



RELATÓRIO DE ATIVIDADES **2021**



MÊS DE JANEIRO

» Dia 11 de janeiro

CMS – Reunião mensal do Conselho Municipal de Saúde - Comissão das Doenças Raras. Encontros mensais com o Conselho e associações de Doenças Raras.

Objetivo desses encontros é implantar o Projeto de Lei Projeto de Lei nº 197/2007, de autoria do vereador Gilberto Natalini (PV/SP), que cria o Programa de Apoio às Pessoas com Doenças Raras. O projeto conta com o apoio da Secretaria Municipal de Saúde, que ficou de encaminhar o mesmo para sanção do Prefeito.

» Dia 12 de janeiro

14h - Agenda de trabalho sobre Pesquisa Clínica – Responsável Andreza, Antoine Daher e Roberto Giugliani.

Reunião de alinhamento da parceria Casa dos Raros com a Dasa (Diagnósticos da América S/A) maior empresa de Medicina Diagnóstica e Saúde Preventiva da América Latina e a quarta maior do mundo.

dasa

» Dia 13 de janeiro

12h – Câmara dos vereadores, Paola e Antoine Daher foram convidados a conhecer a nova vereadora Cris Monteiro, eleita em primeiro turno e que se comprometeu a trabalhar pela causa dos raros.

**» Dia 14 de janeiro**

17h – Marcelo da Carmen's Medicinals, empresa de pesquisa e desenvolvimento de biofarmacêuticos e nutracêuticos especializados em canabinóides, reunião (zoom) com Dr. Pedro Pierri sobre produtos novos a base de Canabidiol, também conhecida por CBD, é um dos princípios ativos da Cannabis Sativa, nome científico da maconha. Compõe até 40% dos extratos da planta e pode ser utilizada como medicamento para diversas doenças, que variam de epilepsia severa a fibromialgia.

» Dia 15 de janeiro

09h – Reunião (zoom) Antoine Daher, Andreia Bessa e Rosana para apresentar novas funcionárias responsáveis por projetos Priscila e Elide.

» Dias 20 de janeiro

15h – Reunião Carol, Giovanna, Ariadne e Antoine Daher – AstraZeneca indústria farmacêutica via zoom, sobre projetos 2021 Casa Hunter e Asbag.

**» Dia 22 de janeiro**

15h – Reunião de apresentação da empresa Health Meds, focada na produção de medicamentos a partir de Cannabis. Entre os tópicos apresentados:

- Pesquisas desenvolvidas pela empresa no Brasil e nos Estados Unidos (onde está concentrada toda a produção);
- Possibilidade de parceria para identificação de novos estudos envolvendo doenças raras e medicamentos relacionados ao cannabis medicinal. Participaram da reunião Luciana, Eduardo, Ariadne e Antoine Daher.



» Dia 26 de janeiro

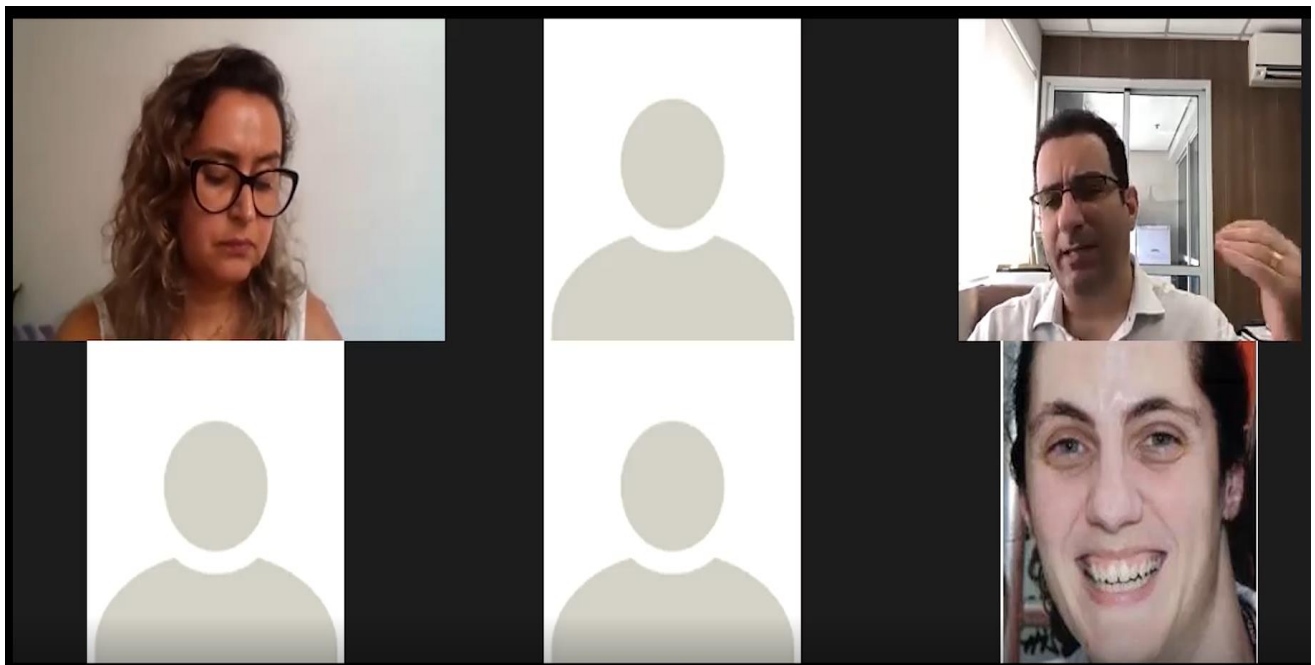
Paola representou a Casa Hunter na reunião (via zoom) da Secretaria Municipal da Pessoa com Deficiência. Na oportunidade foi apresentada a nova secretária Sra. Silvia Grecco, em substituição à Cid Torquato. Sra. Silvia solicitou este encontro para um primeiro contato com todos os parceiros da secretaria e associações de pacientes.



Silvia Regina Grecco foi ganhadora do Prêmio FIFA Fan Awards 2019 como melhor torcedora do mundo pela narração dos jogos do Palmeiras para seu filho Nickollas que é cego e autista. Foi secretária municipal da pessoa com deficiência em Santo André, assessora especial, por 6 anos, na Secretaria Municipal da Pessoa com Deficiência de São Paulo e presidente da CPA – Comissão Permanente de Acessibilidade, também na capital.

» Dia 29 de janeiro

Antoine Daher participou virtualmente do VI Fórum Social Mundial População Idosa, Pessoas com Deficiência e Diversidades em Porto Alegre.



O evento trouxe o debate da sociedade sobre o envelhecimento da população e seus desdobramentos, uma pauta importante e urgente a ser trabalhada. Além disso, o Brasil é plural, com uma população de 49,8 milhões de pessoas com deficiência (IBGE, 2010) e com diversidade de gênero, etnias, orientação sexual etc. que permeiam a sociedade e nem sempre são respeitadas em seus direitos fundamentais.

Toni discorreu sobre o cenário atual das doenças raras no Brasil, os desafios que deveremos enfrentar nos próximos 4 ou 5 anos e a importância do projeto da Casa dos Raros que está sendo construída em Porto Alegre.

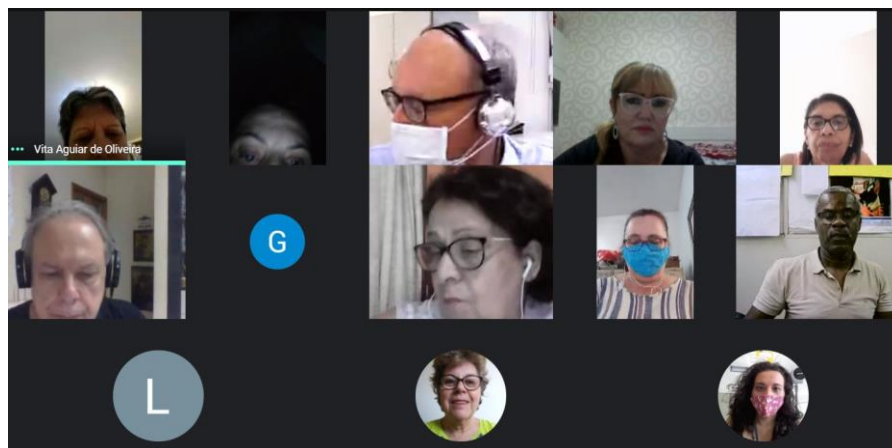
Para assistir a íntegra da participação de Antoine Daher no Fórum acesse:

https://youtu.be/NL9l-ITzE_c

MÊS DE FEVEREIRO

» Dias 02 fevereiro

10h – Reunião Dasa - Agenda de trabalho Comercial (Quinzenal) responsável Ana Gabriela e Antoine Daher pela Casa dos Raros. Reunião mensal com o Conselho Municipal de Saúde de São Paulo Comissão de Patologia de Doenças Raras. A pauta da reunião foi baseada nas ações do mês das Doenças Raras.

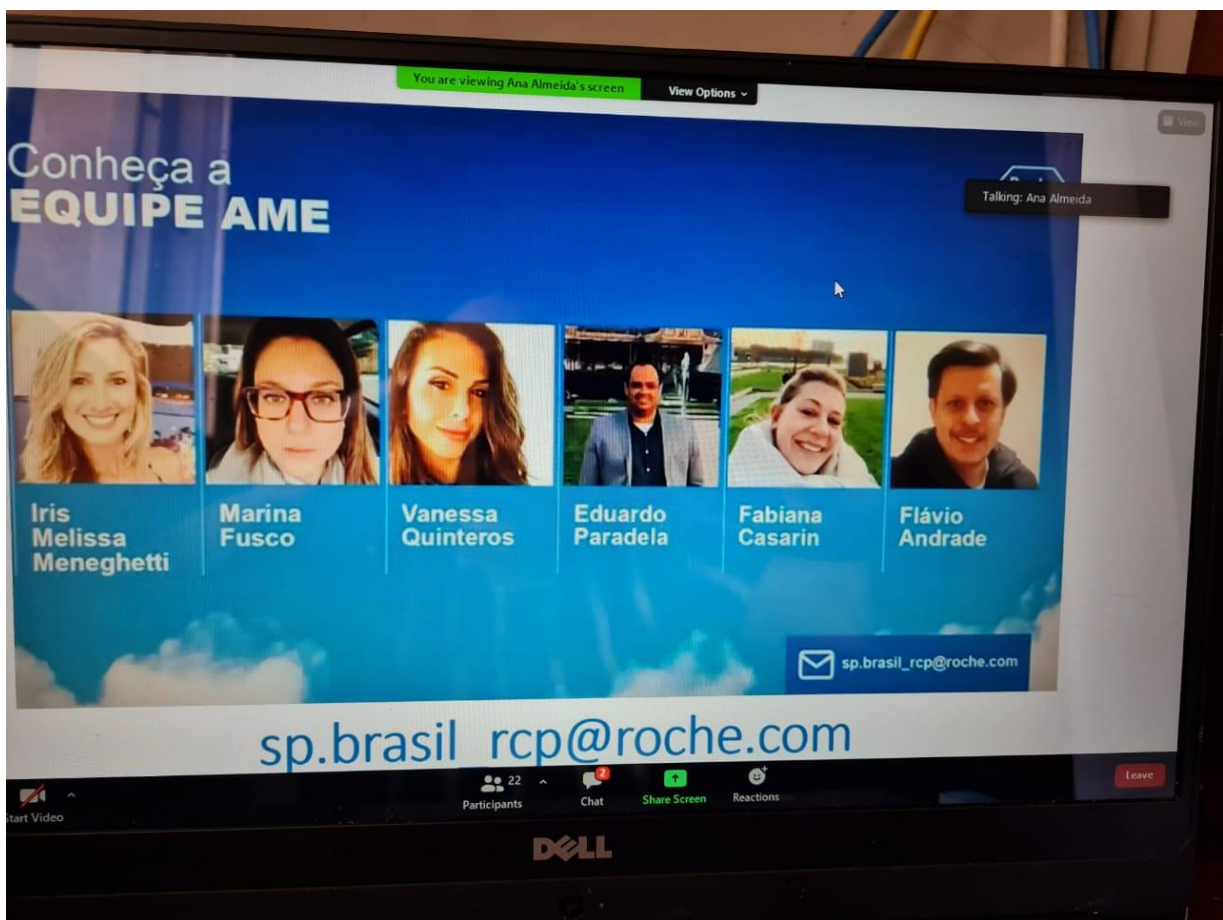


» Dias 03 fevereiro

16h – Dasa - Pauta: Apresentação do time line da equipe Dasa e Casa dos Raros. Compartilhar definições, alterações das certificações e estrutura Dasa.

» Dias 10 fevereiro

11h - Treinamento Roche sobre Risdiplan e AME- patologia, medicações existentes e novas tecnologias, Ariadne Dias participou pela Casa Hunter.



➤ Dias 16 fevereiro

Visita ao Gabinete da Deputada Federal Maria Rosas.

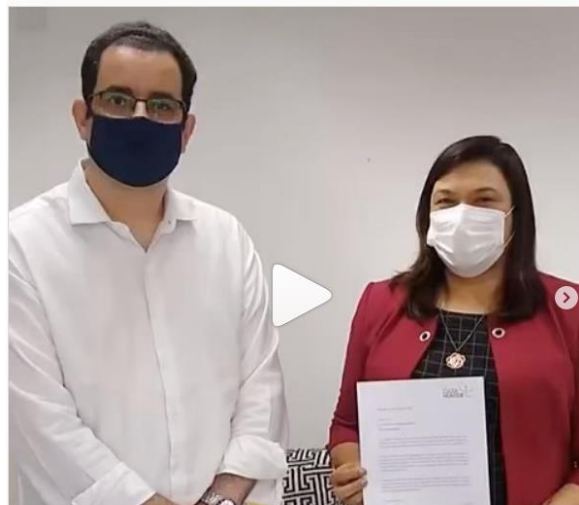
A convite da parlamentar Maria Rosas (PP-SP), o criador e presidente da Casa Hunter, Antoine Daher, realizou uma visita formal ao gabinete da deputada federal. Durante o encontro, foram apresentados os principais objetivos da plataforma da deputada e os trabalhos desenvolvidos pela Casa Hunter.

Ex-diretora da Pestalozzi por vários anos, a Deputada Federal sinalizou o interesse de acompanhar de perto a pauta das doenças raras no Congresso Federal. Outro importante tópico apresentado no encontro foi a possibilidade de publicação de compêndio sobre legislação relativa às doenças raras pela Imprensa Oficial.



Instagram

🔍 Pesquisar



mariarosas.official • Seguir Casa Hunter

mariarosas.official • Fui convidada pelo presidente da Casa Hunter, Toni Daher, para ser madrinha de um projeto que a instituição vem desenvolvendo. Por meio dele, milhares de pessoas serão ajudadas. Estou muito feliz com o convite e juntos, trabalharemos para que as pessoas com deficiência tenham cada vez mais reconhecimento em nossa sociedade.

A Casa Hunter é uma instituição sem fins lucrativos, com intuito de garantir assistência e apoio às pessoas com doenças raras. O trabalho é realizado com a união de esforços dos familiares do assistido, amigos, além

👍 Curtido por paolamassaril e outras 138 pessoas

➤ **Dia 18 fevereiro**

Em fevereiro, mês em que o mundo trabalha a conscientização sobre as doenças raras, a Casa Hunter, com apoio da Febrararas, promoveu lives com assuntos inéditos.

Iniciamos as atividades recebendo os autores de um estudo inédito brasileiro, publicado recentemente no "American Journal of Medical Genetics" sobre Covid e Doenças Raras.

LIVE

IMPACTO DA COVID-19

NA COMUNIDADE BRASILEIRA DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

ESTUDO INÉDITO NA AMÉRICA LATINA

DRA. IDA SCHWARTZ



Autora do Estudo
Profa. Associada UFRGS
 Chefe do Dep. de Genética Médica do
 Hosp. das Clínicas de Porto Alegre

DR. NATAN MONSORES



Autor do Estudo
Prof. da UnB
 Coordenador do Observatório
 de Doenças Raras da UnB

ANTOINE DAHER



Presidente da Casa Hunter
e Febrararas



YOUTUBE DA CASA HUNTER

18 DE FEVEREIRO 18:30

Realização



Apoio





➤ **Dia 18 fevereiro**

Fernanda Batista, Coordenadora do Projeto Hunter Móvel, participou da live com a advogada especialista em direito médico e da saúde, Viviane Guimarães, ligada ao Grupo Mulheres do Brasil, Núcleo Recife. Durante o encontro, Fernanda falou sobre o livro "O Gol de Rodas", que narra a história do paciente Ramon e sua experiência como atleta cadeirante.



Viviane Guimarães
Advogada,
especialista em direito médico
e da saúde.
Líder do Comitê Vozes

18.02 às 19hs

A doença rara não limita sonhos.
Conheça a história do Ramon





Ft. Fernanda Batista Ferreira
Fisioterapeuta respiratória
Vice Diretora da AAME
Coordenadora do Projeto Hunter
Móvel da Casa Hunter
Membro do Conselho Científico da ABraPompe



@grupomulheresdobrasilrecife



➤ Dia 22 fevereiro

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas, participou da Live “Diálogos Estadão” Inovação nas Doenças Raras. O tema foi os benefícios das terapias gênicas para o mundo dos raros. Toni iniciou respondendo como se define uma doença rara e apresentando as dificuldades que os pacientes enfrentam no Brasil. Ao decorrer do debate o presidente da Casa Hunter e Febrararas falou sobre seu desejo de um novo modelo de atendimento médico no Brasil e a Casa dos Raros.





➤ **Dia 22 fevereiro****Fórum aprimoramento dos serviços em doenças raras Takeda**

Tema: A importância dos Serviços em Doenças raras para os pacientes. Apesar dos avanços, o Brasil ainda apresenta dificuldades quanto a rede de exames diagnósticos, garantia de fornecimento contínuo e ininterrupto de medicamentos órfãos, número de centros de referência abrangente e capaz de atender a demanda, além da capacitação de equipes de saúde desde a atenção básica, para identificação precoce e tratamento compartilhado.





» Dia 23 fevereiro

Presidente da Casa Hunter e da Febrararas

CASA HUNTER

FEBRARARAS

Antoine Daher
Empresário e cientista Político

Sumaya Afif
Advogada

#liveabem

No Instagram @abemoficial

23/02 16h

ms abem

Antoine Daher presidente da Casa Hunter e Febrararas, e Sumaya Afif da ABEM (Associação Brasileira de Esclerose Múltipla), conversaram sobre Doenças Raras. O encontro foi transmitido pelo Instagram da ABEM.

Conquistas Legislativas e de Políticas Públicas em Saúde - quais foram as principais conquistas e o que ainda está em transformação na política pública de saúde para as pessoas com doenças raras; Como as associações membros da Febrararas, como a ABEM, são fundamentais para transformação das políticas públicas em saúde.



» Dia 25 fevereiro

Antoine Daher participou da segunda edição do seminário do jornal Folha de São Paulo sobre doenças raras. Especialistas e convidados discutiram as novas formas de diagnósticos e tratamento de doenças raras, inclusive em relação à vacina de Covid-19. O evento abordou também a vida do paciente raro em relação a sua vida pessoal e profissional.



semináriosfolha

WEBINAR **Doenças Raras**
2ª edição

Para tratar um paciente, é preciso enxergar além da doença

15h às 16h15
Agilidade no diagnóstico e novas possibilidades de tratamento

16h15 às 17h30
A visibilidade e aceitação dos raros

25 DE FEVEREIRO
Das 15h às 17h30

DEBATE ONLINE
EVENTO GRATUITO

Patrocínio:    Realização: 



WEBINAR **Doenças Raras**
2ª edição

semináriosfolha

Antoine Daher
PRESIDENTE DA FEBRARARAS E DA CASA HUNTER

Patrocínio: 





➤ **Dia 25 fevereiro**

A webinar da Veja Saúde contou com a participação de Antoine Daher. O presidente da Casa Hunter e Febrararas falou, entre diversos assuntos, sobre a jornada dos pacientes portadores de doenças raras e sobre pontos que toda pessoa, paciente ou não, deveria saber sobre o assunto.

PATROCINADO POR

LIVE

WEBINAR

DOENÇAS RARAS: questões e desafios que todo mundo deveria conhecer
Assista à live no dia 25/02/2021, **das 18h às 20h**

Com participação de
Maria de Lourdes Teixeira da Silva, mestre em gastroenterologia, especialista em nutrição parenteral e médica responsável pelo serviço de terapia nutricional do Hospital Beneficência Portuguesa de São Paulo e **Antoine Daher**, presidente da Casa Hunter

MANDE SUAS PERGUNTAS!

Proibida a reprodução por qualquer meio, tais como: gravação, captura de tela ou foto. Proibido encaminhamento por qualquer meio sem autorização expressa da Takeda.

C-ANPROM/BR/INI/0125 Fev21
- Material destinado ao público geral

AO VIVO

Antoine Daher presidente da Casa Hunter

veja SAÚDE

SIGA NOSSAS REDES SOCIAIS:

- @veja_saude
- @VejaSaude
- Veja Saúde
- /RevistaSaude



• AO VIVO

veja SAÚDE

SIGA NOSSAS REDES SOCIAIS:

-  @veja_saude
-  @VejaSaude
-  Veja Saúde
-  /RevistaSaude

SAÚDE



• AO VIVO

veja SAÚDE

SIGA NOSSAS REDES SOCIAIS:

-  @veja_saude
-  @VejaSaude
-  Veja Saúde
-  /RevistaSaude

SAÚDE

» **Dia 26 fevereiro**

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas, participou ao lado do amigo e médico geneticista do HCPA (Hospital das Clínicas de Porto Alegre) Dr. Roberto Giugliani do evento Cidade Rara Eixo 2021. Durante 1 hora os fundadores da “Casa dos Raros” primeiro centro de atenção integral e treinamento em doenças raras, conversaram sobre Terapia Gênica “Quais terapias gênicas estão tendo movimentação para doenças raras”.





» Dia 26 fevereiro

Live organizada pela Interfarma em parceria com a Frente Parlamentar de Doenças Raras - "Avanços e Desafios da Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras". Antoine Daher participou dos debates, ao lado de diversas personalidades do universo médico e político brasileiro voltado ao mundo das doenças raras. "Este evento é um compromisso assumido por todos com a saúde da sociedade e uma busca constante por tecnologias e inovação para beneficiar os pacientes" afirmou na abertura dos trabalhos, Elizabeth de Carvalhaes presidente da Interfarma.



Avanços e Desafios
da Política de Atenção Integral
às Pessoas com Doenças Raras

A Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa - Interfarma, em parceria com a Frente Parlamentar de Doenças Raras, convida você para o webinar gratuito sobre a importância da Portaria GM/MS nº 199/2014 no SUS e conscientização dos desafios enfrentados pelos pacientes.

26 de fevereiro das 18h às 20h

O evento será gratuito e transmitidos nos canais:

- youtube.com/interfarmabrasil
- instagram.com/interfarmaoficial

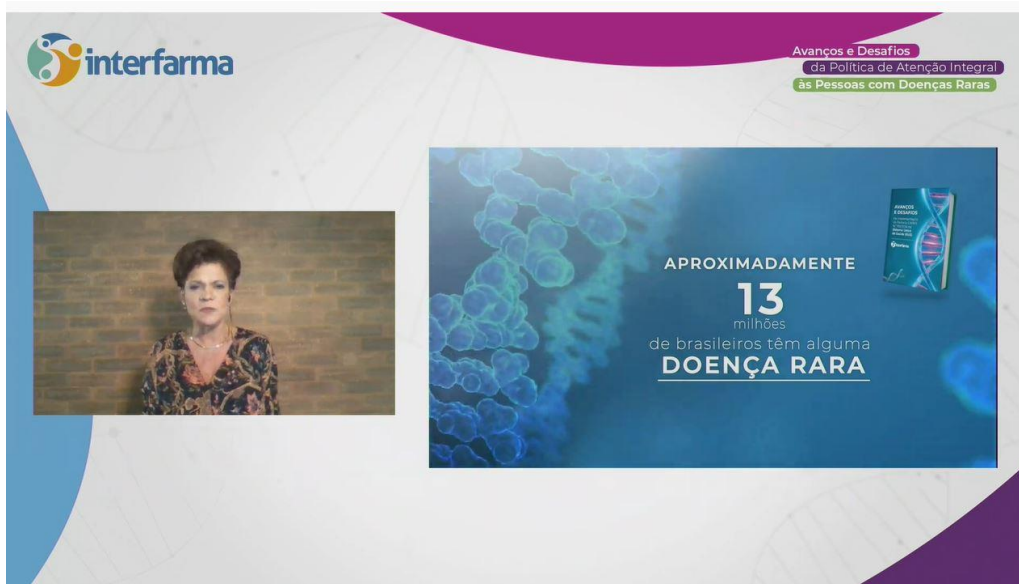
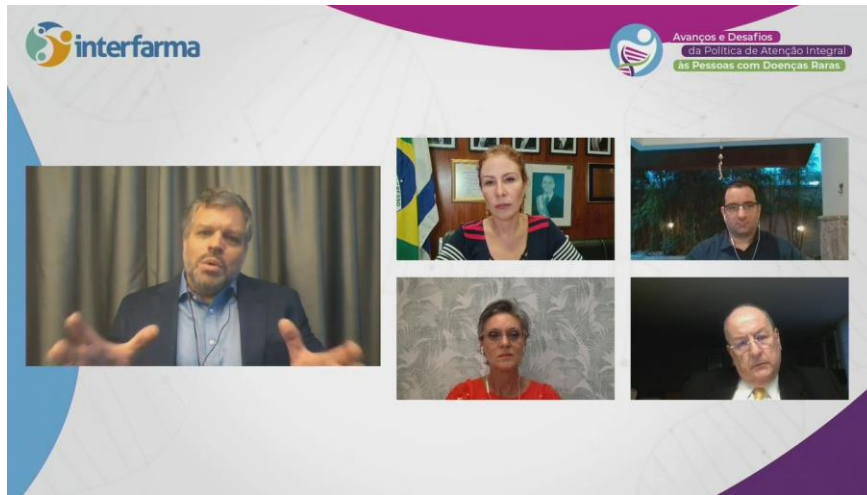
ORGANIZAÇÃO:  

APOIO: 



  **Avanços e Desafios**
da Política de Atenção Integral
às Pessoas com Doenças Raras

 **Antoine Daher**
Presidente da Febrararas



➤ **Dia 27 fevereiro**

Às 19h teve início mais uma live pelo Dia Mundial das Doenças Raras! Com a participação de Raphael Boiati, diretor da Casa Hunter e membro do Comitê de ética do HC USP, a realização foi do Conselho Municipal da pessoa com deficiência de Jacareí. A conversa foi sobre "Conscientização e reflexão: a importância do acesso à informação para o paciente obter o diagnóstico e prognóstico com vistas a melhor qualidade de vida. Interesse e comunicação entre os profissionais e setores da rede, para o atendimento ao paciente. Dificuldades enfrentadas e desafios".

LIVE

DIA MUNDIAL DAS DOENÇAS RARAS

Conscientizar e refletir sobre a existência de doenças raras e os impactos psicossociais que ela traz na vida de uma pessoa com deficiência, considerando com a dificuldade do acesso à informação e obtenção de um diagnóstico conciso, prognóstico e promoção de uma melhor qualidade de vida. Refletir sobre a importância do interesse dos profissionais e da comunicação inter e multiprofissional, sendo Rede Pública ou Privada, no atendimento ao paciente no pré e pós diagnóstico, bem como na manutenção do tratamento.

SÁBADO | 19h
27 FEVEREIRO

INSCREVA-SE EM NOSSO CANAL
YT.COM/RÁDIOSINGULAR

CONVIDADOS:

- Dr. Raphael Boiati**
Diretor da Casa Hunter e membro do Comitê de Ética do HC USP
- Luciano Menezes**
Analista de Sistemas Miopatia Mitocondrial
- Thulio T. Santos**
Designer, Ilustrador e Paratleta Distrofia Muscular de Ulrich

Apelo:

Realização: Prefeitura de JACAREÍ

Dia Mundial das Doenças Raras
Conselho Municipal dos Direitos da Pessoa com Deficiência

Participants:

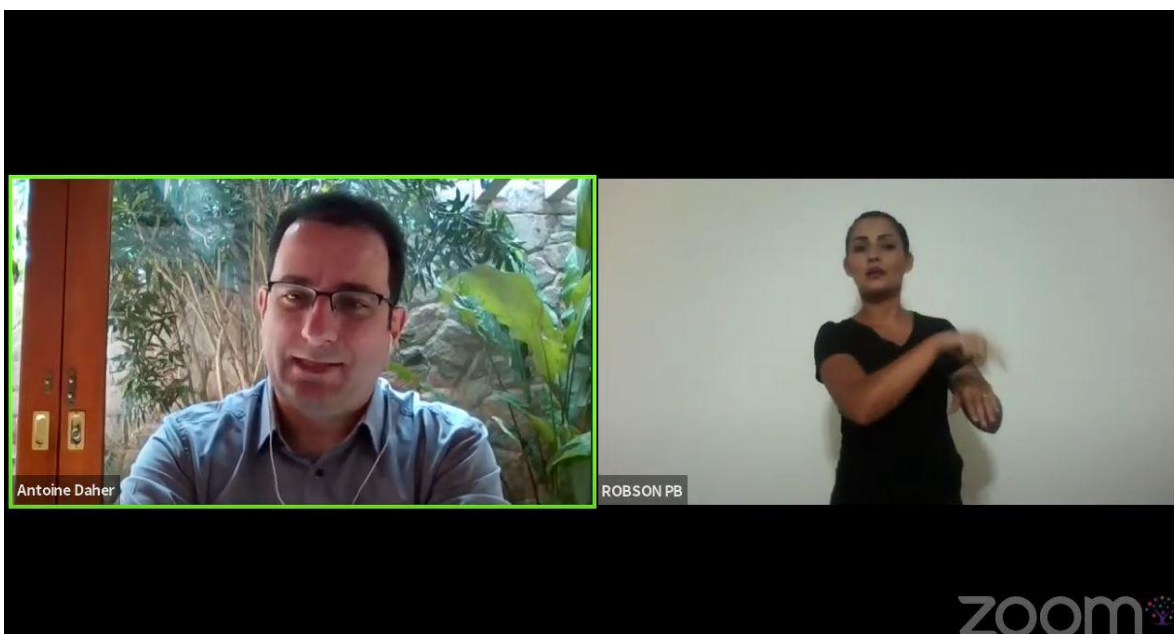
- aMMigos - Luciano Menezes
- Rosangela de Moraes
- Analine Moura
- Raphael Boiati
- Thulio Toledo
- Marta Paiva



facebook.com/CMPCDJacarei

➤ **Dia 28 fevereiro – Dia Mundial das Doenças Raras**

No Dia Mundial das Doenças Raras, Antoine Daher participou da webinar “O Raro na Razão, no Amor, no Respeito e na Operatividade”. Os debates abrangeram dificuldades de acesso ao diagnóstico e aos cuidados adequados à saúde do paciente raro, que são decisivos para seu tempo e qualidade de vida. Outro tema recorrente foi o preconceito e as barreiras sociais que o paciente raro enfrenta em seu cotidiano





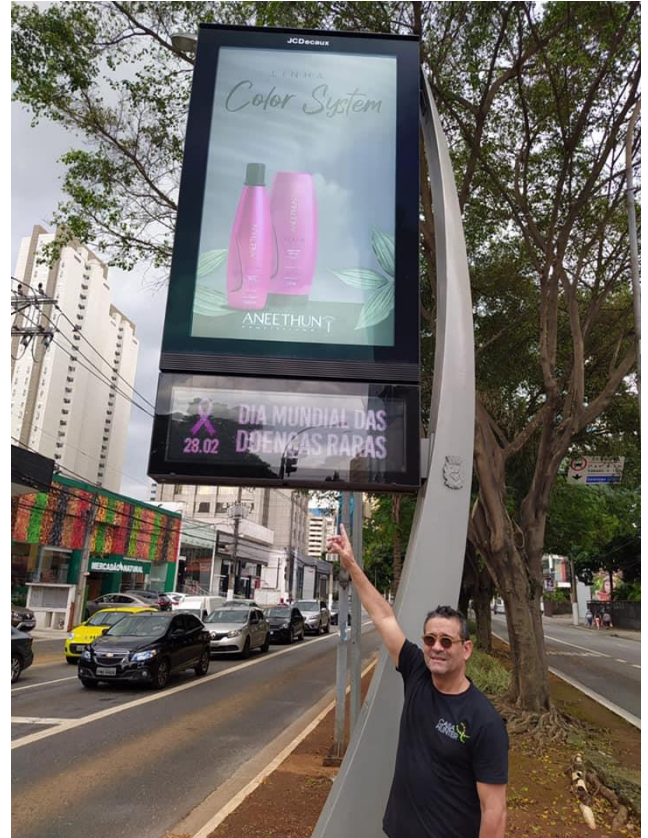
➤ Dia 28 fevereiro – Dia Mundial das Doenças Raras



Em homenagem ao Dia Mundial das Doenças Raras, a Casa Hunter em parceria com a Ótima, levou pelo segundo ano consecutivo a campanha de conscientização aos pontos de ônibus da cidade de São Paulo.



Em mais uma atividade pelo dia dos raros, os relógios da maior cidade do Hemisfério Sul acordaram com uma mensagem especial! Confira nas fotos mais uma iniciativa da Casa Hunter e da Secretaria Municipal da Pessoa com Deficiência (SMPED).



➤ **Dia 28 fevereiro – Dia Mundial das Doenças Raras**



Aqui somos todos raros! A Casa Hunter promoveu a celebração de um “Dia Raro”, respeitando todos os protocolos de segurança. Uma sessão de cinema no Drive in, com direito à pipoca, refrigerante e muita diversão para os filiados Casa Hunter! Realizado no Alpha Cine, em Alphaville, o evento foi atrelado à uma campanha de doações pelo site doabrazil.org.







MÊS DE MARÇO

» Dia 01 março – Live “Imunização e Doenças Raras.”

Um estudo inédito no Brasil e no mundo, desenvolvido com a participação de médicos imunologistas e geneticistas especializados em doenças raras. A transmissão foi realizada no canal do YouTube da Casa Hunter.

IMUNIZAÇÃO E DOENÇAS RARAS *Live*
ESTUDO INÉDITO YOUTUBE DA CASA HUNTER

01 MARÇO 19:00

DR. RENATO KFOURI
Pediatra Infectologista
Pres. do Depto de Imunizações da Soc. Bras. de Pediatria

DRA. ANA MARIA MARTINS
Pediatra Geneticista
Prof. da UNIFESP e Dir. do Centro de Ref. em Erros Inatos do Metabolismo

DRA. CAROLINA ARANDA
Pediatra Imunologista
Prof. Adj. Alergia, Imunologia Clínica e Reumatologia Unifesp

DRA. MÔNICA LEVI
Pneumopediatra
Dir. Soc. Bras. de Imunizações. Pres. Comis. de Rev. de Calendários da Soc. Bras. de Imunizações

RITA LISAUŠKAS
Mediação
Jornalista

Realização: CASA HUNTER

Patrocínio: SANOFI, Daiichi-Sankyo, Biomarín

Apoio: FEBRARARAS, SBIM, Sociedade Brasileira de pediatria

IMUNIZAÇÃO E DOENÇAS RARAS



ANTOINE DAHER

Presidente Casa Hunter e Febrararas

Patrocínio



BiOMARIN

IMUNIZAÇÃO E DOENÇAS RARAS



Patrocínio



BiOMARIN

Dra. Tânia Petraglia e Dr. Salmo Raskin fizeram parte da organização e revisão do documento deste estudo inédito.



A senadora Mara Gabrilli e o deputado federal Dr. Pedro Westphalen marcaram presença nos debates da live.



» Dia 01 de Março**Rare Disease Day Alexion Brasil**

A paciente rara Pamela Notario abriu o evento contando sua história e para permanecer como protagonista do evento, foi também moderadora, tendo realizado todas as perguntas da roda de conversa, cujo tema foi "Revelando cuidados raros. Quais são as etapas além do tratamento e do diagnóstico".

Tratou-se de um evento interno da Alexion via Zoom, no qual sondaram boas práticas e celebraram com o evento, o dia mundial das Doenças Raras.

Os convidados foram:

Leticia Oliveira - Casa Hunter

Maria Cecilia Oliveira - AFAG

Heithor Zanini - AFAG

E os temas debatidos foram:

- Cuidado com saúde mental dos pacientes raros (impacto psicológico em pacientes e familiares recém diagnosticados / impactos da pandemia na saúde mental)
- Desafios na manutenção dos tratamentos
- Interlocução com entes governamentais
- Horizonte das doenças raras

Ao final, houve um momento para perguntas e um vídeo sobre a jornada do paciente.



» Dia 02 março

Visita técnica de Valdomiro Silva (Casa Hunter) e Bruno Giugliani (arquiteto da obra da Casa dos Raros em Porto Alegre), ao Jales Clube na cidade de Jales, interior de São Paulo. A conexão foi realizada pela deputada Carla Zambelli, os representantes do clube pretendem ceder uma parte de sua propriedade para uma futura instalação de uma nova unidade da Casa dos Raros. O Jales Clube tem 140 mil metros quadrados e por estarem próximos à fronteira com o estado de Mato Grosso do Sul a intenção é de uma Casa dos Raros para atender a região centro oeste do Brasil





» Dia 04 de março

Bate-papo sobre “Rare Diseases Day”. Fernanda Batista, vice-diretora da AAME (Amigos da Atrofia Muscular Espinhal) e Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas, conversaram sobre o Dia Mundial das Doenças Raras no canal do Instagram da AAME.

LIVE
04/03 - 19H

UM BATE-PAPO SOBRE O "RARE DISEASES DAY"

FERNANDA BATISTA
VICE-DIRETORA AAME

CONVIDA

ANTOINE DAHER PRESIDENTE DA
CASA HUNTER E FEBRARARAS

AAME
AMIGOS DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL
CONSCIENTIZAÇÃO, TRANSPARÊNCIA E APOIO

@AAME_AMIGOSDAAME

DOENÇAS RARAS BRASIL
FEBRARARAS



aame_amigodaame



arlindo.geo Precisamos de várias Fernandas!!!



lilianebatistasantoslma Linda Ditora Fernandanda uma pessoa maravilhosa



arlindo.geo Amei.



paolamassari1 Nossos planos é ter um.em cada região do país



arlindo.geo ❤️❤️❤️❤️❤️❤️❤️❤️❤️



i.s.a_2.019 🙏



cla_dnz Que inspiração!!!!



jeniffermdutra Parabéns!!!! 🙌🙌🙌



cla_dnz Muito obrigada!



luanasoutobarros Boa noite!



sua fisioterapeuta 🙏

O vídeo ao vivo foi encerrado

➤ Dia 08 de março

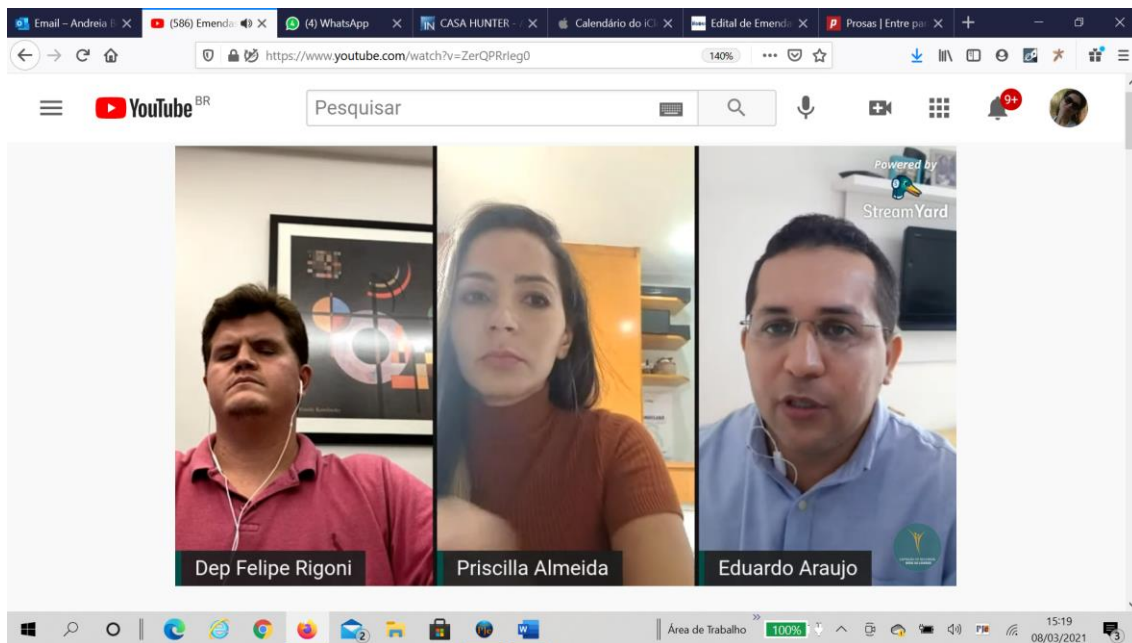
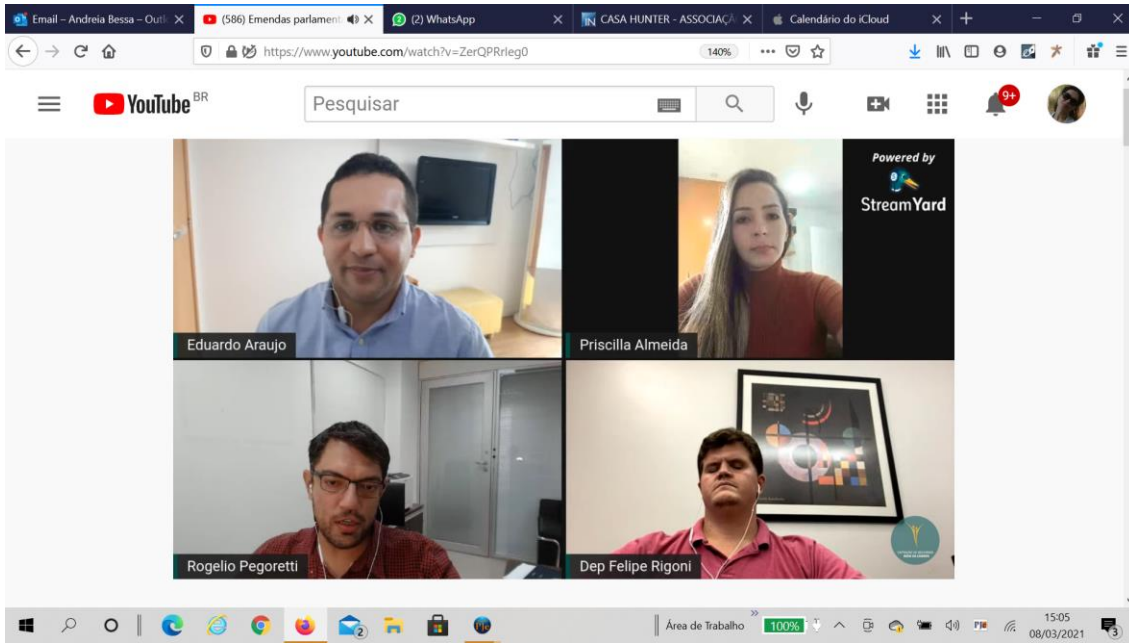
Webinar emendas parlamentares
Políticas Públicas com base em evidências

Palestrantes e mediadores: Deputado Felipe Rigoni / Eduardo Araujo / Priscilla Almeida / Rogelio Pegoretti.

Felipe Rigoni Lopes é um engenheiro, coach e político brasileiro, deputado federal pelo Espírito Santo. Em 2018, foi eleito o segundo deputado federal mais votado do Espírito Santo, com 84.405 votos, e o primeiro deputado federal cego da história do Congresso.

O deputado defende que os investimentos devem ser realizados baseados em evidências às Políticas Públicas. Dessa forma ele criou o Edital de Emendas Parlamentares. As inscrições das propostas ficam disponíveis por um determinado tempo, aguardando o envio de projetos para a seleção de projetos. Ao todo, R\$ 12 milhões serão disponibilizados para projetos inscritos, que vão ser escolhidos pela própria população.

A formulação deste edital para a seleção das emendas parlamentares é uma forma de trazer maior participação popular ao mandato, além de transparência, de eficiência e de democratização dos recursos públicos, dando chances iguais para todos participarem.



» **Dia 08 de março**

Reunião na Secretaria Municipal da Pessoa com Deficiência, com a participação de Antoine Daher e Paola Massari da Casa Hunter, a secretária Silvia Grecco, a deputada federal Carla Zambelli e o secretário executivo de gestão Sr. João Cury.

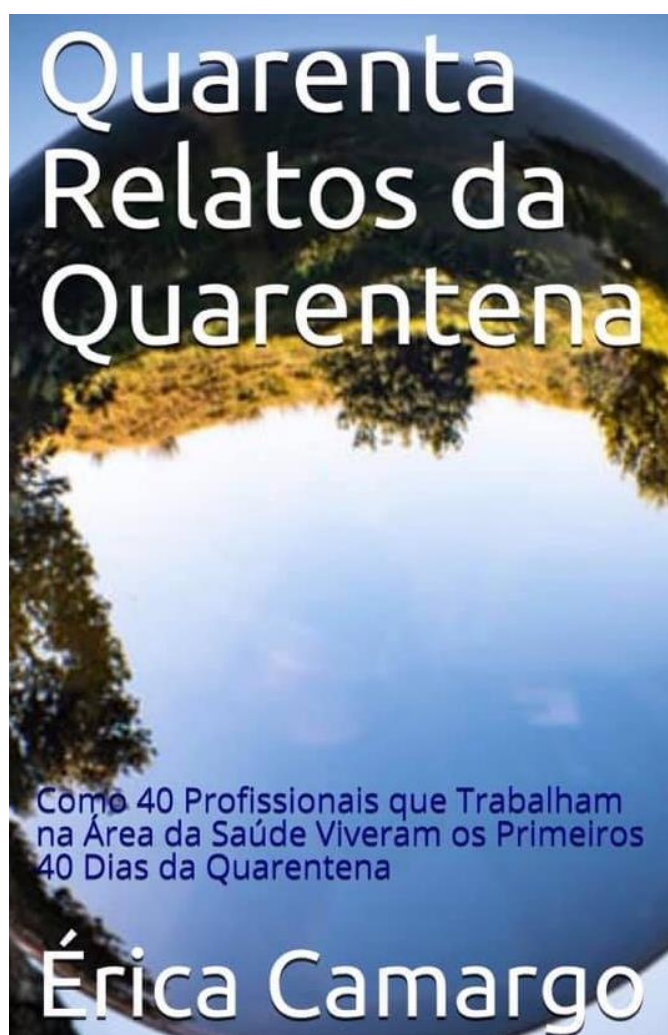
Durante o encontro o tema fundamental foi a aplicação de políticas públicas municipais voltadas às pessoas com deficiências e doenças raras.



» **Dia 12 de março**

As experiências dos profissionais de saúde durante a pandemia podem ser inspiradoras? Esta pergunta pode resumir a proposta do livro de Érica Camargo "Quarenta Relatos da Quarentena: Como 40 profissionais que trabalham na área da saúde viveram os primeiros 40 dias da quarentena". A autora é especialista na Indústria Farmacêutica e atua no setor de Healthcare como coach de carreiras e head de Acesso ao Mercado.

O livro encontra-se à disposição na Amazon e todo o valor arrecadado com as compras será destinado à Casa Hunter.



➤ Dia 12 de março

Reunião CFM

Raphael Boiati, diretor da Casa Hunter, representando Antoine Daher, participou da reunião da Câmara Técnica de Doenças Raras do Conselho Federal de Medicina (CFM).

Durante a discussão da câmara foi ressaltado que a discussão sobre doenças raras é necessária e importante. Levantou-se a proposta para educação continuada pela câmara técnica, na construção de vídeo aula para a capacitação dos profissionais de saúde.

Dra. Débora Gusmão informa sobre cursos na área de doenças raras, conforme links abaixo:

[SBGM - Sociedade Brasileira de Genética Médica](#)
[manual geral do curso doencas geneticas raras 20200406_002.pdf \(ufrgs.br\)](#)
[Arquivo Cursos - TelessaúdeRS-UFRGS](#)

Foi colocada a questão dos problemas de reabilitação dos pacientes com doenças raras.

E foi discutida a realização do Fórum das Doenças Raras no período da manhã, trabalhando a questão das necessidades de saúde em doenças raras.

Houveram mesas: Linhas de cuidados e necessidades de saúde; e mesa sobre Acesso à tecnologia assistida (reabilitação e cuidado).

Estiveram presentes na reunião Natasha Shessarenko Barreto, Linamara Battistela, Magda Carneiro Sampaio, Anibal Gil Lopes e Débora Gusmão Melo e Edmar Zanoteli.

Nova reunião marcada para discutir o fórum no dia 23 de abril.



» Dia 15 de março

Inclusão da imunização prioritária Covid-19 para as pessoas com doenças raras e graves. Imunização para cuidadores e conviventes.

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas, participou da reunião fechada via Youtube da CDRG - Comissão de Doenças Raras e Graves do COMDEPA - Global Action Institute.



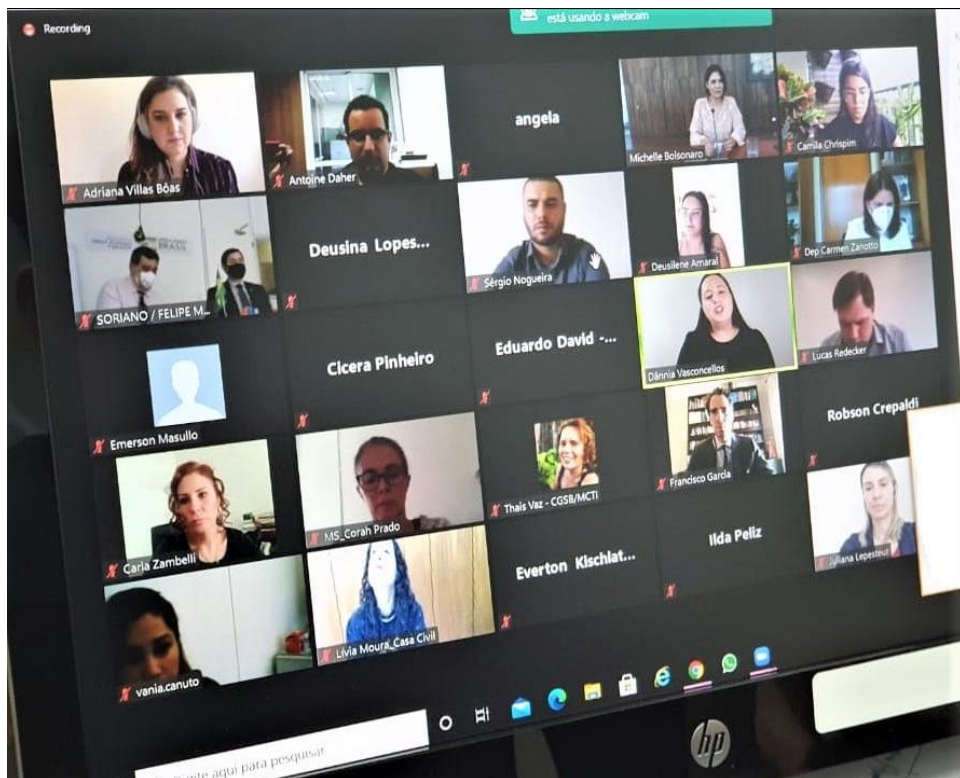
» Dia 18 de março

Foi realizada, com a presença da Primeira-dama, Michelle Bolsonaro, e da Ministra da Mulher, da Família e dos Direitos Humanos, Damares Alves, a primeira reunião do Comitê Interministerial de Doenças Raras.

O presidente da Federação das Associações Brasileiras de Doenças Raras (Febrararas) e da Casa Hunter, Antoine Daher, participou do evento, a convite da comissão organizadora.

Entre os temas destacados pelo presidente da Febrararas:

- A importância da formação do comitê interministerial para tratar das demandas apresentadas pelos pacientes raros e
- A necessidade de aprimoramento da Portaria 199, de 2014. Em especial, no que diz respeito aos repasses financeiros previstos para os centros de referência; a necessidade de organização dos fluxos de referência com a atenção primária e a necessária ampliação do Teste do Pezinho, conforme proposto na PL 5043/2020.



» Dia 19 de março

MED MEETING

Empreendedorismo - Tecnologia - Inovação - Ciência.
Sete Lagoas/MG nos dias 19 e 20/03/2021
São Paulo no dia 10/04/2021

Desenvolvido em prol da Instituição Hospital Irmandade Nossa Senhora das Graças, em Sete Lagoas (MG), o evento foi híbrido, com transmissão via YouTube, e participação de Raphael Boiati, diretor da Casa Hunter.

The banner features a grid of speaker portraits with their names and locations. On the right, there is a circular logo for CHA BUSINESS and event details including dates, times, location, and a contact number. At the bottom, there are logos for GRUPO I.NOVAS, CHA BUSINESS, and MED MEETING, along with a list of topics.

 Sarah Ribeiro Passos/MG	 Claudia Toledo Rio de Janeiro/RJ	 Raphael Boiati São Paulo/SP	 Gustavo Mendes Brasília/DF	
 Gustavo Bonfim Belo Horizonte/MG	 Dr. Nicollas Nunes Passos/MG	 Dr. Leonardo de Gasperi Osasco/SP	 Roberto Greenhalgh São Paulo/SP	 Giordano Adjuto Belo Horizonte/MG

CHA BUSINESS
CONHECIMENTO
HABILIDADE
ATITUDE

data 19 e 20/03/2021
dia 19 das 18h às 22h
dia 20 das 9h às 18h30m
Sete Lagoas/MG
inscrição
(31) 99697 6915

Telemedicina - Saúde Digital 4.0 - Terapias Gênicas - Empreendedorismo - LGPD
na Saúde -- Finanças - Regulamentação - Transformação Digital

GRUPO I.NOVAS
NOVAS PESSOAS NOVAS COLABORAÇÕES

CHA BUSINESS
CONHECIMENTO HABILIDADE ATITUDE
EDUCAÇÃO CORPORATIVA

MED
— MEETING

Powered by StreamYard

MED
— **MEETING**
Empreendedorismo - Inovação - Tecnologia - Ciência

TERAPIA GÊNICA
PROF. RAPHAEL FERNANDO BOIATI

Raphael Boiati

Powered by StreamYard

Alysson Coelho
Pergunta para o palestrante: Você acha importante incluir o máximo de doenças raras no teste do pezinho?

» Dia 20 de março

A Casa Hunter esteve presente no Simpósio Sul Brasileiro de Farmácia Hospitalar.

O farmacêutico, diretor da Casa Hunter, Raphael Boiati abordou as Terapias Gênicas durante o encontro. Foi uma oportunidade única, para conhecer e se atualizar sobre o tema que está em pesquisa, no mundo inteiro, para doenças raras.



**SIMPÓSIO
SUL BRASILEIRO
DE FARMÁCIA
HOSPITALAR**

20/03/2021
Online

Balneário Camboriú - SC

Associados Sbrafh: Gratuito
Não associados: Profissional R\$80,00 | Estudante R\$40,00

Regional PR
Regional SC
Regional RS

Inscrições em sbrafh.org.br



**SIMPÓSIO
SUL BRASILEIRO
DE FARMÁCIA
HOSPITALAR**

20/03/2021
Online

Balneário Camboriú - SC

Gratuito
para
associados
Sbrafh!



Regional PR
Regional SC
Regional RS

Programação Parte 1

- 08:15h / **Abertura**
- 08:30h / **Gestão Hospitalar e Liderança**
Flaviano Feu Ventorim - Diretor Executivo - Grupo Hospitalar Nossa Senhora das Graças (PR)
- 09:10h / **Terapia Gênica**
Raphael Boiati - Farmacêutico (SP)
- 09:50h / **Intervalo**
- 10:05h / **Sedação e analgesia em adultos críticos - União Química**
Ana Claudia Monteiro Braga - Farmacêutica - Hospital São Vicente de Paulo (RS)
- 11:05h / **Hemodiálise em terapia intensiva**
Giselle Calovi Pratini - Farmacêutica - Hospital Moinhos de Vento (RS)
- 11:45h / **Desenvolvimento de medicamentos no Brasil: Desafios e oportunidades - Teuto Hospitalar**
Rafael Fernandes Costa - Farmacêutico (MG)
- 12:30h / **Almoço**
- 12:30h / **O papel do farmacêutico no Protocolo Gerenciado de Sepse - Simpósio Satélite Astellas**
Marinei Ricieri - Farmacêutica (PR)

Parte 2 da programação!

➤ Dia 22 de março

Às 19h, o presidente da Casa Hunter e da Febrararas (Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras), Antoine Dahe participou de uma live sobre a ampliação do Teste do Pezinho. O evento foi transmitido a partir da página do Facebook do Deputado Federal Dagoberto Nogueira - @dagobertonogueirams, autor da PL 5043/2020, que propõe novas regras para a triagem neonatal.

No dia seguinte o projeto recebeu aprovação na Câmara dos Deputados. O documento segue agora para o Senado Federal para votação. Trata-se de um movimento histórico, que envolveu a participação de inúmeras pessoas: Desde a criação da proposta pelo Dep. Dagoberto Nogueira até a relatoria da Dep. Marina Santos Batista Dias.

LIVE **Dagoberto**
Deputado Federal

**TESTE DO PEZINHO
AMPLIADO JÁ!**

22/03 **18H** De MS
19H De Brasília

**Deputada Federal
Marina Santos Batista Dias**
(SOLIDARIEDADE - PI)
Relatora do Projeto de Lei do Teste do Pezinho Ampliado.

Dra. Maria Terezinha de Oliveira Cardoso
Médica genética clínica e coordenadora de genética na SES/DF

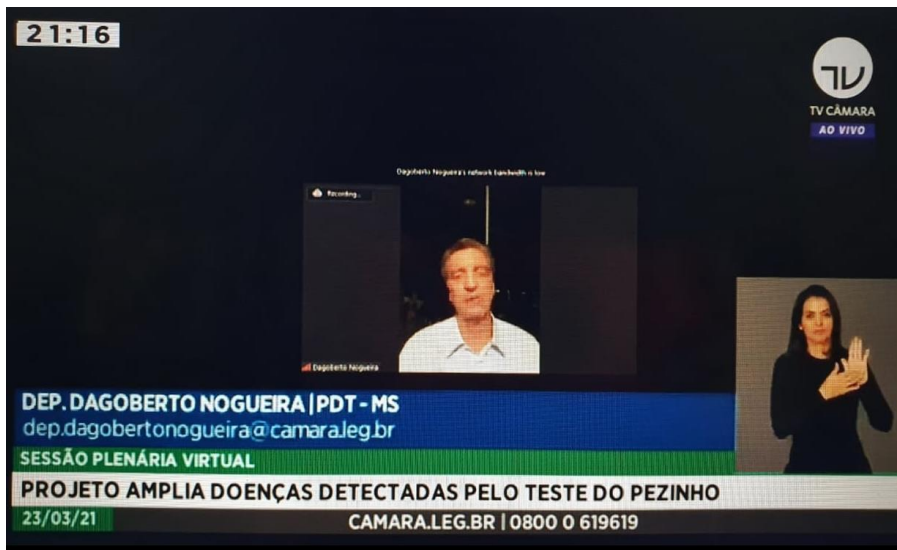
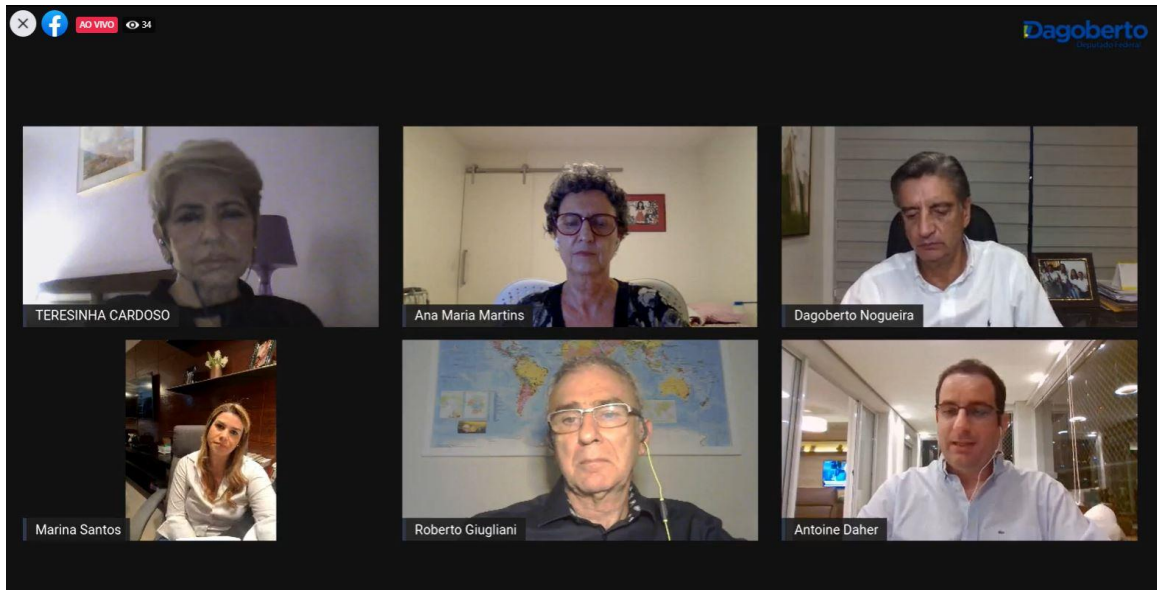
Antoine Daher (Toni)
Cientista político Fundador e presidente da Casa Hunter, Presidente da Febrararas, Presidente da Casa dos Raros e membro da Comissão de Doenças Raras do Conselho Federal de Medicina no Brasil.

Dr. Roberto Giugliani
Membro do HCPA, da UFRGS e da CASA DOS RAROS.

Profa. Dra. Ana Maria Martins
Diretora do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo, membro da Sociedade Brasileira de Pediatria, Genética Médica e da Triagem Neonatal e Erros Inatos do Metabolismo.

Helenice Duarte
Mãe de Autista, ativista da causa e integrante da Associação PRODTEA.

@dagobertonogueirams

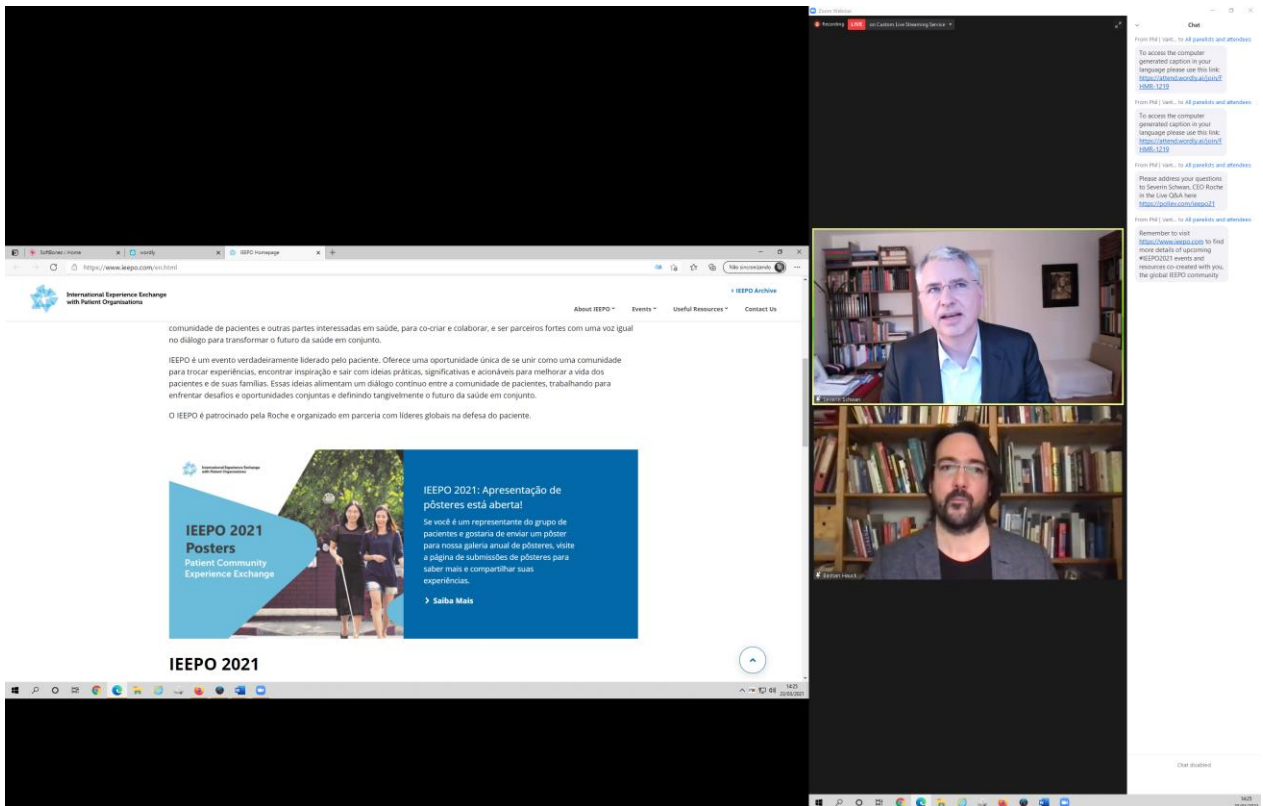


⇒ Dia 22 de março

EVENTO:
**IEEPO – INTERCÂMBIO INTERNACIONAL DE
 EXPERIÊNCIAS COM ORGANIZAÇÕES DE PACIENTES**
 DATA: 22 e 23.03.2021

Realização: Roche

Representantes da Casa Hunter: Andreia Bessa e Ariadne

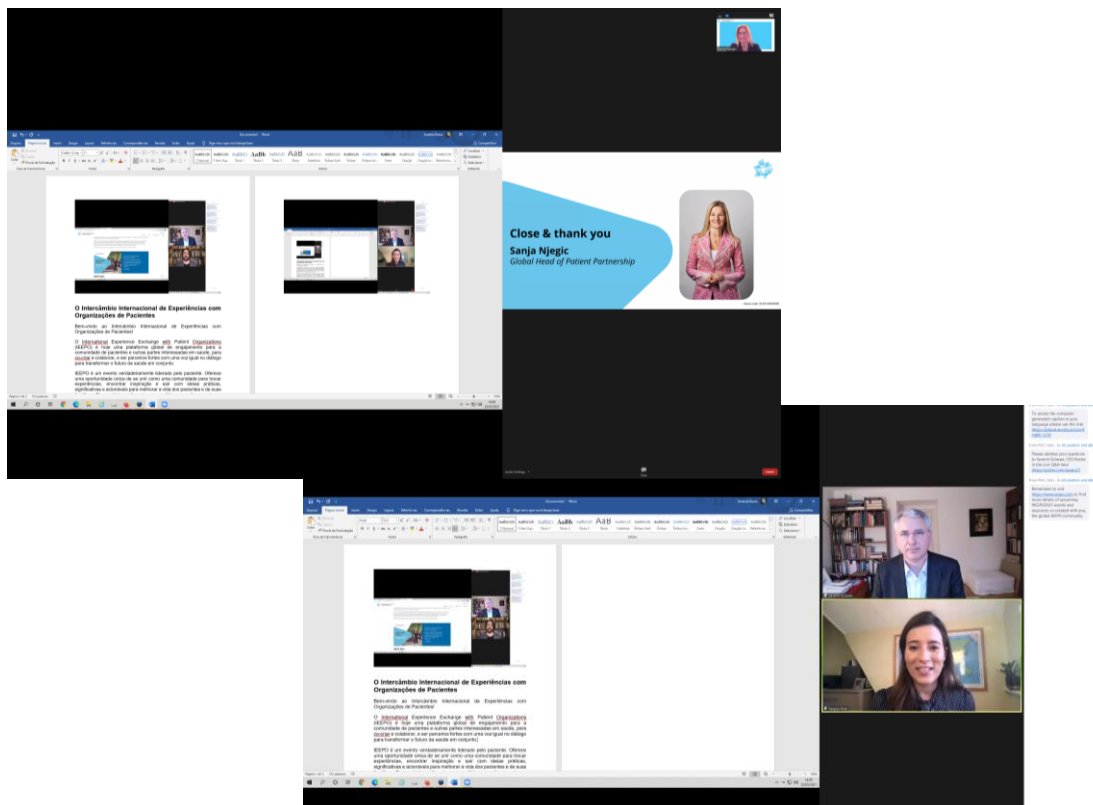


O Intercâmbio Internacional de Experiências com Organizações de Pacientes

O International Experience Exchange with Patient Organizations (IEEPO) é hoje uma plataforma global de engajamento para a comunidade de pacientes e outras partes interessadas em saúde, para co-criar e colaborar, e ser parceiros fortes com uma voz igual no diálogo para transformar o futuro da saúde em conjunto.

IEEPO é um evento verdadeiramente liderado pelo paciente. Oferece uma oportunidade única de se unir como uma comunidade para trocar experiências, encontrar inspiração e sair com ideias práticas, significativas e acionáveis para melhorar a vida dos pacientes e de suas famílias. Essas ideias alimentam um diálogo contínuo entre a comunidade de pacientes, trabalhando para enfrentar desafios e oportunidades conjuntas e definindo tangivelmente o futuro da saúde em conjunto.

O IEEPO é patrocinado pela Roche e organizado em parceria com líderes globais na defesa do paciente, entre eles a Casa Hunter.



» Dia 23 de março

Aula HPP

Horário: 10hrs - 11:20hrs

Pessoas Presentes: Ariadne, Amanda, Paola, Rosana, Rosângela, Andreia, Bárbara, Dra. Thaina e Emerson,

Assunto: Aula sobre a hipofosfatemia e discussão de uma possível parceria para aumentar a conscientização sobre HPP

Aula sobre hipofosfatasia (HPP)

doença metabólica sistêmica, hereditária, rara, crônica e progressiva causada por perda da função da enzima fosfatase alcalina não específica de tecido ou TNSALP (FAL) defeito na mineralização dos ossos por causa da baixa atividade da enzima, mutação de perda de função no gene ALPL que codifica a fosfatase alcalina.

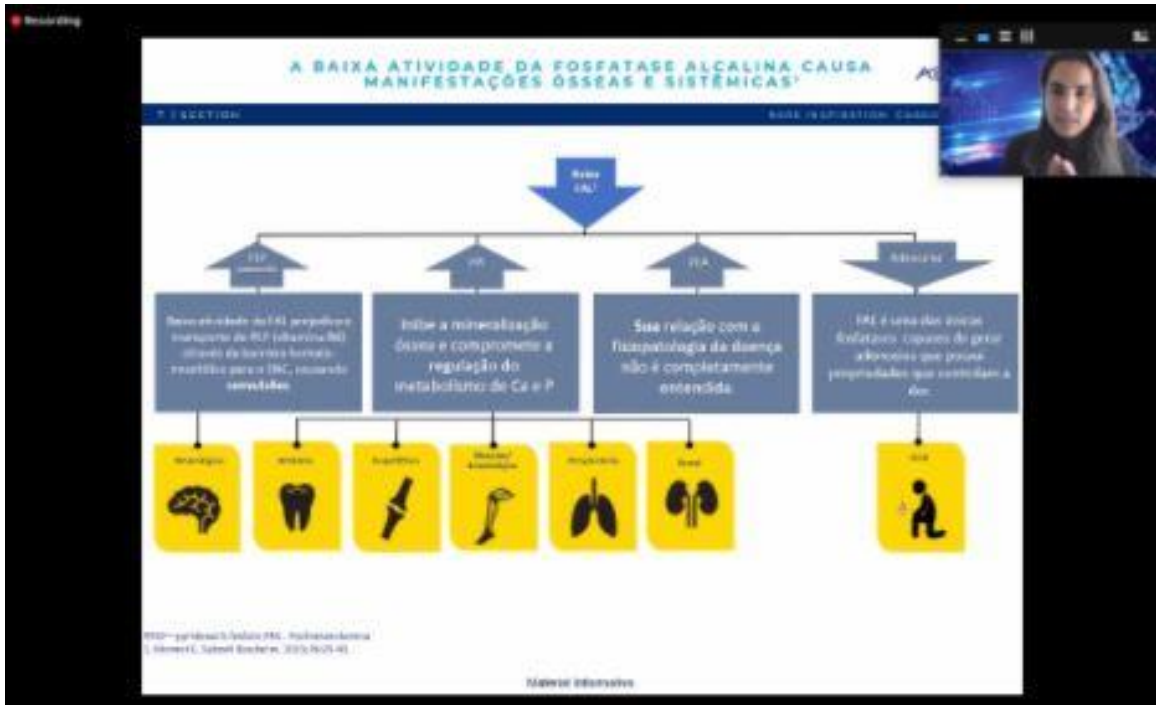
Embora o diagnóstico possa ocorrer em qualquer idade, a Hipofosfatasia é classificada com base na idade de início dos sintomas¹⁻¹³

Classificação da doença	Idade de manifestação das primeiras sinais/sintomas
Início perinatal	Período intrauterino e no nascimento
Início no lactente	< 6 meses
Início na infância/juvenil	≥ 6 meses e < 18 anos
Início no adulto	≥ 18 anos
Odonto-hipofosfatasia	Qualquer idade

- A evolução clínica da HPP pode mudar ao longo da vida do paciente^{3,4}
- Novos sintomas podem surgir a qualquer idade e podem piorar com o tempo^{1,3-7}
- Manifestações dentárias são frequentemente o primeiro sinal/sintoma da HPP^{3,4,9}
- A avaliação e o diagnóstico precoces da HPP são críticos¹⁰⁻¹³

1. Anderson-Bergberg L, 2013; 2. Whyte MP, 2010; 3. Stein-Zamir S, 2013; 4. Whyte MP, 2013; 5. Gessend 200; 6. Whyte A, 2010; 7. Whyte MP, 2013; 8. Whyte MP, 2013; 9. Whyte MP, 2013; 10. Whyte MP, 2013; 11. Whyte MP, 2013; 12. Whyte MP, 2013; 13. Whyte MP, 2013.

Materiais Educacionais



Parceria para aumentar a conscientização da HPP e facilitar o diagnóstico e tratamento rápido



➤ Dia 24 de março

Reunião - Cartilha de Vacinação

Horário: 14:30hrs - 15:15hrs

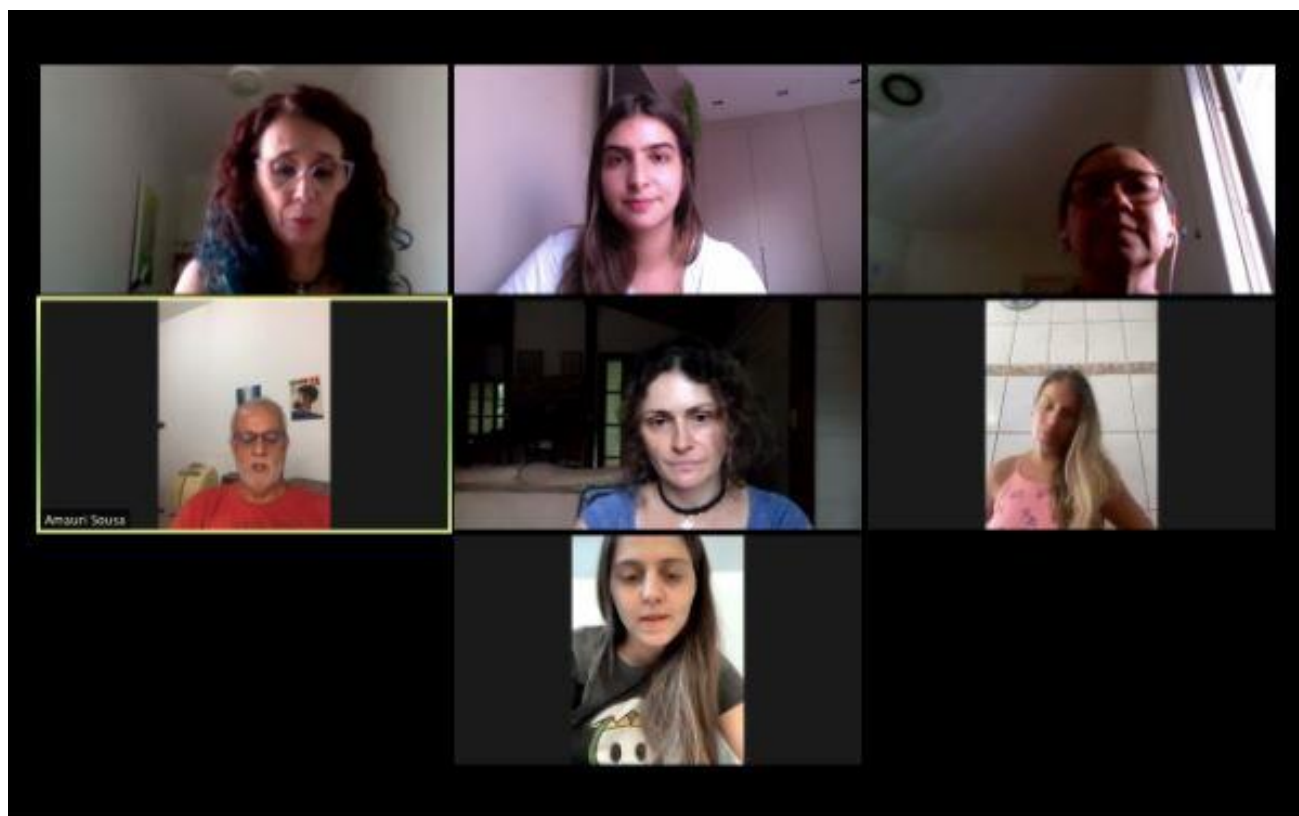
Pessoas presentes: Paola, Ariadne, Amanda, Amauri, Carol, Vania, Thais.

Assunto: planejar a cartilha de vacinação e estabelecer prazos para o processo.

Criar uma cartilha que mobilize pais e mães a pensar no assunto de vacinar os pacientes de doenças raras.

Uma página com relação a vacinação e doenças raras, uma ideia geral das informações que precisam estar na cartilha (briefing).

Planejar e viabilizar orçamento, transformar em campanha nacional.



MÊS DE ABRIL

» Dia 01 de abril

Início da campanha de Hipertensão Arterial Pulmonar.

As terapias utilizadas para o tratamento da HAP são relativamente novas. O primeiro tratamento específico para a doença surgiu apenas no final do século passado, nos anos 90. Desde meados da década passada, no entanto, há indicação da terapia combinada, envolvendo o tratamento das múltiplas funções orgânicas responsáveis pela origem da patologia (vias fisiopatológicas).

Desde então, a terapia combinada é recomendada para o tratamento da HAP, evitando a progressão da doença e elevando a qualidade de vida do paciente.



Hipertensão
Arterial
Pulmonar

DEPOIMENTO

Realização



Apoio



HAP

Hipertensão Arterial Pulmonar



Realização



Apoio



Dr. Pedro Westphalen
Deputado Federal

HAP

Hipertensão Arterial Pulmonar

DEPOIMENTO

Realização



Apoio



Sabrina Marques
Paciente

» Dia 06 de abril

Reunião com o ministro astronauta Marcos Pontes para discutir avanços nos cuidados com pacientes de doenças raras! Com as presenças do médico geneticista, cientista e professor Roberto Giugliani, a deputada federal Carla Zambelli e, virtualmente, do presidente da Casa Hunter e Febrararas, Antoine Daher. Esteve em pauta o fortalecimento de vínculos para pesquisa, desenvolvimento de medicamentos e tratamentos de doenças raras. Trabalhando em conjunto com os setores que cuidam dos raros com o objetivo de encontrar as melhores soluções para as dificuldades que esses pacientes enfrentam. O apoio do ministro Marcos Pontes, além de muito importante, mostra que o Governo está também empenhado na causa.





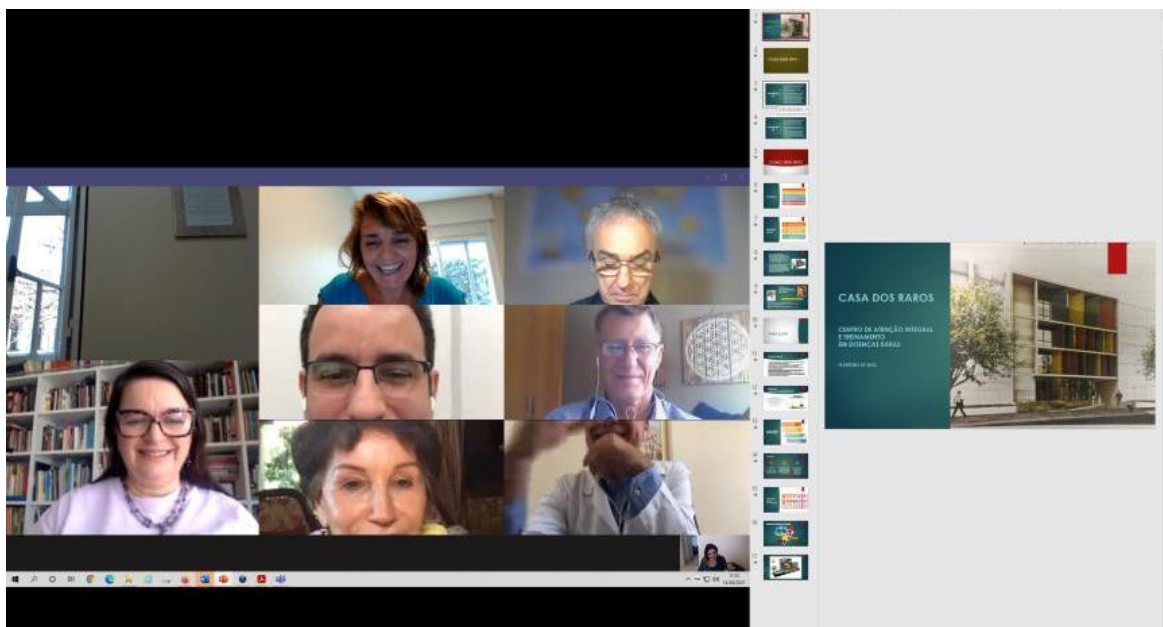
» Dia 14 de abril

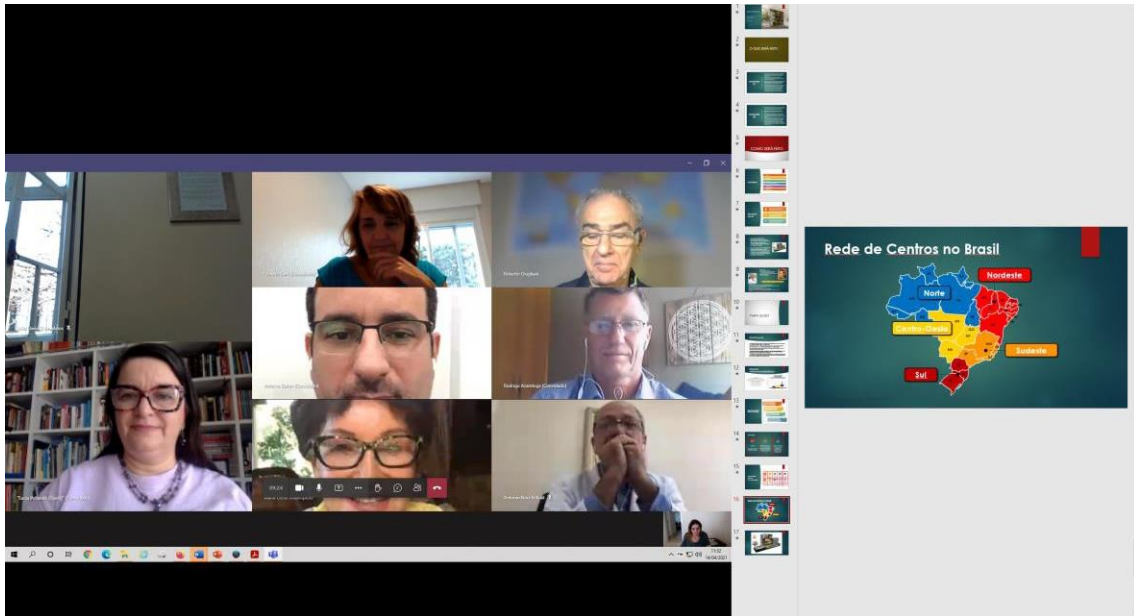
Reunião apresentação da Casa dos raros a Santa Casa de Porto Alegre

Participantes:

Dr. Julio Matos Diretor Geral - Santa Casa / Dr. Antonio Kalil – Diretor Médico e de Ensino e Pesquisa da UFCSPA / Santa Casa / Profa. Lucia Campos Pellanda – Reitora Santa Casa / Profa. Jenifer Saffi- Vice-Reitora Maria Elena Johannpeter - Santa Casa / Dr.Roberto Giugliani – IGPT e Casa dos Raros / Antoine Daher – Presidente da Casa Hunter e Casa dos Raros / Dra.Andreia Bessa – Advogada Casa Hunter e Casa dos Raros Rodrigo Azambuja - Parceiros Voluntários.

A proposta da reunião foi apresentar o projeto da Casa dos Raros para a equipe envolvida com a Santa Casa de Porto Alegre. Dr. Giugliani abriu a apresentação informando que a Casa dos Raros tem como objetivo a Promoção da assistência integral, multidisciplinar e qualificada às pessoas com doenças raras e seus familiares, promover educação etreinamento de profissionais de saúde nesta área, difundiro conhecimento sobre doenças raras para a sociedade, bem como desenvolver projetos de pesquisa e programas de extensãona área.





Doenças raras, sob um ponto de vista mais amplo, são consideradas todas as condições anormais, que envolvem dano ou alteração no estado de saúde que não são comuns, ou seja, que não ocorrem com frequência. Devido à sua raridade, estas doenças são pouco conhecidas e difíceis de serem diagnosticadas. Além disso, caracterizam-se por serem, em sua maioria, graves, crônicas, degenerativas, progressivas, reduzindo a expectativa de vida e impondo a necessidade de um tratamento contínuo (Boy & Schramm, 2010), tornando os pacientes e familiares social, econômica e psicologicamente vulneráveis (Souza et al., 2010).

Segundo a grande maioria dos autores, a principal característica que as diferencia das demais doenças é a sua baixa prevalência. Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, em média 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos (1/1540) (Federhen et al, 2014). Atualmente são conhecidas de 6.000 a 8.000 mil doenças raras, sendo regularmente descritas novas condições na literatura médica (Orphanet, 2014). Estas afetam uma parcela considerável da população mundial – entre 6% e 8%, ou 420 milhões a 560 milhões de pessoas (Interfarma, 2014). Em torno de 80% das doenças raras têm origem genética. O restante decorre de formas raras de infecções bacterianas e virais, alergias, câncer ou causas degenerativas. A maioria das doenças raras (75%) se manifesta no início da vida, e estas contribuem significativamente para a morbimortalidade nos primeiros 18 anos de vida.

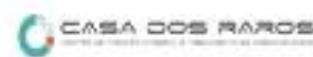
Prestar assistência adequada aos pacientes com doenças raras significa abordar de forma eficiente as principais facetas do problema: manejo adequado multidisciplinar por um lado, e acesso a tratamentos de alta complexidade, por outro. Na prática, esse binômio requer a organização de uma rede de serviços que mescle atendimento de baixa complexidade com procedimentos e tratamentos sofisticados, que possam trazer um diagnóstico preciso e precoce e o melhor manejo disponível para cada condição. Para tanto, é necessário reunir profissionais habilitados e instalações com as condições apropriadas, difíceis de encontrar nos grandes centros de atenção médica, que necessariamente têm que concentrar sua atenção e seus recursos materiais e humanos nas doenças mais frequentes.

QUANTAS PESSOAS SÃO AFETADAS POR DOENÇAS RARAS ?

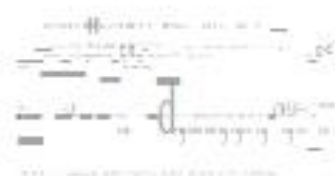
- ✓ 3,482 – 5,910 / 100,000 habitantes¹ (3,5 – 6,0 %)
- ✓ 262.9 – 446.2 milhões afetados no mundo¹ (7.5 billion)
- ✓ 17.8 – 30.3 milhões afetados na União Europeia¹
- ✓ 7.3 – 12.4 milhões afetados no Brasil²

1. Nguengang Wakap et al, Eur J Human Genet 2019
2. Calculated with data from Nguengang Wakap et al, 2019, estimating a Brazilian population of 210 million

Participantes:
Dr. João Mano Dornes Greif - Santa Casa | Dr. Antônio Kalli - Dornes Médica e de
Saúde e Pesquisa do LCP/USP | Santa Casa | Profa. Luciana Campos Fidalgo - Renova
Santa Casa | Profa. Andréa Bello - Vivo Research - Santa Casa | Laboratório
de Saúde Integrativa - IUP | Casa dos Raros - Associação S. Eliezer - Fundação de
Casa Hunter - Casa dos Raros - Dra. Andréia Bessa - Associação Casa Hunter e Casa dos
Raros | Rodrigo Assunção - Fundação Votorantim



14.02.2021
 "A HOUSE OF THE RARE
 CONSTRUCTED"
 "THEY STOP BELIEVING I CAN HELP
 PEOPLE WITH RARE DISEASE"



DESAFIOS E PERSPECTIVAS

NECESSIDADE DE TREINAMENTO DE PROFISSIONAIS
 Médicos Geneticistas, Pediatras, Aconselheiros Genéticos? ...
 Orientação remota para equipes locais (email, telefone, vídeo)? Y Y



Atividade do grupo de especialistas

Mais (como está sendo implementada) qual interação



Atualmente no Brasil ainda existem poucos serviços de referência em doenças raras já reconhecidos pela PNAIPDR, e os que foram designados tem dificuldades de oferecer o atendimento em função das dificuldades logísticas e burocráticas que limitam o encaminhamento dos pacientes para o atendimento.

Para enfrentar essas dificuldades, a Casa dos Raros se coloca como um centro de referência não-governamental integralmente dedicado às doenças raras, que visa executar projetos de atendimento de pacientes, treinamento de profissionais e educação da comunidade, sendo ainda um centro de informação e difusão do conhecimento.

Para exercer suas atividades e ser plenamente acessível à comunidade, superando eventuais limitações do sistema público de saúde, a Casa dos Raros pretende angariar recursos públicos e privados, de modo a estar aberta a qualquer paciente que dela necessite e poder prestar o atendimento apropriado para cada condição. Isso se dará através da execução direta de projetos, programas ou planos de ações, da doação de recursos físicos, humanos e financeiros, ou prestação de serviços intermediários de apoio a outras organizações sem fins lucrativos e a órgãos do setor público que atuam em áreas afins, bem como assistência multidisciplinar por uma equipe especializada e qualificada, tanto aos pacientes como aos seus familiares, atingindo uma abrangência regional e nacional para essas doenças.

O diagnóstico preciso e precoce, bem com a avaliação dos pacientes e familiares por uma equipe multiprofissional composta por médicos de diferentes especialidades e outros profissionais de saúde (nutricionista, odontologista, terapeutas ocupacionais, fisioterapeuta, psicólogos, enfermeiros, assistente social, dentre outros), é importante para o adequado acompanhamento e tratamento das manifestações da doença em diversos órgãos e sistemas. Além disso, contribui para definir as estratégias globais de manejo mais adequadas para cada situação e para melhores resultados terapêuticos, podendo mudar, ou pelo menos melhorar, a história natural da doença.

A Casa dos Raros está proposta como o primeiro de uma série de centros semelhantes a serem implantados em todos os países, que irão constituir uma rede interligada de atendimento integral às pessoas com doenças raras.



➤ **Dia 14 de abril**

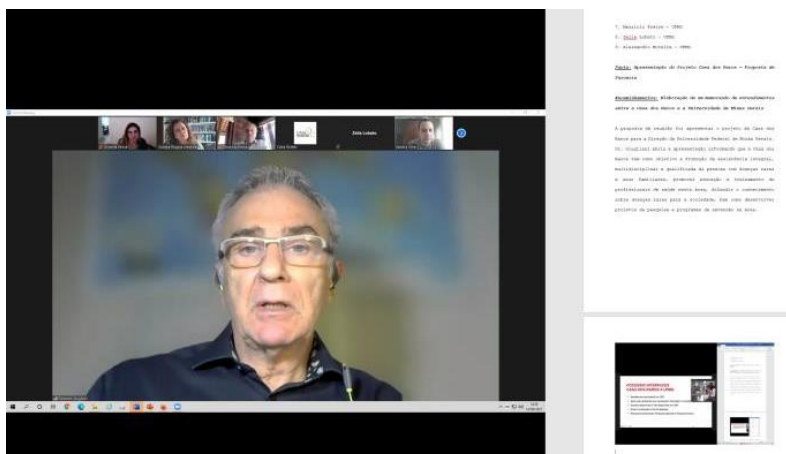
Reunião apresentação da Casa Dos Raros para a equipe da Universidade Federal de Minas Gerais.

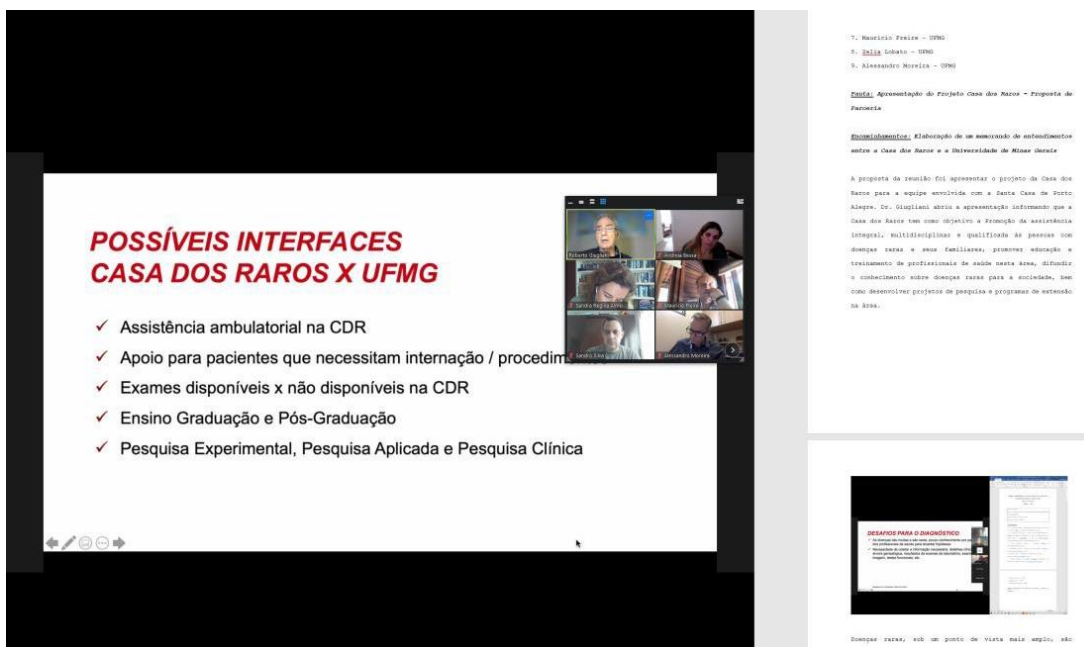
Participantes:

Sr. Antoine Daher - presidente da Casa Hunter e da Casa dos Raros, Dr. Roberto Giugliani - Prof. Titular Departamento de Genética da UFRGS, Coordenador do INCT de Genética Médica Populacional e Co-Fundador da Casa dos Raros, Dra. Andreia Bessa – advogada, Valdomiro Silva - diretor da Casa Hunter, Sandro Silva - voluntário da Casa Hunter em Minas Gerais, Silvana Eugenia dos Santos Foureaux (Secretaria da Reitoria da UFMG), Mauricio Freire – UFMG, Zelia Lobato – UFMG, Alessandro Moreira – UFMG.

Pauta: Apresentação do Projeto Casa dos Raros – Proposta de Parceria

A proposta da reunião foi apresentar o projeto da Casa dos Raros para a Direção da Universidade Federal de Minas Gerais. Dr. Giugliani abriu a apresentação informando que a Casa dos Raros tem como objetivo a Promoção da assistência integral, multidisciplinar e qualificada às pessoas com doenças raras e seus familiares, promover educação e treinamento de profissionais de saúde nesta área, difundir o conhecimento sobre doenças raras para a sociedade, bem como desenvolver projetos de pesquisa e programas de extensão na área.





**POSSÍVEIS INTERFACES
CASA DOS RAROS X UFMG**

- ✓ Assistência ambulatorial na CDR
- ✓ Apoio para pacientes que necessitam internação / procedimentos
- ✓ Exames disponíveis x não disponíveis na CDR
- ✓ Ensino Graduação e Pós-Graduação
- ✓ Pesquisa Experimental, Pesquisa Aplicada e Pesquisa Clínica

7. Neuzila Freire - UFMG
8. Julia Sobral - UFMG
9. Alessandro Moreira - UFMG

Objeto: Apresentação do Projeto Casa dos Raros - Proposta de Parceria.

Objetivos: Estabelecimento de um amálgamo de entendimentos entre a Casa dos Raros e a Universidade de Minas Gerais.

A proposta de reunião foi apresentar o projeto de Casa dos Raros para a equipe envolvida com a Rara Casa de Porto Alegre. Os objetivos são a apresentação informando que a Casa dos Raros tem como objetivo a promoção da assistência integral, multidisciplinar e qualificada às pessoas com doenças raras e suas famílias, promover educação e treinamento de profissionais de saúde nesta área, difundir o conhecimento sobre doenças raras para a sociedade, bem como desenvolver projetos de pesquisa e programas de extensão de Rara.

DESAFIO PARA O DIAGNÓSTICO

Doenças raras, sob um ponto de vista mais amplo, são consideradas todas as condições anormais, que envolvem dano ou alteração no estado de saúde que não são comuns, ou seja, que não ocorrem com frequência. Devido à sua raridade, estas doenças são pouco conhecidas e difíceis de serem diagnosticadas. Além disso, caracterizam-se por serem, em sua maioria, graves, crônicas, degenerativas, progressivas, reduzindo a expectativa de vida e impondo a necessidade de um tratamento contínuo (Boy & Schramm, 2010), tornando os pacientes e familiares social, econômica e psicologicamente vulneráveis (Souza et al., 2010).

Segundo a grande maioria dos autores, a principal característica que as diferencia das demais doenças é a sua baixa prevalência. Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, em média 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos (1/1540) (Federhen et al, 2014). Atualmente são conhecidas de 6.000 a 8.000 mil doenças raras, sendo regularmente descritas novas condições na literatura médica (Orphanet, 2014). Estas afetam uma parcela considerável da população mundial – entre 6% e 8%, ou 420 milhões a 560 milhões de pessoas (Interfarma, 2014). Em torno de 80% das doenças raras têm origem genética. O restante decorre de formas raras de infecções bacterianas e virais, alergias, câncer ou causas degenerativas. A maioria das doenças raras (75%) se manifesta no início da vida, e estas contribuem significativamente para a morbimortalidade nos primeiros 18 anos de vida.

DESAFIOS E PERSPECTIVAS

- ✓ **FALTA DE CONHECIMENTO**
 - ✓ Aumentar o número de médicos geneticistas? ✓ x
 - ✓ Aumentar o alcance dos profissionais e clínicas especializadas

TELEMEDICINA
<https://www.klara.com/blog/essential-guide-telemedicine>

APPs DEDICADOS



Segundo a grande maioria dos autores, a principal característica que se diferencia das demais doenças é a sua baixa prevalência. Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), consideramos doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, no total 1,5 pessoas para cada 2.000 indivíduos (CITARINI, FERNANDES et AL., 2018). Atualmente são conhecidas de 6.500 a 7.500 mil doenças raras, sendo regularmente descritas novas condições na literatura médica (CITARINI, 2018). Estas afetam uma parcela considerável da população mundial – entre 6% e 8%, ou 430 milhões a 580 milhões de pessoas (CITARINI, 2018). De 1000 de 100 das doenças raras são doenças genéticas. O paciente portador de alguma doença genética raras, muitas vezes, possui um diagnóstico impreciso e o melhor manejo disponível para cada condição. Para tanto, é necessário reunir profissionais habilitados e instalações com as condições apropriadas, difíceis de encontrar nos grandes centros de atenção médica, que necessariamente têm que concentrar sua atenção e seus recursos materiais e humanos nas doenças mais frequentes.

Prestar assistência adequada aos pacientes com doenças raras significa abordar de forma eficiente as principais facetas do problema: manejo adequado multidisciplinar por um lado, e acesso a tratamentos de alta complexidade, por outro. Na prática, esse binômio requer a organização de uma rede de serviços que mescle atendimento de baixa complexidade com procedimentos e tratamentos sofisticados, que possam trazer um diagnóstico preciso e precoce e o melhor manejo disponível para cada condição. Para tanto, é necessário reunir profissionais habilitados e instalações com as condições apropriadas, difíceis de encontrar nos grandes centros de atenção médica, que necessariamente têm que concentrar sua atenção e seus recursos materiais e humanos nas doenças mais frequentes.

Prestar assistência adequada aos pacientes com doenças raras significa abordar de forma eficiente as principais facetas do problema: manejo adequado multidisciplinar por um lado, e acesso a tratamentos de alta complexidade, por outro. Na prática, esse binômio requer a organização de uma rede de serviços que mescle atendimento de baixa complexidade com procedimentos e tratamentos sofisticados, que possam trazer um diagnóstico preciso e precoce e o melhor manejo disponível para cada condição. Para tanto, é necessário reunir profissionais habilitados e instalações com as condições apropriadas, difíceis de encontrar nos grandes centros de atenção médica, que necessariamente têm que concentrar sua atenção e seus recursos materiais e humanos nas doenças mais frequentes.

DESAFIOS E PERSPECTIVAS

- ✓ **NECESSIDADE DE TREINAMENTO DE PROFISSIONAIS**
 - ✓ Médicos Geneticistas, Pediatras, Aconselheiros Genéticos
 - ✓ Orientação remota para equipes locais (email, telefone)

fotografia do arquivo do apresentador
<https://www.klara.com/blog/essential-guide-telemedicine>



Prestar assistência adequada aos pacientes com doenças raras significa abordar de forma eficiente as principais facetas do problema: manejo adequado multidisciplinar por um lado, e acesso a tratamentos de alta complexidade, por outro. Na prática, esse binômio requer a organização de uma rede de serviços que mescle atendimento de baixa complexidade com procedimentos e tratamentos sofisticados, que possam trazer um diagnóstico preciso e precoce e o melhor manejo disponível para cada condição. Para tanto, é necessário reunir profissionais habilitados e instalações com as condições apropriadas, difíceis de encontrar nos grandes centros de atenção médica, que necessariamente têm que concentrar sua atenção e seus recursos materiais e humanos nas doenças mais frequentes.

Prestar assistência adequada aos pacientes com doenças raras significa abordar de forma eficiente as principais facetas do problema: manejo adequado multidisciplinar por um lado, e acesso a tratamentos de alta complexidade, por outro. Na prática, esse binômio requer a organização de uma rede de serviços que mescle atendimento de baixa complexidade com procedimentos e tratamentos sofisticados, que possam trazer um diagnóstico preciso e precoce e o melhor manejo disponível para cada condição. Para tanto, é necessário reunir profissionais habilitados e instalações com as condições apropriadas, difíceis de encontrar nos grandes centros de atenção médica, que necessariamente têm que concentrar sua atenção e seus recursos materiais e humanos nas doenças mais frequentes.

Atualmente no Brasil ainda existem poucos serviços de referência em doenças raras já reconhecidos pela PNAIPDR, e os que foram designados tem dificuldades de oferecer o atendimento em função das dificuldades logísticas e burocráticas que limitam o encaminhamento dos pacientes para atendimento.

Para enfrentar essas dificuldades, a Casa dos Raros se coloca como um centro de referência não-governamental integralmente dedicado às doenças raras, que visa executar projetos de atendimento de pacientes, treinamento de profissionais e educação da comunidade, sendo ainda um centro de informação e difusão do conhecimento.

Para exercer suas atividades e ser plenamente acessível à comunidade, superando eventuais limitações do sistema público de saúde, a Casa dos Raros pretende angariar recursos públicos e privados, de modo a estar aberta a qualquer paciente que dela necessite e poder prestar o atendimento apropriado para cada condição. Isso se dará através da execução direta de projetos, programas ou planos de ações, da doação de recursos físicos, humanos e financeiros, ou prestação de serviços intermediários de apoio a outras organizações sem fins lucrativos e a órgãos do setor público que atuam em áreas afins, bem como assistência multidisciplinar por uma equipe especializada e qualificada, tanto aos pacientes como aos seus familiares, atingindo uma abrangência regional e nacional para essas doenças.

DESAFIOS E PERSPECTIVAS

- ✓ CENTROS DE REFERÊNCIA PARA DIAGNÓSTICO E MANEJO
 - ✓ Programa de Doenças Não-Diagnosticadas
 - ✓ Centros Especializados em Diagnóstico e Tratamento
 - ✓ Centros Satélites

Undiagnosed Diseases Network

<https://undiagnosed.hms.harvard.edu/>

fotografias do arquivo do apresentador, obtidas com consentimento

Integralmente dedicado às doenças raras, que visa executar projetos de atendimento de pacientes, treinamento de profissionais e educação da comunidade, sendo ainda um centro de informação e difusão do conhecimento. Para exercer suas atividades e ser plenamente acessível à comunidade, superando eventuais limitações do sistema público de saúde, a Casa dos Raros pretende angariar recursos públicos e privados, de modo a estar aberta a qualquer paciente que dela necessite e poder prestar o atendimento apropriado para cada condição. Isso se dará através da execução direta de projetos, programas ou planos de ações, da doação de recursos físicos, humanos e financeiros, ou prestação de serviços intermediários de apoio a outras organizações sem fins lucrativos e a órgãos do setor público que atuam em áreas afins, bem como assistência multidisciplinar por uma equipe especializada e qualificada, tanto aos pacientes como aos seus familiares, atingindo uma abrangência regional e nacional para essas doenças.

O diagnóstico genético e preciso, bem como a avaliação dos pacientes e familiares por uma equipe multiprofissional composta por médicos de diferentes especialidades e outros profissionais de saúde (nutricionista, osteologista, terapeuta ocupacional, fisioterapeuta, psicólogo, enfermeiro, assistente social, dentre outros), é importante para o adequado acompanhamento e tratamento das

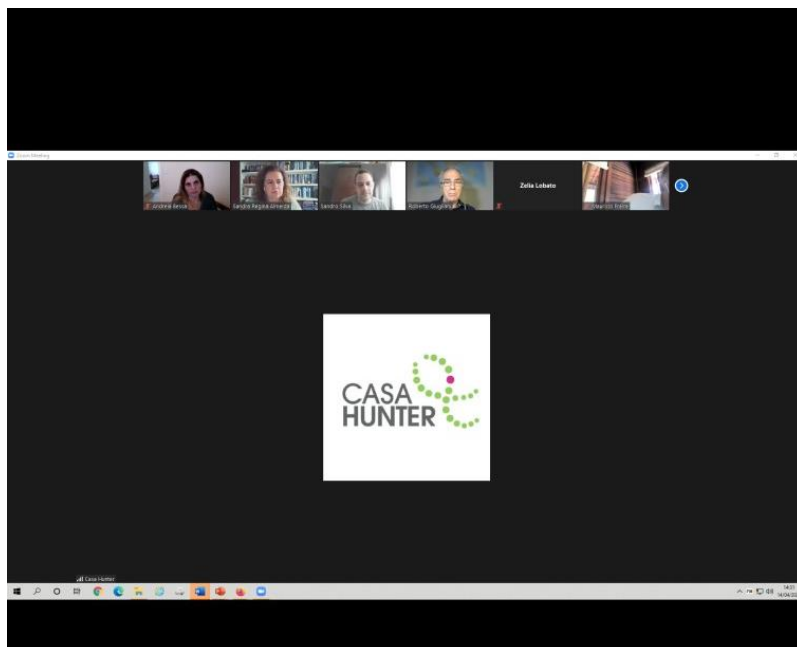
manifestações da doença em diversos órgãos e sistemas. Além disso, contribui para definir as estratégias globais de manejo mais adequadas para cada situação e para melhores resultados terapêuticos, podendo evitar, ou pelo menos reduzir, a história natural da doença.

A Casa dos Raros está proposta como o primeiro de uma série de centros semelhantes a serem implantados em todo o país, que irão constituir uma rede integrada de atendimento integral às pessoas com doenças raras.

O diagnóstico preciso e precoce, bem com a avaliação dos pacientes e familiares por uma equipe multiprofissional composta por médicos de diferentes especialidades e outros profissionais de saúde (nutricionista, odontologista, terapeutas ocupacionais, fisioterapeuta, psicólogos, enfermeiros, assistente social, dentre outros), é importante para o adequado acompanhamento e tratamento das manifestações da doença em diversos órgãos e sistemas.

Além disso, contribui para definir as estratégias globais de manejo mais adequados para cada situação e para melhores resultados terapêuticos, podendo mudar, ou pelo menos melhorar, a história natural da doença.

A Casa dos Raros está proposta como o primeiro de uma série de centros semelhantes a serem implantados em todos o país, que irão constituir uma rede interligada de atendimento integral às pessoas com doenças raras.



» Dia 26 de abril

Webinar Contexto & Desafios com o objetivo de discutir o cenário da Hipertensão Arterial Pulmonar (HAP), uma patologia rara, crônica e progressiva, que afeta os vasos sanguíneos da circulação pulmonar. Entre os participantes, médicos, especialistas em saúde pública e pacientes e Antoine Daher presidente da Casa Hunter e Febrararas.

Entre os temas abordados:

- Disponibilização do Tratamento e Garantia de Acesso;
- Importância da Terapia Combinada na HAP;
- Papel da Frente Parlamentar de Doenças Pulmonares Graves.



Hipertensão Arterial Pulmonar





Antoine Daher
Presidente da Casa Hunter e da Febrararas - Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras



Dra. Gisela Meyer
Cardiologista - Chefe do Centro de Hipertensão Pulmonar da Santa Casa de Porto Alegre



Dr. Pedro Westphalen
Médico e parlamentar. Criador da Frente Parlamentar de Doenças Pulmonares Graves



Eliane Cortez
Especialista em Saúde Pública



Dra. Sabrina Marques de Carvalho
Paciente de HAP
Cursa Especialização em Cardiologia Pediátrica na Santa Casa de Misericórdia de São Paulo

CONTEXTO & DESAFIOS



Patrocínio




Realização



Apoio





➤ Dia 29 de abril

Graças a um esforço coletivo, que envolveu a sociedade civil, através da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas), e as lideranças do Senado Federal, foi aprovado projeto de Lei 5043, que amplia o Teste do Pezinho. A nova lei vai permitir o crescimento do número de doenças raras rastreadas na Triagem Neonatal, permitindo a identificação de diversos tipos de patologias.

Um dia histórico para a causa das doenças raras!

Na foto, o Deputado Federal Dagoberto Nogueira, autor do projeto de lei, acompanha a votação no Senado Federal.





MÊS DE MAIO

» Dia 03 de maio

O mês de maio entrou para a história da Casa Hunter como um dos mais ricos em atividades! Ao todo, foram quatro programações consecutivas, que mobilizaram especialistas, pacientes e toda comunidade dos raros.

III FÓRUM DE ASMA GRAVE

Foram três dias de muita informação, reflexões e trocas de ideias nas webinars sobre Asma Grave no Canal do YouTube da Casa Hunter!
Asma grave, é a forma mais agressiva da doença inflamatória crônica das vias aéreas. Segundo a Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia, cerca de 10 a 15% dos pacientes com asma grave não conseguem controlar a doença com medicamentos convencionais, que são mais eficazes àqueles que apresentam os tipos leve e moderado.

WEBINAR

03 de maio às 18:30

III FÓRUM DE ASMA GRAVE

EXPLORANDO NOVOS ARES

ASMA & COVID

APRENDIZADOS E DESAFIOS HERDADOS DA PANDEMIA



DRA MARIA ENEDINA SQUARCIALUPI
Médica Pneumologista



DR CELSO CARVALHO
Fisioterapeuta e Educador Físico



SRA ROSEMARI HAAK TIEGES
Paciente de Asma Grave



SR BRUNNO EDUARDO
Paciente de Asma Grave



CAMILA SROUGI
Mediadora

Patrocínio



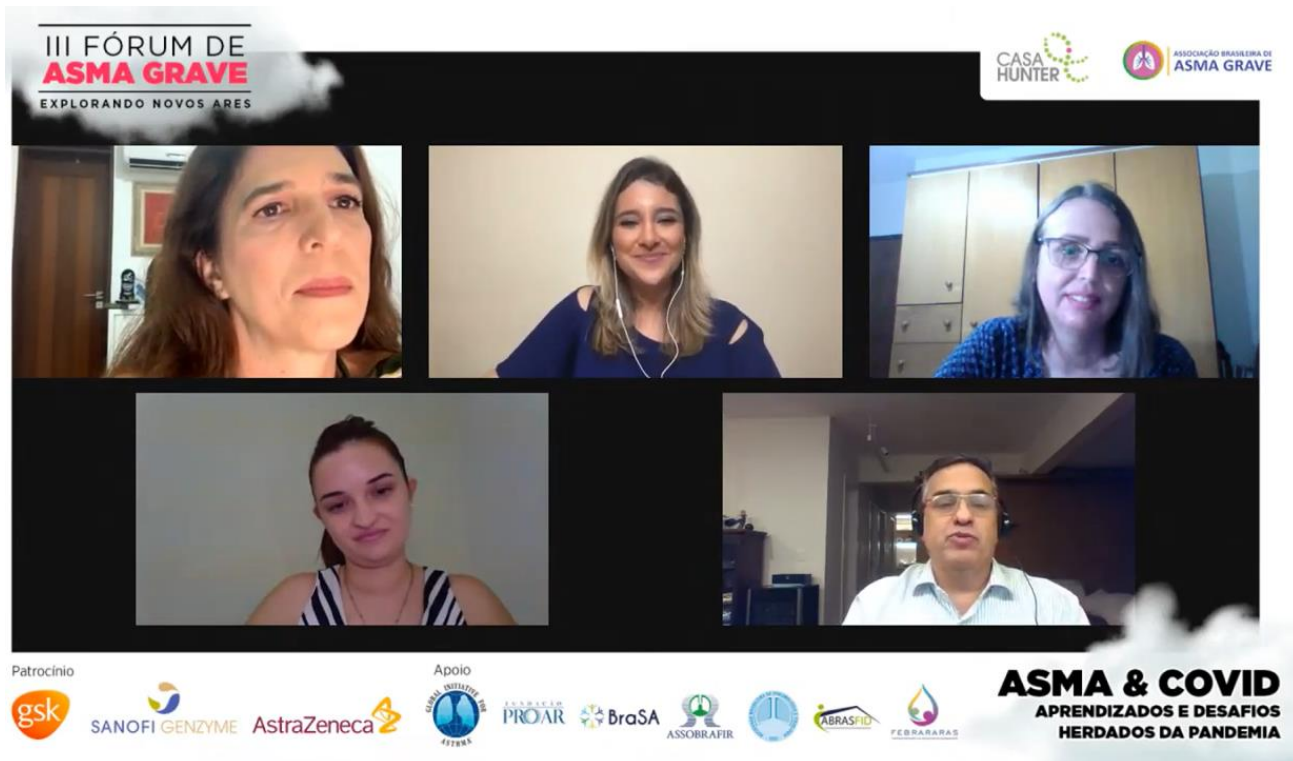
Realização



Apoio







» Dia 04 de maio

WEBINAR III FÓRUM DE **ASMA GRAVE**
 04 de maio às 18:30 EXPLORANDO NOVOS ARES
O QUE HÁ DE NOVO?
 DESAFIOS E CONQUISTAS EM ASMA GRAVE



DR. JOSÉ EDUARDO CANÇADO
Pneumologista



DR. LUCIANO GROHS
Pneumologista



SRA. VÂNIA UBAID
Paciente de Asma Moderada



SR. ALEXSANDRO RAMALHO
Paciente de Asma Moderada



CAMILA SROUGI
Mediadora





» Dia 05 de maio

WEBINAR III FÓRUM DE **ASMA GRAVE**
 05 de maio às 18:30 EXPLORANDO NOVOS ARES
A VOZ DO PACIENTE
 CONTRIBUIÇÕES PROPORCIONADAS PELA TROCA
 PACIENTE E ACADEMIA



DRA. SUMAYA AFIF
Advogada



DR. RAFAEL STELMACH
Pneumologista



DRA. MARIA ANGELA MOREIRA
Pneumologista



RAISSA CIPRIANO
Mãe de paciente e Presidente da Asbag



CAMILA SROUGI
Mediadora



III FÓRUM DE ASMA GRAVE
EXPLORANDO NOVOS ARES

CASA HUNTER ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ASMA GRAVE

Patrocínio

Apoio

gsk SANOFI GENZYME AstraZeneca

UNIVERSIDADE FEDERAL DO RIO DE JANEIRO PROAR

BraSA ASSOBRAFIR

ABRASFIL FEBRABRAS

A VOZ DO PACIENTE
CONTRIBUIÇÕES PROPORCIONADAS PELA TROCA PACIENTE E ACADEMIA

➤ Dia 04 de maio

SEMANA DE LÚPUS

A Casa Hunter promoveu de 04 a 10 de maio a “Semana de Lúpus” com diversos conteúdos e informações sobre a patologia.

Lúpus é uma doença autoimune que pode causar inflamações e dores em diversas partes do corpo. As áreas mais afetadas são a pele, articulações e órgãos internos como o coração e rim. Uma doença autoimune acontece quando nosso sistema de defesa, o sistema autoimune, ataca tecidos saudáveis do corpo

Em um paciente com lúpus, os anticorpos produzidos pelo sistema imunológico não conseguem distinguir um tecido saudável de um invasor no organismo. E, por isso, atacam os tecidos saudáveis do indivíduo. Estes anticorpos causam inflamação, dor e danos em diferentes áreas do corpo.



Semana do Lúpus

Entre os dias **04 e 10 de maio**, conteúdos especiais sobre a doença.

NÃO PERCA!

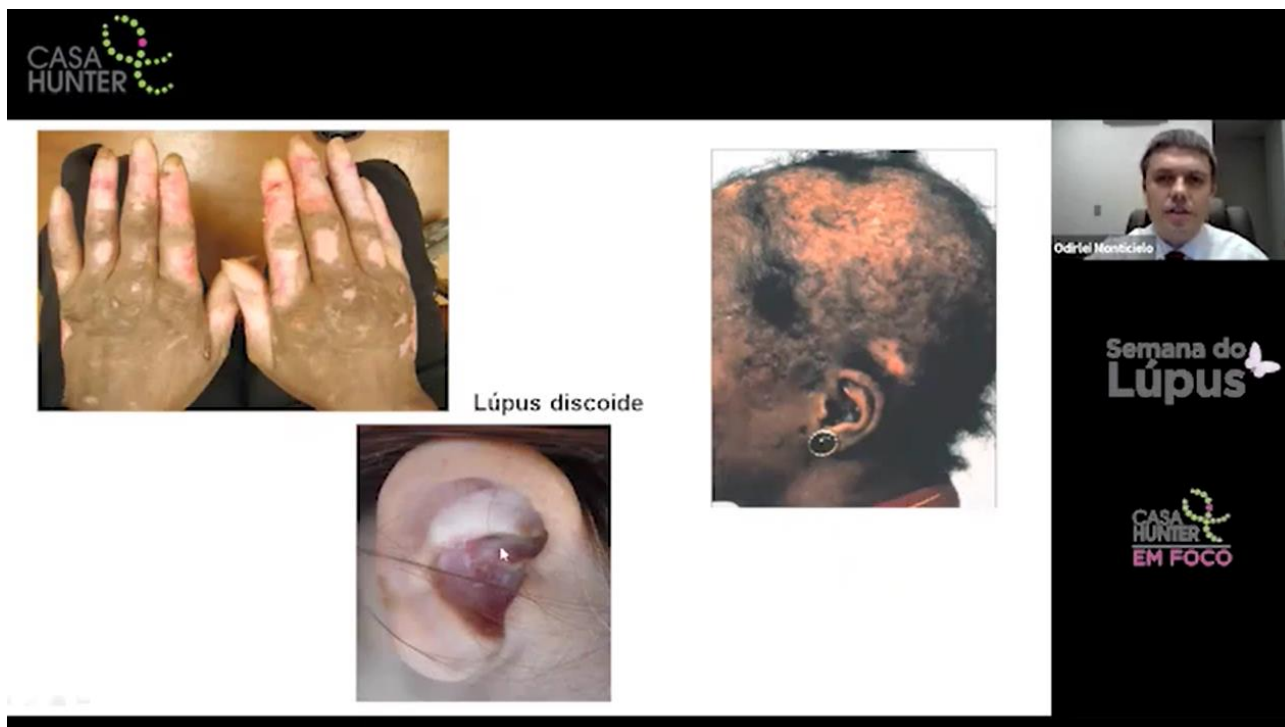
Patrocínio 

Realização 

Apoio 
FEBRARARAS

» Dia 07 de maio

Dr. Odirlei Andre Monticieleo, chefe do Serviço de Remautologia do Hospital das Clínicas de Porto Alegre, foi um de nossos convidados da Semana do Lúpus. Dia 7 de maio, às 18h30m no canal do Youtube da Casa Hunter, ele apresentou uma aula sobre a patologia, uma doença rara e ainda desconhecida para muitas pessoas.



➤ Dia 10 de maio

A Organização Mundial da Saúde (OMS) reconhece o dia 10 de maio como o Dia Mundial do Lúpus. Esta webinar da Casa Hunter teve como objetivo ampliar o conhecimento sobre a patologia, o diagnóstico precoce e o tratamento, uma doença inflamatória crônica, de origem autoimune.

Semana do
Lúpus WEBINAR

CASA HUNTER EM FOCO

VAMOS FALAR SOBRE LÚPUS?

10/05 - 18:30

Dr. Edgard Reis
Médico Reumatologista, Prof. Adjunto da Disciplina de Reumatologia da Escola Paulista de Medicina (EPM/Unifesp) e Coord. da Comissão de Lúpus da Soc. Brasileira de Reumatologia

Jane Andrade Sinimbu
Psicóloga Clínica Especialista em Psicologia da Saúde e Hospitalar

Dra. Mônica R A Vasconcellos
Médica do Dep. de Dermatologia da Escola Paulista de Medicina - Unifesp

Priscila Belchior
Paciente e jornalista

Dra. Cristina Chahestian
Paciente de Lúpus e Cirurgiã Vasculuar - Coord. do Serviço de Cirurgia Vasculuar e do Prog. de Residência Médica em Cirurgia Vasculuar do Hosp. Mandaqui

YOUTUBE CASA HUNTER

Patrocínio **gsk**

Realização **CASA HUNTER**

Apoio **FEBRARARAS**

Lúpus pode causar inflamações e dores em diversas partes do corpo. As áreas mais afetadas são a pele, articulações e órgãos internos como o coração e rim. Uma doença que acontece quando nosso sistema de defesa, o sistema autoimune, ataca tecidos saudáveis do corpo. Este foi o tema dos debates realizados neste encontro no dia 10 de maio no canal do Youtube da Casa Hunter.

Semana do Lúpus Vamos falar sobre Lúpus?

CASA HUNTER EM FOCO

Patrocínio 

Realização 

Apoio 

➤ Dia 10 de maio

Tem início a semana de divulgação e conscientização das Mucopolissacaridoses, a MPS Week.



MPS
week

10 a 16 de maio

Conteúdos especiais sobre
as Mucopolissacaridoses

NÃO PERCA!

Patrocínio

JCR do Brasil Farmacêuticos

Takeda

Realização

Apoio

BiOMARIN

REGENXBIO

sigilon therapeutics

ultragenyx pharmaceuticals

CASA HUNTER

FEBRABRAS

➤ Dia 11 de maio



otima

Pelo segundo ano consecutivo, a Casa Hunter levou a campanha "Persiga os Sinais" para as ruas de São Paulo, a maior metrópole brasileira. A iniciativa, que envolve empresas que trabalham na divulgação, pesquisa e produção de medicamentos para as Mucopolissacaridoses, conta com a adesão de associações de pacientes em todo mundo. Abaixo temos alguns registros da equipe da Casa Hunter nos cartazes que foram espalhados pelas ruas da capital paulista, entre os dias 11 e 17 deste mês. Essa campanha conta com a parceira da empresa OtimaOOH.





➤ Dia 12 de maio

Médicos, geneticistas, profissionais da área da saúde, da Anvisa e Conepi participaram de dois grandes encontros dentro da MPS Week!

Mucopolissacaridose (MPS) é uma doença genética hereditária causada por erros inatos do metabolismo que levam à falta ou deficiência da atividade de determinadas enzimas, que são substâncias que participam de muitas reações químicas no nosso organismo, mantendo-nos vivos e com saúde.

O que vem depois do diagnóstico? Esta pergunta deu início ao primeiro webinar da MPS Week, que discutiu a necessidade de construção de um documento específico para os pacientes e seus familiares.

» Dia 14 de maio

Webinar “Pesquisas Clínicas no Brasil Conheça os estudos em desenvolvimento para MPS”. Mais uma grande live na MPS Week!

MPS week | **WEBINAR**
Pesquisas Clínicas no Brasil
Conheça os estudos em desenvolvimento para MPS
14/05 às 18:30 **YOUTUBE CASA HUNTER**

Dr. Roberto Giugliani
Médico Geneticista da UFROS e do HCPA, Consultor da OMS e Membro da Acad. Bras. de Ciências

Dra. Ana Maria Martins
Geneticista, Coord. do Centro de Ref. em Erros Inatos do Metabolismo (CREIM/SP)

Claudiovam Martins Alves de Sousa
Coord. de Pesquisa Clínica Medicamentos e Produtos Biológicos (Anvisa)

Dr. Jorge Venâncio
Coord. da Comissão Nacional de Ética em Pesquisa (Conep)

Antoine Daher
Presidente da Casa Hunter e da Febrararas

Regina Sider
Diretora Científica da Intrials Clinical Research (Moderadora)

Patrocínio:

Realização Apoio:

MPS week | **Pesquisas Clínicas no Brasil**
Conheça os estudos em desenvolvimento para MPS

Grid of 6 video feeds showing participants in a virtual meeting.

Patrocínio:

Realização Apoio:

» **Dia 13 de maio**

Dentro das atividades de conscientização do Dia Mundial da MPS, Antoine Daher, Presidente da Casa Hunter e Febrararas (Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras) participou do webinar organizado pela Sociedade Brasileira de Pediatria, junto com o Dr. Salmo Raskin, Presidente do Departamento Científico de Genética Clínica da SBP e Dra. Ana Maria Martins, Diretora do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo, o encontro teve o objetivo de discutir a jornada do paciente com MPS II.



▶ WEBMEETING

A JORNADA DO PACIENTE COM MPS II (SÍNDROME DE HUNTER)

ACESSO AO WEBMEETING
www.sbp.com.br/lives

MODERADOR

Dr. Salmo Raskin
 Presidente do Departamento Científico de Genética Clínica da SBP

DEBATEDORES

Dra. Ana Maria Martins
 Diretora do Centro de Referência em Erros Inatos do

Toni Daher
 Presidente da Casa Hunter e da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras

AO VIVO
QUINTA-FEIRA
13/5 • 19H30

APÓIO:

 JCR do Brasil Farmacêuticos

sociedade brasileira de pediatria

Qual o papel do pediatra na vida do paciente com mucopolissacaridose tipo II? A questão norteou as discussões do webmeeting realizado pela Sociedade Brasileira de Pediatria. A palestra “A Jornada do Paciente com MPS II (síndrome de hunter)” contou com a moderação do presidente do Departamento Científico (DC) de Genética da SBP, dr. Salmo Raskin.



➤ Dia 15 de maio

Aula da Dra. Dafne Horovitz, coordenadora Clínica do Dep. De Genética do Instituto Fernandes Figueira, sobre mucopolissacaridoses. A Casa Hunter preparou uma atividade especial para o Dia Internacional de Conscientização das MPS!

» **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.



BR-12853 - Material destinado ao público em geral. Maio de 2021.

Realização

AstraZeneca



CASA
HUNTER



Apoio



FEBRARARAS

Aula do Dr. Victor Ferraz sobre Neurofibromatose. Essa patologia faz com que o paciente desenvolva tumores ou neurofibromas, nódulos que aparecem tanto na pele, quanto sob a pele ou em órgãos do corpo. Em geral, são benignos, mas em um número reduzido de casos podem se tornar malignos.

Semana da
Neurofibromatose

CASA HUNTER
EM FOCO

17/05
AULA
18:30

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

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

CASA HUNTER

Realização
AstraZeneca CASA HUNTER

Apoio
FEBRARARAS



➤ **Dia 20 de maio**

No dia 20 de maio foi a vez da webinar sobre Neurofibromatose Tipo 1, uma doença genética rara de natureza autossômica dominante, isto é, pode aparecer em diversas gerações de uma mesma família. Ela atinge principalmente a pele e o sistema nervoso do paciente. Além da participação de brilhantes pediatras, psicóloga e um farmacêutico, o moderador e Co-fundador da Casa Hunter Raphael Boiati, essa “roda de conversa” contou com a participação de uma paciente, Karina Rodini, que trouxe seus conhecimentos e vivência na patologia.



Semana da Neurofibromatose WEBINAR **20/05 ÀS 18:30** **CASA HUNTER EM FOCO**

Dra. Eliana Caran
Prof. adj. da Disc. de Especialidades do Dep. Pediatria da Escola Paulista de Med. (Unifesp).
Médica Oncologista Pediátrica do IOP/GRAACC/Unifesp

Dr. Luiz Guilherme Darrigo
MD PhD, Dr. em Pediatria pela Fac. de Med. da USP
Ribeirão Preto. Médico Assist. do Dep. Pediatria do HCRP, Prof. da Fac. de Med. de Ribeirão Preto (Unaerp).

Karina Rodini
Auxiliar Administrativo
Paciente

Rosângela Lira
Psicóloga clínica formada pelo Centro Universitário de João Pessoa - PB

Raphael Boiati (Moderador)
Farmacêutico. Diretor e co-fundador da Casa Hunter.

Roda de conversa com especialistas e pacientes sobre a NF1

 **CASA HUNTER**

BR-12846 - Material destinado ao público em geral. Maio de 2021.

Realização

AstraZeneca 

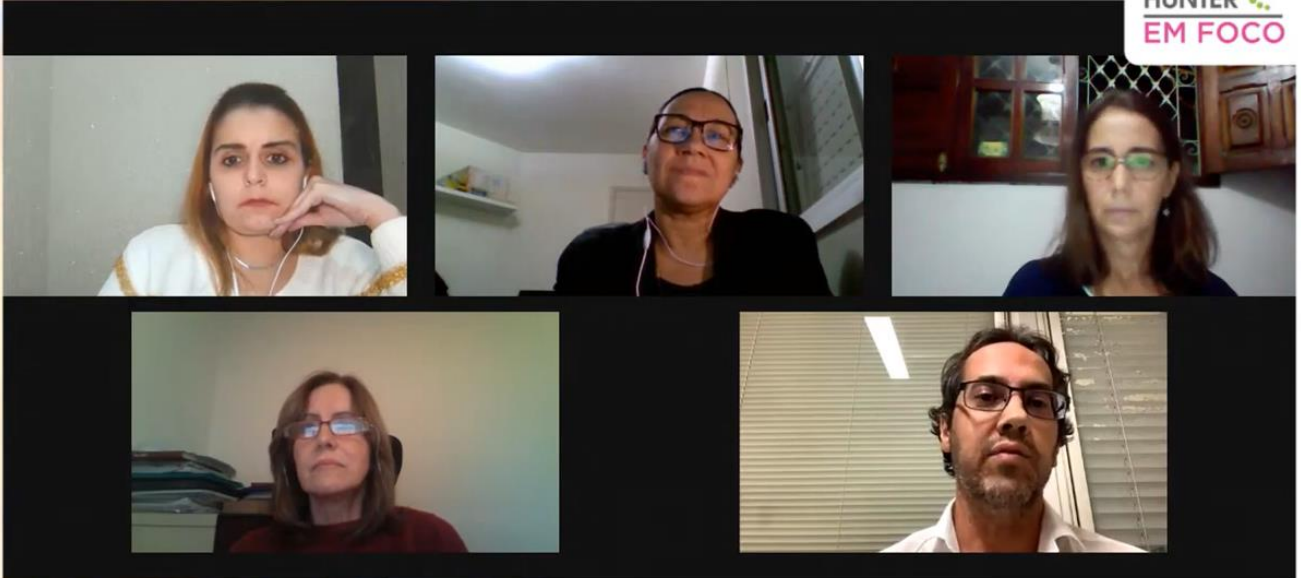
CASA HUNTER 

Apoio


FEBRARARAS
Associação Brasileira de Farmacologia e Toxicologia

Semana da **Neurofibromatose**

Roda de conversa com especialistas e pacientes sobre a NF1



BR-12886 - Material destinado ao público em geral. Maio de 2021.

Realização



Apoio



Semana da **Neurofibromatose**



Karina Rodini

Depoimento

BR-12847 - Material destinado ao público em geral. Maio de 2021.

Realização



Apoio



» Dia 26 de maio

Histórico! Foi aprovado neste dia 26, em Brasília, o Projeto de Lei 5043/2020, que amplia o Teste do Pezinho, permitindo a identificação de novas doenças raras.

A iniciativa envolveu a participação de vários parlamentares e teve o apoio da Federação Brasileira de Doenças Raras (Febrararas).

Hoje, o Teste do Pezinho detecta apenas seis doenças.

Com a nova lei, o número será expandido para 53 patologias de forma escalonada.



**A esperança agora vem
acompanhada de novidade!**

**Aprovado Ampliação do
Teste do Pezinho**

Apoio



MÊS DE JUNHO

➤ Dia 04 de junho

Ainda celebrando a ampliação do Teste do Pezinho, a Federação das Associações de Doenças Raras (Febrararas) promoveu em seu canal do Youtube a Live Teste do Pezinho Ampliado, para discutir quais são os desafios à frente.

Estiveram reunidos: o autor e a relatora do Projeto (Dep. Dagoberto Nogueira e Dep. Marina Santos), Romulo Marques (Febrararas) representantes do Ministério da Saúde e a vice-presidente da Frente Parlamentar de Doenças Raras, Carla Zambelli. Antoine Daher, presidente da Febrararas e da Casa Hunter, participou do encontro ao lado da jornalista Camila Srougi, que mediou o debate.



LIVE

Teste do Pezinho Ampliado

Próximos passos

 Antônio Rodrigues Braga Neto Dir. do Depto de Ações Programáticas Estratégicas DÁPES Minist. da Saúde	 Maíra Batista Botelho Diretora do Departamento de Atenção Especializada e Temática – DAET/SAES/MS	 Fabiano Romanholo Ferreira Coord. Substituto da Coord. Geral de Sangue e Hemoderivados CGSH/DAET/MS
 Jorge Kajuru Senador Relator do Projeto de Lei no Senado Federal	 Dagoberto Nogueira Deputado Federal Autor do Projeto de Lei na Câmara dos Deputados	 Marina Santos Deputada Federal Relatora do Projeto na Câmara dos Deputados
 Carla Zambelli Deputada Federal Vice-presidente da Frente Parlamentar de Doenças Raras	 Antoine Daher Presidente da Febrararas e da Casa Hunter	 Camila Srougi Jornalista Mediadora

04/06

sexta às 19h

Assista no YouTube da Febrararas





» Dia 06 de junho

Uma grande vitória a ser celebrada! Após muitos anos de luta foi sancionada a Lei nº 14.154, que amplia para 53 o número de doenças rastreadas pelo Teste do Pezinho oferecido pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Essa ampliação ocorrerá de forma escalonada e caberá ao Ministério da Saúde estabelecer os prazos para implementação de cada etapa do processo. Essa campanha contou com a parceria da empresa Otima, publicidade veiculada em diversos pontos de ônibus da cidade de São Paulo.



**Dia Nacional do
TESTE DO PEZINHO
6 DE JUNHO**

**UM SONHO QUE VIROU REALIDADE
APROVADA AMPLIAÇÃO DO
TESTE DO PEZINHO**

Realização

Apoio

CASA
HUNTER

FEBRARARAS



Com a parceria da SMPED - Secretaria Municipal da Pessoa com Deficiência, a campanha esteve também em todos os relógios da cidade lembrando essa data tão importante para a saúde brasileira.



➤ Dia 08 de junho

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e da Febrararas, participou da live: "Ampliação do Teste do Pezinho - Diagnosticando Doenças Raras". O evento foi uma iniciativa da Secretaria Municipal da Pessoa com Deficiência de São Paulo (SMPED) e contou com a participação da Secretária Sílvia Grecco.

LIVES

SMPED NA ATIVA

**AMPLIAÇÃO DO TESTE DO PEZINHO
DIAGNOSTICANDO DOENÇAS RARAS**

Terça-feira 08 06 às 19h

SÍLVIA GRECCO
Secretária Municipal da Pessoa com Deficiência

MARIANE PINOTTI
Médica Ginecologista e Oncologista e ex-Secretária Municipal da Pessoa com Deficiência

ANTOINE DAHER
Presidente da Casa Hunter

DRA. ATHENE FRANÇA
Médica da Infância e Adolescência da Secretaria Municipal de Saúde de São Paulo.

JULIANA TRIGO
Representante do Projeto Lia e mãe da Manu, criança com deficiência, e do Davi

Acessível em Libras Closed Caption

/smpedsp /inlusaosp

CIDADE DE SÃO PAULO PESSOA COM DEFICIÊNCIA

➤ **Dia 09 de junho**

Início da campanha do Dia Mundial de Conscientização da Doença de Batten. A patologia manifesta-se na infância, já com problemas neurodegenerativos, sendo que os primeiros sintomas aparecem cedo, o que reduz a chance de sobrevivida.

Ainda desconhecida da maioria das pessoas, a Doença de Batten leva muitas vezes as famílias dos pacientes a uma longa jornada em busca do diagnóstico.



09 de Junho

BATTEN DAY

**DIA MUNDIAL DE CONSCIENTIZAÇÃO
DA DOENÇA DE BATTEN**



Você já ouviu falar da Doença de Batten?

Também conhecida pelo nome de **Lipofuscinose Ceroide Neuronal (LCN)**, essa doença genética rara e progressiva pode levar uma criança a perder todas as suas capacidades cognitivas em uma década.

Realização



Apoio




» Dia 10 de junho

A Casa Hunter vai promover um webinar sobre a Doença de Batten, também conhecida como Lipofuscinose Ceroide Neuronal (LCN). O evento contou com o apoio da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas) e da Associação Niemman-Pick Brasil & Batten (ANPB).

WEBINAR 10 de Junho
às 18:30

DOENÇA DE BATTEN - DESAFIOS & CONQUISTAS



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



**Dra. Emilia Katiane
Embiruçu**
Neuropediatra do Serviço
de Genética Médica
(HUPES/UFBA) e Singular
Medicina de Precisão



Rejane Sant'Ana Machado
Presidente da ANPB
Associação
Niemman-Pick Brasil &
Batten



Maria Laura Lauxmann
Mãe de Paciente com
Doença de Batten/LCN
(Argentina)

 [YOUTUBE CASAHUNTER](#)

Realização 

Apoio  

WEBINAR DOENÇA DE BATTEN - DESAFIOS & CONQUISTAS



Realização
CASA HUNTER

Apoio
FEDPARAS

ANFB
Associação Nacional de Doentes de Batten
Brasil

No Dia Mundial da Doença de Batten (09 de Junho), a Casa Hunter recebeu depoimentos de mães brasileiras e de outros países da América Latina. Cremilda Sena da Silva, a Tuca, mãe da Isabela Cristina, em sua narrativa, recorda o aparecimento dos primeiros sintomas, a dificuldade de encontrar um diagnóstico e a luta pelo acesso ao tratamento.

DEPOIMENTO

DOENÇA DE BATTEN



Realização



Apoio

Clique para expandir



» Dia 11 de junho

Rejane Machado, presidente da Associação Niemann-Pick e Batten Brasil (ANPB). Em seu depoimento, Rejane fala sobre essa grave e ainda desconhecida patologia e as dificuldades enfrentadas pelos pacientes e familiares na busca do diagnóstico. "Devastador" foi a palavra, segundo a presidente da ANPB, que melhor define o cenário da Doença de Batten. Em tom emocionado, ela falou da necessidade de políticas públicas necessárias para a manutenção da qualidade de vida de pacientes e familiares.



Realização



Apoio



» Dia 12 de junho

Joahanna Pérez e seu filho Lucas, paciente da Doença de Batten, são paraguaios, mas moram na Argentina devido às melhores condições de tratamento para o menino.

Em seu depoimento, enviado no Dia Mundial de Conscientização da Doença de Batten (09/06), ela contou os desafios enfrentados pelo filho e os cuidados médicos que vem recebendo.



Realização



Apoio



» Dia 13 de junho

Sandra Gonçalves mora com seu filho no interior da Bahia. Em seu depoimento, enviado para a Casa Hunter, ela conta que o primeiro sintoma da Doença de Batten que surgiu em seu filho foi uma convulsão aos 3 anos de idade. A partir daí, iniciou-se uma sofrida batalha em busca do diagnóstico, onde foi observado em menos de um ano a perda de diversas habilidades da criança.



Realização



Apoio



» Dia 23 de junho

Dia Internacional da Síndrome de Dravet, Kelly e Talita, mães de pacientes, nos enviaram seus vídeos contando suas histórias.



A Síndrome de Dravet (SD) é uma doença genética rara, progressiva e incapacitante, também conhecida como epilepsia mioclônica grave da infância. A doença tem como características défices cognitivos, problemas motores e autismo. Confundida com convulsões febris, a Síndrome de Dravet caracteriza-se por uma epilepsia de difícil controle, com deterioração cognitiva e motora. As manifestações ocorrem no primeiro ano de vida, podendo ocorrer múltiplas convulsões por dia, seja durante o sono ou quando a criança estiver acordada.

Estima-se que a Síndrome de Dravet tenha uma prevalência de 1 a cada 20 mil nascimentos, com maior incidência no sexo masculino. O acompanhamento de um paciente com Síndrome de Dravet é permanente e para toda a vida. Atualmente não existe cura para a doença.

A maior parte dos casos desta síndrome genética está relacionada a mutações no gene SCN1A, que impedem a produção da proteína responsável pela construção dos canais de sódio nos neurónios e o correto funcionamento cerebral. Demais casos estão relacionados a alterações em outros genes.



Dia 23 também foi o dia de Conscientização sobre o Raquitismo Hipofosfatêmico Ligado ao X.

A hipofosfatemia ligada ao cromossomo X, também conhecida como XLH, é uma doença que afeta os ossos, músculos e dentes, devido à perda excessiva de fosfato pela urina, o que resulta em níveis baixos de fósforo no sangue.

Embora alguns possam pensar que a XLH é uma doença que ocorre somente durante a infância, adultos com XLH continuam a apresentar os sintomas crônicos da doença.

23 de junho

Dia de Conscientização sobre Raquitismo
Hipofosfatêmico Ligado ao X (XLH)



Recebemos os depoimentos da Rafaeli, mãe da Letícia, e da Natália, mãe da Cecília, crianças portadoras do XLH. Elas contaram um pouco de suas histórias e batalhas diárias. As duas mães criam conteúdos sobre a patologia na internet para auxiliar outras famílias sobre os mais diversos assuntos, o canal chama-se “Mundo XLH”.

» Dia 24 de junho

A Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas) Reuniu em uma Live os idealizadores do Projeto-modelo para a implantação da nova Lei do Teste do Pezinho.

A Lei 14.154, sancionada no último dia 26/05, amplia o número de doenças rastreadas nos recém-nascidos e faz parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). Antoine Daher Presidente da Casa Hunter e Febrararas participou do encontro transmitido pelo Yputube.

The poster features the Febrararas logo at the top left. In the center, it says 'LIVE' with a footprint icon, followed by the title 'Teste do Pezinho Ampliado no SUS: Projeto-modelo do Rio Grande do Sul antecipa implantação'. Five circular portraits of participants are arranged around the title, each with a text box containing their name and title. At the bottom left, the date and time '24/06 19:00' are displayed. At the bottom right, there is a call to action 'Assista no YouTube da Febrararas' with a YouTube icon.

Dr. Roberto Giugliani
Médico Geneticista da UFRGS e do HCPA, Consultor da OMS e Membro da Acad. Bras. de Ciências

Dra. Ida Schwartz
Chefe do Serviço de Genética Médica e de Doenças Raras do HCPA/RS

Dra. Simone Martins Castro
Coordenadora do Serviço de Triagem Neonatal do Rio Grande do Sul

Antoine Daher
Presidente da Casa Hunter e Febrararas

Tânia Bachega
Moderadora
Presidente da SBTEIM
Prof. Livre Docente FMUSP

24/06 19:00

Assista no YouTube da Febrararas

The screenshot shows a video conference with five participants in a grid layout. The title 'Teste do Pezinho Ampliado no SUS: Projeto-modelo do Rio Grande do Sul antecipa implantação' is visible at the top. The participants are: a woman in the top-left, a woman in the top-middle, a man in the top-right, a woman in the bottom-left, and a man in the bottom-right. The Febrararas logo is in the bottom right corner.

» Dia 26 de junho

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e da Febrararas, participou, das 16 às 18h, do workshop "Doenças Raras: advogando em meio à pandemia" seu tema foi Advocacy no cenário brasileiro. A inscrição para o evento foi gratuita.

WORKSHOP
Doenças Raras:
advogando em meio à pandemia

26

junho
16h às 18h

Temos o prazer de convidá-lo(a) para participar conosco!

Agenda

16h00	Vimos para Somar	David Muñoz - CEO Pirt Pharma
16h05	Não espere por milagres, faça um - história pessoal	John Crowley Chairman e CEO Amicus Therapeutics
16h15	Advocacy no cenário global	Jayne Gershkowitz Chief Patient Advocate Amicus Therapeutics
16h25	Perguntas & Respostas	
16h30	Advocacy no cenário brasileiro	Antoine Daher Presidente Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros
16h40	Perguntas & Respostas	
16h45	Covid-19 e o Paciente Raro	Cristiano Silveira Presidente ACAM-RJ e diretor de advocacy e políticas públicas do Unidos pela Vida
16h55	Perguntas & Respostas	
17h00	Mesa: casos de sucesso de comunicação digital	Moderadora: Gabriela Tarnus Axiabio Life Sciences International
	Engajamento: site e blogs	Gustavo San Martin Fundador AME e fundador CDD
	Relacionamento: redes sociais e webinars	Rosely Cizotti Diretora de comunicação IVR
	Conteúdo: qualificado, confiável e independente	Cláudio Cordovil Pesquisador ENSP - Fiocruz, autor do site Academia de pacientes
	Perguntas & Respostas	
17h45	Encerramento	

Apoio:



#VimosparaSomar



» Dia 28 de junho

No Dia Nacional de Conscientização da Doença de Pompe, a Casa Hunter promoveu uma live sobre a experiência médico-paciente. Entre os convidados para o evento estava o médico geneticista Juan Llerena, o paciente Thiago Sampaio, e a fisioterapeuta Fernanda Batista.

L I V E 28/06 18:30

DIA NACIONAL DE CONSCIENTIZAÇÃO

VIVENDO COM POMPE

UM OLHAR MÉDICO-PACIENTE

YOUTUBE CASAHUNTER

Juan Llerena
Médico Geneticista
Coord. Centro de Genética Médica
Inst. Fernandes Figueira
(IFF/Fiocruz/RJ)

Thiago Sampaio
Ator / Paciente de Pompe

Fernanda Batista
Fisioterapeuta Resp. / Moderadora
Membro Conselho Científico da AltraPompe
Vice-diretora AAME / Coord. Hunter Móvel

Patrocínio **SANOFI GENZYME**

Realização **CASA HUNTER**

Apoio **FEBRARARAS**

L I V E DIA MUNDIAL DE CONSCIENTIZAÇÃO **VIVENDO COM POMPE**

UM OLHAR MÉDICO-PACIENTE

Patrocínio **SANOFI GENZYME**

Realização **CASA HUNTER**

Apoio **FEBRARARAS**

» Dia 29 de junho

Ainda pelo dia Nacional de Conscientização da Doença de Pompe a casa Hunter divulgou em suas mídias sociais o "Primeiro Encontro Pompe Brasil", com a participação do Dr. Juan Llerena, médico geneticista do Instituto Fernandes Figueira.

Entre os convidados que contribuíram com a discussão estava o médico e paciente de Pompe, Dr. Welton Correia Alves, fundador da Associação Brasileira de Pompe, a AbraPompe.

Primeiro Encontro Pompe Brasil

**Bate-papo com o especialista
Dr. Juan Llerena Jr**



Médico Geneticista do
Instituto Fernandes Figueira -
FioCruz/RJ

29/06 às 19h

Participantes:



Dr. Welton Correia Alves,
médico e paciente de Pompe;



Crívia Tavares, mãe de
Francisco Curty Barbosa Tavares,
3 anos de idade e paciente da
Doença de Pompe;



Natalia Helena Lopes, mãe de
Pietro Lopes Campos, 9 anos
de idade e paciente da
Doença de Pompe.

O encontro será mediado pela
Ícaro Mídia, representada por
Thiago Kneipp.

MÊS DE JULHO

➤ Dia 12 de julho

A Casa Hunter anuncia a 6ª Edição do Cenário Brasileiro das Doenças Raras.

Em 24 de setembro, será um dia repleto de informações, novidades e importantes discussões com convidados internacionais.

Esse ano, o evento será híbrido, com tradução simultânea (português/inglês).



6ª edição

O Cenário das
DOENÇAS RARAS
no Brasil

24 de setembro de 2021
São Paulo

Platinum



Ouro

Prata

Bronze

Realização



Apoio

» Dia 20 de julho

De 20 à 24 de julho, com o apoio da Febrararas e da Associação Brasileira de Hematologia, Hemoterapia e Terapia Celular (ABHH) a Casa Hunter promoveu a Semana de Castleman, grupo de enfermidades raras que causam aumento dos linfonodos (gânglios linfáticos) e vários sintomas, publicando diversos conteúdos relacionados à doença.

Semana de
CASTLEMAN

20 a 24 de julho

Live, entrevista exclusiva e posts
informativos sobre a patologia

NÃO PERCA!

Realização Apoio

CASA HUNTER FEBRARARAS ABHH

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE HEMATOLOGIA, HEMOTERAPIA E TERAPIA CELULAR



Casa Hunter

Publicado por Wilson Sardinha · 20 de julho às 09:49



O que é doença de Castleman?

A Doença de Castleman é um grupo de enfermidades raras que causam aumento dos linfonodos (gânglios linfáticos) e vários sintomas. Os linfonodos são pequenas estruturas do corpo que funcionam como filtros para substâncias nocivas, sendo parte do sistema de defesa do organismo.

A doença é classificada de acordo com o número de linfonodos aumentados. Quando há linfonodos aumentados em uma única região do corpo, a Doença de Castleman é chamada de Unicêntrica (DCU). Quando há várias regiões do corpo com linfonodos aumentados, a Doença de Castleman é chamada Multicêntrica (DCM).

Na Doença de Castleman Multicêntrica são identificados dois subtipos, de acordo com a origem da patologia: os casos de MDC associados ao Herpesvírus Humano tipo 8 (HHV-8) e os de origem desconhecida, chamados de HHV-8 Negativo ou DCM Idiopática (DCMi).

Febrararas

ABHH

@curecastleman

@dr_marcelobelleso

@hematoin



» Dia 21 de julho

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas participou da Live “Saúde na Roda”. Os debates sobre o tema “Desafios das doenças raras na saúde suplementar”, aconteceram com a participação de Gabriela Tannus e Gustavo San Martin.

The graphic is a dark blue rectangle with white and light blue text. At the top left, it says 'Saúde na RODA AO VIVO' with a heart rate line icon. Below that, 'AMANHÃ' is written in large, bold, light blue letters. Underneath, a white rounded rectangle contains '21 DE JULHO ÀS 17:00' followed by Facebook and YouTube icons. The main title of the live event is 'Live sobre os "Desafios das doenças raras na saúde suplementar"'. Below this, three circular portraits of the speakers are shown. Under each portrait is their name and affiliation. At the bottom, the logos for CDD and Biogen are displayed.

Saúde na
RODA
AO VIVO

AMANHÃ

21 DE JULHO ÀS 17:00  

Live sobre os *"Desafios das doenças raras na saúde suplementar"*


ANTOINE SOUHEIL DAHER
FEBRARARAS


GABRIELA TANNUS
ISPOR - International Society of Pharmacoeconomics and Outcome Research


GUSTAVO SAN MARTIN
AME e CDD

 | 



➤ Dia 21 de julho

Depoimentos de pacientes e familiares também fizeram parte dos conteúdos publicados na Semana de Castleman.

Ana Beatriz tem a patologia na forma Multicêntrica. Ela foi diagnosticada na infância e, desde o início, tem procurado lidar com a doença de uma forma positiva. Em seu depoimento, ela contou como leva a vida "o mais normal possível", apesar dos sintomas e efeitos relacionados à patologia e ao tratamento.

Semana de **CASTLEMAN**

➤ Dia 22 de julho

Às 18h30m no canal do YouTube da Casa Hunter teve início a Live “Desafios & Conquistas” dentro da Semana de Castleman. Foi um encontro de especialistas onde o público pôde participar fazendo perguntas e comentários!

Semana de CASTLEMAN

LIVE
Desafios & Conquistas
22/07 às 18:30

Marcelo Bellesso
Hematologista,
Mestre em Ciências
pela FMUSP
Gestor do Instituto
de Ensino e Pesquisa
Hemomed

Felipe D'Almeida Costa
Patologista do
A.C.Camargo Cancer
Center, Coord. Médico de
Educação da Patologia
DASA, Dir. de Ensino da
Sociedade Brasileira de
Patologia

Antonio Brandão
Médico Hematologista
do Inst. Câncer do
Estado de SP
Especialista em
Hematologia e
Hemoterapia pela ABHH

YOUTUBE
CASA HUNTER

Realização
CASA HUNTER

Apoio
FERRAZANAS
ABHH
Associação Brasileira
de Hematologia, Hematopatologia
e Terapia Celular

Ariadne Dias da Casa Hunter foi a mediadora do encontro com a participação dos médicos especialistas Marcelo Bellesso, Felipe D’Almeida Costa e Antonio Brandão.

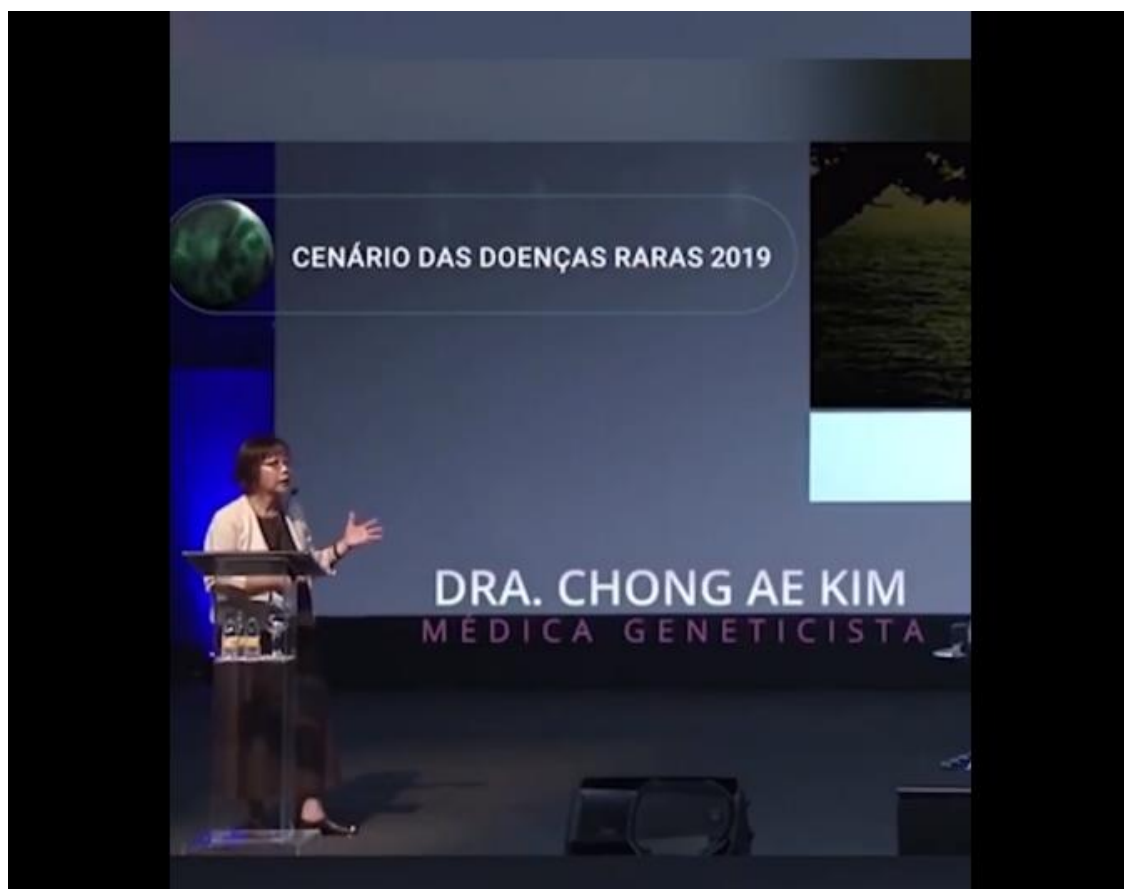


» Dia 22 de julho

A Casa Hunter começou a publicar pequenos flashes de participações de convidados em versões passadas do Cenário das Doenças Raras,

“Médicos, pesquisadores brasileiros e internacionais, órgãos regulatórios, associações de pacientes, representantes do Governo e muito mais nos esperam em 2021.

Para aquecer a espera, segue a participação da geneticista do Instituto da Criança (HC-FMUSP), Dra. Chong Ae Kim, no evento de 2019.”



» Dia 23 de julho

No Dia Mundial de Conscientização da Doença de Castleman (23/07), conhecemos David Fajgenbaum. Paciente, médico e pesquisador, um dos maiores responsáveis pela investigação desta patologia. A entrevista exclusiva realizada pela Casa Hunter com o autor de "Chasing my Cure", já publicado em português com o título "Em Busca da Minha Própria Cura".

Dia Mundial da Doença de Castleman | **23/07** às 18:30

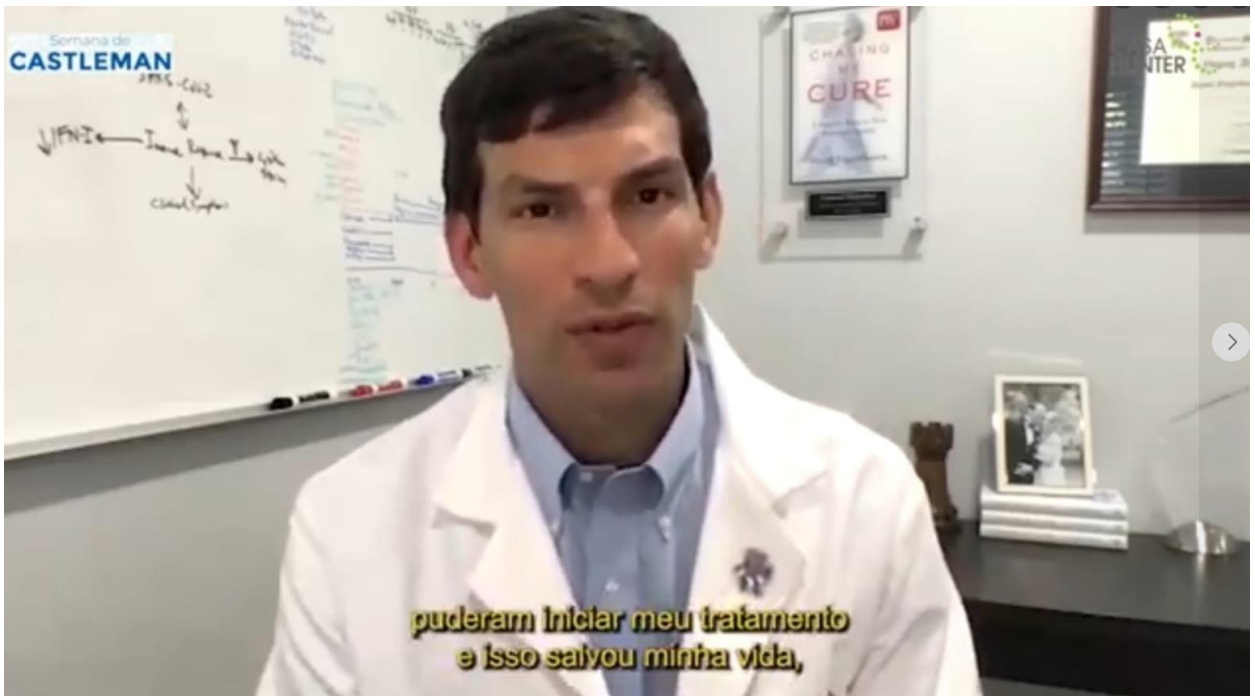
Entrevista com David Fajgenbaum

Médico e pesquisador, co-fundador e diretor-executivo da Castleman Disease Collaborative Network (CDCN).

YOUTUBE CASA HUNTER

Realização: CASA HUNTER

Apoio: FEBRABRAS, ABIII



» Dia 25 de julho

Mais um depoimento na Semana de Castleman, Josiane nos contou sobre a doença do pai e as dificuldades superadas.

**Casa Hunter**

Publicado por Wilson Sardinha · 25 de julho às 15:54 ·

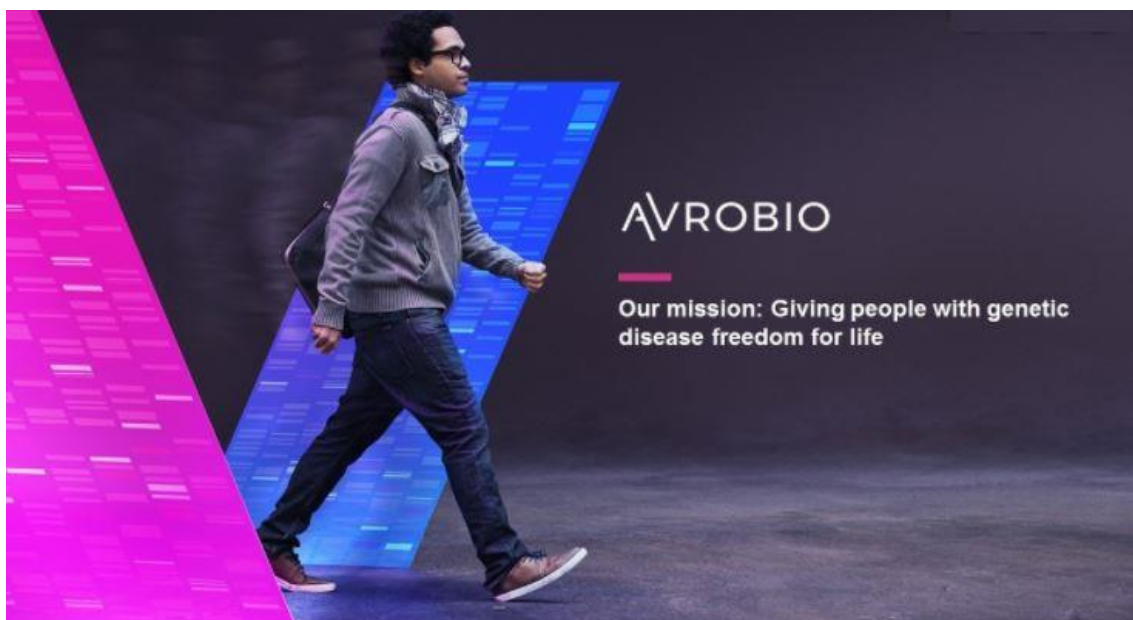


Após um AVC isquêmico, José Maurício apresentou diversos sintomas diferentes que chamaram a atenção dos médicos. Após três meses de internação e diversos exames, finalmente uma médica solicitou a verificação dos linfonodos e a Doença de Castleman foi identificada. Sua filha Josiane, que o acompanhou em todo processo, também participa deste vídeo. Juntos, relembram as angústias vividas e declaram a esperança no futuro. Não deixe de conferir!

[Febrararas](#)[ABHH](#)[@curecastleman](#)[@dr_marcelobelleso](#)[@hematoim](#)Semana de **CASTLEMAN**

» Dia 26 de julho

Antoine Daher e Ariadne Dias da Casa Hunter, participaram de uma entrevista da Avrobio (Terapia Gênica) . Eles compartilharam seus conhecimentos sobre a vida com doenças raras no Brasil. Incluindo diagnóstico, acesso regional ao cuidado, acesso a tratamentos e pesquisa clínica. Também falaram sobre os esforços inovadores para agilizar o cuidado com indivíduos que vivem com doenças raras.



» Dia 27 de julho

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas participou da “Debra Talks”, série de lives promovidas pela Debra Brasil, associação sem fins lucrativos focada na disseminação de informações e tratamentos sobre a Epidermólise Bolhosa. Na pauta do encontro, os direitos e benefícios para as pessoas com doenças raras.

The graphic is a promotional poster for a live event. At the top left, the 'debra talks' logo is displayed in white on a dark green background. To the right, the date '28 de Julho' is written in large, bold black font, with 'Terça feira' and '20h às 21h' in a smaller font, and 'Instagram Debra' below it. Underneath, the word 'Apresenta' is written in green. The main content area has a green background and features the title 'Direitos e Benefícios para as pessoas com doenças raras' in white. Below the title, there are two circular portraits. The first is of Antoine Daher, with his name and title 'Presidente da Febrararas' in white text. The second is of Dra. Rosalie Torrelio, with her name and titles 'Entrevistadora' and 'Coordenadora Médica Debra Brasil' in white text. At the bottom left, there are icons for Facebook, Twitter, and Instagram, followed by the handle '@debrabrasilEB'. At the bottom right, the 'debra' logo is shown in green, along with the website 'www.debrabrasil.com.br'.

debra talks

28 Terça feira
de Julho 20h às 21h
Instagram Debra

Apresenta

Direitos e Benefícios para as pessoas com doenças raras

ANTOINE DAHER
Presidente da Febrararas

DRA. ROSALIE TORRELIO
Entrevistadora
Coordenadora Médica Debra Brasil

@debrabrasilEB

debra
www.debrabrasil.com.br

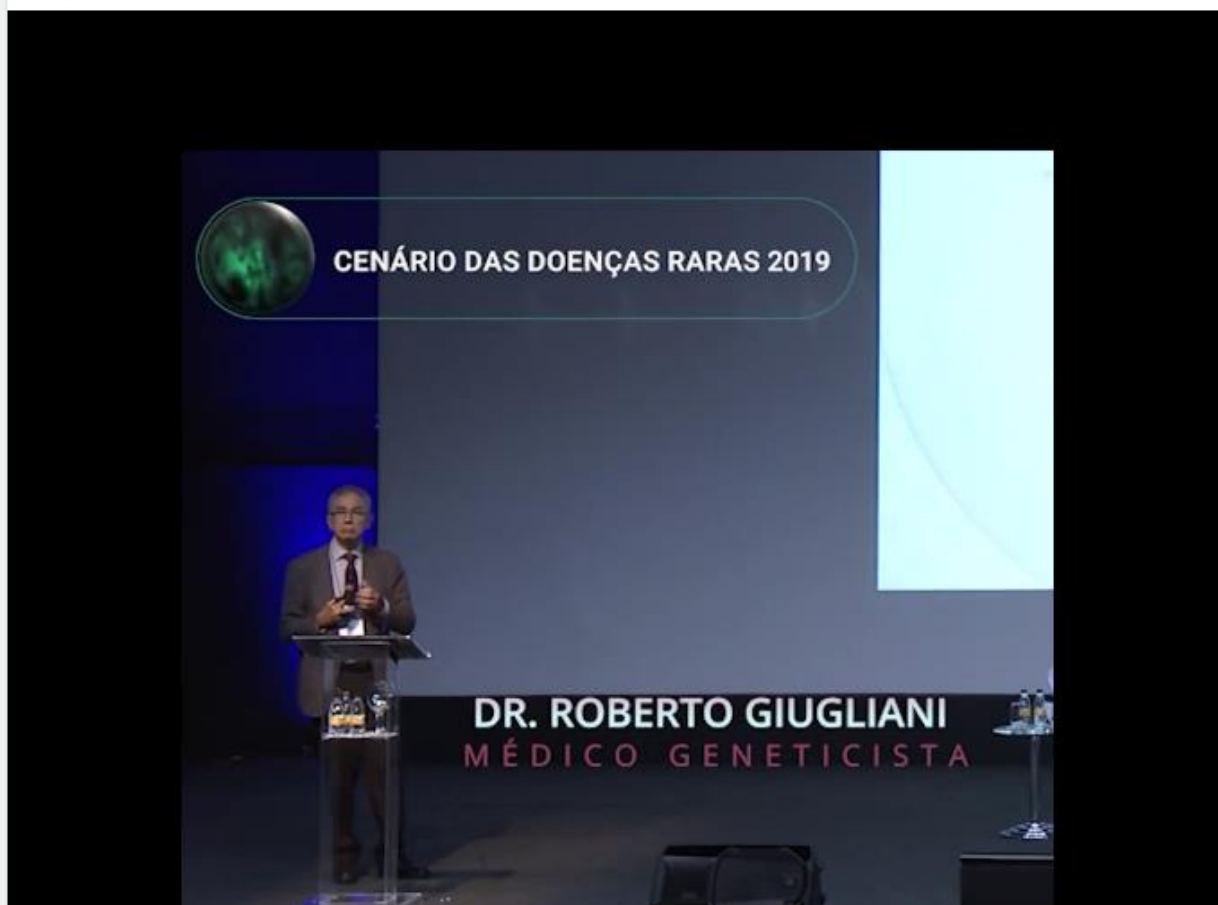
» Dia 29 de julho

O flash agora foi do Dr. Roberto Giugliani no Cenário das Doenças Raras em 2019. Expectativa para a nova edição do grande evento a ser realizado em 24 de setembro de 2021.

**Casa Hunter**

Publicado por Wilson Sardinha · 29 de julho às 09:02 ·

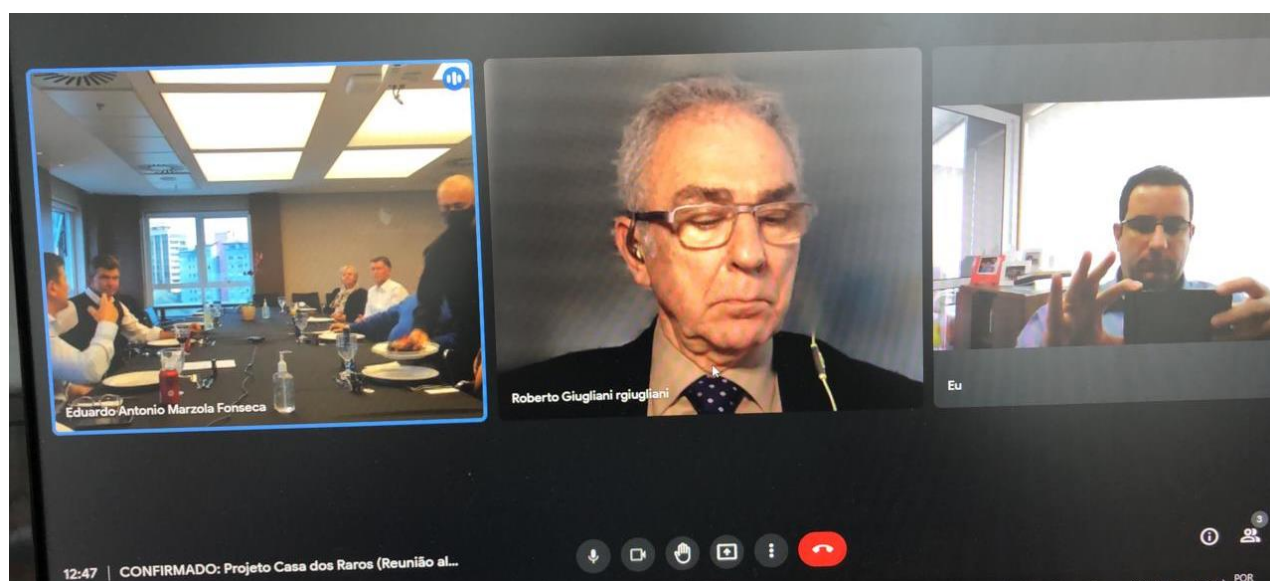
- 🌐 A Sexta Edição do Cenário das Doenças Raras está próxima! Coloque na agenda: 24/09!
 - 🌐 Médicos, pesquisadores brasileiros e internacionais, órgãos regulatórios, associações de pacientes, representantes do Governo e muito mais.
 - 💡 Relembrando momentos memoráveis das edições anteriores, veremos agora a participação do Chefe do Serviço de Genética do HC de Porto Alegre e professor titular do Departamento de Genética da UFRS Dr. Roberto Giugliani no evento de 2019.
- 🗨️... Ver mais



MÊS DE AGOSTO

➤ Dia 11 de agosto

Antoine Daher presidente da Casa Hunter e Febrararas e Dr. Roberto Giugliani participaram de reunião com a administração do Hospital Moinhos de Vento de Porto Alegre. O objetivo do encontro foi uma futura possível parceria com a Casa dos Raros, projeto da Casa Hunter a ser inaugurado em breve na cidade gaúcha.



» Dia 13 de agosto

No Dia Mundial da Doação de Órgãos a Casa Hunter homenageou uma grande parceira.

Dani Mello era paciente de Fibrose Cística, dedicou sua vida à luta pela conscientização da importância da doação de órgãos. Sempre alegre e carismática, Dani era sucesso nas redes sociais. Trazia esperança e solidariedade em seus vídeos e conversas com os seguidores.



» Dia 19 de agosto

Dando continuidade as ações de divulgação para “O Cenário das Doenças Raras no Brasil”, no próximo dia 24 de setembro, começaram a ser exibidos pequenos depoimentos de convidados do evento em 2020. Roseana Pimentel (foto), Presidente da Associação Brasileira da Famílias, Amigos e Portadores da CCHS ou Síndrome de Ondine, falou da importância da realização de encontros como o “Cenário” para a melhoria das condições de vida aos raros do Brasil.



» Dia 20 de agosto



A variante Delta está alastrando-se no Brasil rapidamente.

Evite aglomerações, mantenha o distanciamento social, utilize álcool em gel e máscara N95 ou PFF2.

***Complete sua vacinação!**

Global Action Institute FEBRARARAS Comissão de Doenças Raras e Graves do COMDEPA SBGM Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica CÂMARA MUNICIPAL DE PORTO ALEGRE PROJETO INSTITUCIONAL DO ORÇAMENTO DOS DIREITOS DAS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA FÍSICA

A casa Hunter apoiou e divulgou em suas mídias, campanha de alerta à população em relação aos cuidados contra a variante Delta. A ação teve a participação da Febrararas, Global Action Institute, CDRG Comissão de Doenças Raras e Graves do COMDEPA, SBGM Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica e a Câmara Municipal de Porto Alegre.

» Dia 24 de agosto

NUTRICIA
LIFE TRANSFORMING NUTRITION

MARKET ACCESS

FÓRUM NUTRICIONAL PARA ASSOCIAÇÕES DE PACIENTES

24 de agosto às 19h15

forumnutricionaldanonenutricia.com

Moderador: Antoine Daher

- 19:15-19:20**
Abertura
Tatiana Andrade
Patient Advocacy Manager na Danone Nutricia
- 19:20-19:35**
Cenário Advocacy Brasil (Mobilização para Consultas Públicas e Compliance)
Verônica Stasiak
Fundadora e Diretora Executiva no Unidos pela Vida - Instituto Brasileiro de Atenção à Fibrose Cística
- 19:35-19:50**
Os 3 Poderes na Construção da Saúde
Rui Nogueira
Sócio Diretor na Patri Relações governamentais
- 19:50-20:05**
Direitos dos pacientes: como podemos nos fazer ouvir
Aline Albuquerque
Diretora do IBDPAC - Instituto Brasileiro de Direito do Paciente
- 20:05-20:20**
Qual o papel das Associações de Pacientes na criação de uma Política Nutricional
Marlene Oliveira
Presidente do Instituto Lado a Lado pela Vida
- 20:20-20:50**
Mesa Redonda
Antoine Daher
Presidente da Casa Hunter e da Federação Brasileira das Associações de Pacientes com Doenças Raras (Febrararas)

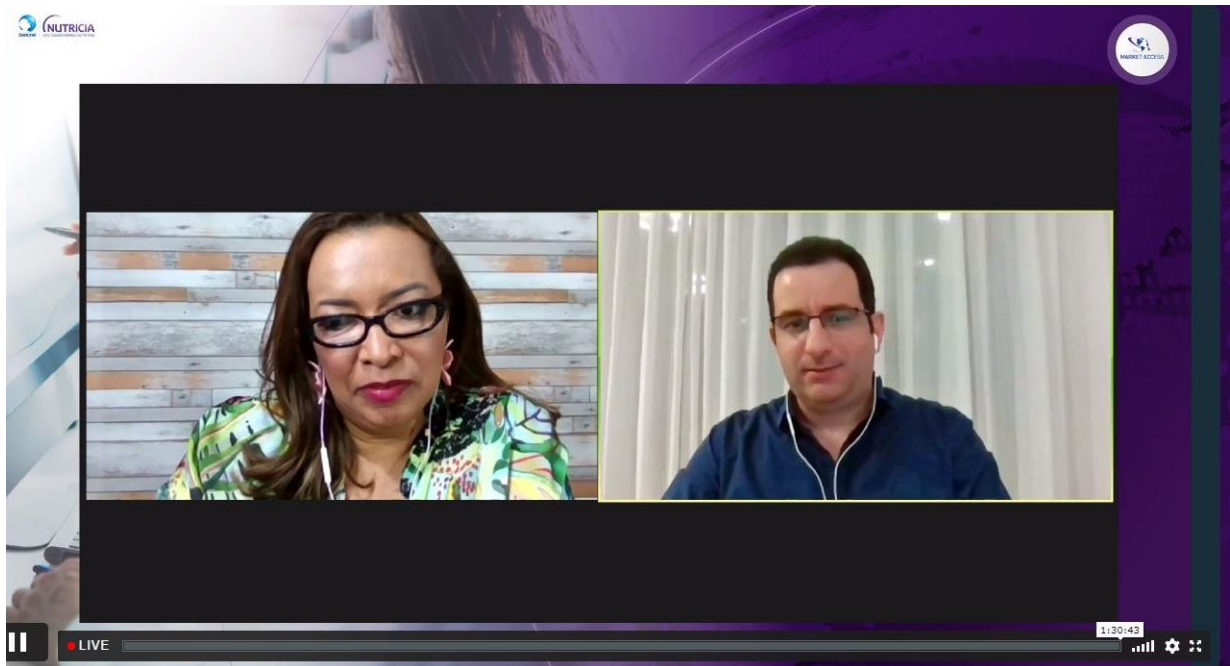
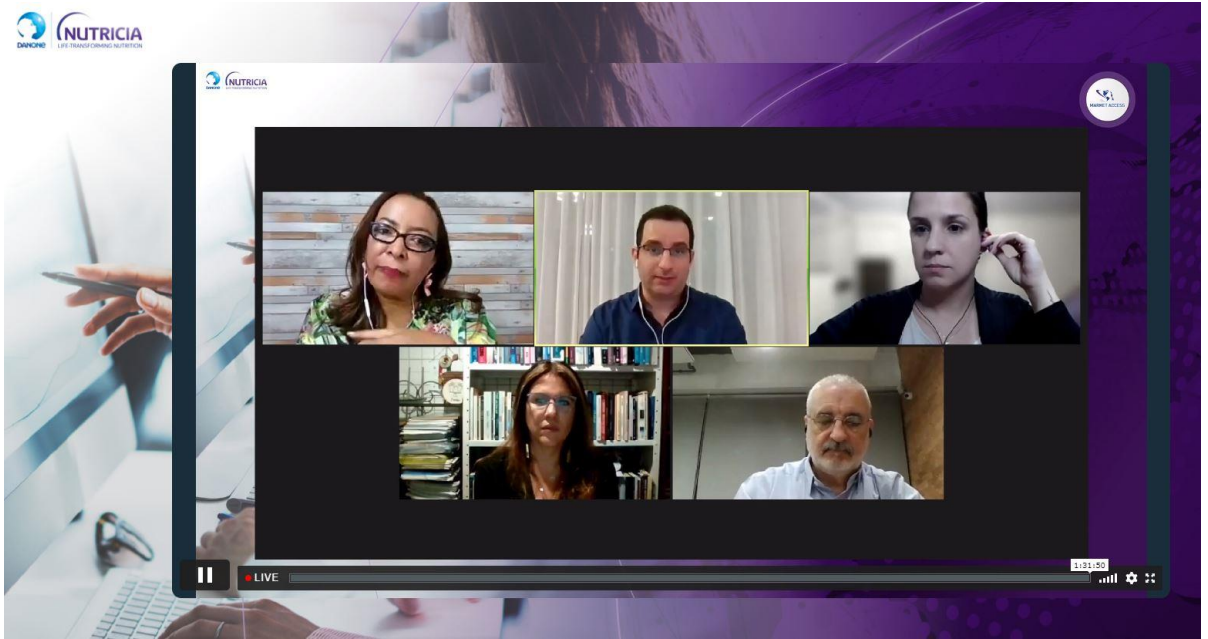
"Fórum Nutricional para Associações de Pacientes".

Entre os temas programados para o evento estavam os direitos dos pacientes e o papel das associações na construção de uma política nutricional.

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e da Federação Brasileira das Associações de Pacientes com Doenças Raras (Febrararas), foi o moderador do evento.

Foram abordados temas como políticas Públicas, cenário Advocacy Brasil, direitos dos pacientes e o papel das associações de pacientes na criação de uma política nutricional.

➤ Dia 24 de agosto



» Dia 26 de agosto

Gustavo Mendes Lima, Gerente Geral de Medicamentos e Produtos Biológicos da Anvisa, colaborador direto no processo de avaliação das vacinas na pandemia do Covid-19, também esteve presente no Cenário das Doenças Raras no Brasil em 2020.

Em sua participação no evento, realizado poucos dias antes da declaração da OMS da existência de uma pandemia, Gustavo comentou a importância da atuação das associações de pacientes no trabalho desenvolvido pela agência regulatória.



» Dia 26 de agosto

Reunião na Prefeitura de São Paulo sobre o terreno da Casa dos Raros na cidade paulista. Estavam presentes João Cury Neto (secretário de relações institucionais), Valdomiro Silva (Casa Hunter), Antoine Daher presidente da Casa Hunter, o Prefeito Ricardo Nunes, Dra. Ana Maria Martins (IGEIM) e Paola Massari (Casa Hunter).

A primeira unidade do projeto “Casa dos Raros” está sendo construída na cidade de Porto Alegre, no Rio Grande do Sul, e a segunda vislumbra a Cidade de São Paulo.



» Dia 26 de agosto

Simpósio de Assistência Farmacêutica e Farmacoeconomia – SIMFAR. Fórum realizado congregando os estados da região sudeste, por meio de parcerias com as Secretarias Estaduais de Saúde do Espírito Santo, Minas Gerais e São Paulo.



Evento teve como tema central a atenção integral às pessoas com doenças raras.

Foi uma oportunidade de trocar as experiências entre os estados da região sobre esta política e a possibilidade de benchmark e de superação dos desafios. Além do tema central, também foi discutido o financiamento do SUS, modelos inovadores de acesso, PCDT em doenças respiratórias, o tratamento do câncer, a nova lei de licitações, imunoterapia, PCDT de doenças da retina e glaucoma, dentre outras.

Antoine Daher participou do painel “A Participação da Sociedade Civil na ATS em Doenças Raras.

20:50 - 21:50**Painel: A Participação da Sociedade Civil na ATS em Doenças Raras**

Presidente: Lindemberg Assunção Costa – UFBA/INAF

Moderador: Helder Oliveira - HUJM

Papel das Sociedades Médicas

Palestrante: Renan Clara - SBOC

Papel da Sociedade de Pacientes

Palestrante: Antoine Souheil Daher – Casa Hunter

Papel dos Gestores das Secretarias Estaduais e Municipais de Saúde

Palestrante: Alexandra Fidêncio – SES/SP

Perguntas / Debate

➤ Dia 26 de agosto



» Dia 27 de agosto

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas, participou da abertura do Programa de Educação Médica Continuada com Abordagem Prática em Doenças Raras Tratáveis Direcionado a Residentes e Médicos de Múltiplas Especialidades: O IGEIM criou este programa educacional on-line com abordagem prática sobre as doenças raras tratáveis no Brasil hoje, notadamente as doenças que têm tratamento com registro na Anvisa e/ou PCDT. O curso é voltado ao residente de múltiplas especialidades e ao médico que tem interesse em se familiarizar ou se atualizar em doenças raras.

Coordenação: Dr. Carlos Magliano (foto), médico, Profa. Dra. Ana Maria Martins (foto) e sua equipe da UNIFESP compartilhando a experiência em Erros Inatos do Metabolismo e outras Doenças Raras, contando com cerca de 20 profissionais especialistas convidados. O curso tem como base a experiência clínica dos profissionais, e não somente na literatura científica.



» Dia 27 de agosto



Programa de Educação Médica Continuada com Abordagem Prática em **DOENÇAS RARAS TRATÁVEIS** Direcionado a **RESIDENTES E MÉDICOS DE MÚLTIPLAS ESPECIALIDADES**



SIMPÓSIOS
8 Simpósios com 16 módulos

27 AGOSTO 2021
ABERTURA

03 e 04
10 e 11
DEZEMBRO 2021

Aulas *on-line* às sextas-feiras, das 18h às 22h e aos sábados, das 9h às 13h.

10 e 11
24 e 25
SETEMBRO 2021

05 e 06
22 e 23
NOVEMBRO 2021

08 e 09
22 e 23
OUTUBRO 2021



Capa da página do Facebook da Casa Hunter anunciando e convidando para a 6ª Edição do Cenário das Doenças Raras no Brasil, em 24 de setembro.

6ª edição O Cenário das DOENÇAS RARAS no Brasil



24 de setembro de 2021
Online direto de São Paulo
 Horário: **9:00**
 Evento gratuito [Inscreva-se](#)

Platinum



Ouro

Bronze



Prata



Realização



Parceria

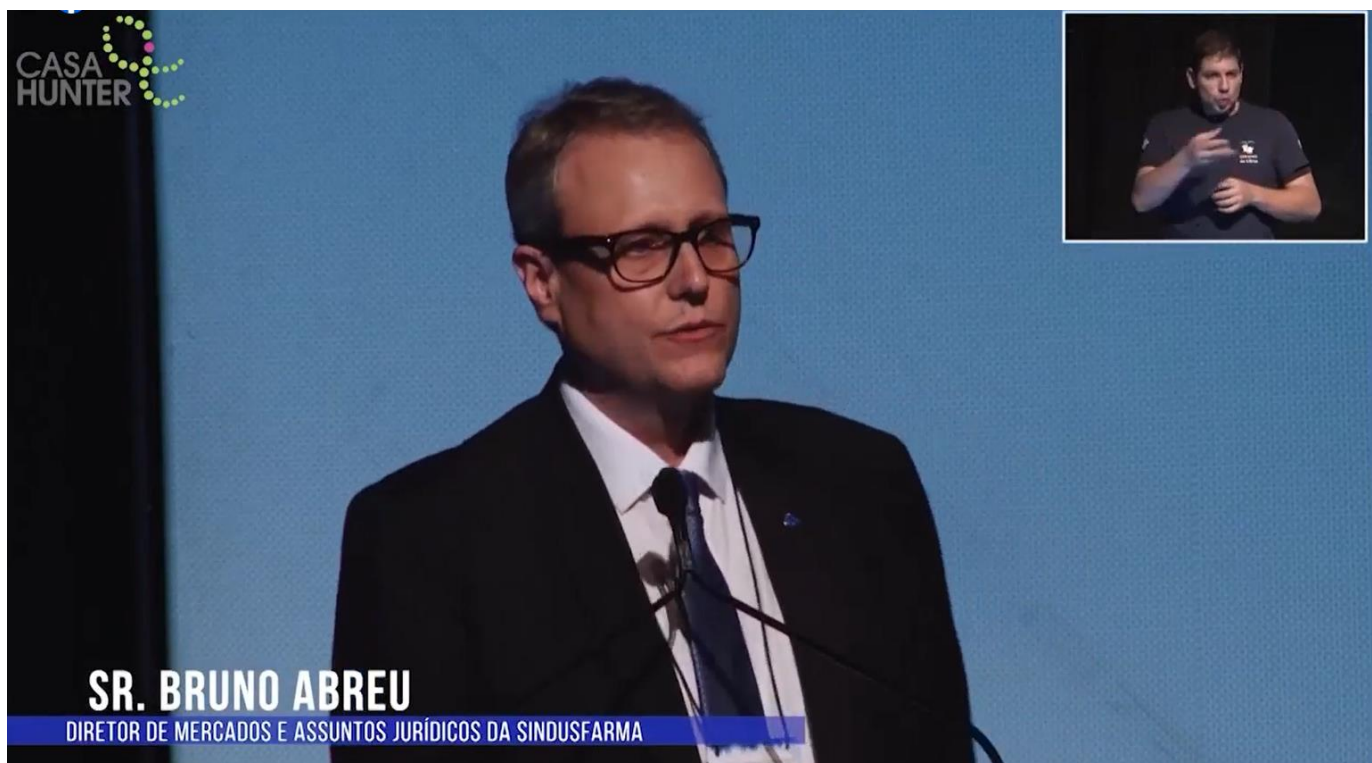
Apoio



MÊS DE SETEMBRO

➤ Dia 02 de setembro

O mês começa com trazendo a lembrança de Bruno Abreu, Diretor de Mercado e Assuntos Jurídicos da Sindusfarma, quando falou sobre incorporação de novas tecnologias no “Cenário das Doenças Raras no Brasil” em 2020. Entramos no mês do evento em 2021.



» **Dia 02 de setembro**

Antoine Daher, presidente da casa Hunter e Febrararas participou da 3ª mesa de debates do Fórum de Terapias Avançadas – Gerando valor na jornada do paciente e do sistema de saúde da Sindusfarma. O tema abrangido foi “Como implementar Modelos Inovadores no Mercado Público.

O Fórum reuniu especialistas e autoridades em 3 dias de debate, em 11 palestras e mesas-redondas com especialistas nacionais e internacionais, parlamentares e autoridades da área da Saúde, o Fórum discutiu propostas para a oferta sustentável de novas tecnologias no país, nos dias 31/8, 1º e 2/9, em evento on-line realizado pelo Sindusfarma, com apoio institucional da Interfarma.



➤ **Dia 02 de setembro**



- 15h50 – 16h35: **3ª Mesa - Como Implementar Modelos Inovadores no Mercado Público**
 - **Temis Maria Felix**, presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica
 - **Augusto Guerra**, Coordenador do Centro Colaborador do Sistema Único de Saúde para Avaliação de Tecnologias em Saúde da Universidade Federal de Minas Gerais
 - **Antoine Daher**, presidente da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrararas)
 - **Lindemberg Assunção Costa**, presidente do Instituto Nacional de Assistência Farmacêutica e Farmacoeconomia
 - **Roberto Giugliani**, coordenador do Instituto Nacional de Ciência e Tecnologia de Genética Médica Populacional e professor do Departamento de Genética da UFRGS
 - **Renata Curi**, especialista em Direito da Saúde (Moderadora)

» Dia 03 de setembro

Para aumentar a expectativa, uma das formas de divulgação do Cenário das Doenças Raras no Brasil 2021 foi a publicação diária de cards dos convidados do evento com um breve histórico de suas atuações no universo dos raros no país.



Casa Hunter

Publicado por Instagram · 3 de setembro às 19:14 · Instagram

Dr. Marcos Santos, presidente da Sociedade Brasileira de Auditoria Médica e Professor de Bioética na Universidade de Brasília é presença confirmada na 6ª edição do "Cenário das Doenças Raras no Brasil".

Entre já no site, veja a programação completa e faça a sua inscrição. ... Ver mais

6ª edição
O Cenário das
DOENÇAS RARAS
no Brasil
24 de setembro de 2021 São Paulo

Mesa 5:
Acesso ao Tratamento: Um direito raro

Marcos Santos
Presidente da Sociedade Brasileira de Auditoria Médica

Inscreva-se

Patrocínio

Platinum: Takeda, gsk

Ouro: Roche, ALEXION, PTC

Prata: BIOMARIN, novo nordisk, MACHA

Bronze: VERTEX, Pfizer, DAVA, GeneOxity

SANOFI GENZYME, NOVARTIS, REGENXBIO, siglón, Merck Serono, ALKERMES

Realização: CASA HUNTER, Parceria: UNESP DE SÃO PAULO, Apoio: Fundação de Amparo à Pesquisa do Estado de São Paulo, SBDF, CARIAS DOS RAROS, IIRAVS, SBAM, GOB

Casa Hunter
Publicado por Wilson Sardinha · 5 de setembro às 15:51 ·

Advogada do 3º setor, Andreia Bessa atua na defesa de Direitos Humanos, na área de assistência judiciária, com atenção à saúde e educação. Ela participará da mesa 5 no Cenário das Doenças Raras no Brasil falando sobre os direitos dos raros.

Entre já no site do evento e faça a sua inscrição para assistir online a "6ª Edição do Cenário de Doenças Raras", será no dia 24 de setembro.

Acesse o link: ... Ver mais

6ª edição
O Cenário das
DOENÇAS RARAS
no Brasil
24 de setembro de 2021 São Paulo

6ª edição
O Cenário das
DOENÇAS RARAS
no Brasil
24 de setembro de 2021 São Paulo

Patrocinio

Platinum: Takeda, gsk

Ouro: Roche, ALEXION, PTC

Prata: BIOMARIN, SANOFI GENZYM, NOVARTIS, CASAHUNTER, UNESP

Bronze: VERTEX, Pfizer, DAVA, GeneOx

Realização: CASA HUNTER, UNESP

Parceira: Associação Brasileira de Doenças Raras

Apoio: IBRAUS, SBAM, GOB

Mesa 5:
Acesso ao Tratamento: Um direito raro

Andreia Bessa
Advogada do 3º setor

Inscreeva-se

Casa Hunter
Publicado por Wilson Sardinha · 8 de setembro às 19:00 ·

Presidente do Sindusfarma (Sindicato da Indústria de Produtos Farmacêuticos no Estado de São Paulo) entidade fundada em 1933, Nelson Mussolini também estará presente na 6ª Edição do Cenário das Doenças Raras a ser realizado no dia 24 de setembro.

Não perca!

Faça parte você também. Envie sua pergunta para o e-mail eventos@casahunter.org.br, mencionando seu nome completo.... Ver mais

6ª edição
O Cenário das
DOENÇAS RARAS
no Brasil
24 de setembro de 2021 São Paulo

6ª edição
O Cenário das
DOENÇAS RARAS
no Brasil
24 de setembro de 2021 São Paulo

Patrocinio

Platinum: Takeda, gsk

Ouro: Roche, ALEXION, PTC

Prata: BIOMARIN, SANOFI GENZYM, NOVARTIS, CASAHUNTER, UNESP

Bronze: VERTEX, Pfizer, DAVA, GeneOx

Realização: CASA HUNTER, UNESP

Parceira: Associação Brasileira de Doenças Raras

Apoio: IBRAUS, SBAM, GOB

Mesa 2:
Preços x Valores dos Tratamentos para Doenças Raras

Nelson Mussolini
Presidente executivo do Sindusfarma

Inscreeva-se

» Dia 09 de setembro

Ariadne Dias representou a Casa Hunter no “Rare Diem Seizing Opportunities for Rare Diseases in Emerging Markets.

O encontro reuniu pacientes com doenças raras, a comunidade médica, profissionais da indústria farmacêutica, gerentes de defesa e representantes do governo com o objetivo de analisar os avanços no cuidado e tratamento de doenças raras em mercados emergentes; além de compartilhar os avanços na pesquisa e no acesso ao mercado de tratamentos para esse tipo de doença.

O tema da mesa de Ariadne foi “Derrubando Barreiras de acesso a tratamentos em mercados emergentes.” As principais barreiras enfrentadas para melhorar o acesso a tratamentos para doenças raras em mercados emergentes serão discutidas. Forme um conselho consultivo para discutir este assunto no futuro.

RARE DIEM
Seizing Opportunities for Rare Diseases in Emerging Markets

8:00am PST, San Diego, CA | 11:00am EST
10:00am MEX, COL, PER | 12:00 pm BR, ARG

Zoom - Virtual Sep 9, 2021

Faça parte do primeiro evento internacional para analisar os avanços nos cuidados e tratamento de doenças raras em mercados emergentes.

Setores participantes

- Indústria Farmacêutica
- Comunidade Médica
- Pacientes
- Governo e Defesa

REGISTRO!
www.rarediem.com

FARMACON GLOBAL STRATEGIC CRG | UC San Diego EXTENSION | mirum | TRAVERE THERAPEUTICS | Clincierge | Mendelics

V



Participou da mesa Dr. Víctor Zamora Mesía, ex-ministro da Saúde do Peru.



➤ **Dia 15 de setembro**

Início da campanha de divulgação da 2ª edição do Projeto Respirar. O mês de setembro é conhecido mundialmente como um tempo reservado à discussão das doenças pulmonares. Pelo segundo ano consecutivo, a Casa Hunter promoveu o Projeto Respirar! Quatro dias de discussão sobre as doenças raras respiratórias. De 27 a 30/09, sempre às 18h30m, especialistas e pacientes debateram em lives no YouTube temas-chave como qualidade de vida, tratamentos e novas tecnologias em saúde.



➤ Dia 21 de setembro

Na Rádio Ame os Raros de Brasília (DF), Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas, teve um encontro com Ítalo Duarte para falar sobre o universo das doenças raras no Brasil.

ACESSE: WWW.RADIOAMEOSRAROS.COM.BR

TEMA:
O CENÁRIO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Antoine Daher

Empresário libanês naturalizado brasileiro Mestre em Ciências Políticas e Administrativas Presidente da Febrararas (Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras) Membro da Câmara Técnica de Doenças Raras do Conselho Federal de Medicina no Brasil Presidente da Casa dos Raros Pai de um filho raro

BRASÍLIA | DF

TERÇA **21/09** 20H

Apresentação: **Ítalo Duarte**

@RADIOAMEOSRAROSOFICIAL

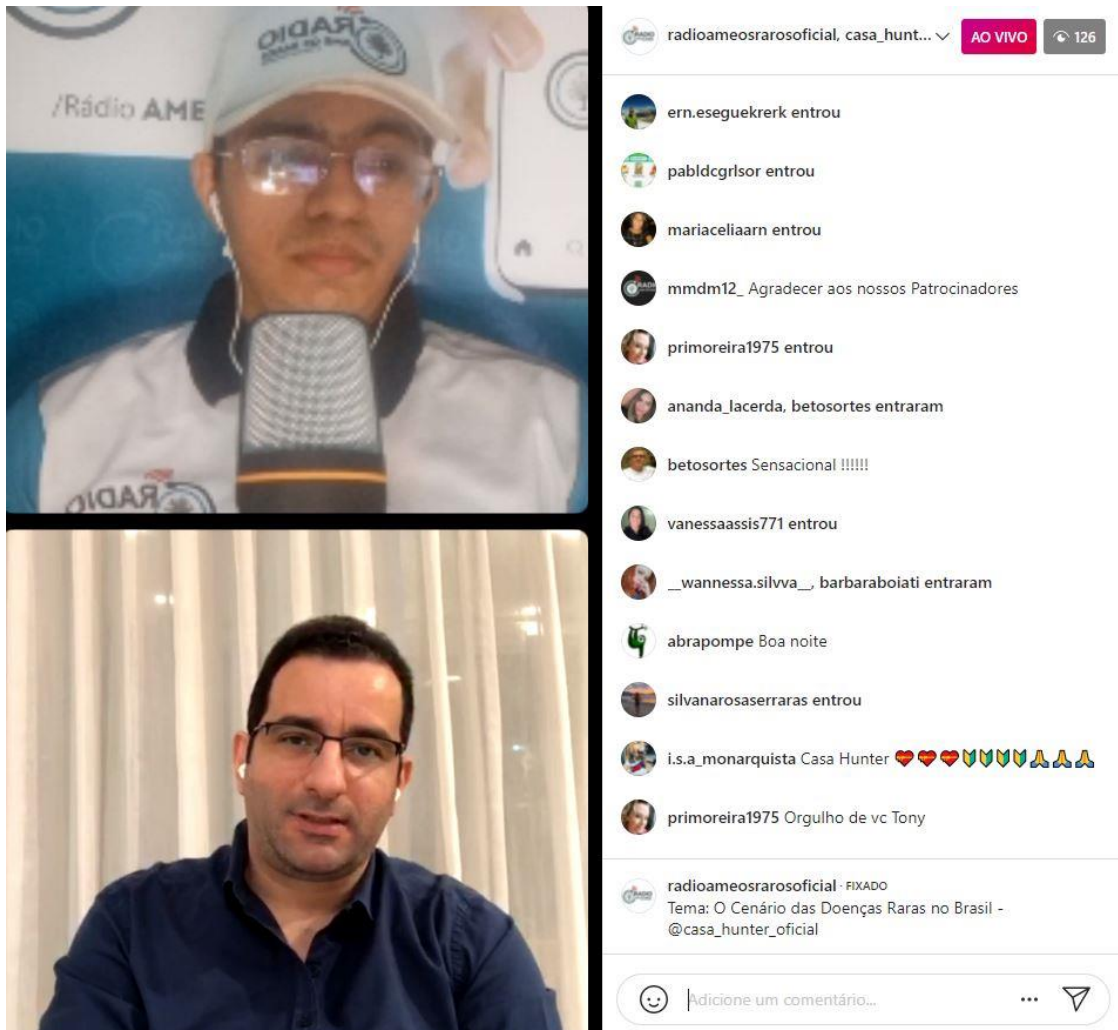
(85) 9 8519 0306

Apoio:






A rádio Ame os Raros (WEB) – A Voz da Inclusão, tem o objetivo de dar visibilidade a todos os raros, pais, médicos e defensores da causa, que na sua grande maioria das vezes não tem voz dentro da sociedade. O maior foco específico é através da programação ao vivo diária que fazem de segunda a sábado através da plataforma do Instagram da Rádio e da Rádio Web para atingir o maior número de pessoas gerando a conscientização sobre os raros e gerando a Inclusão.



» Dia 24 de setembro

Chegou um dos momentos mais importantes do ano para os raros!

A 6ª edição do “Cenário das Doenças Raras no Brasil”. Além de divulgar o tema perante a sociedade, trata-se do maior ponto de encontro de pacientes e seus familiares, reunidos com grandes especialistas em doenças raras do Brasil e do exterior. Juntos eles debateram temas fundamentais, visando avançar de forma eficaz na busca de melhorias para um universo tão complexo.

O evento mobiliza cada vez mais pessoas, envolvendo também associações, meio acadêmico, indústria farmacêutica e órgãos reguladores. Diálogo propositivo e união de forças se destacaram na defesa dos direitos dos raros de todo o País.



6ª edição

O Cenário das
DOENÇAS RARAS
no Brasil

24 de setembro de 2021

São Paulo

Inscreva-se

Na abertura da 6ª edição “Cenário das Doenças Raras no Brasil”, Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e da Febrararas, destacou o papel do evento na abertura de novos diálogos e na formulação de propostas de políticas públicas. Além disso, a Companhia “Sem Fronteiras” foi responsável pelo momento mais emocionante neste início de programação, com uma bela apresentação de dança protagonizada pela dupla Fernanda Amaral, bailarina, coreógrafa e educadora, e Gabriel Sousa Domingues, bailarino, professor e pesquisador que, devido à retinose pigmentar possui baixa visão.



A abertura da 6ª edição do “Cenário das Doenças Raras no Brasil” teve uma revelação que impactará toda a comunidade de raros. João Cury, secretário executivo de Relações Institucionais da Prefeitura de São Paulo, e a deputada federal por São Paulo, Carla Zambelli, confirmaram pontos fundamentais para a construção do primeiro hospital dedicado aos pacientes de doenças raras na capital paulista. Cury confirmou a doação de terreno com 1.800 metros quadrados na Vila Mariana, bem como o aporte de recursos do município para a construção. Paralelamente, Carla Zambelli destinou recursos federais que já somam mais de R\$ 10 milhões para esse projeto que, certamente, beneficiará raros paulistas e de todo o Brasil.



A primeira mesa, com o tema “Pesquisa Clínica: Participação dos Pacientes e Familiares na Aprovação e Registro de Medicamentos”, trouxe diferentes olhares sobre os desafios da pesquisa científica. O convidado internacional Lembit Rågo (CIOMS) apontou a necessidade de preparar os profissionais da saúde em relação ao desenvolvimento de produtos e da educação dos pacientes para melhorar sua participação nas pesquisas clínicas. Ele destacou a Europa como exemplo nesse sentido.

Clínica:
Participação dos Pacientes e Familiares
na Aprovação e Registro de Medicamentos



A segunda mesa da 6ª edição do “Cenário das Doenças Raras no Brasil” colocou um dos temas mais polêmicos: “Preços X Valores dos Tratamentos para Doenças Raras”. O debate contou com Pilar Dominguez (NICE/Reino Unido) que trouxe o exemplo do Sistema Nacional de Saúde britânico, com foco na questão do custo e dos critérios das agências reguladoras. O órgão desenvolveu metodologia em que é feita uma escuta em relação à tecnologia especializada, levando em consideração quatro aspectos: raridade da condição; impacto na qualidade de vida do paciente; ausência de tratamento para aquela condição; e custo e impacto no serviço.



Em seu terceiro painel, “Resultado da Pesquisa Nacional dos Cuidadores Raros no Brasil: O Impacto em Políticas Públicas. O debate teve como base o trabalho de um ano realizado pela Casa Hunter, em parceria com AxiaBio e Febrararas, ouvindo mais de 500 pessoas. Gabriela Tannus (Axia.Bio) apresentou os números compilados e mostrou um cenário onde a inspiradora resiliência dos cuidadores se encontra com a realidade dura e crua.

A grande maioria das cuidadoras é mulher e, normalmente, mãe do paciente com doença rara. Os números mostram que a maior parte se dedica em tempo integral à assistência. Além do tempo, essa missão gera impacto na receita financeira, pois muitas deixam de ter emprego formal e pedem demissão. Mesmo sem o reconhecimento pelo trabalho como cuidadora, grande parte luta para manter o ânimo e a autoconfiança, mas sofrem com impactos na saúde física e mental.



Os desafios para oferecer a integralidade na assistência aos raros não podiam ficar fora da programação da 6ª edição do “Cenário das Doenças Raras no Brasil”. O tema do quarto painel do evento foi: “Centros de Atenção Integral: cuidados Paliativos e Abordagem Multidisciplinar”. Santusa Santana (Lit Health), mediadora do debate, questionou todos os convidados sobre como garantir a assistência integral aos raros.

Ana Maria Martins (CREIM/SP) destacou a necessidade de disciplina voltada às doenças raras na academia. “Esse é um universo muito complexo que está à margem da formação médica. E temos um gargalo se os médicos não conhecem e entendem as doenças raras”. Ana Maria ressaltou ainda que somente o atendimento multidisciplinar melhora a qualidade de vida dos pacientes. Adicionalmente, apontou o sistema de regulação do SUS para os pacientes que precisam de tratamentos específicos como obstáculo que atrasa a chegada deles aos centros de referência.



Quando o tema é atenção integrada para os raros, é fundamental conhecer o pensamento de Roberto Giugliani (Hospital de Clínicas de Porto Alegre e Instituto Genética para Todos). Ela também participou do debate e adiantou o modelo de excelência que será oferecido na primeira Casa dos Raros, que entrará em atividade na capital gaúcha em 2022.

Para Giugliani, o tripé de assistência deve ser composto por diagnóstico rápido e atenção integrada, preparando o paciente para a continuidade de sua jornada em sua localidade de origem, com plano de manejo da enfermidade e planejamento de acompanhamento periódico no centro de referência, que precisa funcionar como elo de ligação entre os diversos setores que podem atuar no atendimento aos pacientes raros.



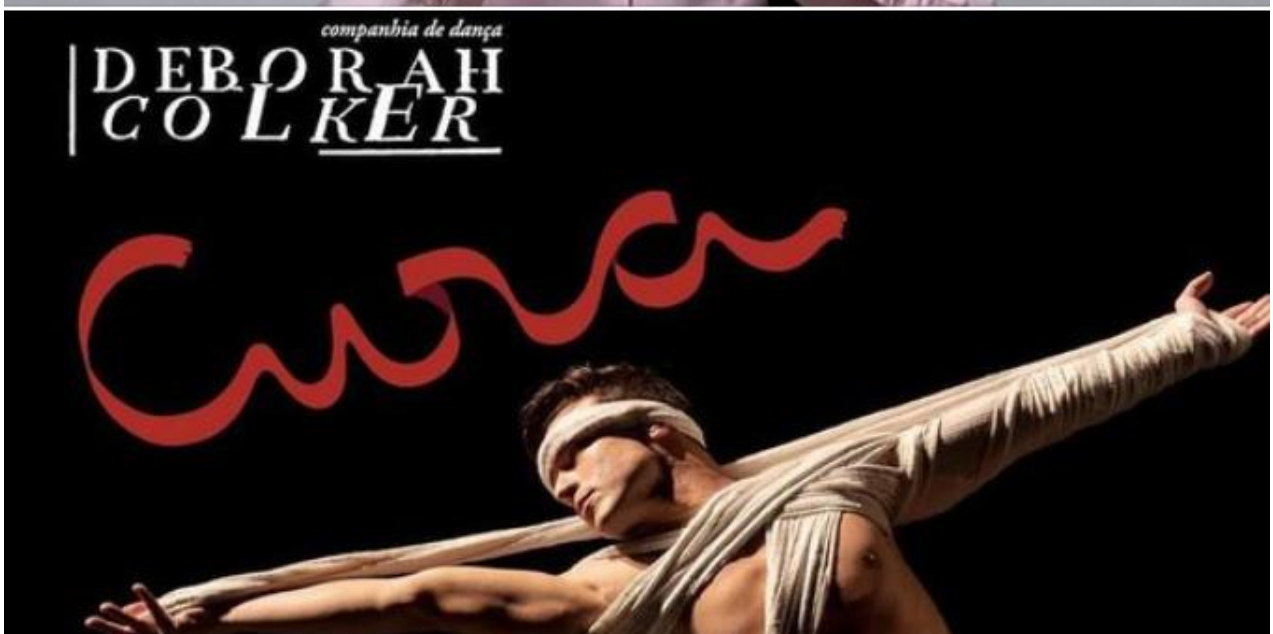
A última mesa da 6ª edição do “Cenário das Doenças Raras no Brasil” teve o tema: “Acesso ao Tratamento: Um Direito Raro”. A mediação foi de Marcos Santos, presidente da Sociedade Brasileira de Auditoria Médica, que foi incisivo logo no início sobre a necessidade de conscientização sobre as doenças raras, por meio de discussões coletivas e propostas claras para assegurar o direito constitucional aos tratamentos.

6ª edição
O Cenário das
DOENÇAS RARAS
no Brasil



A bailarina e coreógrafa Deborah Colker, vó do Theo, um raro com Epidermólise Bolhosa (EB), foi uma das convidadas da "6a Edição do Cenário Brasileiro de Doenças Raras". Em entrevista exclusiva para a Casa Hunter, Deborah Colker falou sobre a descoberta da patologia, da convivência com uma doença sem cura e de todas as emoções envolvidas nesta trajetória.

A participação da coreógrafa no "Cenário Brasileiro de Doenças Raras" coincidiu com a estreia do espetáculo "Cura", inspirado na experiência com uma doença rara.



A realização da 6ª edição do “Cenário das Doenças Raras no Brasil” foi motivo de grande orgulho para toda a família Casa Hunter. Temos uma série de motivos para celebrarmos o sucesso do evento. Em 18 meses, foi o primeiro encontro, presencial, de pessoas das mais diversas áreas que respiram a causa dos raros no dia a dia. Paralelamente, foi muito marcante a companhia de mais de mil pessoas na plataforma online de transmissão do evento. Sentimos o engajamento pulsante de todos, tanto no local do evento quanto virtualmente. Prova disso foram os depoimentos emocionantes, compartilhados no chat do evento por vozes que se fizeram presentes mesmo a distância. Vivenciamos um dia de compartilhamentos, trocas, percepções e emoções. O encontro abordou corajosamente todas as dificuldades, mas revelou boas notícias e alimentou a esperança e força para lutar por dias cada vez melhores para os raros.



» Dia 27 de setembro

2ª EDIÇÃO
RESPIRAR

27/09
18:30

Qualidade de Vida nas Doenças Raras Pulmonares - A importância da abordagem multidisciplinar no tratamento



Dra. Maria Vera Cruz Castellano
Coord. Comissão de Doença Pulmonar Avançada e Doenças Raras da Sociedade Brasileira de Pneumologia



Dra. Maria Ignez Zanetti Feltrim
Doutorado em Reabilitação pela USP, Dir. Técnica do Serviço de Fisioterapia do Instituto do Coração



Jeniffer Dutra
Mestre em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto (UFMG) / Especialista em Nutrição Parenteral e Enteral



Maria Cristina Vieira da Costa
Paciente com Deficiência de Alfa-1 Antitripsina (DAAT)



Moderação: Prof. Dra. Luana Souto Barros
Fisioterapeuta com especialização em Doenças Raras e Terapia Gênica

YouTube Casa Hunter

Patrocínio:  

Realização: 

Apoio:   



Setembro é conhecido mundialmente com um tempo reservado à discussão das doenças pulmonares.


Para participar deste movimento e propor discussões sobre as patologias raras respiratórias, a Casa Hunter promove desde 2020 o Projeto Respirar!




O primeiro painel falou sobre “Qualidade de Vida nas Doenças Raras Pulmonares – A Importância da Abordagem Multidisciplinar no tratamento.

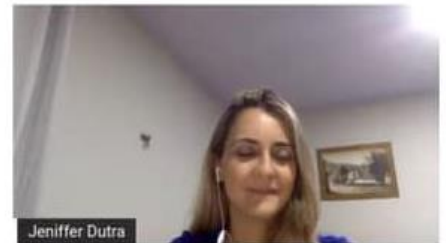
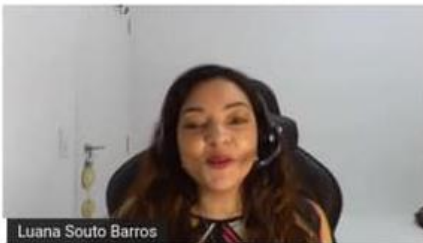
2ª EDIÇÃO
RESPIRAR

Qualidade de Vida nas Doenças Raras Pulmonares
A importância da abordagem multidisciplinar no tratamento

Patrocínio:  

Realização: 

Apoio:   



➤ **Dia 28 de setembro**

No segundo dia do Projeto Respirar, em debate "Novas Terapias a Caminho para Doenças Raras Pulmonares".

Entre os convidados para debater o tema estavam o geneticista Salmo Raskin, o pneumologista Paulo Henrique Feitosa, o gerente da Anvisa João Batista Silva Jr. e a paciente Jislaine Machado. Luana Souto Barros moderou o encontro,

2ª EDIÇÃO
RESPIRAR

28/09
18:30 **Novas Terapias a Caminho para Doenças Raras Pulmonares**

Dr. Salmo Raskin
Pres. Dep. Científico de Genética da Sociedade Brasileira de Pediatria / Dir. Centro de Aconselhamento e Laboratório Genética

Dr. Paulo Henrique Feitosa
Fellow pelo American College of Chest Physicians - Filadélfia/EUA / Chefe da Unidade de Pneumologia do Hospital Regional da Asa Norte

João Batista Silva Junior
Gerente Regulação Sanitária de Produtos do Sangue, Tecidos, Células para fins Terapêuticos e Produtos de Terapias Avançadas (Anvisa)

Jislaine Machado
Paciente com Hipertensão Arterial Pulmonar (HAP) há mais de 14 anos

Moderação: Prof. Dra. Luana Souto Barros
Fisioterapeuta com especialização em Doenças Raras e Terapia Gênica

Patrocínio:

Realização:

Apoio:

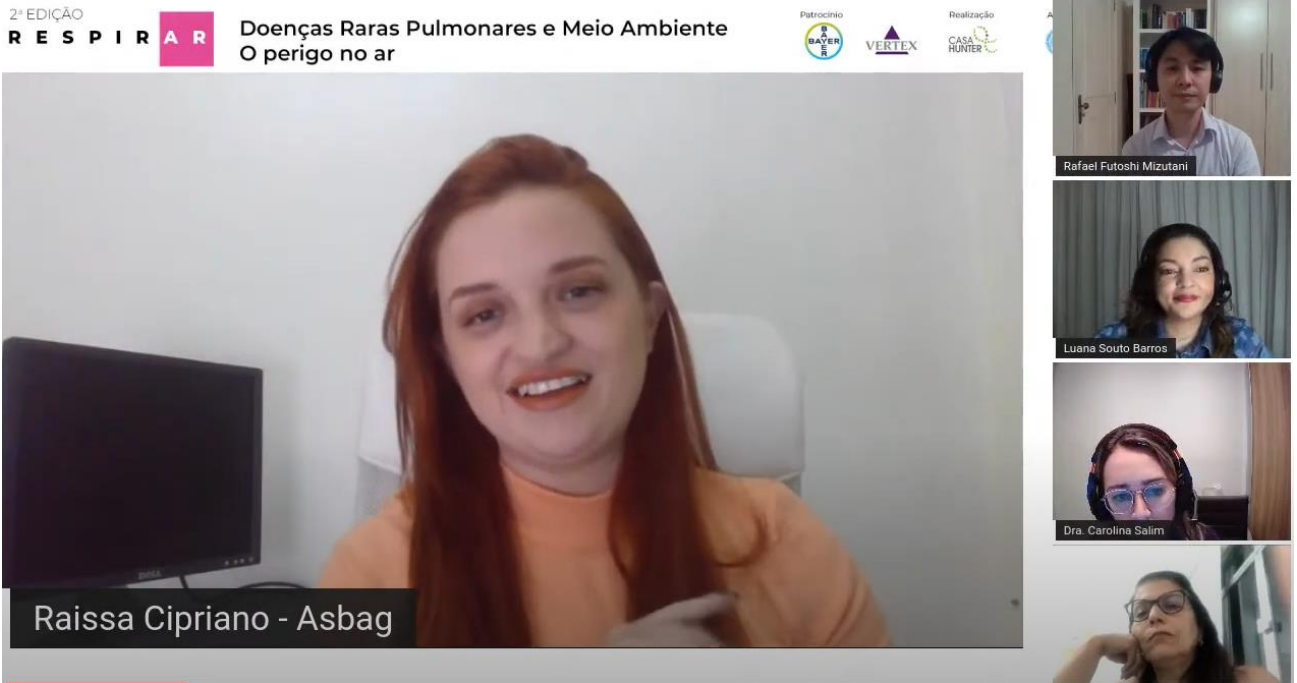
Youtube Casa Hunter

2ª EDIÇÃO
RESPIRAR **Novas Terapias a Caminho para Doenças Raras Pulmonares**

Participants visible in the meeting:

- Luana Souto Barros (Moderadora)
- Jislaine Machado (Paciente)
- SALMO RASKIN (Geneticista)
- João Batista Junior (Gerente da Anvisa)
- paulo feitosa (Pneumologista)

» Dia 29 de setembro



2ª EDIÇÃO
RESPIRAR

CASA HUNTER

29/09 18:30 Doenças Raras Pulmonares e Meio Ambiente - O perigo no ar



Dr. Rafael Futoshi
Pneumologista Responsável pela Subcomissão de Doenças Respiratórias Ocupacionais e Ambientais (SPBT)



Dra. Ariane Molinaro
Alergista e Imunologista Clínica / Ex-diretora do Hospital Municipal Jesus / Comissão Assuntos Comunitários Asbai-RJ



Dra. Carolina Salim
Pneumologista do Hospital das Clínicas (FMUSP) / Especialista em Doença Intersticial



Raissa Cipriano
Mãe de Paciente (Diretora da Asbag)



Moderação: Prof. Dra. Luana Souto Barros
Fisioterapeuta com especialização em Doenças Raras e Terapia Gênica



Patrocínio




Realização



Apoio





Nesta quarta-feira dia 29 o terceiro dia do Projeto RespirAr trouxe o tema "Doenças Raras Pulmonares e Meio Ambiente - O perigo no ar".

Os convidados para o debate foram o pneumologista Dr. Rafael Futoshi, a alergista e imunologista Dra. Ariane Molinaro, a pneumologista Dra. Carolina Salim e a mãe de paciente e diretora da ASBAG Raíssa Cipriano.

» Dia 30 de setembro

“Suporte Avançado nas Doenças Raras Respiratórias - Oxigenoterapia, VNI & Transplante” Este foi o tema de encerramento da 2ª edição do Projeto RespirAr, neste dia 30 no Canal do Youtube da Casa Hunter.

Com participação dos Pneumologistas Dr. José Eduardo Afonso Junior e Rodrigo Athanazio, do Fisioterapeuta Prof. Dr. Evanirso Aquino e do paciente Caio Azambuja. O debate foi mais uma grande oportunidade de aprendizado e participação por chat ao vivo.

2ª EDIÇÃO
RESPIRAR

30/09
18:30

Suporte Avançado nas Doenças Raras Respiratórias - Oxigenoterapia, VNI & Transplante

			
Dr. José Eduardo Afonso Junior Pneumologista / Coordenador Geral do Programa de Transplantes do Hospital Israelita Albert Einstein	Dr. Rodrigo Athanazio Pneumologista Responsável pelo Centro de Referência de Fibrose Cística em Adultos do HCSP	Prof. Dr. Evanirso Aquino Fisioterapeuta do Ambulatório de Doenças Complexas-Fibrose Cística do Hospital Infantil João Paulo II (FHEMIG)	Caio Azambuja Paciente 22 anos / Tem Fibrose Cística / Transplantado bilateral

Patrocínio: BAYER, VERTEX
Realização: CASA HUNTER
Apoio: IAPAR-RS, ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ASMA GRAVE, FERRARAS

Youtube Casa Hunter

Caio Azambuja, 22 anos, paciente com Fibrose Cística, transplantado bilateral, foi a voz do paciente no encontro. Com muito carisma e leveza, Caio nos contou sobre suas experiências, descobertas e perspectivas futuras no tratamento de sua patologia.

2ª EDIÇÃO RESPIRAR Suporte Avançado nas Doenças Raras Respiratórias Oxigenoterapia, VNI & Transplante

Caio Azambuja

Caio Azambuja (main window), Caio Massari, Rodrigo Athanazio, José Eduardo Afonso Jr., and another participant are visible in the meeting grid.

MÊS DE OUTUBRO

➤ Dia 01 de outubro

Começa a divulgação do workshop ‘Regulação Biofarmacêutica: Iniciativas Regulatórias em Doenças Raras’. Um dia de muita discussão e troca de experiências, com convidados especiais que abordaram o tema regulatório e clínico em doenças raras.

FEBRARARAS

Regulação Biofarmacêutica:
**INICIATIVAS REGULATÓRIAS
EM DOENÇAS RARAS**

15 de outubro de 2021
das 08:30 às 12:15
(Horário de Brasília)

Patrocínio

Ouro

Bronze

Realização

Organização

Parceria

Apoio

Cards diários com pequenas apresentações de cada convidado do Workshop.

Casa Hunter
Publicado por Wilson Sardinha · 6 de outubro às 18:06 ·

📍 Dra. Ana Maria Martins é parceira de longa data dos raros do Brasil. Médica Geneticista, ela tem presença confirmada no encontro "Regulação Biofarmacêutica: Iniciativas Regulatórias em Doenças Raras", no próximo dia 15 de outubro.

✅ Evento 100% on-line e gratuito.
Programação completa no site.... Ver mais

Casa Hunter
Publicado por Wilson Sardinha · 7 de outubro às 18:31 ·

📍 Robyn ingressou na FDA em 2019 como diretora do Patient-Focused Drug Development (PFDD) atuando no Programa no Centro de Avaliação e Pesquisa de Medicamentos (CDER).

📍 O Patient-Focused Drug Development (PFDD) é um esforço para sistematicamente obter a opinião do paciente e facilitar a incorporação de informações significativas e importantes do paciente no desenvolvimento de medicamentos e tomada de decisão regulatória.

✅ Evento 100% on-line e gratuito.... Ver mais

Casa Hunter
Publicado por Wilson Sardinha · 13 de outubro às 18:34 ·

📍 Gerente da Gerência de Medicamentos e Produtos Biológicos da Anvisa (GGMED), Gustavo Mendes tem sido figura importante do órgão em tempos de pandemia, esclarecendo ao grande público dúvidas sobre vacinas e assuntos inerentes.

📍 No Workshop "Regulação Biofarmacêutica: Iniciativas Regulatórias em Doenças Raras", Gustavo falará sobre o Fast track em Doenças Raras realizado pela Anvisa. Está chegando o dia! Você vai perder?

✅ Evento 100% on-line e gratuito... Ver mais

» Dia 14 de outubro

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e da Febrararas, visitou a Casa dos Raros, em Porto Alegre.

O prédio encontra-se na fase de acabamentos e, muito em breve, será o primeiro centro de atendimento integral aos pacientes com doença rara do Brasil.

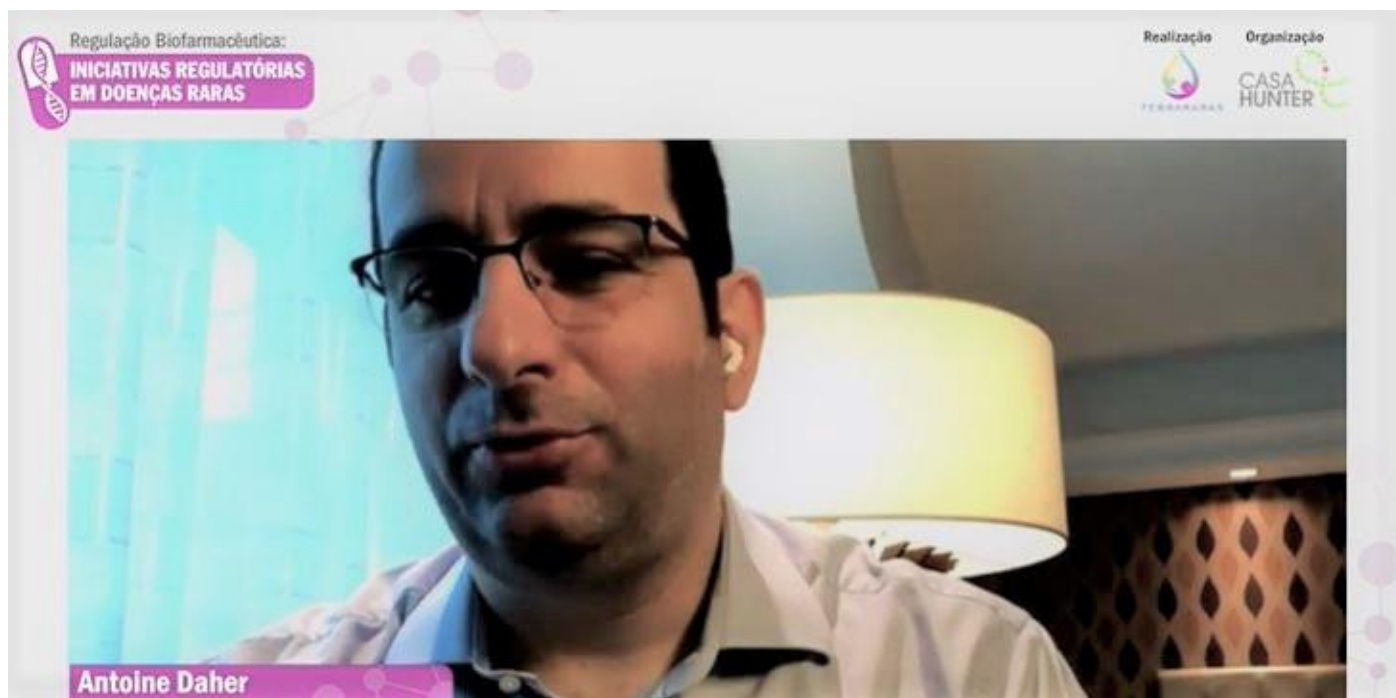
O presidente da Casa Hunter também foi recebido no mesmo dia pelo governador do Rio Grande do Sul, Eduardo Leite, que prometeu apoio à iniciativa, única na América Latina.



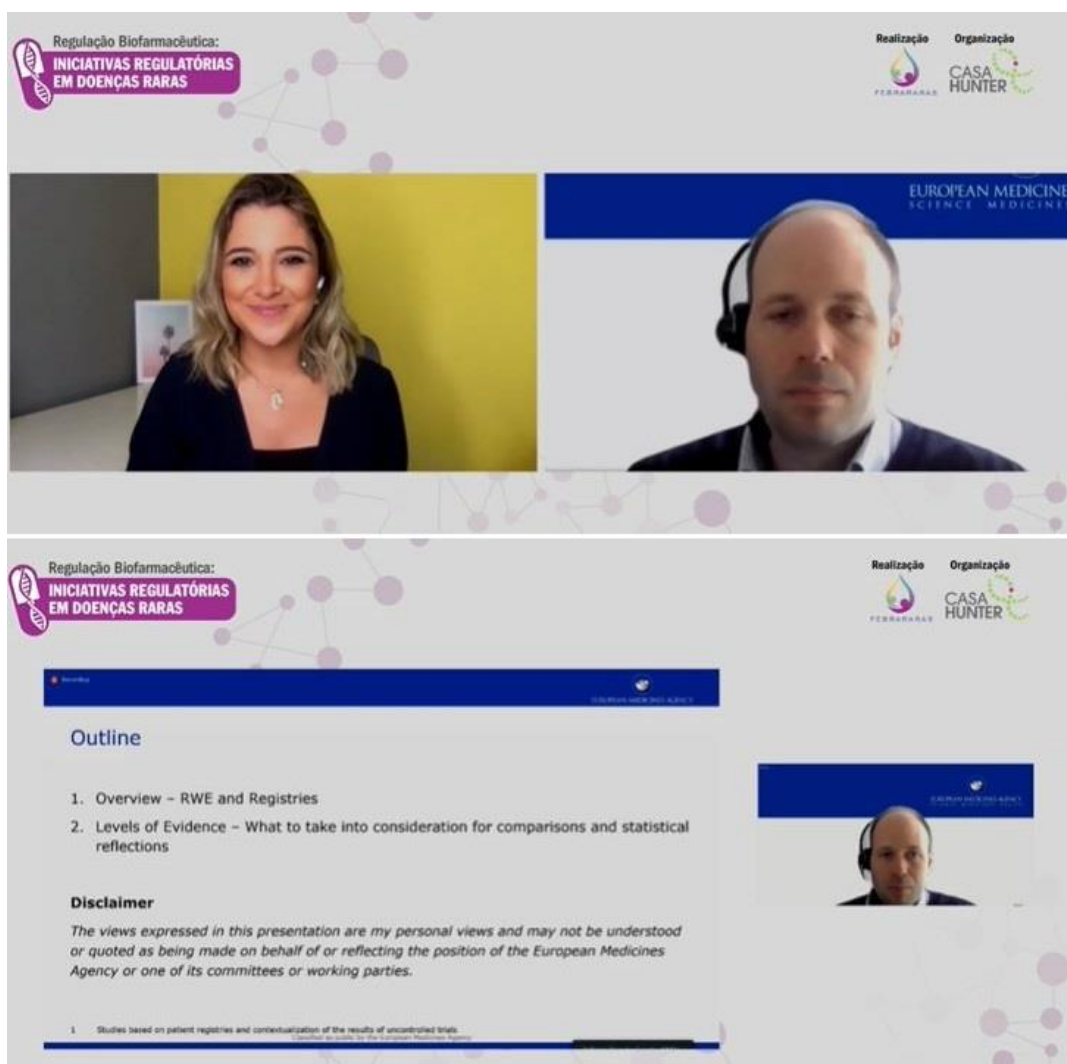



➤ **Dia 15 de outubro**

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e da Febrararas, faz a abertura do evento "Regulação Biofarmacêutica: Iniciativas Regulatórias em Doenças Raras", falando da importância do encontro, que contou com participações internacionais, no fortalecimento da defesa dos raros e debate de ideias em uma visão global.



O que é relevante no processo de tomada de decisão na avaliação de novas tecnologias em saúde na Europa? Foi o tema da palestra de Theodor Framke, especialista da European Medicines Agency (EMA), a agência regulatória da Europa.



 **Casa Hunter**
 Publicado por Wilson Sardinha · 15 de outubro às 10:28 ·

Malcon Falavigna, médico epidemiologista e pesquisador do Instituto de Avaliação de Tecnologia em Saúde (IATS) traz à discussão as limitações no tamanho amostral em estudos de doenças raras.

Tema da maior importância nos estudos clínicos para desenvolvimento de medicamentos para doenças raras. Acompanhe agora na plataforma!

Corre lá e faz o seu login!... [Ver mais](#)





Com o apoio valioso de Carla Brichesi, da Anvisa, e da jornalista e moderadora Camila Srougi, o evento sobre "Regulação Biofarmacêutica" discutiu ainda a necessidade de sensibilização dos órgãos regulatórios para a escuta ativa dos cuidadores, pacientes e médicos.

Para a médica e geneticista Ana Maria Martins, o desafio está no desenvolvimento de metodologias na audição e registro desses depoimentos, fundamentais para a construção de protocolos.



➤ **Dia 15 de outubro**

Com o apoio da Casa Hunter e Febrararas - I Semana ASBAG pela Vacinação. Entre os dias 17 e 23 a Asbag promoveu uma semana de conscientização em alusão ao Dia Nacional de Vacinação (17/10). Além disso, nesse ano de 2021, o PNI completa 48 anos, e com a situação delicada em decorrência da pandemia de coronavírus, o evento teve o objetivo de ampliar a conscientização principalmente na comunidade asmática. Foi apresentada a história das vacinas, e sua real importância em nossa vida.



» **Dia 21 de outubro**

Com o apoio da Casa Hunter e Febrararas a Live "Proteger, cuidar de vacinar!". Foi um encontro entre o professor Leandro Spalato Torres, docente do departamento de saúde coletiva da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo e a pneumologista e pesquisadora da Escola Nacional de Saúde Pública da Fundação Oswaldo Cruz (Fiocruz), Dra. Margareth Dalcolmo. O tema foi o presente e o futuro das vacinas no Brasil.

"Proteger, cuidar e vacinar!"

O presente e o futuro das vacinas no Brasil.

21/10/2021

ÀS 19:00

No Canal YouTube da ASBAG

Apoio:

FUNDAÇÃO PROAR | CASA HUNTER | FEBRARARAS

Realização:

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE ASMA GRAVE

Prof. Leandro Spalato Torres
Enfermeiro

Dra. Margareth Dalcolmo
Pneumologista

» **Dia 23 de outubro**



O evento Med Meeting ocorreu no hotel Estanplaza, contou com a participação de diversos palestrantes na área da saúde, direito e empreendedorismo, das 08h00 as 18h00, totalmente presencial. Contou com a participação de 12 palestrantes e de 54 ouvintes, tanto da área da saúde quanto da área de RH e empreendedorismo.

O diretor da Casa Hunter e farmacêutico Raphael Fernando Boiati fez sua contribuição no evento, representando a

Casa Hunter com o tema: **Terapias Gênicas: Atualidades e Futuro.**

Também presente no evento, o Gerente Geral de Medicamentos e Produtos Biológicos da Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), Gustavo Mendes Lima Santos, demonstrou a necessidade de conhecimento em Doenças Raras, corroborando com a palestra do Raphael Boiati.

Após o término do evento, em sorteio, alguns palestrantes foram presenteados com o livro: **Doenças Raras e Políticas Públicas – Entender, Acolher e Atender** da escritora Rosângela Wolff Moro com apoio da Casa Hunter.





» **Dia 23 de outubro**

Tem início mais um Day Hunter Temático! Semana da Alfamanosidose, uma doença ultrarrara, causada pela deficiência da enzima alfamanosidase.

Depoimentos, posts informativos e toda a programação destinada exclusivamente para pacientes da patologia e seus familiares.

Informação e debates de qualidade sobre uma doença pouco conhecida.

DAY HUNTER | CASA HUNTER
TEMÁTICO

SEMANA DE ALFAMANOSIDOSE
23/10 A 29/10

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

NÃO PERCA!

Patrocínio: Chiesi

Realização: CASA HUNTER

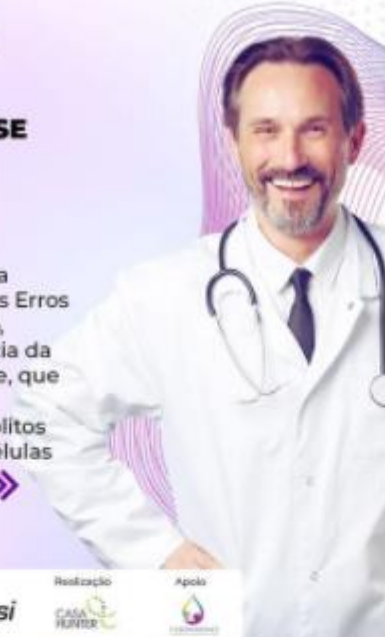
Apoio: FEDPARARAS

SEMANA TEMÁTICA | CASA HUNTER
23/10 A 29/10

ALFAMANOSIDOSE

O QUE É?

É uma doença genética ultrarrara, do grupo dos Erros Inatos do Metabolismo, causada pela deficiência da enzima alfamanosidase, que provoca o acúmulo progressivo de metabólitos não degradados nas células de múltiplos órgãos. >>



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

SEMANA TEMÁTICA | CASA HUNTER
23/10 A 29/10

ALFAMANOSIDOSE

As consequências deste erro inato do metabolismo podem se manifestar de maneira leve, moderada ou grave, provocando danos diversos no organismo. >>




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

SEMANA TEMÁTICA | CASA HUNTER
23/10 A 29/10

ALFAMANOSIDOSE

A doença foi descrita pela primeira vez pelo Dr. Oekerman, de Lund, na Suécia, em 1967. >>




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

SEMANA TEMÁTICA | CASA HUNTER
23/10 A 29/10

ALFAMANOSIDOSE

+2 Causada por mutações no gene MAN2B1, a Alfamanosidose é herdada de forma autossômica recessiva, isto é, respectivamente do pai e da mãe. >>



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

➤ Dia 24 de outubro

Patricia Torres é mãe do Patrick, de 20 anos. Em seu depoimento para a Semana de Alfamanosidose, ela falou sobre as dificuldades de receber o diagnóstico de uma doença ultrarrara, progressiva e multissistêmica. Mesmo com os traumas inevitáveis do início, Patrícia relatou como ela e seu filho aprenderam a se relacionar com a patologia sem perder a esperança e a alegria.



» Dia 25 de outubro

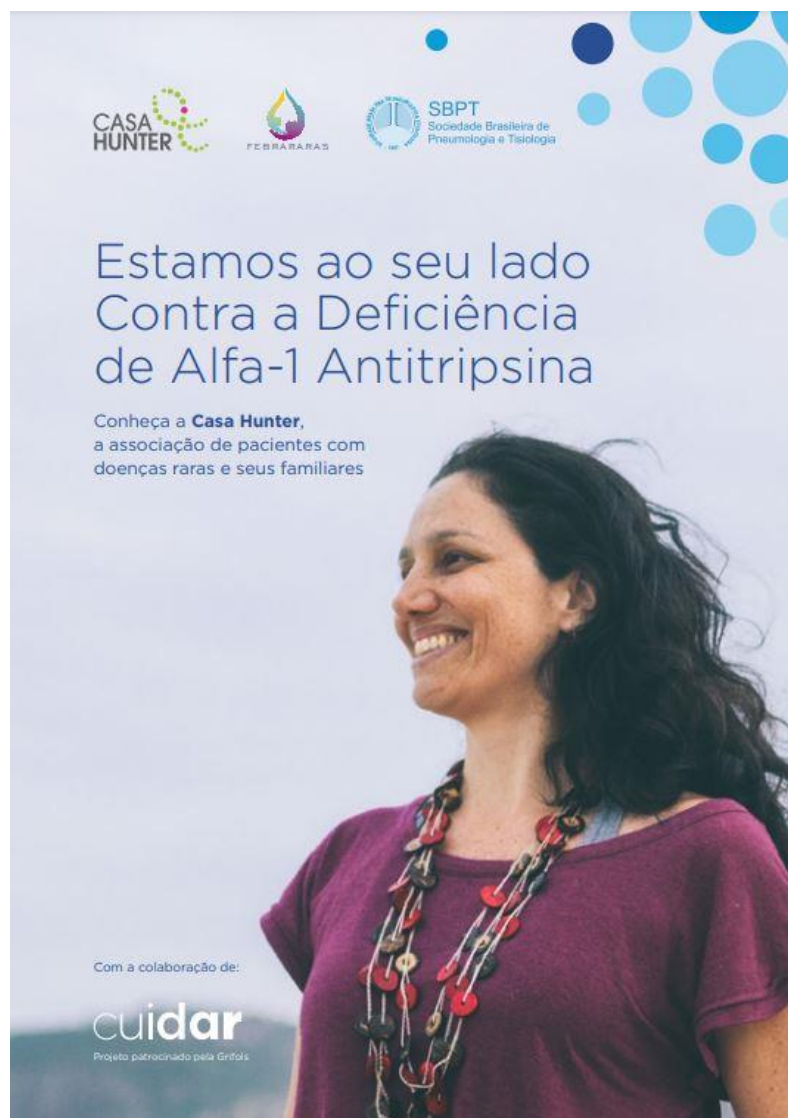
A Deficiência de Alfa-1 Antitripsina (DAAT) é uma condição genética descrita pela primeira vez em 1963, na Suécia. Os portadores da DAAT têm pelo menos um alelo deficiente nos cromossomos. Muitos deles, não desenvolvem sintomas, mas alguns sofrem com alterações nos pulmões e no fígado, principalmente.

“O pneumologista é uma peça fundamental na DAAT. Porque é ele quem vai pensar nessa hipótese, fazer o diagnóstico, pedir a dosagem de Alfa-1 e, se necessário, o estudo genético, além de orientar sobre o tratamento. É importante que haja uma conversa com os familiares também, para que eles entendam como os descendentes poderão ou não apresentar a doença”, complementa a médica.

Saiba mais sobre o diagnóstico e tratamento da Deficiência de Alfa-1 Antitripsina na cartilha do Projeto CuidAR

A Casa Hunter, organização da sociedade civil dedicada ao apoio à pessoa com doença rara e seus familiares, participou do processo de preparação e edição do documento, que em breve também estará disponível on-line no site da Casa Hunter. “Trata-se de uma iniciativa

fundamental para a divulgação dessa doença rara, ainda desconhecida por muitos”, acredita Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e da Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (Febrabas), que apoia a iniciativa.



O que é a DAAT?

A deficiência de Alfa-1 Antitripsina (DAAT) é um **transtorno genético** que faz com que o fígado não produza ou produza uma quantidade insuficiente de Alfa-1 Antitripsina (AAT).

Trata-se de uma doença rara estima, que afeta 1 a cada 2500 pessoas e permanece subdiagnosticada.

Como ela pode afetar os pacientes?



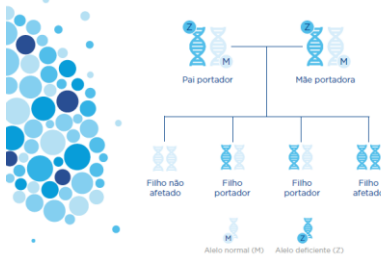
A AAT tem um papel importante na proteção dos **pulmões** contra substâncias nocivas, como fumaça de tabaco e contaminação ambiental, e contra infecções respiratórias. Por não ter esta proteção para os pulmões, as pessoas sem AAT ou com níveis insuficientes dela são mais propensas a sofrer com **doenças respiratórias (enfisema, DPOC, bronquiectasias)**.



A AAT é produzida no **fígado**, de onde passa ao sangue para chegar aos pulmões. Em pessoas que têm alterações genéticas no gene da AAT, a proteína se acumula no fígado, podendo causar **doença hepática crônica**.



Também pode haver dano à **pele (paniculite)**, mas isso é muito raro.



Combinação de alelos	Descrição do paciente	Níveis de Alfa-1	Risco de doença pulmonar e/ou hepática
M M	Normal	Normal	-
M S	Portador	Redução muito pequena	A maioria dos estudos não considera que aumente o risco
S S	Portador	Redução pequena	A maioria dos estudos não considera que aumente o risco
M Z	Portador	Redução pequena ou moderada	Ligeiro aumento do risco
S Z	Deficiente	Redução moderada	Aumento moderado do risco
Z Z	Deficiente	Redução severa	Alto risco

Por que ocorre?

Trata-se de uma **condição genética** transmitida de pais para filhos. Cada progenitor transmite um alelo (uma versão de um gene) à sua descendência.

Variantes mais comuns do gene AAT:



O alelo normal é indicado pela letra M



Os alelos deficientes com mais frequência são o S e o Z

A combinação desses alelos define a gravidade da deficiência.

As pessoas que têm um alelo normal (M) e um deficiente (S ou Z) são chamadas de **portadores**, pois podem transmitir o gene deficiente à sua descendência. Os portadores também podem sofrer as consequências da deficiência, embora com risco mais baixo.

Ter uma predisposição genética não significa desenvolver uma doença respiratória ou hepática. Na verdade, algumas pessoas nunca desenvolvem a sintomatologia e outras apresentam apenas sintomas leves.

Como é feito o diagnóstico?

É muito fácil diagnosticar a DAAT. Através de um **exame de sangue** é possível identificar a concentração sanguínea da proteína AAT. Inclusive, essa análise pode ser feita usando-se apenas uma gota de sangue.

A prova genética para DAAT é recomendada a:

Todos os pacientes com DPOC	Afetados por pancreatite ou vasculite
Pacientes com sintomas de enfisema, bronquiectasias, bronquite crônica ou asma que não cedem mesmo com tratamento	Familiares de pessoas já diagnosticadas com DAAT
Pacientes com alterações ou doenças hepáticas de origem desconhecida	Parceiros de pessoas diagnosticadas com DAAT, como avaliação prévia antes de ter filhos

A detecção precoce ajuda a evitar o desenvolvimento da doença.

Como tratar?

O objetivo é **proteger os órgãos** tanto quanto possível.

As melhores medidas são:

Deixar de fumar e evitar exposição à fumaça de tabaco	Cuidar da alimentação
Evitar exposição a componentes ambientais tóxicos	Seguir o tratamento para enfisema ou DPOC recomendado pelo médico
Praticar exercícios adaptados às possibilidades e com regularidade	Tratar-se com Alfa-1 Antitripsina, se o médico considerar oportuno. Com esse tratamento, evita-se a destruição do tecido pulmonar
Lavar as mãos regularmente, evitar contato com pessoas resfriadas e vacinar-se contra gripe e pneumonia	

Você conhece a Casa Hunter?

A Casa Hunter é uma organização de pacientes fundada em 26 de novembro de 2013.

Seus objetivos fundamentais são os seguintes:

- Acoher** pessoas com doenças raras e seus familiares.
- Promover o diagnóstico**, prevenção e tratamento das doenças raras.
- Mobilizar** a sociedade civil, **influenciar** políticas públicas e **conquistar** esforços para atender as demandas dos pacientes.

Contate a Casa Hunter!

Os pacientes e seus familiares podem **colaborar ativamente** com a associação. Você pode **colaborar mesmo que não seja afetado pela doença**.

Casa Hunter
 Al. dos Maracatins, 426 - Cj. 508
 Indaiatuba - São Paulo/SP
 CEP: 04089-012
 (11) 99435-1299
 (11) 99241-4045
 casahunter@casahunter.org.br

f @CasahunterBrasil
 @casahunter_oficial
 Casa Hunter

Com a colaboração de:

➤ **Dia 26 de outubro**

Dra. Anneliese Barth ministrou a videoaula “Diagnóstico Diferencial em MPS” dentro da Semana de Alfamanosidose. A doença é causada por uma mutação autossômica recessiva no gene MAN2B1, que leva a um transtorno raro de armazenamento lisossômico causado pela deficiência da enzima alfamanosidase.

DAY HUNTER | CASA HUNTER
 23/10 A 29/10

SEMANA DE
ALFAMANOSIDOSE
 DIAGNÓSTICO DIFERENCIAL EM MPS

AULA
26/10 ÀS 18:30

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

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

CASA HUNTER

Alfa-Manosidose

➔ DOENÇA MULTISSISTÊMICA E PROGRESSIVA

Imagens da Internet

➤ Dia 28 de outubro**Semana da Farmácia da Universidade de Guarulhos (UNG)**

No dia 28/10/2021 das 09h00 as 10h30 e das 19h30 as 21h00, o diretor da Casa Hunter Raphael Boiati representou a instituição com o tema: Assistência Farmacêutica em Doenças Raras, durante a Semana da Farmácia da Universidade de Guarulhos (UNG).

Raphael Boiati foi convidado para a palestra por coordenar o Grupo Técnico de Trabalho no Cuidado Farmacêutico em Doenças Raras do Conselho de Farmácia do Estado de São Paulo (CRF-SP).

Durante a palestra diversas dúvidas foram levantadas pelos alunos e professores que participaram das palestras nos dois horários, sendo um momento rico para o compartilhamento de conhecimento sobre doenças raras. O Dr. Fabio, conselheiro eleito do CRF SP, também docente da instituição de ensino estava presente, e descreveu a importância do conhecimento, e se colocou a disposição para futuros eventos na área de doenças raras.

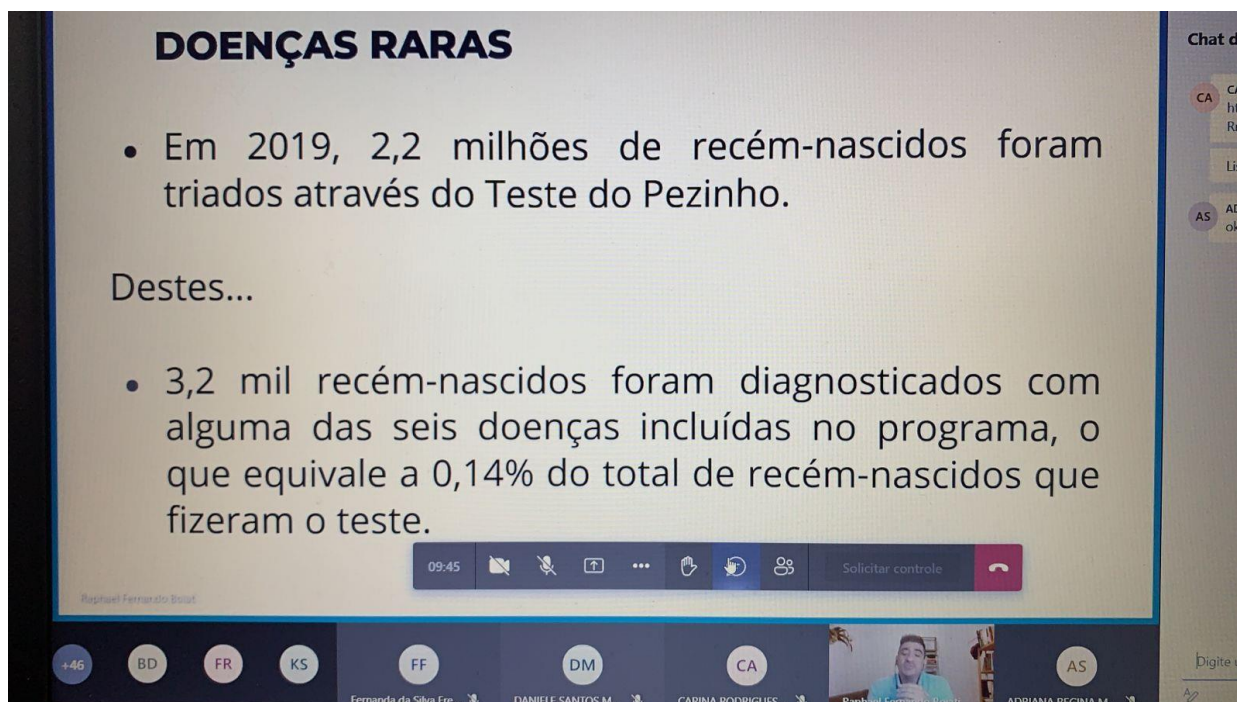
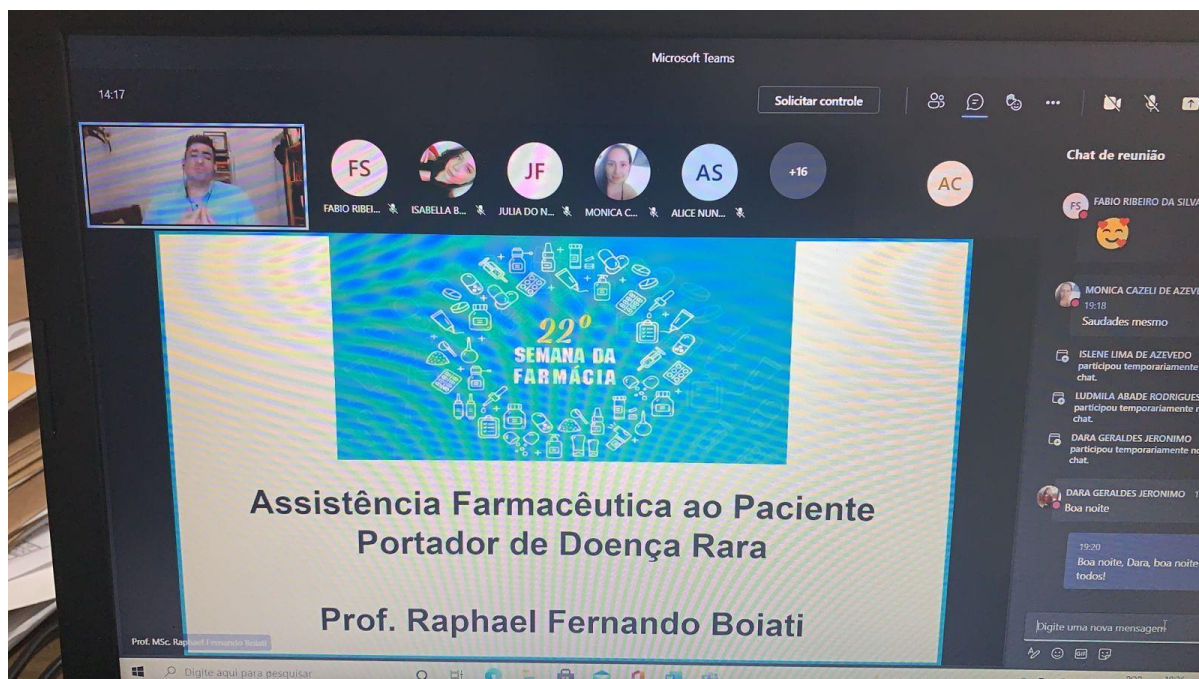
22^o
SEMANA DA FARMÁCIA

Modalidade: On-line
Plataforma: Microsoft Teams
Data: 25, 26, 27, 28, e 29/10
Inscrição: extensao.ung.br
Período de Inscrição: Até 24h de antecedência de cada atividade
Informações: extensao@ung.br

GRATUITO

 ubiqua
UNIVERSIDADE DE GUARULHOS

 ser
 UNINASSAU
 UNAMA
 UNG
 UNIVERITAS
 UNINORTE
 UNINABUCO DIGITAL
 UNIJUAZEIRO
 UNIFACIMED
 UNESC
 UNIFASB



➤ **Dia 28 de outubro**

No canal do Youtube da Casa Hunter aconteceu a Live “Entendendo a Jornada do Paciente”, dentro da Semana de Alfamanosidose. O encontro contou com a participação das médicas geneticistas Doutoradas Anneliese Barth e Patricia Correia e a mãe de paciente Patrícia Torres San Andrés. A Alfamanosidose é causada por uma mutação autossômica recessiva no gene MAN2B1, que leva a um transtorno raro de armazenamento lisossômico causado pela deficiência da enzima alfamanosidase.



➤ **Dia 28 de outubro**



No canal do Instagram da AAME (Amigos da Atrofia Muscular Espinhal), Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas, participou da live “Novo cenário para AME”.

O debate principal com a Dra. Alexandra Prufer e mediação de Izabel Kropsch foi sobre pcdt, incorporação e o papel da comunidade na consulta pública.



DIA 28/10, ÀS 19H

LIVE

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)

NOVOS CENÁRIOS À FRENTE



DRA. ALEXANDRA PRUFER

Profa Associada da UFRJ, MD, MSc, PhD
/ Docente colaboradora da
Pós-graduação em Saúde Materno
Infantil e da Clínica Médica da UFRJ /
Pesquisadora principal do Centro de
Pesquisa em Doenças Neuromusculares
do Instituto de Pediatria da UFRJ



IZABEL KROPSCH

Advogada
Diretora da AAME



ANTOINE DAHER

Presidente da Casa Hunter e
da Febrararas

 @aame_amigosdaame

» Dia 29 de outubro

**Dra. Patrícia Correia**

Médica Geneticista e Pediatra do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira - IFF/Fiocruz, do Hospital Federal de Bonsucesso e do Instituto do Cérebro

Dra. Patrícia Correia é médica geneticista e pediatra no Instituto Fernandes Figueira (IFF/Fiocruz), no Rio de Janeiro. Em seu depoimento, que encerrou a Semana de Alfamanosidose, ela explicou a complexidade da doença e suas características.

A especialista fez também um importante alerta sobre a necessidade da rapidez na obtenção do diagnóstico. Este é, segundo Dra. Patrícia, um fator decisivo para o tratamento e a qualidade de vida do paciente.



Dra. Patrícia Correia

» Dia 30 de outubro



No Dia Mundial de Conscientização da Hipofosfatase, a HPP, uma doença rara e muitas vezes silenciosa, teve início mais uma semana temática da Casa Hunter. O tema central é falar dos sinais e sintomas da HPP, que podem variar de ossos frágeis até a perda prematura dos dentes. Informação é fundamental para mudar o quadro da patologia, ainda desconhecida dos brasileiros. A campanha da Casa Hunter divulga depoimentos, posts informativos e muitos conteúdos a respeito.



» Dia 30 de outubro

O depoimento que marcou o início da semana de HPP em seu Dia Mundial, foi internacional, Deborah Fowler, fundadora da Soft Bones, organização americana, sem fins lucrativos, destinada a apoiar pacientes e cuidadores de pessoas com HPP, falou sobre os desafios da patologia. Deborah aproveitou a oportunidade para mandar uma mensagem especial para os pacientes brasileiros “Vocês não estão sozinhos! Temos materiais em português e muitas famílias interessadas em entrar em contato com vocês! Então não hesite em nos procurar” e finalizou desejando um “Feliz Dia Mundial da HPP!”.



» Dia 31 de outubro

Publicação dos primeiros cards da Semana de HPP. Explicando que a Hipofosfatasia é uma doença genética rara hereditária, provocada por mutações no gene da fosfatase alcalina (TNSALP). A alteração pode afetar o desenvolvimento dos ossos e dentes, causando desde problemas dentários leves até deformidades esqueléticas e fraturas. Dependendo da intensidade da doença, o paciente pode apresentar ossos mais fracos e diversas alterações no corpo, como crânio alongado, juntas alargadas ou estatura corporal reduzida. Estima-se que as formas graves de HPP ocorram em aproximadamente um em cada 100.000 nascidos



MÊS DE NOVEMBRO

➤ Dia 03 de novembro

Dando continuidade a Semana de Hipofosfatasia a Casa Hunter apresentou em seu canal do Youtube a videoaula temática com o Prof. Dr. Luiz Claudio Gonçalves de Castro.



DAY HUNTER | CASA HUNTER
TEMÁTICO

É HOJE!

SEMANA DA
HIPOFOSFATASIA (HPP)

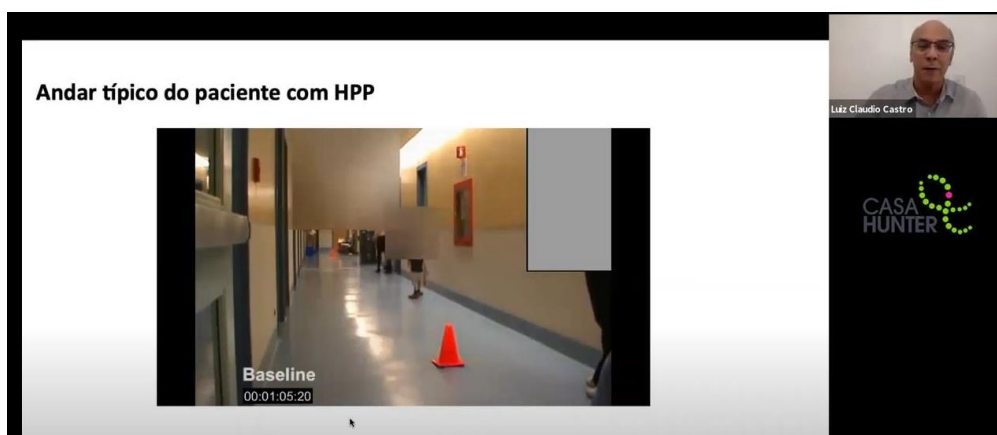
AULA

03/11 ÀS 18:30

Prof. Dr. Luiz Claudio Gonçalves de Castro
Endocrinologista Pediátrico,
Pesquisador das "Doenças ósteo-metabólicas na criança e no adolescente". Membro efetivo da Sociedade Brasileira de Pediatria, de Endocrinologia e Metabologia e da Associação Brasileira para Avaliação Óssea e Osteometabolismo.

YOUTUBE CASAHUNTER

Patrocínio: ALEXION
Realização: CASA HUNTER
Apoio: CERAMIDAS



Andar típico do paciente com HPP

Baseline
00:01:05:20

Luiz Claudio Castro

CASA HUNTER

➤ **Dia 04 de novembro**

Conversa com especialistas sobre os desafios e conquistas da Hipofosfatasia (HPP). No canal do YouTube da Casa Hunter. Regina Khoury (Day Hunter) comandou este encontro que contou com médicos e também a visão do paciente. Victória Bonetti comentou sobre sua experiência de vida no trato com o Hipofosfatasia, todas as dificuldades e como leva uma vida normal nos dias de hoje e procura ajudar outros pacientes com a mesma patologia.

DAY HUNTER TEMÁTICO | CASA HUNTER **LIVE** 04/11 18:30

SEMANA DA HIPOFOSFATASIA (HPP) YOUTUBE CASAHUNTER

DESAFIOS E CONQUISTAS

Prof. Dra. Ana Maria Martins
Coord. Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo da Universidade Federal de São Paulo (Unifesp)

Prof. Dr. Francisco Humberto Nociti
Titular da Faculdade de Odontologia de Piracicaba / Unicamp / Pesquisador Associado - Faculdade de Medicina e Odontologia / São Leopoldo Mandic

Luz Victoria Salazar
Eng. Química / Diretora Executiva da Acopel / Asociacion Colombiana de Pacientes con Enfermedades de Deposito Lisosomal y otras Enfermedades Huerfanas

Victória Bonetti
Ass. Jurídica / Paciente de Hipofosfatasia

É HOJE

Patrocínio: ALEXION
Realização: CASA HUNTER
Apoio: TEOFARM

DAY HUNTER TEMÁTICO | CASA HUNTER **LIVE** HIPOFOSFATASIA (HPP) DESAFIOS E CONQUISTAS

Patrocínio: ALEXION | Realização: CASA HUNTER | Apoio: TEOFARM

Regina Khoury | Victória Bonetti | LUZ VICTORIA SALAZAR

Francisco Nociti | Ana Maria Martins

» Dia 06 de novembro

Encerramos a semana de Hipofosfatasia apresentando Victória Bonetti. Ela é assessora jurídica, tem 25 anos e é paciente diagnosticada com Hipofosfatasia desde os 19 anos.

Victória possuía sintomas da doença desde a infância e adolescência, porém não recebia um diagnóstico correto por ser uma patologia rara.

Sofreu com os sintomas até o dia em que sua médica solicitou um exame de Hipofosfatasia alcalina. Em seu depoimento, a paciente falou com otimismo como aprendeu a lidar com a doença e manda seu recado para os médicos e pacientes de doenças raras.



» Dia 07 de novembro

Início de mais uma semana temática, Acromegalia. Uma doença rara em que o corpo produz muito hormônio do crescimento, fazendo com que os tecidos e ossos cresçam mais rapidamente. Em geral, as mãos e os pés registram um crescimento anormal, mas existem outros sintomas associados como inchaço das extremidades, cansaço e dificuldade para dormir, entre outros.

A doença costuma ser diagnosticada em adultos de 30 a 50 anos, mas pode afetar pessoas de qualquer idade.



DAY HUNTER | CASA HUNTER
TEMÁTICO

**SEMANA DA
ACROMEGALIA**
07/11 A 13/11

Live, depoimentos e posts informativos.
NÃO PERCA!

Patrocínio:  Realização:  Apoio: 

➤ **Dia 09 de novembro**

No canal do YouTube da Casa Hunter, a doutora Nina Musolino endocrinologista do Hospital da Clínicas da FMUSP, trouxe uma importante videoaula sobre Acromegalia, doença rara e ainda pouco conhecida.

CAUSA DA ACROMEGALIA

diabetes, HAS, Cardiopatia, etc

GH

IGF-1

SEMANA DA ACROMEGALIA

SEMANA DA ACROMEGALIA - Aula - Nina Musolino

DAY HUNTER | CASA HUNTER
 TEMÁTICO

07/10 A 13/11

SEMANA DA
ACROMEGALIA

AULA

09/11 ÀS 18:30

Nina Musolino
 Doutora em Endocrinologia
 Responsável pela Unidade de Neuroendocrinologia da Divisão de Neurocirurgia do Hospital das Clínicas da FMUSP

YOUTUBE CASAHUNTER

Patrocínio: IPSEN
 Realização: CASA HUNTER
 Apoio: FUNDACÃO

➤ **Dia 11 de novembro**

Live "Entendendo a Jornada do Paciente".

Mais um grande encontro, muita informação, debate de ideias e o ponto de vista do paciente, objetivo principal de nossos trabalhos.



» **Dia 11 de novembro**

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas participou da Webinar do site Metrôpoles, onde especialistas de diferentes setores debateram as atuais formas de análise para a incorporação de remédios e de protocolos clínicos ao Sistema Único de Saúde, além de proporem melhorias ao processo a fim de beneficiar a vida de milhões de brasileiros.

Participaram grandes nomes da Saúde do Brasil, Luciana Holtz - Oncoguia, Sandro Martins Oncologista do HUB e o Senador Izalci Lucas, e debateram as Perspectivas e Oportunidades para evolução do Acesso Público à saúde no Brasil. Grande debate onde puderam defender a necessidade de melhor organização, planejamento e execução das ações ordinárias no setor público de maneira que as diferenças entre os setores públicos e privados diminuam e a equidade passe a ser a regra.



» Dia 11 de novembro

CONITEC

A COMISSÃO É FORMADA POR REPRESENTANTES DE 7 SECRETARIAS DO MINISTÉRIO DA SAÚDE, ALÉM DE ÓRGÃOS COMO CFM, CNS, CONASS, CONASEMS, ANS E ANVISA

INSCREVER-SE

WEBINAR

PERSPECTIVAS E OPORTUNIDADES PARA A EVOLUÇÃO DO ACESSO PÚBLICO À SAÚDE NO BRASIL

INSCREVER-SE

» Dia 12 de novembro

Nesta data o diretor da Casa Hunter, Raphael Fernando Boiati, representou o presidente da Casa Hunter, Antoine Daher na Câmara de Genética Médica do Conselho Federal de Medicina.

Durante a reunião foram levantadas as realizações da Câmara no ano de 2021, e foram planejadas as ações da Câmara para o ano de 2022.

Raphael Boiati colocou a importância do simpósio em Doenças Raras realizado no ano de 2021, levando informações sobre as doenças raras a toda a população.



» **Dia 21 de novembro**

DMD, também conhecida como Distrofia Muscular de Duchenne. Durante esta semana, a Casa Hunter publicou posts informativos, depoimentos, live e videoaula.



A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) é a forma mais comum de distrofia muscular em crianças. É caracterizada pela degeneração e fraqueza progressivas dos músculos esqueléticos, isto é, daqueles que dão sustentação ao corpo. A doença é provocada pela alteração da distrofina, proteína responsável por dar estabilidade à membrana do músculo.

Os sintomas surgem na primeira infância, geralmente entre 2 e 3 anos de idade e incluem a perda do equilíbrio, dificuldade de subir escadas e se levantar do chão. A doença afeta principalmente meninos, mas em casos raros pode afetar meninas.

» **Dia 21 de novembro**

Participação internacional na Semana da Distrofia Muscular de Duchenne. A pneumologista portuguesa Dra. Maria José Guimarães também é médica especialista em medicina do sono. Em seu depoimento à médica falou sobre a importância da avaliação pneumológica nesta patologia e sua longa experiência no trato da doença. Uma visão diferente com informações importantes para os pacientes de Duchenne.



➤ **Dia 23 de novembro**

Antoine Daher participou da Audiência Pública para debater os desafios para Ampliação do Programa Nacional de Triagem Neonatal.



» Dia 23 de novembro

Autor do requerimento, o deputado Zacharias Calil lembrou que a lei 14154/21 alterou o Estatuto da Criança e do Adolescente para aperfeiçoar o programa ampliando as doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho. “ A lei sancionada é louvável, mas é necessário endereçar os atuais desafios do programa e pensar em soluções conjuntas, além de divulgar o teste do pezinho” afirmou.



» Dia 24 de novembro

Na semana de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) o Prof. Dr. Alexandre Fernandes, Neuropediatra e professor da Universidade Federal Fluminense (UFF) fez uma aula especial sobre a patologia.



» **Dia 24 de novembro**

Simpósio Doenças Raras Informações para o Gestor.

Discussão dos problemas e soluções para a questão da incorporação tecnológica no cenário das doenças raras no Brasil.

O Presidente da Casa Hunter e Febrararas, Antoine Daher, e o Diretor e Co-fundador da Casa Hunter, Raphael Boiati, participaram do 2º Simpósio Doenças Raras que ocorreu Brasília-DF. A voz dos pacientes com doenças raras foi o foco das apresentações.



» Dia 24 de novembro



SIMPÓSIO
DOENÇAS RARAS
INFORMAÇÕES PARA O
GESTOR

2º SIMPÓSIO DE DOENÇAS RARAS

24 de Novembro 2021

Alguns de nossos Palestrantes já confirmados...



Marcos Santos, MD PhD
Chairman 2º Simpósio de Doenças Raras
Presidente da Sociedade Brasileira de
Auditoria Médica



Dr. Denizar Vianna Araújo
Pró-reitor de Saúde (PR-5)
Professor da Faculdade de Ciências
Médicas (FCM)



Dra Vanessa Teich
Consultora em Economia da Saúde
Superintendente de Economia da Saúde do HIAE
Mestra em Avaliações Econômicas para Avaliação
de Tecnologias em Saúde



Dr. Bruno Abreu
Diretor de Mercados e Assuntos
Jurídicos SINDUSFARMA



Sr. Antoine Daher
Presidente da Casa Hunter, portadores de
Doenças Raras

APOIO:



FEBRARARAS



muni



CASA
HUNTER



AGAXTUR
VIAGENS

» **Dia 25 de novembro**

Ryan Fischer atua como vice-presidente da Parent Project Muscular Dystrophy (PPMD), organização americana que luta pelo fim da Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). Em seu depoimento exclusivo para a Semana de Duchenne, promovida pela Casa Hunter, ele destacou a importância da voz do paciente, "a ferramenta mais poderosa nas batalhas para lidar com a patologia" ainda enviou um recado especialmente para os pacientes brasileiros com a patologia.



» **Dia 27 de novembro**

Concluindo a Semana da Distrofia Muscular de Duchenne, contamos com a presença da Dra. Carolina Tesi Rocha, professora associada de Neurologia e Pediatria na Universidade de Stanford.

Em uma breve e valiosa apresentação, a médica faz uma atualização importante sobre as perspectivas relacionadas às Terapias Gênicas e a DMD.



**GENE THERAPY FOR DMD:
QUAIS AS PERSPECTIVAS?**

Carolina Tesi Rocha, MD
Associate Professor of Neurology and
Pediatrics per courtesy
Department of Neurology

 **STANFORD**
UNIVERSITY

November 24, 2021

CASA
HUNTER

SEMANA DA
DISTROFIA MUSCULAR
DE DUCHENNE

» Dia 28 de novembro

A Casa Hunter lançou sua campanha de Natal.

As transformações são importantes, porém não podemos deixar de lado as tradições. A Casa Hunter apresenta a “Campanha Natal Para Todos”.

Uma oportunidade para você exercitar a solidariedade e o amor ao próximo.

Doe uma cesta para uma família rara, um pequeno gesto que representará muito para eles. Gestos realizados com o coração trazem felicidade mútua.



MÊS DE DEZEMBRO

» Dia 01 de dezembro

Dia histórico para a saúde brasileira!

Nesta quarta-feira, 1º de dezembro, foi criada a Frente Parlamentar de Prevenção de Doenças Pulmonares Graves.

Com a proposição do Deputado Federal Pedro Westphalen, a frente busca soluções para diagnósticos e tratamentos diretamente à população e atua, de maneira conjunta, em defesa de toda a cadeia produtiva da indústria farmacêutica, universidades, associações e instituições públicas e privadas.

Antoine Daher, presidente da Casa Hunter e Febrararas, Raphael Boiati, farmacêutico e diretor da Casa Hunter, e Lauda Santos estiveram presentes e fizeram parte de todo o processo de mais esta conquista da saúde no Brasil.



» **Dia 02 de dezembro**

Os desafios relacionados ao Diagnóstico e ao Tratamento da Deficiência de Alfa-1 Antitripsina foram tema de debate promovido nesta data na Assembleia Legislativa do Estado de São Paulo.

A iniciativa contou com a presença da deputada Maria Lúcia Amary, responsável pela solicitação do encontro, e do presidente da Febrararas e da Casa Hunter, Antoine Daher.

Dra. Maria Vera, coordenadora da Comissão de Doença Pulmonar Avançada e Doenças Raras da Sociedade Brasileira de Pneumologia e Tisiologia (SBPT) apresentaram a patologia aos convidados.

O debate contou ainda com a participação da coordenadora de Implantação da Política Nacional de Assistência Integral à Pessoa com Doença Rara no Estado de São Paulo, Dra. Carmela Grindler, e da coordenadora de Assistência Farmacêutica da Secretaria da Saúde de SP, Alexandra Mariano Fidêncio.

Dr. Carlos Eduardo Gouveia, Presidente Executivo da Câmara Brasileira de Diagnóstico Laboratorial, também integrou a mesa que aprofundou aspectos relacionados ao contexto desta doença rara no Brasil e no mundo.



» Dia 02 de dezembro



» Dia 07 de dezembro

Com o tema “Mãos que transformam o mundo” teve início a divulgação da 7ª edição do Prêmio Gente Rara.

Nos dias 13,14 e 15/12, sempre às 19h30min, tivemos palestras com atrações internacionais, acompanhadas de comentários de convidados especiais e espaço para perguntas e respostas.

A entrega do Prêmio Gente Rara aconteceu no dia 15, todo o evento foi transmitido ao vivo através da plataforma www.premiogenterara.com.br.



» Dia 07 de dezembro

O presidente da Casa Hunter e Febrararas, Antoine Daher, participou do CB Fórum Live "Inovação além do tratamento", promovido pelo Jornal Correio Braziliense. A priorização dos avanços da política pública de saúde do Brasil no tratamento de doenças raras deu início ao debate.

Toni, como é mais conhecido, destacou que o Ministério da Saúde precisa mudar o olhar sobre as doenças raras no Brasil. "Precisamos olhar para as doenças raras como investimento para o futuro do Brasil e da nossa medicina", finalizou.

Q **CORREIO BRAZILIENSE** Brasil

CB FÓRUM LIVE

"O Ministério da Saúde olha para doenças raras como um gasto", diz Antoine Daher

Empresário que atua na causa das doenças raras discutiu sobre os desafios dos diagnósticos e tratamentos no SUS

BL Bernardo Lima*

postado em 06/12/2021 19:51



(crédito: CB Press)

» Dia 13 de dezembro

Tem início a 7ª edição do Prêmio Gente Rara com uma participação internacional. Entrevista com especialista do Erasmus Medical Center, na Holanda, precursor no modelo de atendimento multidisciplinar e uma das maiores unidades de diagnóstico e tratamento de raros no mundo.

Médica convidada: Hannerieke van den Hout (neuropediatra).



CASA HUNTER

7ª Edição Prêmio Gente Rara



Conheça o Erasmus, centro de referência em raros na Europa

Hannerieke van den Hout

13 de dezembro | 19:30

Entrevista com especialista do Erasmus Medical Center, na Holanda, precursor no modelo de atendimento multidisciplinar e uma das maiores unidades de diagnóstico e tratamento de raros no mundo. Médica convidada: **Hannerieke van den Hout** (Neuropediatra).

Convidados para repercutir a entrevista

Dr. Roberto Giugliani
Prof. Titular do Dep. De Genética do HCPA e Presidente do Inst. Genética para Todos (IGPA)

Dra. Chong Ae Kim
Médica Assistente da Unidade de Genética do Instituto da Criança do HC-FMUSP

premiogenterara.com.br

» Dia 13 de dezembro

Durante entrevista exclusiva para o evento, a neuropediatra Hannerieke van den Hout falou sobre o trabalho de colaboração desenvolvido pelo Erasmus Medical Center, da Holanda, com outros 23 centros europeus.

“Você pode dizer que o Erasmus respira doenças raras. Está no nosso DNA”, afirmou. Os comentários da médica foram repercutidos por dois geneticistas brasileiros: Dr. Roberto Giugliani e Dra. Chong Ae Kim.

O presidente da Casa Hunter, Antoine Daher, abriu a noite de hoje, que rendeu muitas reflexões sobre o atendimento aos pacientes com doenças raras no Brasil.



» Dia 13 de dezembro



» **Dia 14 de dezembro**

Neste segundo dia da 7ª edição do Prêmio Gente Rara acompanhamos a entrevista com o empresário John Crowley, um dos executivos mais importantes das indústrias farmacêutica e de biotecnologia.

Em seu depoimento, Crowley traçou um panorama das doenças raras nos últimos 30 anos e ainda comentou sua trajetória, retratada no filme "Decisões Extremas" (2010), estrelado por Brendan Fraser e Harrison Ford.

A obra é inspirada no livro "A Cura" e conta a luta de Crowley para conseguir tratamentos eficazes para dois de seus filhos, ambos com a doença de Pompe, que causa fraqueza muscular progressiva.



CASA HUNTER 7ª Edição Prêmio **Gente Rara**

A revolução na indústria farmacêutica
14 de dezembro | 19:30
Entrevista internacional com **John Crowley**

Advogado e empresário norte-americano, foi responsável por uma verdadeira revolução na indústria farmacêutica ao assumir a gestão de empresas de biotecnologia e desenvolver novas abordagens de tratamento.

Convidado para repercutir a entrevista **Eduardo Calderari**
Vice-presidente da Interfarma, Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa, que representa mais de 50 laboratórios farmacêuticos.

premiogenterara.com.br

» Dia 14 de dezembro

CASA HUNTER
7ª Edição Prêmio **Gente Rara**
Mãos que transformam o mundo

VOLTAR

Diamante
PTC Takeda
Platinum
SANOFI GENZYME HORIZON
Golden
Boehringer Ingelheim
Silver
BIOMARIN VERTEX novo nordisk
Pfizer UNITEDHEALTH GROUP
Parceria
Apoio
FERRARAS GOB
CASA DOS RAROS

WATCH IN ENGLISH

PERGUNTE AO PALESTRANTE

Enviar

CASA HUNTER
7ª Edição Prêmio **Gente Rara**
Mãos que transformam o mundo

VOLTAR

Diamante
PTC Takeda
Platinum
SANOFI GENZYME HORIZON
Golden
Boehringer Ingelheim
Silver
BIOMARIN VERTEX novo nordisk
Pfizer UNITEDHEALTH GROUP
Parceria
Apoio
FERRARAS GOB
CASA DOS RAROS

WATCH IN ENGLISH

PERGUNTE AO PALESTRANTE

Enviar

» Dia 14 de dezembro

O vice-presidente da Interfarma, Eduardo Calderari, repercutiu a entrevista com o empresário americano John Crowley, no segundo dia de atrações do Prêmio Gente Rara.

Em seu depoimento, ele falou sobre o esforço das empresas reunidas na associação para inserir o paciente nos processos de desenvolvimento de medicamentos, tratamentos e até mesmo de políticas públicas para doenças raras.

“Como disse o John, a visão do passado estava equivocada. O paciente tem que ser envolvido em todas as fases de pesquisa. Ninguém melhor do que ele para falar com legitimidade sobre os efeitos e as expectativas de lançamento de uma droga”, avaliou.



» **Dia 15 de dezembro**

A 7ª Edição do Prêmio Gente Rara começou às 19h30min. Entre os convidados da noite estavam a bailarina e coreógrafa Deborah Colker e o músico e mestre Carlinhos Brown.

As duas estrelas estiveram à frente de um dos pontos altos da noite: o "Encontro dos Raros", onde comentaram o espetáculo "A Cura", cujo tema envolve esperança, luta e doenças raras.



The poster features a photograph of Carlinhos Brown on the left, wearing a blue turban, sunglasses, and a blue checkered suit. The background is green and white. In the top left corner is the Casa Hunter logo. The main text on the right reads: "Premiado Gente Rara 2021 CARLINHOS BROWN" in white on a green background, followed by "15 de dezembro | 19:30" in white on a pink background. Below this is a logo of a tree with hands as leaves, with the text "7ª Edição Prêmio Gente Rara" and the slogan "Mãos que transformam o mundo". At the bottom right, there is a pink button with the text "INSCREVA-SE" and the website "premiogenterara.com.br".

CASA HUNTER

Premiado Gente Rara 2021
CARLINHOS BROWN

15 de dezembro | 19:30

7ª Edição Prêmio
Gente Rara

Mãos que transformam o mundo

INSCREVA-SE
premiogenterara.com.br

» **Dia 15 de dezembro**

Na abertura do evento, Antoine Daher, fundador e presidente da Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros, falou sobre a Casa dos Raros, primeiro centro de atenção integral aos pacientes com doenças raras, que está muito próxima de ser lançada, e agradeceu a todos que contribuíram para essa conquista e que estão ajudando a levar a casa a outros pontos do País.



» Dia 15 de dezembro

Antoine Daher, fundador e presidente da Casa Hunter, Febrararas e Casa dos Raros, ao lado de Silvia Grecco, secretária municipal da Pessoa com Deficiência, falaram sobre a doação do terreno para o primeiro hospital de raros do mundo. Antoine agradeceu a todos que contribuíram para essa conquista e que estão ajudando nessa empreitada.



» **Dia 15 de dezembro**

Em homenagem aos fisioterapeutas de todo o Brasil, que se empenharam no combate à Covid-19 desde o início da pandemia, o primeiro premiado da 7ª edição do Prêmio Gente Rara foi o fisioterapeuta Augusto Cruz, especialista em fisioterapia intensiva pela FAC Redentor, com chancela AMIB (Associação de Medicina Intensiva Brasileira).

Mesmo em tempos difíceis, ele seguiu adiante, levando alegria e esperança para nós. Ele recebeu o prêmio das mãos de Mariana Machado de Moraes Oliveira, coordenadora da equipe de Fisioterapia do Hospital Igesp. Ao lado deles, Fernanda Batista, fisioterapeuta e coordenadora do Projeto Hunter Móvel.



» Dia 15 de dezembro

Com muita alegria, a Casa Hunter concedeu o Prêmio Gente Rara a Gustavo Mendes, gerente de medicamentos e produtos biológicos da Anvisa. Acompanhado várias aparições dele neste ano, pouco antes da primeira vacina contra a Covid-19 ser aplicada no Brasil, Gustavo e sua equipe estavam reunidos, analisando a segurança e eficácia da vacina. A premiação foi um reconhecimento desse esforço coletivo que nos permitiu chegar até aqui. O país agradece sua dedicação e comprometimento com a ciência!

Como ele não pôde estar pessoalmente no prêmio, seus pais, dona Gildete e seu Luiz, receberam por ele a homenagem, que foi entregue pela dra. Ana Maria Martins, médica geneticista do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo da Universidade Federal de São Paulo.



» Dia 15 de dezembro

Deborah Colker e Carlinhos Brown juntos! Na cerimônia da 7ª edição do Prêmio Gente Rara, os artistas promoveram o Encontro dos Raros, em que conversaram sobre o impacto de suas atividades na vida de milhares de pessoas. A bailarina e coreógrafa é autora do espetáculo Cura, inspirado a partir da vivência da artista com o neto, Théo, portador de epidermólise bolhosa, uma doença rara. O cantor Carlinhos Brown falou sobre sua atuação de quase três décadas com a ONG Pracatum, em Salvador, que realiza ações de impacto cultural e socioeconômico na comunidade de Candéal Pequeno de Brotas. O espetáculo Cura conta com trilha de Carlinhos Brown.



» Dia 15 de dezembro

Além de uma estrela da música nacional, Carlinhos Brown é também um transformador social. Ao longo de quase três décadas de atuação com a ONG Pracatum Ação Social, o artista promove ações de impacto socioeconômico em Candeal Pequeno de Brotas, Salvador, por meio de uma rede colaborativa formada por moradores para a construção de uma comunidade unida e mobilizada na luta por seus direitos. Por isso, a Casa Hunter teve a honra de conceder a Carlinhos Brown o Prêmio Gente Rara nesta noite especial. A homenagem foi entregue por Deborah Colker, parceira de criação e amiga do cantor. Antoine e Fernanda Daher fizeram questão de cumprimentar o homenageado.



➤ Dia 15 de dezembro



» Dia 15 de dezembro



➤ Dia 15 de dezembro



» Dia 15 de dezembro

Para finalizar uma noite que ficou marcada em nossas vidas, Carlinhos Brown cantou sucessos em um pocket show para o Prêmio Gente Rara. Não poderíamos estar mais felizes ao homenagear o artista e ainda ganhar de presente uma apresentação especial para os raros. Assim encerramos a 7ª edição do Prêmio Gente Rara. Foram três dias de muito aprendizado, troca de experiências e de reconhecimento às mãos que transformam nosso mundo.



➤ Dia 15 de dezembro



➤ Dia 15 de dezembro



» Dia 15 de dezembro

Estas são mãos que transformam o mundo! Nossos homenageados nesta noite inesquecível para os raros do Brasil! Um prêmio da Casa Hunter Hunter a aqueles que dedicam suas vidas a causas sociais e aos raros.



➤ Dia 15 de dezembro



➤ Dia 15 de dezembro

Nos vemos em 2022!

