

REVISTA

CASA HUNTER

ECOSSISTEMA

11ª
Edição

CENÁRIO DAS
DOENÇAS RARAS
NO BRASIL

JORNADA DO PACIENTE • DIAGNÓSTICOS • TRATAMENTOS • PESQUISAS • POLÍTICAS PÚBLICAS



ÍNDICE

3 EDITORIAL

5 CENÁRIOS
REGIONAIS

10 COMPROMISSO
INSTITUCIONAL

12 ECOSSISTEMA

13 MARCO
REGULATÓRIO

15 MUDANÇAS NA JORNADA
DO PACIENTE

17 INOVAÇÃO, PREÇO
E ACESSO

19 VOZES DO
CENÁRIO

21 O QUE O CENÁRIO
2026 TORNOU COMUM

23 AGENDA PARA OS
PRÓXIMOS ANOS

26 CENÁRIO NACIONAL
EM NÚMEROS

27 QUEM O CENÁRIO
MOBILIZA

28 COMO O PÚBLICO
AVALIOU O EVENTO

Direção Geral: Paola Massari
Texto: Andreia Bessa e Heloisa Ungaro
Direção de Arte: Robson Hirakawa
Revisão: Lila Zanetti
Fotos: Casa Hunter

Realização: Casa Hunter
Avenida Ibirapuera, 2033 - conj 121 - Moema -
São Paulo/SP
casahunter@casahunter.org.br



UMA DÉCADA CONSTRUINDO CAMINHOS PARA O FUTURO DAS DOENÇAS RARAS

A 11ª edição do Cenário das Doenças Raras revisita uma década de construção coletiva, resgata os avanços consolidados ao longo das dez edições anteriores e aponta os desafios que definirão a próxima etapa da agenda das doenças raras no Brasil.

Quando realizamos a **primeira edição do Cenário das Doenças Raras, em 2016**, muitos dos temas que discutíamos ainda pareciam distantes da realidade brasileira. Falávamos sobre pesquisa clínica, acesso a medicamentos, terapia gênica, triagem neonatal ampliada, participação dos pacientes nos processos decisórios e modelos de cuidado especializados. **Naquele momento, boa parte dessas pautas representava mais uma aspiração do que uma realidade.**

Ao longo da última década, esse cenário começou a mudar.

O Brasil construiu novos marcos regulatórios, ampliou sua capacidade de pesquisa clínica, avançou na regulamentação das terapias avançadas, expandiu a triagem neonatal, fortaleceu a participação da sociedade civil nos processos de decisão e passou a desenvolver novos modelos de cuidado para pessoas com doenças raras. **Ainda há desafios importantes, especialmente relacionados à implementação, à organização da rede assistencial e à sustentabilidade do sistema. Mas é inegável que avançamos.**

Essas conquistas não pertencem a uma única instituição ou a um único segmento. Elas são resultado de um esforço coletivo construído por pacientes e familiares, profissionais de saúde, pesquisadores, gestores públicos, parlamentares, academia, indústria e organizações da sociedade civil. **São fruto do diálogo permanente entre diferentes atores** que, ao longo dos anos, compreenderam que **transformar a realidade das doenças raras exige cooperação, compromisso e uma visão compartilhada de futuro.**

Foi justamente com esse propósito que nasceu o Cenário das Doenças Raras. Desde sua primeira edição, acreditamos que reunir diferentes perspectivas em torno da mesma mesa seria o caminho para acelerar mudanças estruturantes. **O diálogo sempre foi mais do que um formato do evento; tornou-se uma ferramenta de construção de soluções.**



A 11ª edição do Cenário representa, de certa forma, o início de uma nova etapa dessa trajetória. Se nos primeiros anos o grande desafio era construir bases regulatórias e ampliar o reconhecimento das doenças raras como uma prioridade em saúde, hoje a agenda evoluiu. **O foco passa a ser a implementação efetiva das políticas públicas, a organização da rede de cuidado, a incorporação sustentável da inovação, a geração de evidências do mundo real e a redução das desigualdades de acesso entre as diferentes regiões do país.**

As discussões realizadas ao longo deste encontro refletem exatamente essa mudança de perspectiva. Não debatemos apenas o que ainda falta construir. Debateremos, sobretudo, **como fazer com que os avanços já conquistados se traduzam em benefícios concretos** para as pessoas que convivem com doenças raras e suas famílias.

Esta publicação nasce com esse mesmo propósito.

Mais do que registrar um evento, ela busca consolidar as principais reflexões, consensos e prioridades que emergiram dos debates realizados durante o Cenário das Doenças Raras 2026. Esperamos que este material sirva como fonte de consulta, inspiração e referência para todos aqueles que compartilham a responsabilidade de fortalecer o ecossistema das doenças raras no Brasil.

O futuro das doenças raras já começou. Cabe a todos nós transformar os avanços conquistados até aqui em acesso, cuidado e qualidade de vida para quem mais importa: os pacientes e suas famílias.

Que esta revista seja mais do que o registro de um encontro; que ela represente uma construção coletiva da agenda para os próximos anos.

Boa leitura.

Antoine Daher

Presidente da Casa Hunter, Febrararas e cofundador da Casa dos Raros.



Norte



Centro-Oeste



Sul



Sudeste



Nordeste

CENÁRIOS REGIONAIS DAS DOENÇAS RARAS 2026

Realizados pela primeira vez em 2026, os Cenários Regionais ampliaram o diálogo sobre as doenças raras para as cinco regiões brasileiras, evidenciando que os desafios são nacionais, mas as soluções precisam considerar as características de cada território.

Os Cenários Regionais das Doenças Raras 2026 consolidaram uma nova etapa da atuação da Casa Hunter: a descentralização do debate nacional e a escuta qualificada das realidades locais. A iniciativa levou para as cinco regiões brasileiras uma agenda construída a partir da experiência acumulada no Cenário Nacional, reunindo pacientes, familiares, associações, profissionais de saúde, gestores públicos, pesquisadores, parlamentares e instituições parceiras.

A principal conclusão dos encontros é que a agenda das doenças raras é

nacional, mas a resposta precisa ser territorializada. Em todas as regiões, surgiram convergências claras: diagnóstico tardio, dificuldade de acesso a exames genéticos, fragilidade dos fluxos de encaminhamento, concentração de especialistas, necessidade de equipes multidisciplinares, ausência de dados robustos, sobrecarga das famílias e papel estratégico das associações de pacientes. Ao mesmo tempo, cada território revelou gargalos próprios, exigindo soluções ajustadas à sua realidade social, geográfica, econômica e assistencial.

NORTE – BELÉM DO PARÁ

No Norte, a barreira territorial apareceu como tema central. As discussões destacaram as longas distâncias, o acesso por rios, a precariedade da rede básica em muitas regiões, a demora no resultado do teste do pezinho e a insuficiência de centros especializados para dar conta da demanda local. A fala sobre a região também apontou a necessidade de projetos de dados, genômica, formação e redes como instrumentos para superar a invisibilidade epidemiológica e estruturar respostas mais adequadas.



Participação que fortalece a agenda nacional

1.568 inscritos

A expressiva participação na 1ª edição dos Cenários Regionais confirmou o interesse da comunidade em construir uma agenda nacional a partir das diferentes realidades do país.



NORDESTE – FEIRA DE SANTANA (2º ano)

No Nordeste, a marca foi a interiorização do cuidado. Os debates reforçaram o papel da atenção básica, dos agentes comunitários de saúde e dos profissionais que fazem o primeiro contato com o paciente. Também ficou evidente a necessidade de ambulatorios regionais, capacitação permanente e fortalecimento de serviços multidisciplinares. A experiência relatada no ambulatório do Hospital Geral Clériston Andrade, em Feira de Santana (BA), mostrou pacientes percorrendo, em média, 320 km por consulta e um percentual expressivo ainda sem diagnóstico genético, evidenciando que o acesso a ele continua sendo um dos maiores gargalos.

CENTRO-OESTE - BRASÍLIA

No Centro-Oeste, o diferencial foi a articulação institucional, acadêmica e tecnológica. O encontro discutiu a jornada do paciente, o papel das associações, o cuidado com quem cuida e o uso da inteligência artificial como ferramenta já presente na aceleração de processos relacionados às doenças raras. Também foi destacada a importância de documentar os aprendizados regionais e levá-los ao Cenário Nacional, reforçando o papel da região como espaço de conexão entre política pública, formação, inovação e incidência institucional.



SUL - CURITIBA

No Sul, a agenda combinou inovação, genômica, terceiro setor e intersetorialidade. O encontro destacou experiências em triagem neonatal, saúde pública de precisão, sequenciamento genético, pesquisa aplicada, centros de referência e atuação de organizações sociais. No Paraná, o Projeto Bebê Capivara, voltado à investigação genética de crianças com suspeita de doenças raras, e outras iniciativas de sequenciamento exemplificaram como ciência e SUS podem se aproximar para reduzir a odisseia diagnóstica, especialmente quando o teste do pezinho não identifica a condição e a família inicia uma longa busca por respostas.

SUDESTE - BELO HORIZONTE

No Sudeste, especialmente a partir da experiência de Minas Gerais, os debates mostraram que a existência de maior capacidade instalada não elimina a fragmentação da rede. A região trouxe como prioridades a organização de linhas de cuidado, o diagnóstico precoce no interior, o cadastro e mapeamento das pessoas com doenças raras e a integração entre municípios, serviços e gestores. A presença de municípios do interior reforçou que mesmo regiões com maior estrutura ainda enfrentam invisibilidade, desinformação e dificuldade em transformar políticas em fluxos acessíveis.



CENÁRIOS REGIONAIS DAS DOENÇAS RARAS 2026

A iniciativa dos **Cenários Regionais das Doenças Raras** marcou o início de um novo ciclo de construção coletiva da agenda nacional. A experiência reforçou o valor da escuta territorial e passa a integrar o calendário permanente da Casa Hunter. Nas próximas edições, os encon-

tros regionais antecederão o Cenário Nacional das Doenças Raras, contribuindo para que sua agenda seja construída de forma cada vez mais representativa, conectada às diferentes realidades do país e orientada para a implementação de soluções concretas.

Os Cenários Regionais evidenciaram que:

- Os **desafios** das doenças raras são comuns em todo o país, mas apresentam características próprias em cada região.
- A **construção** de uma política efetiva para doenças raras depende menos de uma solução única e mais da capacidade de adaptar respostas nacionais às realidades territoriais.
- A **integração** entre pacientes, profissionais, gestores, pesquisadores e sociedade civil fortalece a construção de políticas públicas mais efetivas.
- A **Casa Hunter**, ao promover esses encontros, contribui para transformar escuta social em proposta técnica, incidência política e cuidado concreto.

O que diferencia cada região síntese comparativa



NORTE

Marca: Território amazônico
Gargalo: Logística e distância
Agenda: Telessaúde e capilaridade



NORDESTE

Marca: Interiorização
Gargalo: Diagnóstico tardio e deslocamento
Agenda: Rede básica e ambulatórios regionais



CENTRO-OESTE

Marca: Articulação institucional
Gargalo: Transformar debate em política contínua
Agenda: Formação, integração e inteligência artificial



SUDESTE

Marca: Estrutura e referência
Gargalo: Fragmentação da rede
Agenda: Fluxos, dados e regionalização



SUL

Marca: Inovação e genômica
Gargalo: Escalar experiências
Agenda: Centros, pesquisa e direitos



PANORAMA DOS
CENÁRIOS REGIONAIS

Região	Marca regional	Principal gargalo	Prioridades
Norte	Território amazônico, longas distâncias e acesso por rios	Barreiras geográficas, baixa capilaridade da rede, poucos centros especializados e demora diagnóstica	Telessaúde, equipes itinerantes, centros regionais, fluxos interestaduais, fortalecimento da atenção básica e ampliação de dados/genômica regional
Nordeste	Interiorização, mobilização local e força da atenção básica	Diagnóstico tardio, deslocamentos prolongados, desigualdade entre capital e interior e dificuldade de acesso a exames genéticos	Ambulatórios regionais, capacitação de agentes comunitários e da Atenção Primária à Saúde, busca ativa, rede multidisciplinar e acolhimento familiar
Centro-Oeste	Articulação institucional, academia, associações e inovação	Transformar debate, formação e experiências locais em política contínua e estruturada	Formação profissional, fortalecimento de centros de referência, Day Hunter, integração regional, dados e uso ético da inteligência artificial
Sudeste	Maior estrutura assistencial, técnica e institucional	Fragmentação da rede, invisibilidade do interior e dificuldade de coordenação entre serviços	Linha de cuidado, cadastro e mapeamento, regionalização da rede, integração entre municípios e uso de dados para planejamento
Sul	Inovação, genômica, pesquisa aplicada e força do terceiro setor	Escalar boas práticas e garantir que inovação chegue de forma equitativa ao SUS	Triagem neonatal ampliada, saúde pública de precisão, centros de referência, pesquisa genômica, intersetorialidade, inclusão e direitos



COMPROMISSO INSTITUCIONAL PARA TRANSFORMAR A AGENDA DAS DOENÇAS RARAS

Representantes do Legislativo, do Executivo e do Ministério da Saúde reafirmam a importância da construção conjunta de políticas públicas para ampliar o acesso ao diagnóstico, ao tratamento e ao cuidado de pessoas com doença rara.

A abertura do **11º Cenário das Doenças Raras** reuniu representantes dos poderes Executivo e Legislativo das esferas municipal, estadual e federal, além do Ministério da Saúde, reforçando uma característica que acompanha o evento desde sua criação: a construção de uma agenda plural, baseada no diálogo entre governo, especialistas, pacientes e sociedade civil.

Todos os anos, parlamentares e autoridades públicas reconhecidos por sua atuação na pauta das doenças raras são convidados a participar da abertura, independentemente de posicionamentos

partidários. O objetivo é fortalecer um espaço institucional voltado exclusivamente ao interesse público, reunindo diferentes visões em torno de um compromisso comum: promover avanços concretos para as pessoas que vivem com doenças raras e suas famílias.

A mesa evidenciou amplo consenso sobre temas considerados prioritários para os próximos anos, entre eles a necessidade de ampliar o diagnóstico precoce, consolidar a implementação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), fortalecer a pesquisa clínica e garantir maior previsibilidade para o acesso às terapias no Sistema Único de Saúde.

Também foram apresentados avanços legislativos em andamento, como propostas voltadas à consolidação da política nacional em lei, à criação do Estatuto da Pessoa com Doença Rara no Estado de São Paulo e iniciativas para reduzir o tempo de acesso aos serviços especia-

lizados. Os parlamentares reafirmaram que a construção dessas políticas depende do diálogo permanente com pacientes, associações, profissionais de saúde, pesquisadores e gestores públicos.

Representando o Ministério da Saúde, Natan Monsores destacou os esforços da Coordenação-Geral de Doenças Raras para ampliar o acesso ao diagnóstico e ao tratamento, reforçando a importância da cooperação entre governo e sociedade civil na consolidação das políticas públicas.

Encerrando a mesa, Antoine Daher ressaltou que os avanços conquistados nos últimos anos demonstram a força da atuação coletiva, mas também evidenciam a necessidade de uma estratégia nacional integrada, com planejamento, coordenação e financiamento capazes de transformar políticas em resultados concretos para as pessoas que vivem com doenças raras.



PARTICIPAÇÃO INSTITUCIONAL

Participação institucional e pluralidade política

Desde sua primeira edição, o **Cenário das Doenças Raras** convida representantes dos diferentes níveis de governo e do Poder Legislativo comprometidos com a agenda das doenças raras, independentemente de partido político ou posicionamento ideológico. A proposta é preservar o evento como um espaço permanente de diálogo institucional, construção de consensos e fortalecimento das políticas públicas.

Participantes da Mesa de Abertura

André Santos

Vereador de São Paulo

Antoine Daher

Presidente da Casa Hunter, Febrararas e
Cofundador da Casa dos Raros

Dika Vidal

Secretária Adjunta da Secretaria Municipal da
Pessoa com Deficiência, no ato representando
o Prefeito de São Paulo, Ricardo Nunes

Maria Lucia Amary

Deputada Estadual (SP)

Natan Monsores

Coordenador-Geral de Doenças
Raras do Ministério da Saúde

Rosana Valle

Deputada Federal

Rosângela Moro

Deputada Federal

Sergio Moro

Senador da República

Tomé Abduch

Deputado Estadual (SP)

Zacarias Calil

Deputado Federal

Assista em <https://bit.ly/abertura2026>



UM DESAFIO QUE SÓ PODE SER ENFRENTADO DE FORMA COLETIVA

O tema da 11ª edição do Cenário das Doenças Raras — *Soluções e desafios para o ecossistema em saúde* — traduz uma realidade conhecida por todos que atuam nessa agenda: **nenhuma transformação acontece de forma isolada.**

O cuidado às pessoas com doenças raras depende da **integração entre diferentes atores** e de uma rede capaz de conectar ciência, assistência, gestão pública, inovação, setor privado, profissionais de saúde, organizações de pacientes e a própria sociedade. É esse conjunto de relações que forma o ecossistema das doenças raras.

Ao longo de 11 edições, o Cenário consolidou-se como um espaço de construção coletiva desse ecossistema, promovendo diálogo entre diferentes

perspectivas para identificar consensos, superar barreiras e transformar propostas em ações concretas.

Essa **construção é sustentada por cinco pilares interdependentes: pesquisa, diagnóstico, jornada do paciente, políticas públicas e tratamentos.** Quando um desses elementos falha, toda a jornada é comprometida. Quando atuam de forma integrada, tornam possível reduzir o tempo até o diagnóstico, ampliar o acesso ao cuidado e melhorar a qualidade de vida das pessoas que vivem com doenças raras.

Nenhum desses pilares avança sozinho. **É a conexão entre eles que fortalece o ecossistema** e torna possível construir soluções capazes de gerar impacto real para pacientes e famílias.



MARCO REGULATÓRIO: DO PAPEL À VIDA REAL

Mais de uma década após a criação da política nacional, o desafio é transformar normas em diagnóstico, cuidado coordenado e acesso efetivo.

Mais de dez anos após a publicação da Portaria nº 199/2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR), o principal desafio deixou de ser a criação de novas normas. O debate da Mesa 1 mostrou que a prioridade agora é transformar o marco regulatório existente em uma rede de cuidado capaz de reduzir a demora diagnóstica, organizar o atendimento e garantir acesso efetivo aos pacientes.

“O desafio agora é fazer a política sair do papel e chegar à ponta.”

O diagnóstico continua sendo o principal gargalo

Apesar dos avanços regulatórios, a demora diagnóstica permanece como um dos maiores desafios enfrentados pelas famílias. Os participantes destacaram a escassez de geneticistas, a dificuldade de acesso aos exames, a falta de capacitação da rede e a demora nos encaminhamentos. Segundo dado apresentado durante o debate, o Brasil conta com apenas 342 especialistas em genética médica, distribuídos de forma desigual pelo território nacional.

A Portaria 199 foi um avanço, mas não transformou a jornada do paciente

Os participantes reconheceram a im-

portância da Portaria nº 199/2014 e dos avanços obtidos nos últimos anos.

Entretanto a percepção predominante foi de que a política ainda não conseguiu reduzir de forma significativa a peregrinação dos pacientes entre serviços e especialistas.

A distância entre a política pública e a experiência vivida pelas famílias foi um dos temas mais recorrentes da mesa.

“A jornada do paciente precisa deixar de ser uma peregrinação.”

A rede de cuidado permanece fragmentada

A dificuldade de articulação entre atenção primária, centros especializados e serviços de referência foi apontada como um dos principais entraves para o cuidado integral. Foram defendidos fluxos mais claros de encaminhamento, fortalecimento da referência e contrarreferência, coordenação do cuidado e acompanhamento multiprofissional integrado.

O Brasil conta com 342 especialistas em genética médica no Brasil, com distribuição desigual entre as regiões.

O Brasil precisa reduzir desigualdades regionais

As discussões dos Cenários Regionais foram reforçadas durante a mesa. No Norte, sobressaem os desafios de logística e deslocamento; no Nordeste, a interiorização; no Centro-Oeste, capacitação e educação; no Sudeste, regionalização e dados; e, no Sul, pesquisa e inovação.

Dados e monitoramento precisam fazer parte da política

Os participantes destacaram a necessidade de indicadores capazes de medir resultados e orientar decisões.

Sem dados estruturados, torna-se difícil avaliar se a política está funcionando e corrigir distorções da rede assistencial.

Participantes da Mesa

Andréia Bessa

Coordenadora Jurídica da Casa Hunter

Antoine Daher

Presidente da Casa Hunter, Febrararas e Cofundador da Casa dos Raros.

Renato Porto

Presidente da Interfarma

Rosângela Moro

Deputada Federal

Rosana Valle

Deputada Federal

Zacarias Calil

Deputado Federal

Assista em <https://bit.ly/2026mesa01>



MUDANÇAS NA JORNADA DO PACIENTE

Diagnosticar é apenas o começo: o avanço da triagem neonatal e da genética exige uma rede preparada para acolher, tratar e acompanhar pessoas com doença rara.

A ampliação da triagem neonatal e o avanço do diagnóstico genético estão transformando o cenário das doenças raras no Brasil. Mas os participantes da Mesa 2 foram unânimes ao afirmar que identificar a doença é apenas o primeiro passo.

A abertura da mesa foi marcada pelo relato da jornalista Larissa Carvalho, mãe do Theo, diagnosticado com acidúria glútica tipo 1 apenas com 1 ano e 10 meses de idade. A demora no diagnóstico resultou em sequelas irreversíveis que poderiam ter sido evitadas caso a doença tivesse sido identificada nos primeiros dias de vida. A partir dessa experiência, o debate avançou para uma nova pergun-

ta: à medida que o Brasil amplia sua capacidade diagnóstica, o sistema de saúde está preparado para receber e acompanhar esses pacientes?

O diagnóstico está avançando. A rede está preparada?

A expansão da triagem neonatal e a incorporação do sequenciamento genético representam uma mudança importante na capacidade de identificar doenças raras cada vez mais cedo. No entanto o aumento do número de diagnósticos exigirá uma rede assistencial preparada para acolher, orientar e acompanhar os pacientes desde os primeiros sinais da doença. Entre as prioridades apontadas estão a ampliação dos centros especializados, a organização dos fluxos de encaminhamento e a integração entre diagnóstico e cuidado.

“Tempo, para essas crianças, é cérebro.”

Não basta diagnosticar. É preciso garantir a linha de cuidado

O diagnóstico precoce só produz benefícios quando está inserido em uma linha de cuidado organizada. Sem acesso oportuno aos especialistas, às equipes multiprofissionais e ao acompanhamento contínuo, grande parte de seu potencial acaba sendo perdida. A mesa defendeu o fortalecimento dos centros de referência, protocolos assistenciais integrados e continuidade do cuidado.

O cuidado precisa ser multidisciplinar

A maioria das doenças raras exige uma abordagem para além do tratamento medicamentoso. O cuidado deve acompanhar o paciente ao longo de toda sua vida e considerar necessidades clínicas, funcionais e psicossociais, envolvendo genética médica, fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, nutrição, assistência social e apoio psicológico.

“Não adianta só fazer o diagnóstico e jogar esse paciente na rua.”

A desigualdade continua sendo um dos maiores desafios

Embora existam avanços importantes em diversas regiões do país, o acesso ao diagnóstico, ao tratamento e aos serviços especializados permanece desigual. Concentração de serviços, longas distâncias para atendimento e diferenças na capacidade instalada entre os estados continuam impactando a qualidade e a oportunidade do cuidado.

Dados, integração e planejamento serão decisivos

A ampliação da capacidade diagnóstica exigirá também uma nova forma de organizar o sistema de saúde. Dados estruturados, integração das informações, indicadores assistenciais e monitoramento contínuo serão fundamentais para planejar políticas públicas, acompanhar resultados e direcionar melhor os recursos disponíveis.



Participantes da Mesa

Andrey Corrêa

Diretoria de Desenvolvimento Setorial da Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS)

Carolina Fischinger

Presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal (SBTEIM)

Daniela Mentos

Superintendente do Instituto Jô Clemente

Gonzalo Vecina Neto

Médico Sanitarista

Larissa Carvalho

Jornalista da TV Globo e mãe do Theo, paciente com acidúria glutárica tipo 1

Michelle Fabiane

Diretora Médica da Roche

Natan Monsoreo

Coordenador-Geral de Doenças Raras do Ministério da Saúde

Assista em <https://bit.ly/2026mesa02>

INOVAÇÃO, PREÇO E ACESSO

O desafio não é criar terapias. É fazê-las chegar aos pacientes.

As terapias gênicas e celulares estão transformando a medicina e abrindo novas possibilidades para pacientes com doenças raras. Mas o debate da Mesa mostrou que a inovação científica, por si só, não garante o acesso.

Representantes da Anvisa, CMED, NICE, Tribunal de Contas da União, academia, indústria farmacêutica e especialistas em políticas públicas discutiram como equilibrar inovação, sustentabilidade e acesso em um cenário marcado por incertezas, custos elevados e sistemas de saúde pressionados. A conclusão foi clara: o desafio não é apenas aprovar novas tecnologias, mas criar condições para que sejam implementadas, monitoradas e disponibilizadas aos pacientes de forma sustentável.

A inovação chegou antes da capacidade dos sistemas de saúde

As terapias avançadas desafiam os modelos tradicionais de regulação, precificação e incorporação. Muitas chegam ao mercado com estudos clínicos menores, acompanhamento mais curto e níveis maiores de incerteza. O desafio



regulatório passa a ser equilibrar segurança e eficácia com a necessidade de evitar atrasos que impeçam o acesso dos pacientes.

O principal desafio é lidar com a incerteza

A palavra "incerteza" apareceu diversas vezes ao longo da mesa. Anvisa, NICE e CMED destacaram que as decisões relacionadas às doenças raras frequentemente precisam ser tomadas com evidências ainda em construção. Nesse contexto, termos de compromisso, monitoramento pós-registro, acordos de acesso gerenciado e compartilhamento de risco ganham relevância para equilibrar acesso, segurança e sustentabilidade.

"A inovação só tem valor quando chega ao paciente."

Dados de mundo real serão cada vez mais importantes

Um dos consensos mais fortes da discussão foi a necessidade de ampliar o uso de dados gerados na prática clínica. Essas informações podem complementar os estudos clínicos e ajudar reguladores, gestores e pagadores a acompanhar resultados, reduzir incertezas e tomar decisões mais rápidas.

O Brasil precisa transformar pesquisa em tratamento

A professora Mayana Zatz destacou que o país possui pesquisadores de excelência, centros qualificados e capacidade científica para desenvolver terapias inovadoras. Entretanto burocracia, dificuldades de importação de insumos e limitações de financiamento ainda dificultam a transformação da pesquisa acadêmica em tratamentos disponíveis para a população.

O maior gargalo não é a incorporação. É a implementação

Dados apresentados pelo Tribunal de Contas da União mostraram que muitas tecnologias incorporadas ao SUS não chegam aos pacientes dentro dos prazos previstos. O problema envolve financiamento, pactuação entre entes federativos, infraestrutura, monitoramento e organização da rede assistencial.

“Se você tem dados, discute problemas. Sem dados, discute ideias.”

A informação precisa deixar de ser um gargalo

A integração de dados, o uso de inteligência artificial e o fortalecimento dos sistemas de monitoramento foram apontados como elementos essenciais para apoiar decisões mais rápidas e eficientes.

Participantes da Mesa

Antoine Daher

Presidente da Casa Hunter, Febrararas e Cofundador da Casa dos Raros

Anna Carolina Lemos Rosal

Auditora Federal e Assessora na AudSaúde do Tribunal de Contas da União

Daniella Marreco

Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa)

Juan Yanguela

Consultor – NICE Advice e NICE International (online)

Mateus Amâncio

Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos (CMED)

Mayana Zatz

Professora Titular de Genética do Instituto de Biociências da USP

Murilo Nassif

Legal Manager Brazil & Head of Dispute Resolution Sanofi

Nelson Teich

Ex-Ministro da Saúde e Fundador da Teich & Teich Health Care

Assista em <https://bit.ly/2026mesa03>

VOZES DO CENÁRIO

Assista em <https://bit.ly/cenarioentrevistas2026>

Diferentes trajetórias e perspectivas se encontraram no Cenário 2026, unidas pelo compromisso de transformar escuta, conhecimento e mobilização em avanços concretos para as pessoas com doenças raras.



"O que faltou na minha vida para salvar meu menino, além de um teste do pezinho? Informação. Não é possível que uma mãe, mesmo cheia de privilégios, leve um ano e dez meses para conseguir o diagnóstico do filho. O que acontece, então, com as Larissas e seus Theos nas periferias?"

"Tempo para esses meninos é cérebro. Diagnóstico tardio e demora no tratamento podem trazer sequelas avassaladoras. A janela está no começo da vida."

Larissa Carvalho, jornalista, moderadora da Mesa 2 e mãe de Theo



"A Casa Hunter vem abraçando o nosso trabalho e as nossas famílias. Estamos conseguindo seguir porque sabemos que existe alguém ao nosso lado."

Keli Melo, mãe de Idryss



"Era como se estivéssemos à deriva em um grande oceano escuro, sem nenhuma luz. Foi quando encontramos a Casa Hunter, que se tornou nossa luz no meio desse oceano. Hoje somos muito gratos e felizes."

Alessandra e Celso, pais de Valentina



"Aqui não se fala apenas teoricamente: aqui se executa. Cada Cenário constrói um caminho para melhorar a realidade das doenças raras no Brasil."

Carolina Fischinger Moura de Souza,
médica geneticista e diretora clínica da Casa dos Raros



"Se a sociedade não se movimenta, o Estado não o fará. O que a Casa Hunter faz é dar voz e representar uma parcela importante da população: as pessoas com doenças raras."

Dr. Gonzalo Vecina,
médico sanitaria



"Nós temos cientistas de ponta e tecnologia para transformar pesquisa em tratamento, mas precisamos de mais incentivos, mais recursos e menos burocracia para que essas terapias realmente cheguem à população."

Dra. Mayana Zatz,
professora de genética



"Não é apenas uma questão de criar leis. É preciso que o gestor compreenda as necessidades das pessoas com doenças raras e comece a agir."

Natan Monsores,
coordenador-geral de doenças raras do Ministério da Saúde



"Ninguém consegue fazer nada sozinho. Reunir diferentes públicos e partes interessadas, da política à sociedade civil, é essencial para construir um cenário cada vez melhor para as pessoas com doenças raras."

Daniela Mendes,
superintendente do Instituto Jô Clemente



O QUE O CENÁRIO 2026 TORNOU COMUM

Cinco encontros regionais e três mesas nacionais partiram de diferentes perspectivas, mas convergiram em uma agenda comum: transformar os avanços conquistados em diagnóstico, cuidado, acesso e qualidade de vida.

Os debates realizados ao longo do Cenário das Doenças Raras 2026 partiram de realidades distintas, mas chegaram a pontos de convergência importantes. Os cinco encontros regionais trouxeram para a discussão as diferenças de acesso, estrutura e capacidade assistencial existentes no país. No encontro nacional, as três mesas aprofundaram esses desafios sob as perspectivas da implementação das políticas públicas, da jornada do paciente e da inovação e acesso.

O conjunto dessas discussões mostra que o Brasil avançou em marcos regulatórios, capacidade diagnóstica, pesquisa e desenvolvimento de novas tecnologias. O desafio agora é fazer com que esses avanços se traduzam em resultados

concretos para os pacientes, independentemente de onde vivem.

O que convergiu nos debates

Diagnosticar mais cedo é prioridade

Reduzir o tempo até o diagnóstico exige avançar na triagem neonatal, fortalecer a genética médica, ampliar o acesso a exames e capacitar a atenção primária para reconhecer sinais de alerta e fazer o encaminhamento adequado

Diagnóstico precisa levar ao cuidado

Identificar a doença é apenas o começo. O paciente precisa encontrar uma linha de cuidado organizada, com fluxos claros, acompanhamento multiprofissional e articulação entre atenção básica, serviços especializados, centros de referência e acompanhamento contínuo.

Implementar é tão importante quanto formular

O Brasil já possui políticas, instrumentos regulatórios e tecnologias relevantes. O desafio é fazer com que sejam efetivamente implementados, com coordenação, financiamento, infraestrutura, responsabilidades definidas e acompanhamento de resultados.

É preciso reduzir as desigualdades de acesso

O local onde o paciente vive ainda determina grande parte de sua jornada. Regionalização, fortalecimento da capacidade local, centros qualificados e estratégias de integração da rede são fundamentais para aproximar diagnóstico e cuidado dos pacientes.

Dados para orientar políticas e decisões

Dados estruturados, cadastros, indicadores, integração de sistemas e evidências de mundo real são essenciais para conhecer necessidades, planejar políticas, orientar financiamento, reduzir incertezas e monitorar resultados.

A inovação precisa chegar ao paciente

Pesquisa clínica, genômica, inteli-

gência artificial e terapias avançadas abrem novas possibilidades, mas inovação só gera valor quando pode ser transformada em soluções acessíveis e incorporada com equidade, ética, transparência e sustentabilidade. A avaliação e o acesso às tecnologias precisam considerar as particularidades das doenças raras e as incertezas inerentes a populações pequenas e evidências ainda em construção.

O cuidado vai além da doença

As necessidades das pessoas com doenças raras ultrapassam diagnóstico e tratamento. Reabilitação, apoio psicossocial, assistência social, educação, acesso a direitos e atenção às famílias e cuidadores precisam integrar a organização do cuidado.

A construção precisa ser coletiva

Nenhum ator consegue enfrentar sozinho os desafios das doenças raras. União, estados, municípios, reguladores, gestores, profissionais de saúde, academia, setor privado, sociedade civil, pacientes e famílias precisam participar da construção e implementação das soluções.

A VOZ DAS REGIÕES

Cinco regiões, desafios diferentes, prioridades comuns

Os Cenários Regionais trouxeram diferentes realidades para o debate e identificaram uma agenda transversal para os próximos anos:

- reduzir o tempo até o diagnóstico;
- organizar linhas de cuidado regionais e fluxos de encaminhamento;
- ampliar centros de referência e ambulatórios multidisciplinares;
- estruturar dados, cadastros e mapeamentos regionais;
- proteger e apoiar famílias e cuidadores;
- garantir que a inovação avance com equidade, ética e foco no paciente.



AGENDA PARA OS PRÓXIMOS ANOS

Prioridades que orientarão a atuação da Casa Hunter a partir dos consensos construídos no Cenário das Doenças Raras 2026

Os consensos apresentados na página anterior representam uma agenda ampla, construída coletivamente a partir dos cinco Cenários Regionais e aprofundada nas discussões do encontro nacional. Mantê-la viva significa fazer com que essas prioridades continuem orientando o debate, produzindo conhecimento, mobilizando diferentes atores e impulsionando avanços concretos nas políticas públicas e na organização do cuidado às pessoas com doenças raras.

Essa agenda depende da atuação conjunta de governos, profissionais de saúde, academia, pacientes, associações e setor privado. Nenhuma instituição conseguirá avançar sozinha em todas essas frentes. Por isso a Casa Hunter concentrará seus esforços institucionais em algumas agendas estruturantes, nas quais acredita poder contribuir de forma mais efetiva para acelerar mudanças com impacto duradouro na vida das pessoas com doenças raras e de suas famílias.

AGENDAS ESTRUTURANTES

1. Consolidar os Cenários Regionais como um processo permanente de construção da agenda nacional

Dar continuidade aos cinco Cenários Regionais como etapa preparatória do encontro nacional, fortalecendo um ciclo permanente de escuta dos territórios, identificação de prioridades, acompanhamento de resultados e atualização da agenda das doenças raras.

2. Adequar a avaliação e a incorporação de tecnologias às especificidades das doenças raras

Atuar para que os processos de avaliação e incorporação considerem as particularidades das doenças raras, como populações pequenas, evidências mais limitadas e incertezas inerentes à geração de dados, além do impacto da ausência de tratamento. Ampliar a discussão sobre o uso de dados de vida real, modelos de compartilhamento de risco e outros mecanismos que permitam conciliar rigor na avaliação, sustentabilidade e acesso dos pacientes à inovação.

3. Expandir modelos de cuidado multidisciplinar e capacitar redes locais

Disseminar a experiência desenvolvida pelo Day Hunter e pela Casa dos Raros, apoiando secretarias de saúde e instituições interessadas na implantação de modelos de atendimento multidisciplinar adaptados às diferentes realidades locais. A iniciativa busca capacitar equipes, organizar fluxos de cuidado, encurtar a jornada do paciente e ampliar o acesso a uma assistência especializada e integrada, contribuindo para reduzir desigualdades regionais.



4. Fortalecer uma inteligência nacional em doenças raras

Promover a produção, integração e utilização de dados, indicadores e evidências capazes de orientar políticas públicas, planejamento da rede assistencial, monitoramento de resultados e avaliação do impacto das ações implementadas.

5. Produzir evidências sobre o impacto do diagnóstico precoce e do cuidado multidisciplinar

Estimular e apoiar estudos que demonstrem os benefícios clínicos, sociais e econômicos do diagnóstico precoce, da triagem neonatal ampliada, dos centros de referência e do cuidado multiprofissional, fortalecendo a tomada de decisão baseada em evidências.

6. Transformar políticas públicas em resultados concretos

Acompanhar a implementação das políticas e marcos regulatórios já existentes, identificar gargalos e contribuir para reduzir a distância entre os avanços normativos e a realidade vivida pelas pessoas com doenças raras.

7. Fortalecer a participação dos pacientes e o diálogo entre os diferentes atores do ecossistema

Promover a participação qualificada de pacientes, familiares e associações, ampliando a articulação entre sociedade civil, gestores públicos, profissionais de saúde, pesquisadores, academia, órgãos reguladores e setor privado para construir soluções compartilhadas.

DO DIÁLOGO À TRANSFORMAÇÃO



Os **Cenários Regionais** passam a integrar um processo contínuo de escuta, construção de consensos, definição de prioridades, produção de evidências, monitoramento e atualização permanente da agenda das doenças raras.

O **Cenário das Doenças Raras** reafirma seu compromisso de ser mais do que um espaço de debate. A cada

edição, os consensos construídos coletivamente servirão de referência para acompanhar avanços, identificar novos desafios e atualizar prioridades. Mais do que registrar discussões, o objetivo é contribuir para que conhecimento, diálogo e colaboração se transformem em políticas públicas mais efetivas, inovação com acesso e melhores condições de vida para as pessoas com doenças raras e suas famílias.



CENÁRIO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL em números



ALCANCE GLOBAL DE MÍDIA

+1.362.671

PESSOAS IMPACTADAS

Engajamento e conscientização massiva nas redes e mídias sociais.

CRESCIMENTO EXPRESSIVO

+150%

MAIS VISUALIZAÇÕES VS. 2025

+40% a mais de pessoas alcançadas em comparação à edição anterior.

TRANSMISSÃO ONLINE

12.400

ACESSOS TOTAIS

PLATAFORMA + YOUTUBE



PÚBLICO FÍSICO

+900

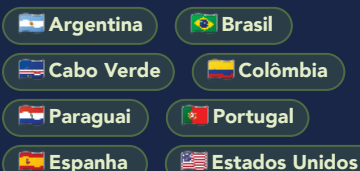
PESSOAS PRESENCIAIS PÚBLICO ROTATIVO



8

PAÍSES ALCANÇADOS

PRESENÇA INTERNACIONAL:



COMUNIDADE ATIVA

+2.300

INSCRITOS

Participantes cadastrados no ecossistema do evento.



QUEM O CENÁRIO MOBILIZA

O **11º Cenário das Doenças Raras** reuniu mais de 2.000 inscritos, com predominância de participação presencial e ampla representatividade dos diferentes segmentos do ecossistema das doenças raras. A diversidade do público — formado por pacientes, profissionais da saúde, indústria, pesquisadores, gestores públicos, hospitais, universidades e organizações da sociedade civil — reforça o papel do Cenário como espaço de diálogo e construção coletiva da agenda das doenças raras.

INSCRITOS TOTAIS

+2.000

INSCRITOS CONFIRMADOS

ENGAJAMENTO FÍSICO

> 50%

PARTICIPAÇÃO PRESENCIAL

PERFIL DOS INSCRITOS

24%

EMPRESAS DA SAÚDE

22%

PROFISSIONAIS DE SAÚDE

18%

PACIENTES E OSCS

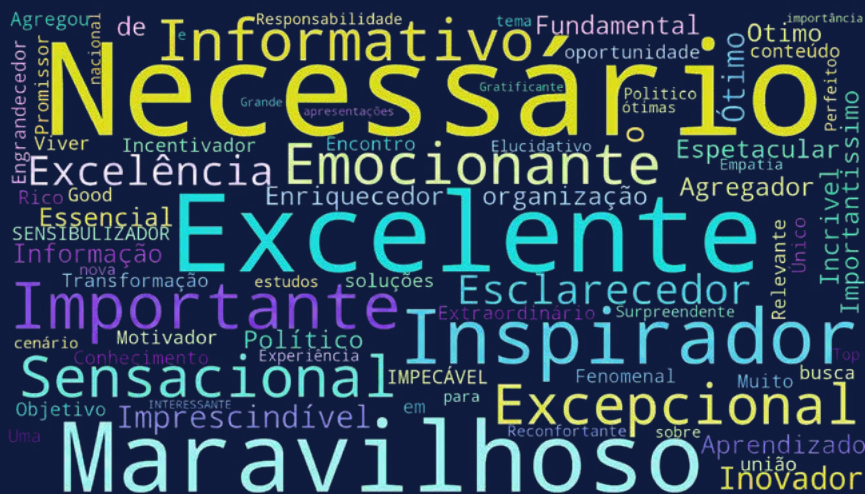
Os demais **36%** dos inscritos vieram de universidades, planos e instituições de saúde, setor público, comunicação, área jurídica e outros segmentos.

81 associações de pacientes, representando 55 doenças raras, além de organizações dedicadas ao câncer e à inclusão

COMO O PÚBLICO AVALIOU O EVENTO

Pesquisa de satisfação

A pesquisa de satisfação revelou um elevado nível de aprovação do 11º Cenário das Doenças Raras. Os participantes destacaram a qualidade da programação, a relevância dos temas e a excelência dos palestrantes. Os resultados também mostram a capacidade do evento de atrair novos públicos e fortalecer o diálogo entre os diferentes atores do ecossistema das doenças raras.



EXCELENTE AVALIAÇÃO

9,53 NOTA MÉDIA DE RECOMENDAÇÃO

APROVAÇÃO MÁXIMA

72% NOTA MÁXIMA AO EVENTO

Quase 3/4 dos respondentes atribuíram a classificação máxima de satisfação.

RENOVAÇÃO

64,8%

1ª PARTICIPAÇÃO

Participaram do Cenário pela primeira vez em 2026.

REGIONAL

46%

ESTADO DE SÃO PAULO

Maior polo de respondentes da pesquisa de satisfação.

FIDELIDADE

35,2%

EDIÇÕES ANTERIORES

Público recorrente que já esteve em edições passadas.

A pesquisa reuniu diferentes perfis, com predominância de profissionais da saúde (34%), seguidos por pacientes e seus representantes e por profissionais da indústria farmacêutica (24% cada).

“Os resultados confirmam que o Cenário das Doenças Raras segue se consolidando como um dos principais espaços nacionais de diálogo entre pacientes, profissionais de saúde, pesquisadores, gestores públicos, indústria e sociedade civil.”



PATROCINADORES CENÁRIO NACIONAL

PLATINUM

BIOMARIN®

NOVARTIS

PTC
THERAPEUTICS

Roche

sanofi

OURO

AstraZeneca

BAYER

GSK

multicare
PHARMA

Pfizer

teva

PRATA

AMGEN

Cipla
90
YEARS
CARING FOR LIFE

Johnson & Johnson

Lundbeck

ONCOPROD SAR

Takeda

ucb

VERTEX
THE SCIENCE OF POSSIBILITY

BRONZE

Adium

Alnylam®

Biogen.

BIOPAS
a Swiss BioPharma Company

Crinetics®
Pharmaceuticals

Daiichi-Sankyo

GlobalX
PHARMA

IPSEN

JCR do Brasil
Farmacêuticos

MERCK

MSD

Orchard
therapeutics
A Kyowa Kirin Company

PINT PHARMA

APOIO

FarmaMondo
RESPONSIBLE ACCESS TO SPECIALTY MEDICINES

NHU
NOVA HEALTH JOURNEY

GOB

PREFEITURA DE
SÃO PAULO