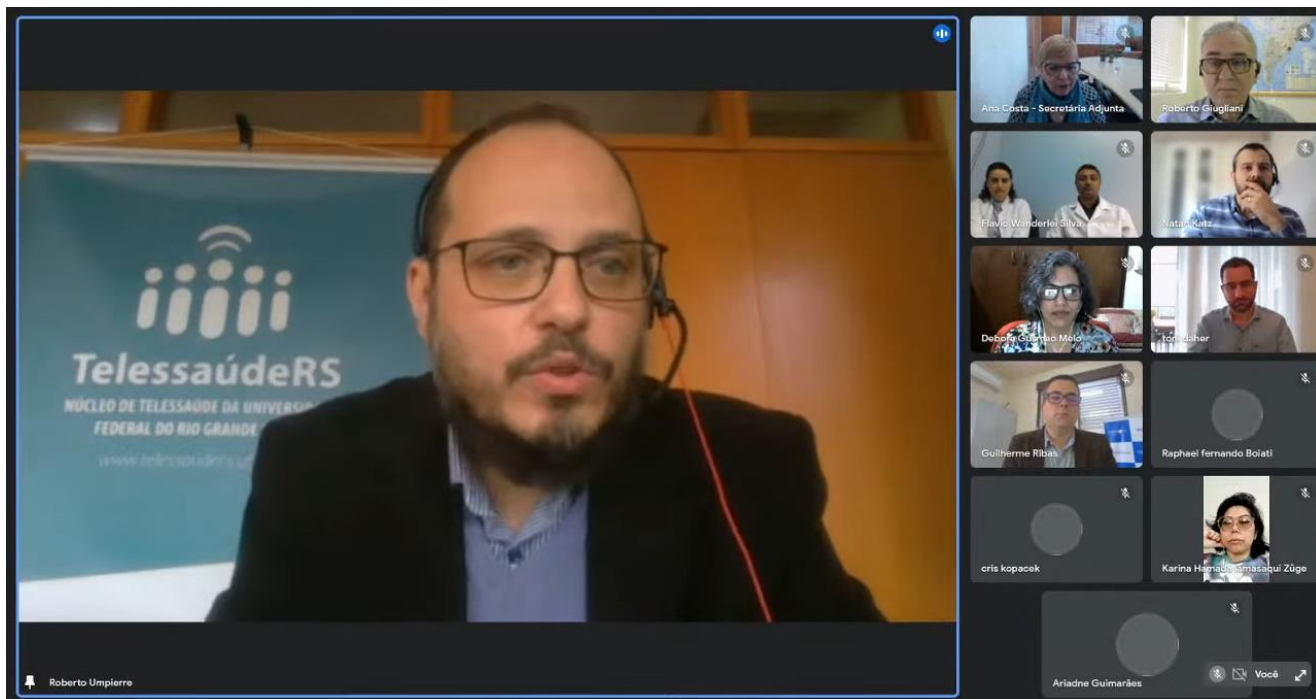
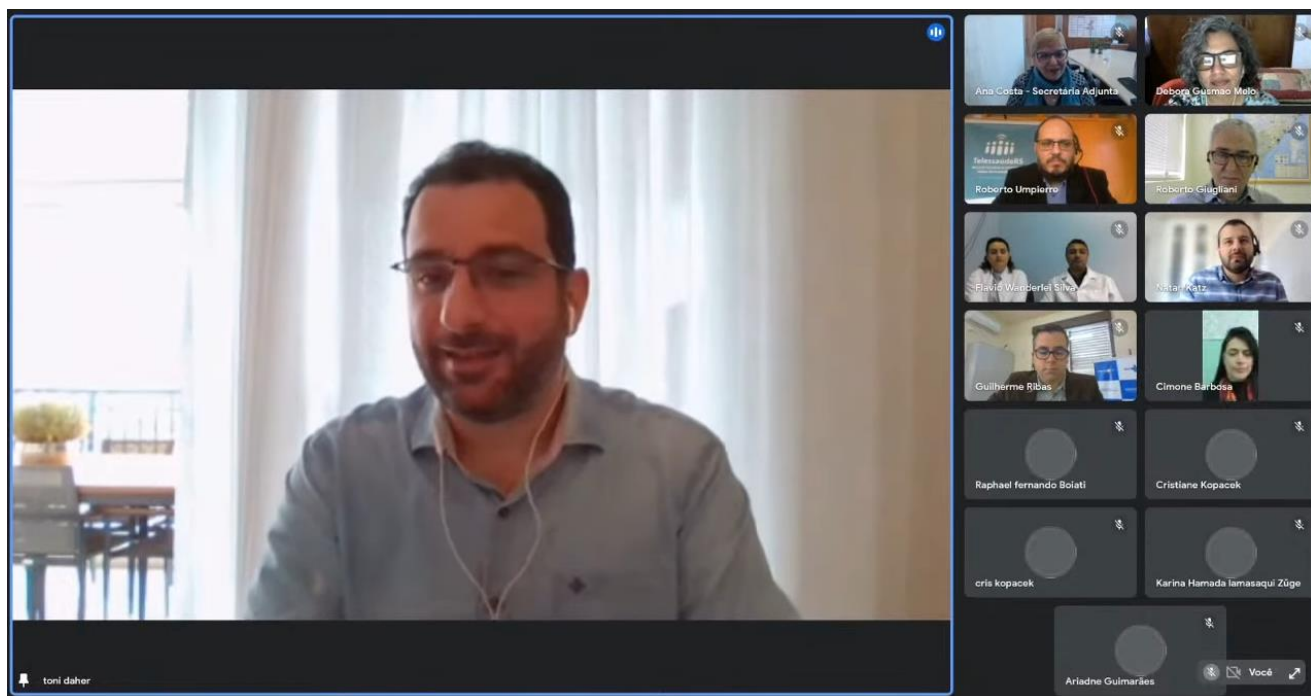
A iniciativa é resultado de uma ação da Secretaria de Saúde do Governo do Estado do Rio Grande do Sul em parceria com o TelessaúdeRS.

Durante a cerimônia de lançamento, a Secretária Adjunta de Saúde, Ana Lúcia Pires Afonso da Costa, destacou a importância do diálogo com as associações de pacientes e agradeceu especialmente a Casa Hunter por insistir na necessidade de treinamento dos profissionais de saúde na rede básica.



Lançamento do curso EaD de Diagnóstico e Atenção em Doenças Genéticas Raras na APS

➤ Dia 13 de setembro



➤ **Dia 14 de setembro**

Pelo terceiro ano consecutivo, a Casa Hunter promoveu mais uma edição do Projeto Respirar.

Dez dias de conteúdo exclusivo, com informações sobre doenças raras respiratórias: live, rodas de conversa, aulas temáticas e posts informativos!

CASA
HUNTER

3ª EDIÇÃO
R E S P I R A R
D E 1 4 A 2 3 / 0 9

**Doenças Raras
Respiratórias**

Live, Rodas de Conversa, Aulas
Temáticas e Posts informativos!

Fique ligado!

Patrocínio



GSK

PHILIPS



Realização



Apoio



ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE
ASMA GRAVE



➤ **Dia 14 de setembro**

E já começamos bem com a Live “Doenças Raras Pulmonares: Diagnóstico e Tratamento.” Com Dr. Rodrigo Athanazio, Dra. Carolina Aranda, Dr. Marcus Herbert Jones, Francisco Oliveira e mediação de Raphael Boiati.



3ª EDIÇÃO
R E S P I R A R

14/09
18h30min

LIVE Doenças Raras Pulmonares:
Diagnóstico e Tratamento



Dr. Rodrigo Athanazio
MD Pneumologista / Coord.
Centro de Referência de
Fibrose Cística em Adultos
do HCSP



Carolina Aranda
Profa. adjunta da Disciplina de
Alergia, Imunologia Clínica e
Reumatologia - Unifesp
Chefe do Serviço de Imunologia
Clínica do Hosp. São Paulo



Marcus Herbert Jones
MD PhD / Pneumologista
Pediátrico / Coord. Lab.
Fisiologia Respiratória da
PUC-RS



Francisco Oliveira
Fisioterapeuta / Docente da EBMSF
/ Coord. Fisioterapia Cardiovascular
da Assobrafir



Raphael Boiati – Mediador
Diretor da Casa Hunter e Membro
efetivo da Conep



**YOUTUBE
CASA HUNTER**

Patrocínio






Realização



Apoio





➤ Dia 14 de setembro

3ª EDIÇÃO
RESPIRAR

Patrocínio: BAYER, GSK, PHILIPS, VERTEX

Apoio: INSTITUTO BRASILEIRO DE DOENÇAS RARAS, ASMA GRAVE, FUNDACÃO DE PESQUISA

Raphael fernando Boiati
Pausa (k)

Carolina Aranda
Marcus Jones
Francisco Oliveira
Rodrigo Athanzio

Live - Doenças raras pulmonares: Diagnóstico e tratamento

➤ **Dia 15 de setembro**

Semana Respirar - conteúdo exclusivo, com informações sobre doenças raras respiratórias: live, rodas de conversa, aulas temáticas e posts informativos!

Deficiência de Alfa-1 Antitripsina (DAAT) é uma doença genética rara caracterizada pela ausência ou produção em níveis baixos de uma proteína que tem papel importante na proteção dos pulmões.

Os sintomas respiratórios, como falta de ar, tosse crônica e respiração ofegante, são comuns, em indivíduos entre 40 e 50 anos. Lesões na pele e problemas no fígado são outros sinais observados na DAAT, que podem também afetar adultos e crianças.



3ª EDIÇÃO
R E S P I R A R



DAAT

DEFICIÊNCIA DA PROTEÍNA ALFA-1 ANTITRIPSINA

Já ouviu falar da Deficiência de Alfa-1 Antitripsina (DAAT)? Ela é uma doença genética rara caracterizada pela ausência ou produção em níveis baixos de uma proteína que tem papel importante na proteção dos pulmões. Na sua falta, o paciente pode sofrer com problemas respiratórios, como enfisema e Doença Pulmonar Obstrutiva Crônica (DPOC), além de ter dilatação anormal dos brônquios (bronquiectasias).

Patrocínio



GSK

PHILIPS



Realização



Apoio



ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE
ASMA GRAVE



➤ **Dia 16 de setembro**

Estudos estimam que mais de 40 milhões de brasileiros sofram com Asma. Desse total, cerca de 10% apresentam a forma mais grave da doença.

O tratamento pode ser feito com medicamentos corticoides, broncodilatadores e imunobiológicos.

3ª EDIÇÃO RESPIRAR ASMA GRAVE

ASMA GRAVE

A Asma é uma doença em que as vias responsáveis por levar o ar para o pulmão ficam inflamadas e inchadas, causando falta de ar, tosse, chiado no peito e respiração curta e rápida no indivíduo.

Estudos estimam que mais de 40 milhões de brasileiros sofram com Asma. Desse total, cerca de 10% apresentam a forma mais grave da doença.

O tratamento pode ser feito com medicamentos corticoides, broncodilatadores e imunobiológicos.

No caso da asma grave, o biológico tem como função principal, regular a produção de importantes células imunológicas responsáveis pelo controle inflamatório das vias respiratórias. Como o IgE e os Eosinófilos, por exemplo.

Patrocínio: RADER, GSK, PHILIPS, VERTEX, CASA HUNTER, ASMA GRAVE, SERVICIOS

Realização: CASA HUNTER

Apoio: ASMA GRAVE, SERVICIOS

➤ **Dia 16 de setembro**

RODA DE CONVERSA

Doenças Raras Pulmonares: Vivências (LAM, DAAT e ASMA GRAVE)



3ª EDIÇÃO
R E S P I R A R

16/09
ÀS 14H

RODA DE CONVERSA Doenças Raras Pulmonares:
Vivências (LAM, DAAT e ASMA GRAVE)



Dra. Maria Vera Castellano
Coord. Comissão de Doenças Raras da Soc.
Bras. Pneumologia e Tisiologia (SBPT)



Carmelina Dias
Engenheira Civil (LAM)



Luiz Antonio Ribeiro
Engenheiro Mecânico (DAAT)



Michele Avelino
Funcionária Pública (Asma Grave)

 **YOUTUBE CASA HUNTER**

Patrocínio



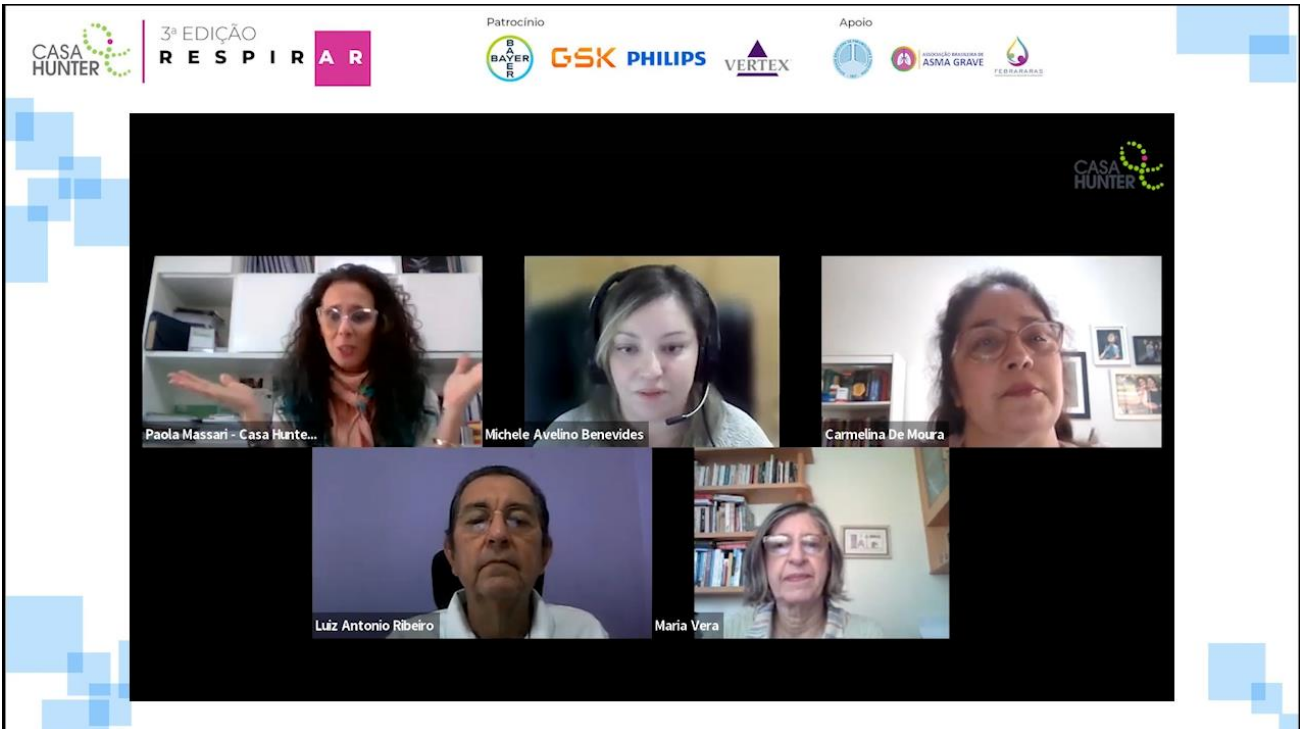
Realização



Apoio



➤ Dia 16 de setembro



➤ Dia 19 de setembro



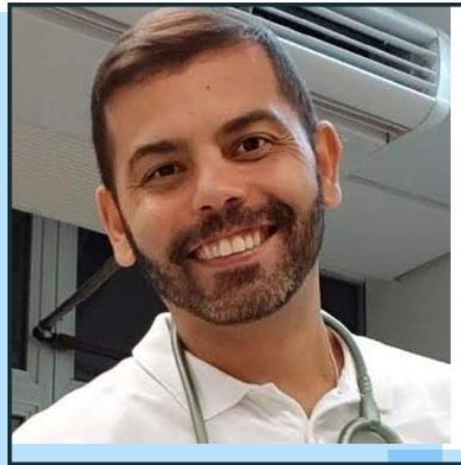
3ª EDIÇÃO
R E S P I R A R

19/09
ÀS 14H

AULA TEMÁTICA I

Ventilação Mecânica em Doenças Raras Pulmonares

Fábio Isaias Rodrigues
Fisioterapeuta UTI -
Respiratória do Instituto do
Coração - Hospital das
Clínicas da Faculdade de
Medicina da USP



 **YOUTUBE CASA HUNTER**

Patrocínio



GSK

PHILIPS



Realização



Apoio



ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE
ASMA GRAVE



➤ **Dia 19 de setembro**

AULA TEMÁTICA I - VENTILAÇÃO MECÂNICA EM DOENÇAS RARAS PULMONARES no YOUTUBE CASA HUNTER

Com Fábio Isaias Rodrigues | Fisioterapeuta UTI Respiratória do Instituto do Coração – Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP. @fabioirodrigues

3ª EDIÇÃO
RESPIRAR

AULA TEMÁTICA I

Respiração

FABIO RODRIGUES

Patrocínio:

Realização:

Apoio:

AULA TEMÁTICA I FABIO RODRIGUES - Ventilação mecânica em doenças raras pulmonares

Dia 21 de setembro
RODA DE CONVERSA COM PACIENTES

Com MD Paulo Feitosa, Amanda Cunha (DCP), Leonardo Napeloso (FC) @comtrikafta e Mércia Salzmann (HP) @mesalzmann.

Doenças Raras Pulmonares: Vivências - (FC, HP e DCP)

Semana Respirar - conteúdo exclusivo, com informações sobre doenças raras respiratórias: live, rodas de conversa, aulas temáticas e posts informativos!



3ª EDIÇÃO

R E S P I R A R
21/09
ÀS 14HS
RODA DE CONVERSA Doenças Raras Pulmonares:
 Vivências (FC, HP e DCP)

MD Paulo Feitosa

Secretário-geral Soc. Bras. Pneumologia e Tisiologia (SBPT) / Conselheiro do Conselho Regional de Medicina


Amanda Cunha

Farmacêutica (DCP)


Leonardo Napeloso

Analista de Sistemas (FC)


Mércia Salzmann

Neuropsicóloga (HP)


YOUTUBE CASA HUNTER

Patrocínio



Realização



Apoio



➤ **Dia 21 de setembro**



Patrocínio



GSK PHILIPS



Apoio



ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ASMA GRAVE



Roda de Conversa - Doenças Pulmonares: Vivências (FC, HP e DCP)



Patrocínio



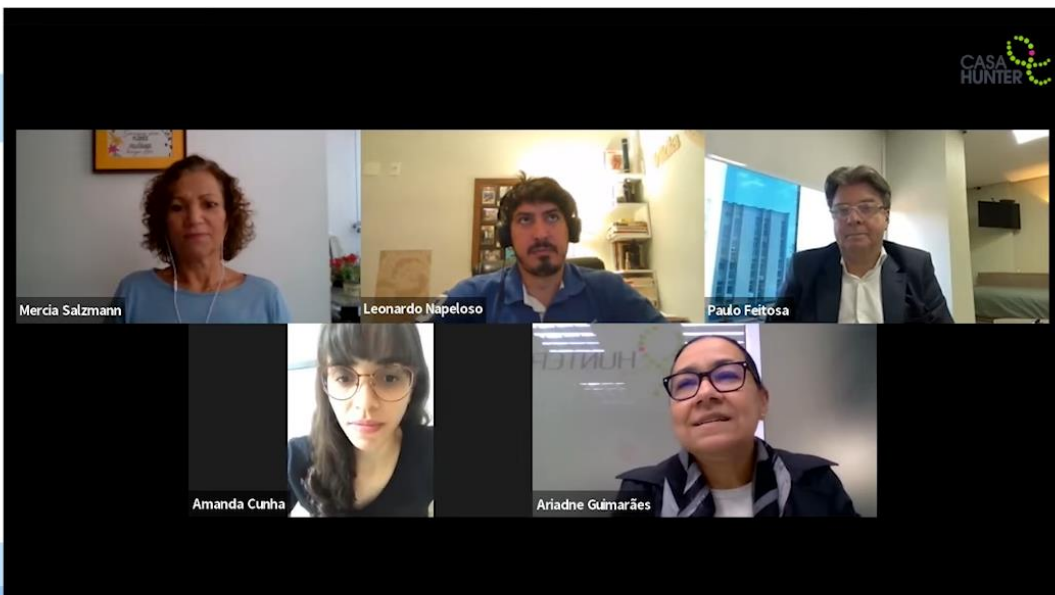
GSK PHILIPS



Apoio



ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ASMA GRAVE



Roda de Conversa - Doenças Pulmonares: Vivências (FC, HP e DCP)

➤ Dia 22 de setembro

Discinesia Ciliar Primária é uma doença genética rara que compromete a função ou estrutura ciliar com prevalência que varia de 1 em 20 mil e 1 em 40 mil pessoas. Se não conhece a estrutura ciliar, saiba que os cílios têm função de movimento das células e dos fluidos que estão fora delas, podendo ser encontrados em várias partes do organismo, como cavidade nasal, seios paranasais, traqueia, colo uterino e ductos deferentes (canais por onde passam os espermatozóides).

A falta de movimento desses cílios nos pulmões pode levar à deformação dos brônquios. Dessa forma há o acúmulo de secreções que podem causar pneumonias de repetição e perda da capacidade pulmonar.

A Discinesia Ciliar Primária não tem cura, mas tem tratamento com medicações e fisioterapia respiratória, dependendo dos sintomas e da intensidade no organismo do paciente.

3ª EDIÇÃO RESPIRAR

DCP DISCINESIA CILIAR PRIMÁRIA

Discinesia Ciliar Primária é uma doença genética rara que compromete a função ou estrutura ciliar com prevalência que varia de 1 em 20 mil e 1 em 40 mil pessoas, sendo mais comum em filhos de casamentos entre parentes próximos (união consanguínea).

DCP DISCINESIA CILIAR PRIMÁRIA

Se não conhece a estrutura ciliar, saiba que os cílios têm função de movimento das células e dos fluidos que estão fora delas, podendo ser encontrados em várias partes do organismo, como cavidade nasal, seios paranasais, traqueia, colo uterino e ductos deferentes (canais por onde passam os espermatozóides).

A falta de movimento desses cílios nos pulmões pode levar à deformação dos brônquios. Dessa forma há o acúmulo de secreções que podem causar pneumonias de repetição e perda da capacidade pulmonar.

Em cerca de 50% dos casos da doença há uma associação com situs inversus, que é a inversão do posicionamento de alguns órgãos, como coração e fígado, constituindo, assim, a Síndrome de Kartagener.

3ª EDIÇÃO RESPIRAR

DCP DISCINESIA CILIAR PRIMÁRIA

3ª EDIÇÃO RESPIRAR

DCP DISCINESIA CILIAR PRIMÁRIA

Patrocínio: GSK, PHILIPS, VERTEX, CASA HUNTER, ASMA GRAVE, LABORATÓRIO

Realização: CASA HUNTER

Apoio: ASMA GRAVE, LABORATÓRIO

➤ **Dia 23 de setembro**

AULA TEMÁTICA II - EQUIPE MULTIDISCIPLINAR: CUIDADOS COM DOENÇAS RARAS RESPIRATÓRIAS

Com MD Lusmaia Damaceno Camargo Costa | Pneumologista Pediátrica – Coordenadora do Centro Pediátrico de Ref. em Fibrose Cística do HCUFG e do Projeto Day Hunter/GO. @lusmaia.gyn



3ª EDIÇÃO
R E S P I R A R

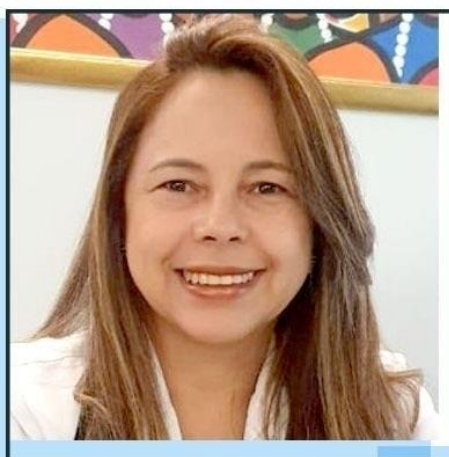
23/09
Às 14H

AULA TEMÁTICA II

Equipe Multidisciplinar: Cuidados com Doenças Raras Respiratórias

MD Lusmaia Damaceno Camargo Costa

Pneumologista Pediátrica /
Coord. Centro Pediátrico de
Ref. em Fibrose Cística do
HCUFG e do Projeto Day
Hunter / GO



YOUTUBE CASA HUNTER

Patrocínio



GSK

PHILIPS



Realização



Apoio



ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE
ASMA GRAVE



➤ Dia 23 de setembro



3ª EDIÇÃO
RESPIRAR

AULA TEMÁTICA II



Patrocínio



GSK

PHILIPS



Realização



Apoio



Aula Temática II - Dra. Lusmaia Damaceno.

➤ **Dia 24 de setembro**

A Casa Hunter esteve presente hoje no Festival Paralímpico !
Foram várias atividades e brincadeiras com o time do Comitê Paralímpico Brasileiro em São Paulo, parceiros da Casa Hunter.

O encontro foi muito animado e contou com a participação da Coordenadora do Projeto Day Hunter em São Paulo, Regina Khoury, pacientes e atletas paralímpicos.



➤ Dia 24 de setembro



➤ **Dia 27 de setembro**

Iniciamos publicações com dicas para os raros.

“Um dos pontos fundamentais no atendimento e tratamento das pessoas com doenças raras é a abordagem multidisciplinar.

Especialidades diversas trabalham conjuntamente para oferecer qualidade de vida ao paciente, sua família e cuidadores. O psicólogo tem papel preponderante nessa abordagem, pois todo o entorno do paciente é afetado e precisa de cuidado e entendimento.

Somos raros e somos muitos! “

Casa Hunter

<https://casahunter.org.br/>



» **Dia 29 de setembro**

Dia Mundial do Coração

A Dra. Ana Paula Casseta, Cardiologista e Membro do Projeto Hunter Móvel, tem um recado importante sobre o mês do coração e, em especial, sobre os cuidados que devemos ter com ele.

Confira!

Somos raros e somos muitos!

Casa Hunter

<https://casahunter.org.br/>



MÊS DE OUTUBRO

» Dia 03 de outubro

Iniciamos o mês com a Live: A Importância Da Vacinação Dos Pacientes Com Doenças Raras.

Com as presenças de:

-Antonio Condino Neto, Imunologista, Professor da USP e Diretor do Centro Jeffrey Modell do Brasil.

-Joana Paula Fernandes Coelho de Oliveira, Farmacêutica, Gerente Médico-Científica de Vacinas na GSK Brasil.

-Moderação: Raphael Boiati, Farmacêutico, Diretor da Casa Hunter e Membro Efetivo da CONEP.



Semana da
IMUNIZAÇÃO
de 02/10 à 08/10

**A Importância da Vacinação dos
Pacientes com Doenças Raras**

**03/10
às 14H**



Antonio Condino Neto
Imunologista, Professor da
USP e Diretor do Centro Jeffrey
Modell do Brasil



**Joana Paula Fernandes
Coelho de Oliveira**
Farmacêutica
Gerente Médico-Científica de
Vacinas na GSK Brasil



Raphael Fernando Boiati
Moderador
Farmacêutico, Diretor da
Casa Hunter e Membro
Efetivo da CONEP



YOUTUBE CASA HUNTER

Patrocínio



Realização



Apoio



» **Dia 03 de outubro**

O encontro foi a abertura de nossa Semana de Imunização que aconteceu de 02 à 08 de outubro.

Moderação: Raphael



Semana da **IMUNIZAÇÃO** A Importância da Vacinação dos Pacientes com Doenças Raras

Patrocínio: **GSK** Realização: **CASA HUNTER** Apoio: **FARMASIA**

Raphael Boiati - Moderador

Joana Paula Oliveira

Antonio Condino-Neto

» **Dia 04 de outubro**

Muito felizes, compartilharmos com todos que recebemos o Selo Evento Neutro! A 7ª Edição do Cenário das Doenças Raras no Brasil neutralizou suas emissões de CO2 com a Campanha Resíduo Zero. Tivemos orgulho em realizar um evento tão importante e com consciência ambiental!

Casa Hunter
7ª edição do Cenário das Doenças Raras no Brasil



» **Dia 05 de outubro**

Em nossa semana de imunização tivemos a live com o tema “Vacinação em pacientes com Doenças Raras de origem imunológica”.

Muita informação no encontro com a geneticista Ana Maria Martins, a nutricionista Juliana Pereira, a pediatra alergista e imunologista Mariana Pimentel e com o nosso moderador Raphael Boiati.



Semana da
IMUNIZAÇÃO
de 02/10 à 08/10

Vacinação em pacientes com Doenças Raras de origem imunológica **05/10**
(Pacientes imunossuprimidos e Imunodeprimidos) **às 14H**



Ana Maria Martins
Geneticista - Instituto de Erros Inatos do Metabolismo



Juliana Pereira
Nutricionista Gerente Médico-Científica de Vacinas da GSK



Mariana de Gouveia Pereira Pimentel
Pediatra, alergista e imunologista - Unifesp e Médica da Clínica de vacinação Bioma



Raphael Fernando Boiati
Moderador
Farmacêutico, Diretor da Casa Hunter e Membro Efetivo da CONEP

 **YOUTUBE CASA HUNTER**

Patrocínio



Realização



Apoio



» Dia 05 de outubro

Semana da **IMUNIZAÇÃO** Vacinação em pacientes com Doenças Raras de origem imunológica (Pacientes imunossuprimidos e imunodeprimidos)

Patrocínio **GSK** Realização **CASA HUNTER** Apoio **TERAPIAS**

Raphael Boiati - Moderador

0:06 / 1:00:49

Marilana Gouveia Pereira
Juliana Pereira
Ana Maria Martins

Detailed description: This is a screenshot of a Zoom meeting. The main window shows Raphael Boiati, a man with dark hair wearing a dark blue shirt, speaking. Below his video is a white name tag that reads 'Raphael Boiati - Moderador'. At the bottom of the Zoom interface, there is a play button, a progress bar showing '0:06 / 1:00:49', and several icons for settings, closed captions, and audio. On the right side of the screen, there is a vertical stack of three smaller video windows. The top one shows Marilana Gouveia Pereira, the middle one shows Juliana Pereira, and the bottom one shows Ana Maria Martins. At the top of the meeting area, there are logos for 'Semana da IMUNIZAÇÃO', 'GSK' (Patrocínio), 'CASA HUNTER' (Realização), and 'TERAPIAS' (Apoio). The text 'Vacinação em pacientes com Doenças Raras de origem imunológica (Pacientes imunossuprimidos e imunodeprimidos)' is also visible at the top.

Semana da **IMUNIZAÇÃO** Vacinação em pacientes com Doenças Raras de origem imunológica (Pacientes imunossuprimidos e imunodeprimidos)

Patrocínio **GSK** Realização **CASA HUNTER** Apoio **TERAPIAS**

Ana Maria Martins

Marilana Gouveia Pereira
Juliana Pereira
Raphael Boiati - Moderador

Detailed description: This is a screenshot of a Zoom meeting. The main window shows Ana Maria Martins, an older woman with short, curly grey hair and glasses, wearing a dark sweater over a patterned shirt. Below her video is a white name tag that reads 'Ana Maria Martins'. On the right side of the screen, there is a vertical stack of three smaller video windows. The top one shows Marilana Gouveia Pereira, the middle one shows Juliana Pereira, and the bottom one shows Raphael Boiati. At the top of the meeting area, there are logos for 'Semana da IMUNIZAÇÃO', 'GSK' (Patrocínio), 'CASA HUNTER' (Realização), and 'TERAPIAS' (Apoio). The text 'Vacinação em pacientes com Doenças Raras de origem imunológica (Pacientes imunossuprimidos e imunodeprimidos)' is also visible at the top.

» **Dia 05 de outubro**

Realizamos a pesquisa para MPS Tipo II, a Síndrome de Hunter
 Pacientes com MPS Tipo II, a Síndrome de Hunter, entre 0 e 6 anos, com problemas neurológicos, participaram de um estudo clínico Fase III no Brasil.
 Os médicos investigadores iniciaram o recrutamento de pacientes para participar do estudo !
 Os interessados entraram em contato com o setor de atendimento a pacientes da Casa Hunter por email.



» **Dia 05 de outubro**

Suelen Caroline Santiago é Fundadora e Presidente da Associação Brasileira de Combate à Meningite e mãe do sobrevivente e guerreiro João Marcos. Neste importante depoimento, em nossa Semana de Imunização, Suelen trouxe a difícil experiência de descobrir a importância da vacinação apenas quando a Meningite acometeu seu filho. Ela nos contou todas as batalhas enfrentadas e as perdas consequentes desta doença em seu filho João.

Semana da
IMUNIZAÇÃO

**A Importância da Vacinação dos
Pacientes com Doenças Raras**

Patrocínio
GSK

Realização
CASA
HUNTER

Apoio
FEDERAÇÃO



➤ **Dia 05 de outubro**

Divulgação.

A Casa Hunter põe em prática diversas ações e eventos em prol da melhoria de pesquisa, diagnóstico, atendimento e tratamento de doenças raras. Entre as principais ações está o Day Hunter, criado em 2014. Ao longo dos anos, ele cresceu e se tornou o principal projeto de assistência aos pacientes raros, familiares e cuidadores, que contam com uma rede de apoio especializada.

Entre 2019 e 2020, o Day Hunter realizou inúmeros atendimentos com equipes multidisciplinares que contam com assistentes sociais, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, médicos, psicólogos e neuropsicólogos.

Para se ter uma noção, alguns números são importantes:

- São Paulo: mais de 1200 atendimentos, entre 2019 e 2021;
- Rio de Janeiro: mais de 1800 atendimentos, entre 2019 e 2021;
- Salvador: mais de 400 atendimentos, entre 2020 e 2021;
- Goiânia: mais de 190 atendimentos, em 2021.

Nesse mesmo período também prosseguiu com êxito na construção da Casa dos Raros cuja missão é promover estudo, pesquisa, tratamento e promoção assistencial aos pacientes com doenças raras.



» **Dia 06 de outubro**

Com orgulho e comprometimento nós, da Casa Hunter, unimos forças com o Instituto Jô Clemente (@institutojoclemente) em prol dos direitos das pessoas com deficiência. Esta é uma causa que une as nossas instituições, pois também lutamos por uma sociedade mais justa e inclusiva.

Todos os direitos se garantem com a inclusão.

Quanto mais inclusão, mais forte é o círculo virtuoso onde mais direitos possibilitam maior participação de pessoas com deficiência na sociedade e impedem retrocessos.

Casa Hunter e Instituto Jô Clemente lutam por:

- Prevenção e Promoção da Saúde
- Inclusão Profissional e Inclusão Social
- Defesa e Garantia de Direitos
- Ciência e Inovação

**Todos os direitos
se garantem
com a inclusão.**

Eu preciso de direitos
para estar incluído.
Eu preciso estar incluído
para ter direitos.



Parceiros:



Realização:



» Dia 06 de outubro



Gustavo Mendes é Cientista e Pesquisador do International Vaccine Institute, ligado à Organização da Nações Unidas (ONU).

Parceiro de longa data da Casa Hunter, Gustavo também fez seu depoimento em nossa Semana de Imunização.

Ele esclareceu dúvidas sobre vacinação em pacientes com doenças raras.

» **Dia 09 de outubro**

Você já ouviu falar em Fibrodissiplasia Ossificante Progressiva (FOP)? Trata-se de uma doença genética rara, causada por uma mutação no gene ACVR1.

Progressiva e degenerativa, esta doença pode ter um diagnóstico precoce ainda na primeira infância. Em 98% dos casos, os pacientes de FOP nascem com os dedos grandes dos pés malformados.

Outra característica da doença é a formação de ossos no interior dos músculos, tendões e ligamentos. A FOP afeta homens e mulheres, em uma média de 1 (um) caso a cada 1,4 milhão de pessoas.

De 09 a 15 de outubro, a Casa Hunter publicou vídeos com informações sobre a doença para divulgar esta doença ainda desconhecida da maioria dos brasileiros.



CASA HUNTER

Semana FOP

Fibrodissiplasia Ossificante Progressiva
de 09/10 à 15/10

Vamos falar a respeito?
Fique ligado nos posts e vídeos da Casa Hunter.

Patrocínio



Apoio



➤ Dia 10 de outubro

Você já ouviu falar em FOP?

Assim começa o primeiro vídeo da série em que a Dra. Patricia Delai, médica dermatologista e Vice-presidente do Conselho Clínico Internacional para a FOP, gravou para apresentar essa patologia, ainda bastante desconhecida dos brasileiros.

Doença muito rara e grave, a Fibrodissiplasia Ossificante Progressiva tem um sinal muito característico para a sua identificação, que pode facilitar o diagnóstico precoce, Dra. Patricia falou sobre sobre este sinal.



Dra. Patricia Delai
Vice-presidente do Conselho
Clínico Internacional para a FOP
Dermatologista

➤ **Dia 11 de outubro**



Divulgação!

O Day Hunter Rio funciona com uma equipe multidisciplinar, formada por profissionais capacitados para o acompanhamento adequado de pessoas com doenças raras e seus familiares, e ainda conta com estudantes e residentes dos cursos de saúde do Rio de Janeiro. Conheça a equipe:

Karina Lebeis Pires - neurologista / coordenadora da equipe

Stephanie de Freitas Canelhas - psicóloga / neuropsicóloga

Vivian Pinto - fisioterapeuta

Patrícia Pinheiro - psicóloga / neuropsicóloga

Rayanne Souza - nutricionista

Deborah Sales - fonoaudióloga

Clarissa de Araújo Davico - psicóloga

Denise Cristina Soares da Silva – auxiliar de coordenação

➤ **Dia 12 de outubro**

Semana FOP
Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

CASA HUNTER

Você já viu este pezinho?

Patrocínio

Apoio

IPSEN
Innovation for patient care

FOP BRASIL

FEBRARARAS

O sinal!

Atenção! 98% das crianças que nascem com má formação nos dedos grandes dos pés, também chamada de "Hálux Valgo Congênito Bilateral", sofrem de FOP, a Fibrodisplasia Ossificante Progressiva.

Esta doença genética rara, progressiva e degenerativa, é conhecida ainda pela formação de ossos extras, que aparecem no interior dos músculos e tendões.

O diagnóstico precoce é muito importante, porque procedimentos básicos como injeções intramusculares, anestésias dentárias, cirurgias, quedas e batidas podem piorar a doença.

» Dia 12 de outubro



Dia das Crianças

Todo 12 de outubro é dia de ficar com a família e os amigos, brincar bastante e passear pelos lugares preferidos.

Dia de assistir filmes divertidos, fazer bagunça e rir até não aguentar mais.

Para os adultos, é dia de lembrar que brincadeiras, risadas e descontração devem fazer parte de uma rotina saudável.

» Dia 13 de outubro

HOJE É

DIA DO FISIOTERAPEUTA E DO TERAPEUTA OCUPACIONAL.

VOCÊ SABE A DIFERENÇA ENTRE ELES?

Fisioterapeuta
atua na prevenção, recuperação e reabilitação do paciente, baseadas no movimento, a depender do órgão acometido (pulmonar ou um trauma, por exemplo).

Terapeuta Ocupacional
tem atuação na reabilitação e recuperação funcional, atuando nas habilidades cognitivas, ativas, perceptivas e psicomotoras, decorrentes ou não de distúrbios genéticos, traumáticos e/ou de doenças adquiridas.

Ambos são profissionais que se complementam e têm muito a contribuir para os raros!

CASA HUNTER

Continuamos divulgando mensalmente diversas datas especiais do calendário brasileiro homenageando profissionais ligados à área da saúde ou datas de doenças raras. Dia 13 foi o Dia do Fisioterapeuta e do Terapeuta Ocupacional.

Há quem confunda as duas profissões, mas elas são graduações distintas e têm suas diferenças, embora sejam regidas pelo mesmo conselho. O fato é que elas são importantíssimas e se complementam, sendo, ambas, fundamentais no acompanhamento e tratamento de pacientes com doenças raras.

➤ Dia 14 de outubro



O diretor da Casa Hunter, Raphael Boiati, Participou da Semana da Saúde na FAM. Palestras, discussões e muita troca de conteúdo sobre cursos da área de saúde como Biomedicina, Ciências Biológicas, Enfermagem, Estética e Cosmética.



#fam #centrouniversitariofam #blackday
SEMANA DA SAÚDE - ENCERRAMENTO (14/10) - NOTURNO (19:00)

➤ Dia 15 de outubro

Semana
FOP

Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

CASA
HUNTER



Janaina Kuhn
Presidente da FOP Brasil

Janaina Kuhn é Presidente da FOP Brasil.

Ela também é paciente a patologia e destacou:

A partir do I Encontro Latino-americanos de FOP , ocorrido em outubro de 2003, houve a necessidade de termos uma associação Brasileira para oferecer assistência médica, odontológica e informações sobre a doença principalmente aos pacientes com FOP e suas famílias. Na época tínhamos 26 casos registrados no Brasil.

No dia vinte e sete de outubro de 2004, a FOP Brasil foi fundada. Contamos com a ajuda de algumas famílias que estiveram no evento, médicos e voltearíeis (alguns ainda fazem muito pela associação).

Em 2006, O Brasil participou também da descoberta do GENE da FOP. Depois de muita luta, ainda conseguimos oferecer aos pacientes apoio médico e odontológico de qualidade (todos especialistas em FOP).

» Dia 15 de outubro

O presidente da Casa Hunter Antoine Daher e Plínio Gherard estiveram presentes no "NORD - National Organization for Rare Disorders" em Washington no Estados Unidos.



➤ Dia 15 de outubro



➤ Dia 15 de outubro



» **Dia 16 de outubro**

Toni aproveitou também visitar a planta de manufatura de vetores para terapias gênicas na Regenxbio.



➤ Dia 16 de outubro



➤ **Dia 16 de outubro**

Mais uma Semana Temática.

Amiloidoses é o nome de um grupo de doenças raras, provocadas pelo depósito de proteínas insolúveis no corpo. Elas se concentram em tecidos e órgãos, causando vários tipos de problemas.

A doença é classificada de acordo com a proteína afetada e os sintomas e os órgãos atingidos vão variar de acordo com o tipo da patologia.

Ao longo de uma semana, a Casa Hunter vai promover atividades sobre as Amiloidoses. Webinar, aula, depoimentos, enquetes...



CASA HUNTER

Semana Temática de **Amiloidoses**
16 a 22 de outubro

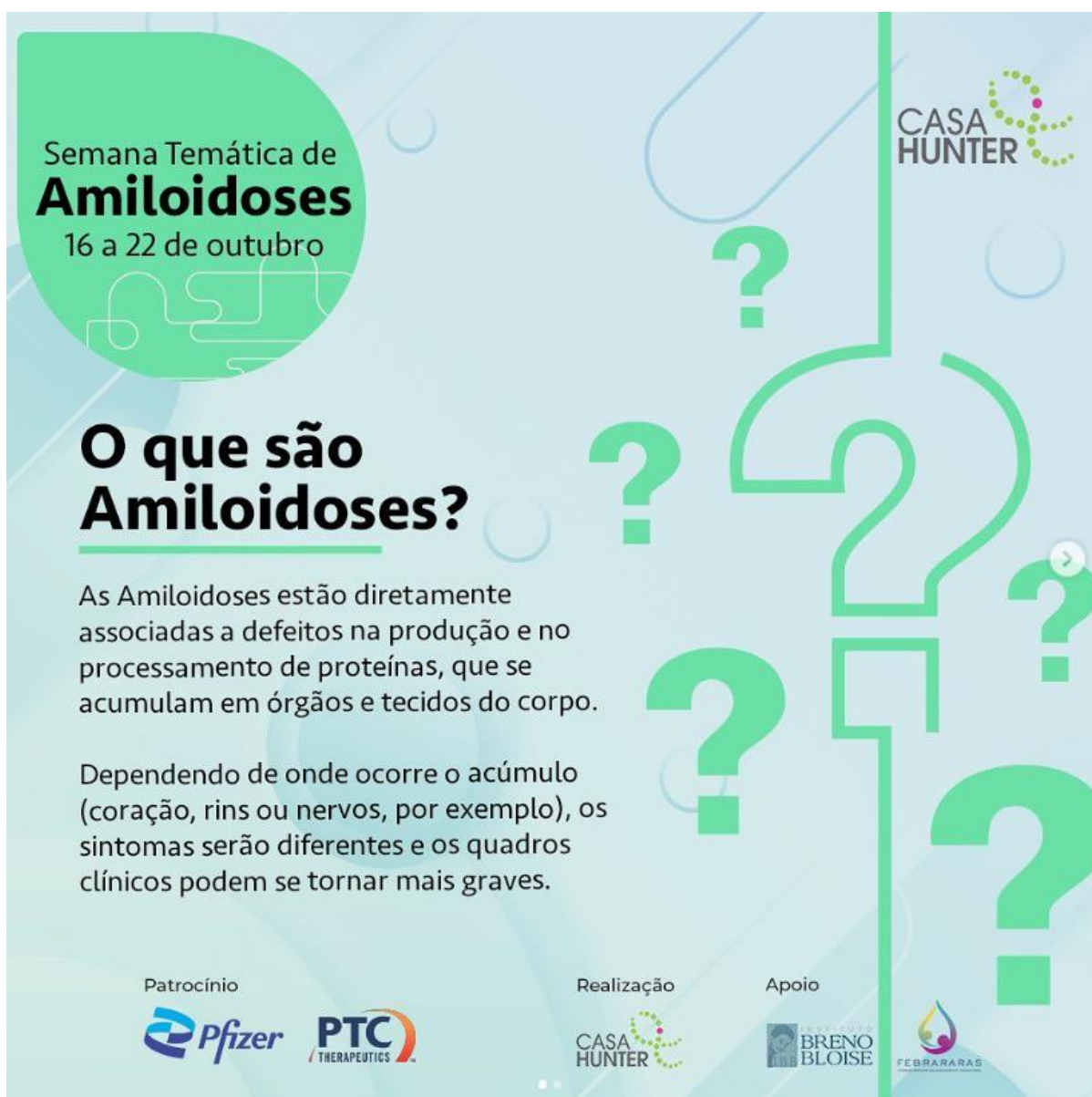
Patrocínio:  

Realização: 

Apoio:  

» **Dia 17 de outubro**

Esclarecendo dúvidas, informando e abrindo espaço para os questionamentos e debate.



Semana Temática de
Amiloidoses
16 a 22 de outubro

O que são Amiloidoses?



As Amiloidoses estão diretamente associadas a defeitos na produção e no processamento de proteínas, que se acumulam em órgãos e tecidos do corpo.


Dependendo de onde ocorre o acúmulo (coração, rins ou nervos, por exemplo), os sintomas serão diferentes e os quadros clínicos podem se tornar mais graves.



Patrocínio

Realização

Apoio



» **Dia 18 de outubro**

A Webinar "Desafio Diagnóstico e a jornada do Paciente" em nossa Semana Temática de Amiloidoses. O encontro entre especialistas da patologia foi no Canal do Youtube da Casa Hunter. Uma oportunidade de conhecer melhor essa doença!

Semana Temática de
Amiloidoses
16 a 22 de outubro

Desafio Diagnóstico e a Jornada do Paciente

18/10, às 14:00





Dra. Sandra Marques
Presidente do Grupo de Estudos em Doenças Raras com Acomentimento Cardíaco (Gedorac)



Dra. Edileide Correa
Coordenadora do Centro de Amiloidose Cardíaca do Instituto Dante Pazzanese



André Luiz de Sousa
Neuropsicólogo / Mestre em Ciências da Saúde / Membro da Equipe Day Hunter SP



YOUTUBE CASAHUNTER

Patrocínio




Realização



Apoio




» Dia 18 de outubro



» **Dia 19 de outubro**



No primeiro depoimento de pacientes na Semana de Amiloidoses tivemos a participação do Leonardo Gomes, de Olinda (PE). No início de sua jornada, Leonardo foi tratado como cardiopata. Esse quadro permaneceu durante 12 anos, até o dia em que recebeu o diagnóstico de Amiloidose - depois de duas biópsias. Este foi o relato de Leonardo sobre a vida após a descoberta da patologia.

Semana Temática de


Amiloidoses

Depoimento



Patrocínio

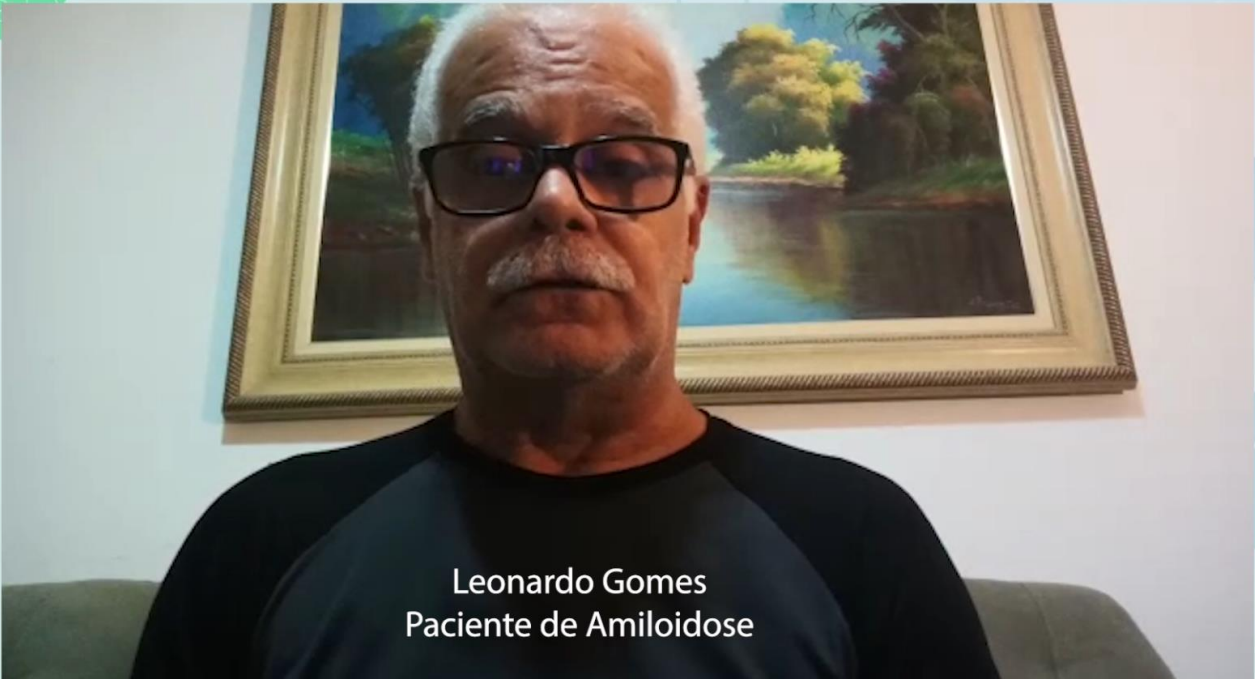



Realização



Apoio



Leonardo Gomes

Paciente de Amiloidose

» Dia 19 de outubro



Divulgação.

Para atender pacientes com doenças neuromusculares em qualquer parte do país, nós criamos, no final de 2019, o Hunter Móvel. Ainda há bastante carência de geneticistas e profissionais - médicos e não-médicos - capacitados para o diagnóstico e o tratamento dessas doenças.

O Hunter Móvel foi criado para suprir atender a esta demanda e tem o objetivo de orientar e capacitar os profissionais locais através de treinamentos, por meio de visitas planejadas, conforme solicitações. As visitas podem ocorrer para o atendimento direto aos pacientes, bem como para treinamento dos cuidadores e profissionais envolvidos.

São disponibilizados pelo Hunter Móvel e levados ao local de atendimento, equipamentos para treinamento e para auxiliar no diagnóstico precoce da DMD, como BiPAP, ambu, avaliação cardioprotetora, eletrocardiograma para os meninos com Duchenne e as mães assintomáticas. Após o atendimento, é realizada uma avaliação do paciente para seu posterior acompanhamento junto ao médico e equipe que o assiste.

O Projeto Hunter Móvel tem como objetivo promover um banco de dados, com informações médicas e assistenciais das famílias, para acompanhamento da aquisição dos remédios, suplementos, entre outros, necessários ao tratamento de pacientes com doença rara. Além disso, pretende oferecer suporte assistencial das famílias, bem como, atender e doar insumos, dentro das necessidades de cada paciente e de acordo com assinatura de um termo de hipossuficiência.

» **Dia 20 de outubro**

Aula - Amiloidoses, de A a Z.

Com a Dra. Edileide Correa do Instituto Dante Pazzanese.

Uma grande oportunidade do público conhecer mais sobre a patologia e compartilhar as informações!

Semana Temática de **Amiloidoses**
16 a 22 de outubro

Aula
20/10, às 14:00

**Amiloidoses,
de A a Z**

Dra. Edileide Correa
Coordenadora do Centro de
Amiloidose Cardíaca do
Instituto Dante Pazzanese

 **YOUTUBE CASAHUNTER**

Patrocínio:  

Realização: 

Apoio:  

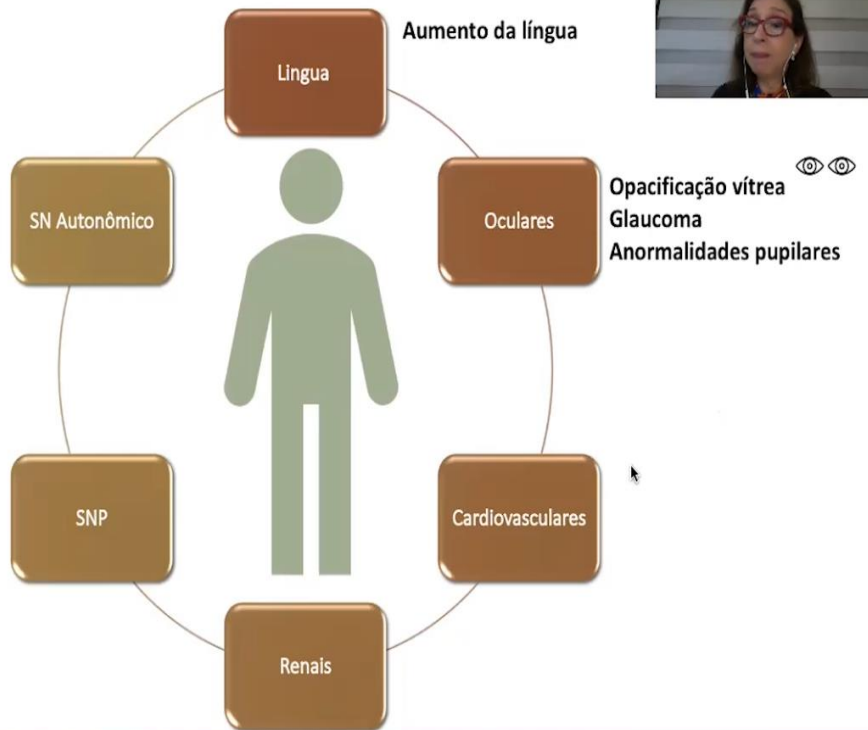
» Dia 20 de outubro

Semana Temática de Amiloidoses

Aula Amiloidoses, de A a Z



Amiloidose Cardíaca



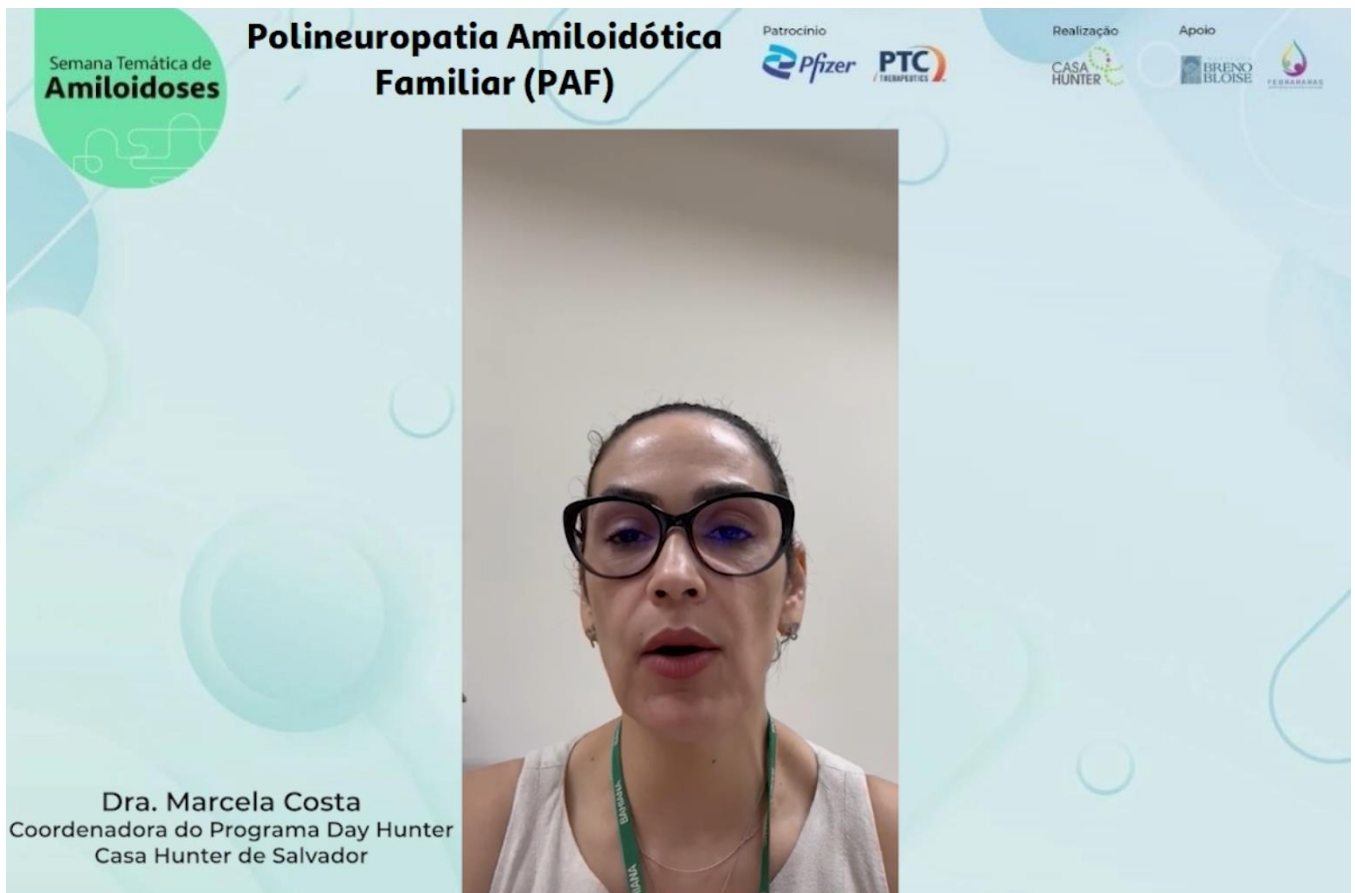
» **Dia 21 de outubro**

A PAF, abreviação do nome Polineuropatia Amiloidótica Familiar, é uma doença rara e progressiva que faz parte do grupo das Amiloidoses.

Como o próprio nome indica, a polineuropatia é uma doença que afeta diversos nervos. Já a classificação familiar revela o aspecto genético da doença.

Cada filho ou filha de um paciente com PAF tem 50% de chance de herdar o gene variante do pai ou da mãe portador, independente dele apresentar os sintomas da doença.

Neste vídeo, Dra. Marcela Machado, coordenadora do Day Hunter Salvador e do Ambulatório de Doenças Neuromusculares da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública, comentou os principais aspectos da patologia.



» Dia 24 de outubro

Reunião da CONEP nos dias 24, 25 e 26/10/2022.

Foram discutidos diversos protocolos, bem como foi eleita a Vice coordenadora da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (CONEP).



» Dia 28 de outubro



Divulgação

Iniciado em fevereiro de 2021, o Day Hunter Goiânia é a quarta unidade do projeto e a primeira da região Centro-Oeste. Está em atividade no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Goiás e tem uma equipe multidisciplinar com o objetivo de avaliar doenças raras e trabalhar de maneira conjunta a fim de discutir os melhores tratamentos a serem destinados aos pacientes. Conheça a equipe: Pneumopediatria: Lusmaia Damasceno Camargo Costa Penumopediatria: Virgínia Auxiliadora Freitas de Castro. Genética: Thaís Bomfim Teixeira Genética e Bioquímica: Elisângela de Paula Silveira Lacerda Psicologia: Marylia Glenda Lopes Dep Sousa e Elen Oliveira Borges Serviço Social: Juliane Leite São José dos Santos Neuropsicologia: Beatriz Saba Ferreira Baramile Moraes Neuropediatria: Giuliana de Castro N Peixoto Odontologia: Francine do Couto Lima Moreira Gestão pública: Vera Lúcia de Souza Fisioterapia: Raquel Gonçalves de Paula Além disso, o Day Hunter Goiânia também oferece acolhimento e orientação do Serviço Social, para o bem-estar social e emocional dos pacientes, familiares e cuidadores.

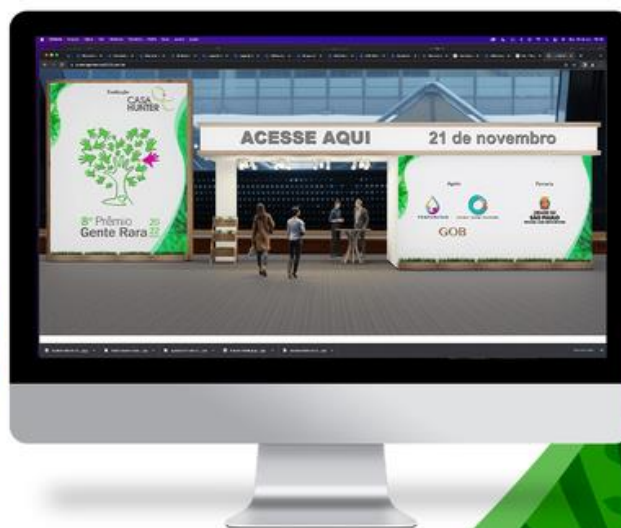
MÊS DE NOVEMBRO

» Dia 01 de novembro

Mais uma importante data, em 21 de novembro, realizaremos a 8ª Edição do Prêmio Gente Rara. O objetivo da premiação é homenagear, promover e dar visibilidade às instituições ou pessoas que pelo seu compromisso, dedicação e testemunho, destacaram-se na luta pela dignidade e pelo respeito ao ser humano. O evento foi transmitido por uma plataforma exclusiva e pelo Canal do Youtube da Casa Hunter.



**Cadastre-se para assistir ao
Prêmio Gente Rara 2022!**



» **Dia 01 de novembro**

A Casa Hunter promoveu a 2ª Semana da Acromegalia, um período exclusivo para a conscientização desta doença rara e ainda desconhecida da população brasileira. O público teve a oportunidade de acompanhar de perto todas as atividades programadas: live, roda de conversa, depoimentos e posts informativos. A 2ª Semana da Acromegalia contou ainda com o apoio da WAPO - World Alliance of Pituitary Organizations, uma aliança mundial que apoia associações de pacientes com doenças na hipófise, como Acromegalia e a Síndrome de Cushing.




**2ª SEMANA DA
ACROMEGALIA**
 01 A 07/11
 Live, roda de conversa, depoimentos e
 posts informativos.
NÃO PERCA!

Patrocínio Realização Apoio





» Dia 01 de novembro

Entendendo a Acromegalia.

Acromegalia é uma doença rara caracterizada pela produção em excesso do hormônio do crescimento (GH), que estimula a secreção do Fator de Crescimento Semelhante à Insulina Tipo I (IGF-1), na vida adulta.

Na maioria dos casos, a doença está relacionada à existência de tumores benignos (adenomas) na hipófise.

Por sua evolução lenta e silenciosa, a Acromegalia é de difícil identificação. Os pacientes podem levar de 8 a 10 anos para alcançar um diagnóstico.



» **Dia 01 de novembro**

Divulgação.

Se você é uma pessoa com alguma doença rara ou se tem alguém na família ou no seu convívio que possui, a Casa Hunter quer ouvir a sua história e dividir conhecimento. A história de nossos pacientes pode inspirar e ajudar alguém.



» Dia 02 de novembro

Algumas características podem indicar a existência da Acromegalia. Uma delas é o crescimento das extremidades - pés (aumento do tamanho e largura dos sapatos) e das mãos.

A fisionomia também pode ser alterada. Pacientes de Acromegalia podem ter lábios grossos, mandíbula e sobrancelhas maiores que a média.

Em geral, os dentes também são afetados pela doença, apresentando separação na arcada inferior e mordida alterada.

Outros sintomas observados são: suor excessivo, formigamento nas mãos, hipertensão, dores nas articulações, pele mais grossa e oleosa e apneia do sono.

2ª SEMANA DA ACROMEGALIA | CASA HUNTER



ATENÇÃO ÀS PISTAS!

Algumas características podem indicar a existência da Acromegalia. Uma delas é o crescimento das extremidades - pés (aumento do tamanho e largura dos sapatos) e das mãos.

»»

Patrocínio: IPSEN, Realização: CASA HUNTER, Apoio: [Logos]

2ª SEMANA DA ACROMEGALIA | CASA HUNTER



A fisionomia também pode ser alterada. Pacientes de Acromegalia podem ter lábios grossos, mandíbula e sobrancelhas maiores que a média.

»»

Patrocínio: IPSEN, Realização: CASA HUNTER, Apoio: [Logos]

2ª SEMANA DA ACROMEGALIA | CASA HUNTER



Em geral, os dentes também são afetados pela doença, apresentando separação na arcada inferior e mordida alterada.

»»

Patrocínio: IPSEN, Realização: CASA HUNTER, Apoio: [Logos]

2ª SEMANA DA ACROMEGALIA | CASA HUNTER



Outros sintomas observados são: suor excessivo, formigamento nas mãos, hipertensão, dores nas articulações, pele mais grossa e oleosa e apneia do sono.

Patrocínio: IPSEN, Realização: CASA HUNTER, Apoio: [Logos]

➤ **Dia 03 de novembro**

Roda de Conversa sobre Acromegalia.

Encontro de uma médica especialista e os pacientes para entendermos mais sobre a patologia.

2ª SEMANA DA ACROMEGALIA | CASA HUNTER

LIVE

RODA DE CONVERSA COM PACIENTES

YOUTUBE CASAHUNTER

03/11
14:00

Dra. Nina Mussolino
Endocrinologista /
Unidade de
Neuroendocrinologia -
Divisão de Neurocirurgia
do Hospital das Clínicas
da FMUSP

Djanete Macedo
Presidente da
Apadon - Associação
de Amigos e
Portadores de
Acromegalia e
Doenças

**Sérgio Salvador
Costa**
Auditor Fiscal

**Ana Patrícia
Nivolone**
Comerciante

Patrocínio: IPSEN, Realização: CASA HUNTER, Apoio: FUNDACÃO DE ACROMEGALIA

2ª SEMANA DA ACROMEGALIA | CASA HUNTER

RODA DE CONVERSA COM PACIENTES

Sérgio Costa

Ariadne Guimarães - Casa ...

Ana Patrícia Nivolone

ninamusolino

iPhone de Djanete

Patrocínio: IPSEN, Realização: CASA HUNTER, Apoio: FUNDACÃO DE ACROMEGALIA

 **Dia 05 de novembro**

Daniel Sousa, mais um paciente raro que compartilhou sua história cheia de esperança. Em seu depoimento, ele ressaltou a importância do diagnóstico e do tratamento. E afirmou sem medo: "É possível viver bem com Acromegalia".



➤ **Dia 07 de novembro**

Live "Acromegalia e Abordagem Multidisciplinar" em nossa 2ª Semana de Acromegalia.

Um encontro entre especialistas e a Vice-presidente da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras, a Febrararas.

2ª SEMANA DA ACROMEGALIA | CASA HUNTER **LIVE 07/11 14:30**

SEMANA DA ACROMEGALIA ACROMEGALIA E ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR

▶ YOUTUBE CASAHUNTER



Dra. Milena Caldato
Endocrinologista -
Coordenadora do Serviço
de Endocrinologia e
Metabologia do CESUPA -
Belém PA
Prof. da Universidade do
Estado do Pará



Dra. Ana Paula Cassetta
Cardiologista - Equipe
Hunter Móvel / Especialista
em Medicina do Sono / Prof.
da Universidade Federal do
Estado do Rio de Janeiro



Lauda Santos
Vice-presidente da
Federação Brasileira das
Associações de Doenças
Raras (Febrararas) /
Presidente da Associação
Maria Vitoria (Amavi)

2ª SEMANA DA ACROMEGALIA | CASA HUNTER **ACROMEGALIA E ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR**

Participando: Hospitais, Hospitais, Hospitais

Ariadne Guimarães

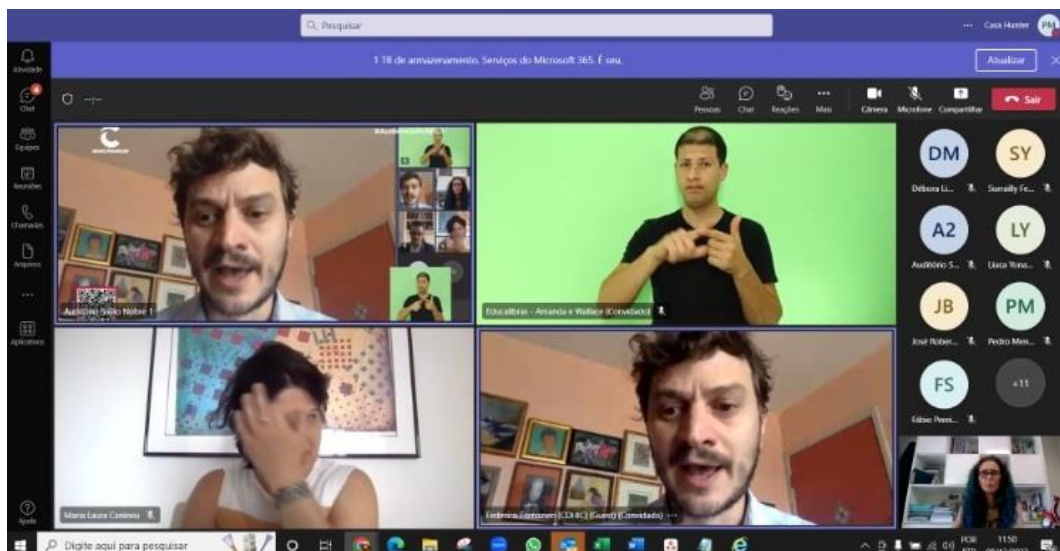
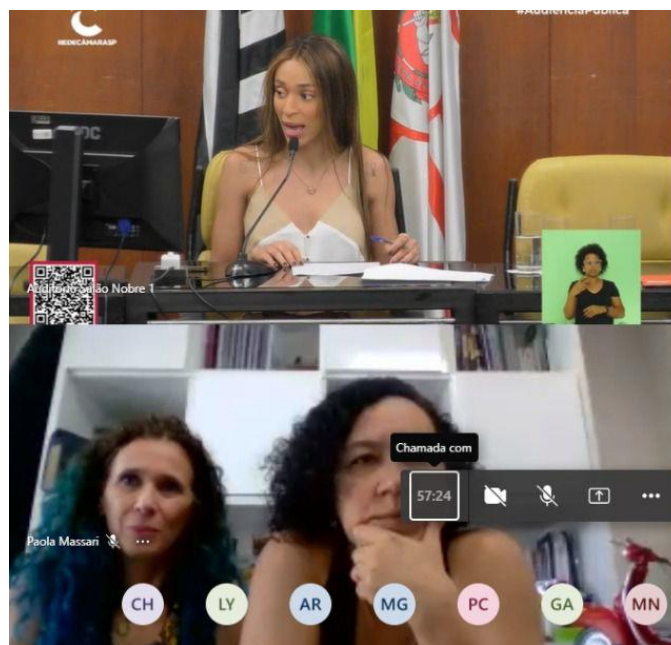
Milena Coelho Fernandes Cal...

Ana Paula Cassetta

Lauda Santos

➤ Dia 08 de novembro

A presidente da Comissão Extraordinária de Defesa dos Direitos Humanos e Cidadania, vereadora Erika Hilton, convidou a Casa Hunter para a 4ª Audiência Pública híbrida da Comissão em epígrafe, no salão nobre da Câmara Municipal de São Paulo e pelo aplicativo teams. A audiência pública teve como tema a "Agenda de Reconstrução dos Direitos Humanos no Brasil", participaram Ariadne Dias e Paola Massari.



➤ **Dia 11 de novembro**

O 8º Prêmio Gente Rara acontecerá no dia 21 de novembro e contará com participações muito especiais! Confira:

Fernando Torelly - Fundador e Presidente da Associação Voluntários da Saúde.

Margareth Menezes – Fundadora da Fábrica Cultural e Cantora

Celso Athayde – Criador da CUFA, a Central Única das Favelas.



VEJA QUEM ESTARÁ NO

8º Prêmio Gente Rara

FERNANDO TORELLY
FUNDADOR E PRESIDENTE DA ASSOCIAÇÃO VOLUNTÁRIOS DA SAÚDE

MARGARETH MENEZES
FUNDADORA DA FÁBRICA CULTURAL E CANTORA

CELSO ATHAYDE
CRIADOR DA CUFA

➤ Dia 16 de novembro

Síndrome de Sanfilippo, conhecida como MPS III, é uma doença rara e hereditária, que ocorre quando uma pessoa não possui ou possui enzimas defeituosas que não conseguem quebrar cadeias de açúcar (heparan sulfato). O acúmulo dessa substância nas células leva a danos no cérebro, resultando em problemas na visão, fala, equilíbrio, movimentação e demência. Geralmente, as crianças nascem sem sinais claros da Síndrome de Sanfilippo. O seu diagnóstico é feito nos primeiros anos da criança, quando ela entra na escola e mostra dificuldades para acompanhar aulas e atividades. 16 de novembro | Dia Mundial de Conscientização para a Síndrome de Sanfilippo.



➤ Dia 18 de novembro

Aproxima-se o grande dia, 8º Prêmio Gente Rara.

RENATO TEIXEIRA ESTARÁ NO

CASA HUNTER

8º Prêmio Gente Rara

DIA 21/11, ÀS 19H30.
NO YOUTUBE DA CASA HUNTER
E NO SITE PREMIOGENTERARA.COM

MARGARETH MENEZES ESTARÁ NO

CASA HUNTER

8º Prêmio Gente Rara

FAGNER ESTARÁ NO

CASA HUNTER

8º Prêmio Gente Rara

DIA 21/11, ÀS 19H30.
NO YOUTUBE DA CASA HUNTER
E NO SITE PREMIOGENTERARA.COM

CELSO ATHAYDE ESTARÁ NO

+5

CASA HUNTER

8º Prêmio Gente Rara

DIA 21/11, ÀS 19H30.
NO YOUTUBE DA CASA HUNTER
E NO SITE PREMIOGENTERARA.COM

➤ Dia 21 de novembro



➤ Dia 21 de novembro



➤ **Dia 21 de novembro**

O Prefeito de São Paulo e dois secretários da cidade, Dr. Luiz Carlos Zamarco (Saúde) e Sílvia Grecco (Pessoa com Deficiência) acompanharam ontem a *8a Edição do Prêmio Gente Rara.

Outras autoridades, como o Cônsul do Líbano, Rudy El Azzy; o senador da República, Sérgio Moro; e a Deputada Federal Rosângela Moro, também participaram da cerimônia que aconteceu no Hotel Renaissance.

O vereador Daniel Annenberg e o ex-secretário da Pessoa com Deficiência, Cid Torquato, prestigiaram o evento, que registrou a presença de cerca de 400 pessoas.



➤ Dia 21 de novembro



➤ Dia 21 de novembro



➤ **Dia 21 de novembro**

O 8º Prêmio Gente Rara também teve a presença de duas mulheres raras: Fernanda Daher e Clara Colker. Elas participaram de uma roda de conversa onde dividiram conosco algumas particularidades do dia a dia de quem tem um filho com doença rara: os cuidados, a agenda, a sobrecarga e, claro, o carinho envolvido nessa relação.



➤ **Dia 21 de novembro**

Fernando Torelly, Celso Athayde, Raimundo Fagner e Margareth Menezes. A *8a Edição do Prêmio Gente Rara* reconheceu o trabalho de homens e mulheres inspiradores!

Fernando Torrely, CEO do Grupo Hcor, foi premiado pelo trabalho desenvolvido pela Associação Voluntários da Saúde - iniciada em plena pandemia do coronavírus.

O cantor e compositor Fagner pela Fundação Raimundo Fagner que há mais de 20 anos apoia crianças em estado de vulnerabilidade social no Ceará.

Celso Athayde, o criador da Central Única das Favelas (CUFA), também foi reconhecido pelo conjunto de sua obra, presente em todos os estados brasileiros e no exterior.

A última premiada da noite foi Margareth Menezes, criadora da Fábrica Cultural. Uma organização da sociedade civil, que produz projetos nas áreas de educação, cultura e produção sustentável.



➤ Dia 21 de novembro



➤ Dia 21 de novembro



➤ Dia 21 de novembro



➤ Dia 21 de novembro



➤ Dia 21 de novembro



➤ Dia 21 de novembro



➤ Dia 27 de novembro

São 9 anos de muito aprendizado, muito trabalho e uma consciência de que ainda há muito por fazer, mas que nunca desistiremos!



A Casa Hunter, instituição sem fins lucrativos, nasceu da experiência pessoal de Antoine Daher. Libanês naturalizado brasileiro, Toni como é conhecido pelos amigos, montou uma loja de confecção de roupas no Brás e, poucos anos depois, casou-se com uma brasileira: Fernanda. Há 13 anos, o casal teve um filho, Anthony, que tem Mucopolissacaridose Tipo II, também conhecida como a Síndrome de Hunter. Esta doença de origem genética afeta inúmeros órgãos do corpo humano e, como a maioria das patologias raras, se detectada tardiamente pode provocar sequelas e, inclusive, levar à morte.

Foram necessários três anos até que o diagnóstico finalmente fosse alcançado. Algo infelizmente comum ao grupo das doenças raras. Estima-se que, em geral, pacientes raros levam de 7 a 10 anos para descobrirem suas patologias.

➤ Dia 27 de novembro

Toni viajou o mundo em busca de tratamento para seu filho, mas conseguiu muito mais... Trouxe ao Brasil tratamentos para muitas outras doenças raras. Pesquisas para a doença de Fabry, Mucopolissacaridose Tipo I, Tipo IV, Tipo VII, entre outras.

Recentemente, concretizou seu maior sonho: A construção da Casa dos Raros, centro de atenção integral a pacientes com doenças raras e seus cuidadores, que será aberto ao público no primeiro trimestre de 2023.



➤ Dia 30 de novembro

A Casa Hunter e o Instituto Genética para Todos celebram em Porto Alegre, a entrega da Casa dos Raros.

A reunião, feita exclusivamente para apoiadores do projeto, contou ainda com a presença de parceiros institucionais e alguns convidados especiais.

O prefeito de Porto Alegre, Sebastião Melo, e o Secretário Municipal de Saúde, Mauro Sparta, compareceram ao evento e participaram da visita guiada ao local.

Durhane Wong-Rieger, presidente do Conselho do Rare Disease Internacional, veio ao Brasil exclusivamente para a entrega da obra.

Em março de 2023, o local será oficialmente aberto aos pacientes e cuidadores, com uma cerimônia especial às sociedades médicas e associações de raros de todo Brasil.



➤ Dia 30 de novembro



➤ Dia 30 de novembro



MÊS DE DEZEMBRO

» Dia 02 de dezembro

II Workshop Regulações Biofarmacêuticas Iniciativas Regulatórias e Perspectivas Sobre Doenças Raras.

realização: **FEBRARARAS**
organização: **CASA HUNTER**

II workshop regulações Biofarmacêuticas
Iniciativas Regulatórias e Perspectivas Sobre Doenças Raras

02 DEZ sexta

É HOJE!

Apoio Institucional: **SINDUSFARMA**

Patrocinadores:

ouro: **PARASACRO**

bronze: **Intrials**
Latin America Clinical Research

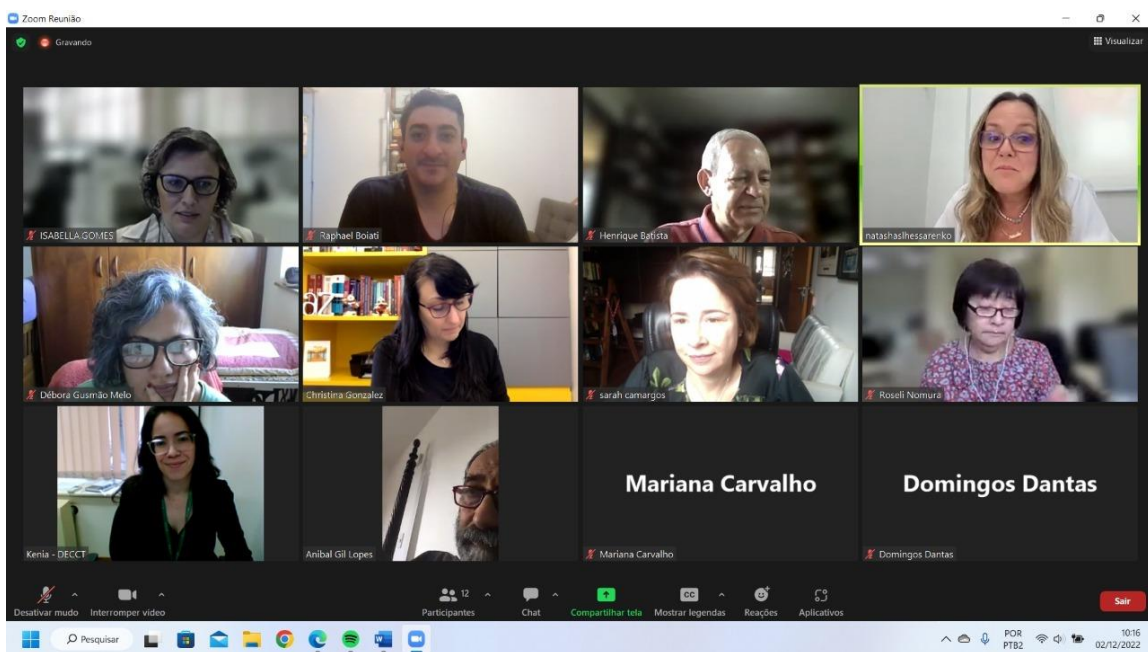
➤ **Dia 02 de dezembro**

Com Organização da Casa Hunter.

» Dia 02 de dezembro

Reunião do Conselho Federal de Medicina (CFM).

Representando Antoine Daher, Raphael Boiati participou da reunião, em que fecharam a data e os nomes a serem convidados para o Fórum de Doenças Raras do Conselho Federal de Medicina (CFM). A próxima reunião será no dia 10/02/2023.



Você está visualizando a tela de Kenia - DEECT

CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA

Palestrante: Dr. Roberto Giugliani? [Declaração de conflitos de interesse]

11h20 às 12h00 – Debates, (40')

12h00 às 14h00 – Visita aos pôsteres

14h00 às 16h30 – Mesa: Sobre o viver e a vida, a morte e o morrer

Presidente: Dra. Christina Hajaj Gonzalez
Secretário: Dr. Henrique Batista e Silva

14h00 – Comunicação de más notícias (30')
 Palestrante: **Dra. Esther Angélica Luiz Ferreira**

14h30 – Cuidando de quem cuida (30')
 Palestrante: **Dr. Flávio Pereira Kapczinski**

15h00 – Reabilitação nas doenças raras (30')
 Palestrante: **Prof. Dra. Mariana Cavazzoni Lima de Carvalho**

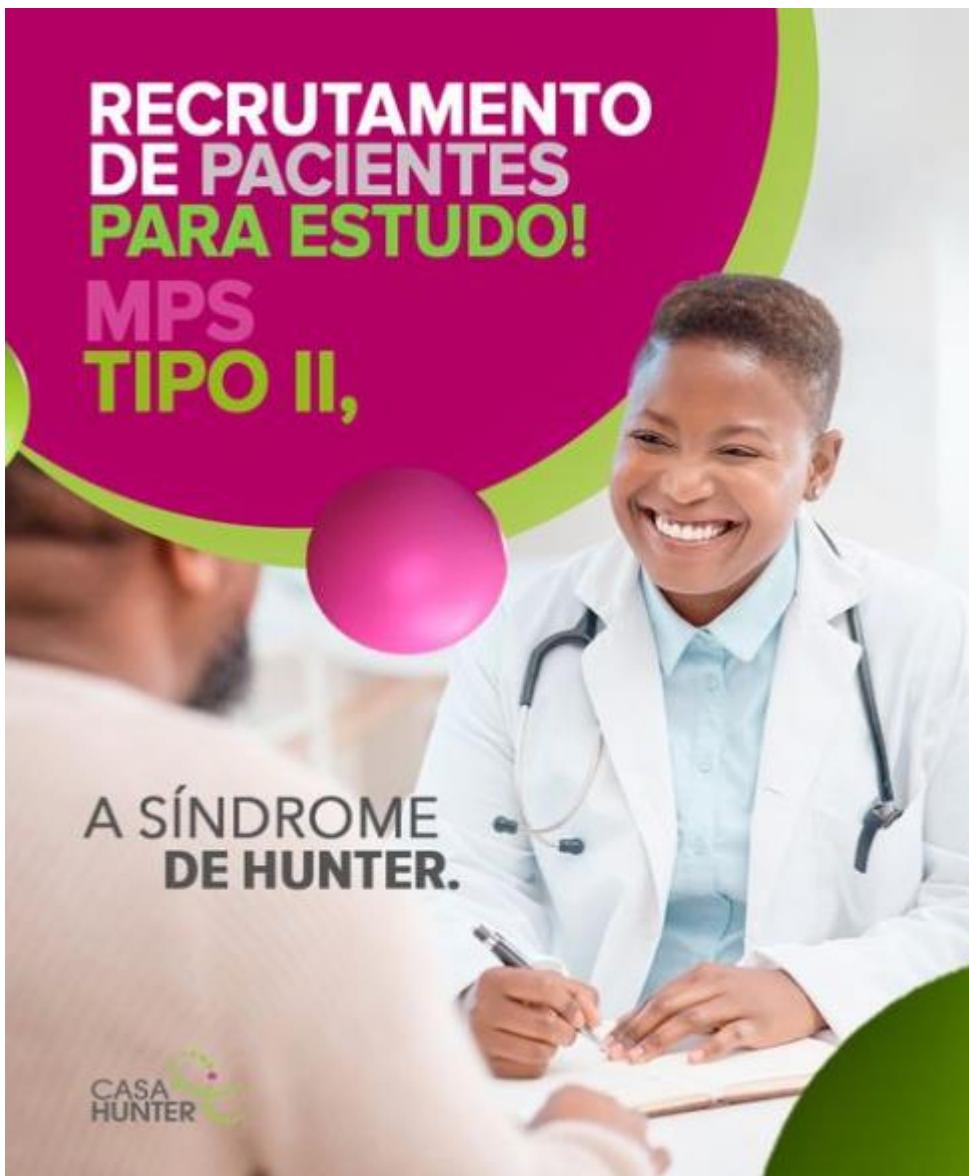
» **Dia 07 de dezembro**

Pesquisa para MPS Tipo II, a Síndrome de Hunter.

Pacientes com MPS Tipo II, a Síndrome de Hunter, entre 0 e 6 anos, com problemas neurológicos, participaram de um estudo clínico Fase III, no Brasil.

Os médicos investigadores iniciaram o recrutamento de pacientes para participar do estudo!

Os interessados ainda podem entrar em contato com o Setor de Atendimento a Pacientes da Casa Hunter através do e-mail: pacientes@casahunter.org.br.



**RECRUTAMENTO
DE PACIENTES
PARA ESTUDO!**
**MPS
TIPO II,**

**A SÍNDROME
DE HUNTER.**

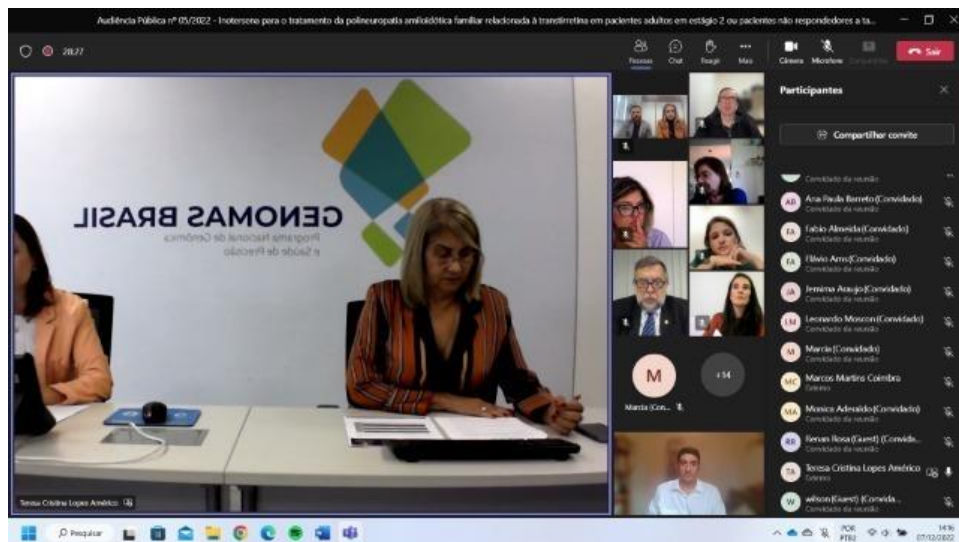
CASA
HUNTER

The image is a recruitment poster for a study on MPS Type II (Hunter Syndrome). It features a smiling female doctor in a white lab coat with a stethoscope, sitting at a desk and writing on a clipboard. The background is a mix of white and light blue. A large, vibrant pink and green circular graphic is overlaid on the left side, containing the text 'RECRUTAMENTO DE PACIENTES PARA ESTUDO! MPS TIPO II,'. Below the graphic, the text 'A SÍNDROME DE HUNTER.' is written in a bold, black font. The Casa Hunter logo is visible in the bottom left corner of the poster.

» **Dia 07 de dezembro**

Raphael Boiati, Diretor da Casa Hunter, participou da Audiência Pública nº 05/2022 - Inotersena para o tratamento da polineuropatia amiloidótica familiar relacionada à transtirretina em pacientes adultos em estágio 2 ou pacientes não respondedores a tafamidis meglumina.

Raphael relatou a necessidade de urgência da incorporação do medicamento. Estavam presentes a Secretária Sandra Barros - SCTIE, além de parlamentares (Deputados e Senadores).



Audiência Pública da Conitec - Incorporação do inotersena para o tratamento da PAF-TTR

» Dia 09 de dezembro



O Projeto Natal para Todos tem o objetivo de arrecadar fundos para a compra de cestas básicas que serão doadas para o maior número possível de famílias assistidas pelo Projeto Day Hunter.

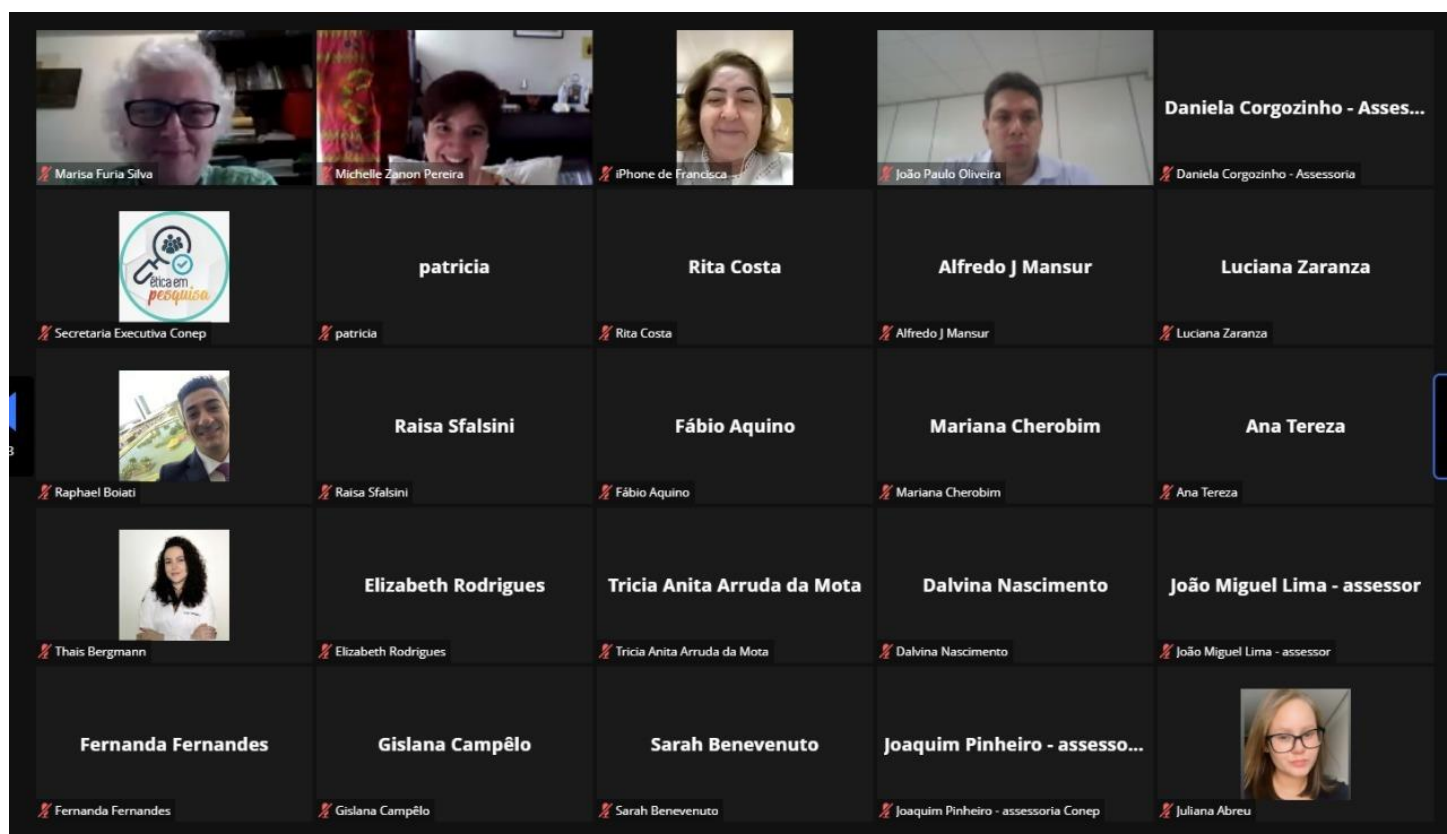
Nós sabemos que é uma pequena ação, mas também acreditamos que este gesto irá contribuir positivamente na vida de muitas famílias.

Quem participou pôde doar uma cesta básica em forma de pix ou transferência bancária.

» **Dia 12 de dezembro**

Entre os dias 12, 13 e 14 de dezembro, Raphael Boiati, diretor da Casa Hunter e Membro Efetivo da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (Conep), participou das câmaras, reuniões e plenárias do órgão.

Foram discutidos diversos protocolos de pesquisas em doenças raras.



» Dia 12 de dezembro

2ª Semana Temática de Hipofosfatasia (HPP).



CASA HUNTER

**2ª SEMANA DA
H^{PO}FOSFATASIA
(HPP)**

12 A 18 DE DEZEMBRO

Depoimentos e posts informativos.
NÃO PERCA!

Patrocínio:  ALEXION
AstraZeneca Pharmaceuticals

Realização:  CASA HUNTER

Apoio:  FEDERAÇÃO

» Dia 14 de dezembro

Dra. Ana Maria Martins, Coordenadora do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo (CREIM/SP), fez um importante alerta sobre os indicadores de um possível caso de Hipofosfatase.

» **Dia 18 de dezembro**



Você sabia que o dentista tem um papel fundamental no diagnóstico precoce e no tratamento da Hipofosfatasia ?

Encerrando a nossa Segunda Semana Temática de Hipofosfatasia apresentamos o depoimento do cirurgião dentista Dr. Francisco Nociti.

» Dia 12 de dezembro

Chamada também de Mucopolissacaridose VI (MPS VI), a Síndrome de Maroteaux-Lamy é uma doença hereditária rara, de armazenamento lisossômico, que ocorre pela deficiência de uma enzima, causando acúmulo do glicosaminoglicano dermatan sulfato (GAG) em todos os tecidos, resultando em modificações nos órgãos afetados. Quando a criança tem a Síndrome de Maroteaux-Lamy, ela é normal após o nascimento, mas o acúmulo de GAG vai provocando deformidades progressivas. Os indivíduos afetados pela anomalia podem apresentar um variado espectro de fenótipos clínicos, desde formas severas que aparecem antes dos 2 anos e com progressão rápida, até formas intermediárias e leves em que a anomalia é diagnosticada na adolescência e mesmo na vida adulta.



➤ **Dia 15 de dezembro**

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter, participou do "Painel Importância das Associações de Pacientes nas Políticas Públicas - AME na Triagem Neonatal" no Estúdio Folha.

Um dos principais focos do evento foi a ampliação do teste do pezinho para a Atrofia Muscular Espinhal (AME), doença muscular degenerativa que, na sua forma mais grave, pode ser diagnosticada nos primeiros meses do recém-nascido.



➤ **Dia 28 de dezembro**

E o ano ainda não acabou. Participamos do lançamento da RBPclin - Rede Brasileira de Pesquisa Clínica. A Rede tem o intuito de fortalecer a pesquisa clínica no Brasil, e foi instituída pelo Decreto nº 11.287/2022, uma ação do Ministério da Saúde (MS), Ministério da Ciências, Tecnologia e Inovação (MCTI), e do Ministério da Educação (MEC).

O Diretor da Casa Hunter, Membro Efetivo da CONEP e Farmacêutico Raphael Boiati esteve presente na cerimônia de lançamento, em Brasília.

Participaram do lançamento da RBPclin a Diretora do Decit, Alessandra de Sá Earp Siqueira, quem apresentou os objetivos e próximos passos da Rede, Marcelo Morales - Secretário do MCTI , Vânia Canuto - SCTIE, Ana Paula Teles Barreto - MS (Representando o Ministro da Saúde), e Alex Rosewell (OPAS).

O evento de lançamento pode ser visto na íntegra: <https://lnkd.in/dhuYXweY>



➤ Dia 28 de dezembro



➤ Dia 28 de dezembro



DEVER CUMPRIDO.

*É isso que 2022
significa para nós!*

