

Garantia dos Direitos da  
Criança e do Adolescente –  
Doenças Raras: Diagnóstico e  
acesso ao tratamento

Natasha Shessarenko Fraife Barreto  
Conselheira Federal por Mato Grosso



CFM  
CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA



# Doenças Raras - DR



Afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos.

1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

Entre 6.000 a 8.000 tipos diferentes de DR.

Brasil: 13 milhões de pessoas com DR.

Anomalias congênitas - 2ª causa de mortalidade infantil no Brasil há 20 anos



# Panorama



13 milhões



30%



Mortalidade antes dos 5 anos de idade



# Panorama



Reabilitação e  
Medicamentos Paliativos

Cirurgias ou  
Medicamentos  
Sintomáticos

Medicamentos  
que interferem na  
progressão da doença



# Garantia dos Direitos da Criança e do Adolescente – Doenças Raras: Diagnóstico e acesso ao tratamento

## **Constituição Federal de 1988:**

Art. 6º São direitos sociais a educação, **a saúde**, a alimentação, o trabalho, a moradia, o transporte, o lazer, a segurança, a previdência social, a proteção à maternidade e à infância, a assistência aos desamparados, na forma desta Constituição.

Art. 196. A saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação.

## **No caso de crianças e adolescentes:**

O art. 227 da Constituição Federal dispõe que:

“É dever da família, da sociedade e do Estado assegurar à criança, ao adolescente e ao jovem, com absoluta prioridade, o direito à vida, **à saúde**, à alimentação, à educação, ao lazer, à profissionalização, à cultura, à dignidade, ao respeito, à liberdade e à convivência familiar e comunitária, além de colocá-los a salvo de toda forma de negligência, discriminação, exploração, violência, crueldade e opressão.



Por sua vez, o art. 4º da Lei 8.069/1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente – ECA), prescreve que:

“É dever da família, da comunidade, da sociedade em geral e do poder público assegurar, com absoluta prioridade, a efetivação dos direitos referentes à vida, **à saúde**, à alimentação, à educação, ao esporte, ao lazer, à profissionalização, à cultura, à dignidade, ao respeito, à liberdade e à convivência familiar e comunitária.”



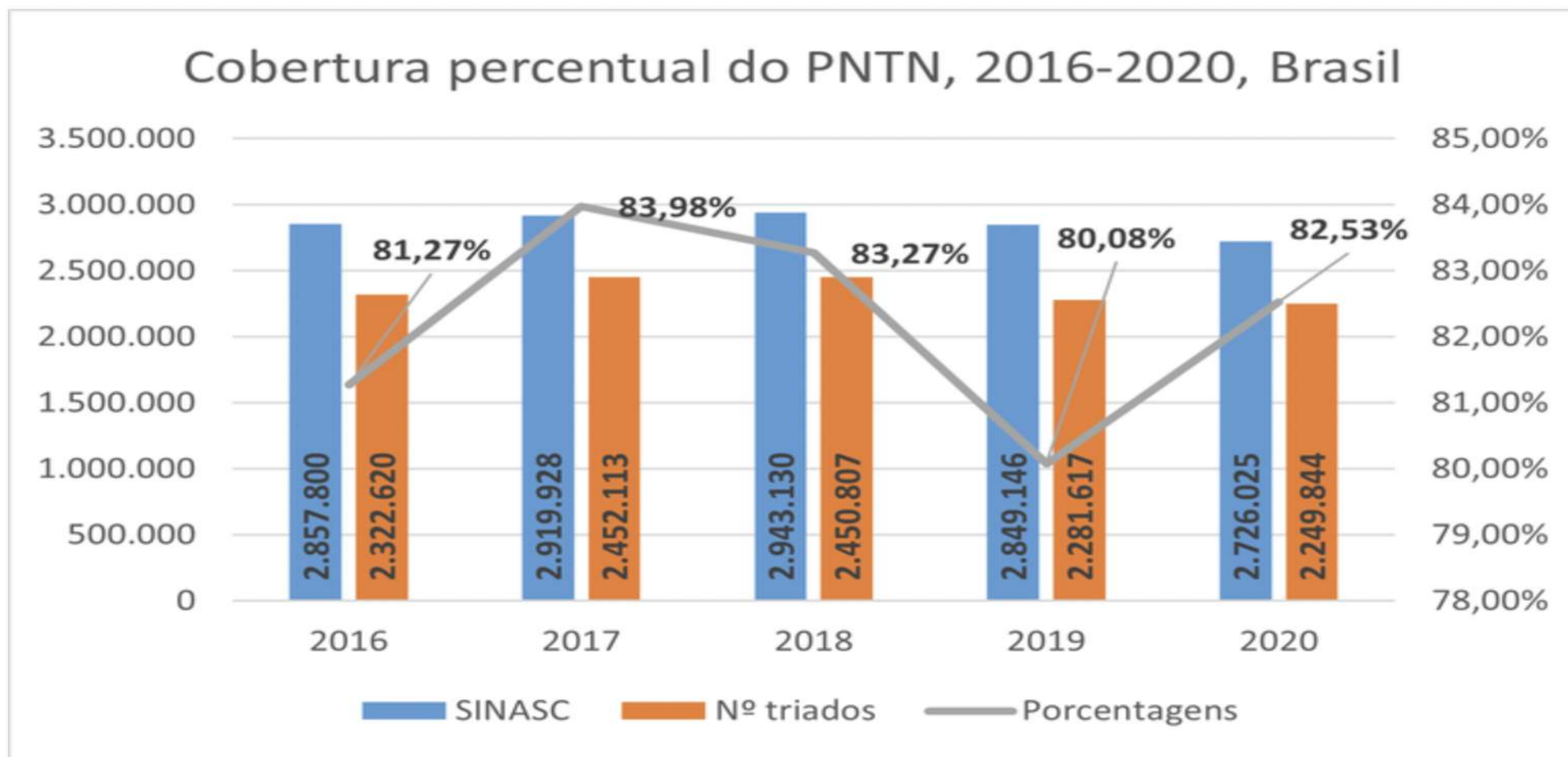
# Garantia dos Direitos da Criança e do Adolescente – Doenças Raras: Diagnóstico e acesso ao tratamento

1. Garantir acesso a pré-natal completo e bem acompanhado;
2. Garantir acesso a Triagem Neonatal – Teste do Pezinho;
3. Garantir acesso a consulta se alterado o Teste do Pezinho;
4. Garantir acesso a consultas de puericultura nos 1os meses de vida;
5. Garantir acesso a Centros de Referência para diagnóstico, tratamento e seguimento;
6. Garantir acesso à reabilitação;



# Garantia dos Direitos da Criança e do Adolescente – Doenças Raras: Diagnóstico e acesso ao tratamento

Indicador Cobertura:



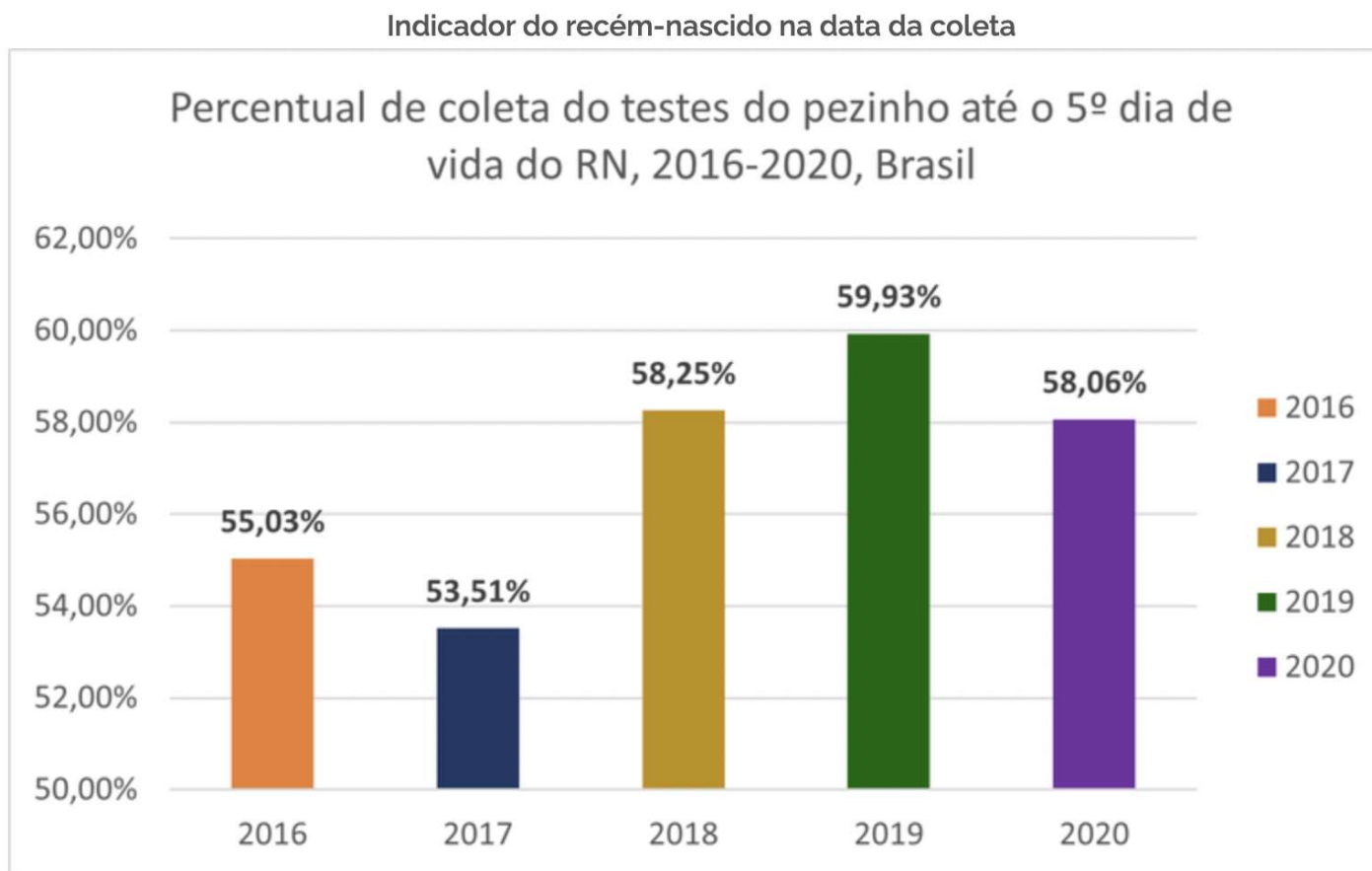
Fonte: Programa Nacional de Triagem Neonatal - CGSH/DAET/SASES/MS, Brasil, 2021.

## COBERTURA DO PNTN, NACIONAL E POR UF, POR ANO, DE 2017 A 2019

Região	NV/ano	2017	2018	2019
Total Brasil	~2.900.000	83,8	83,8	80,0
Pará	~139.500	89,16	88,3	-
Amapá	~15.500	-	-	-
Roraima	~13.100	70,55	62,05	64,50
Amazonas	~77.800	68,67	74,41	66,85
Paraíba	~58.400	70,17	71,61	69,35
Goiás	~97.400	69,84	72,96	71,42
Pernambuco	~135.500	71,53	74,65	73,63
Mato Grosso	~58.200	74,47	77,98	75,64
Rio Grande do Norte	~46.400	76,18	80,30	75,75
Rio de Janeiro	~217.200	87,11	71,08	75,86
Distrito Federal	~44.000	97,15	94,7	99,29
Paraná	~156.700	108,75	110,32	112,39



# Percentual de coletas do TP até o 5º dia de vida do RN, 2016 A 2020



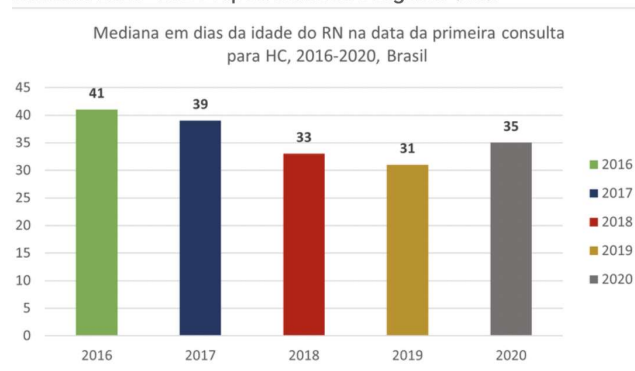
Fonte: Programa Nacional de Triagem Neonatal - CGSH/DAET/SAES/MS, Brasil, 2021.

# Mediana em dias, da idade do RN da data da 1ª consulta

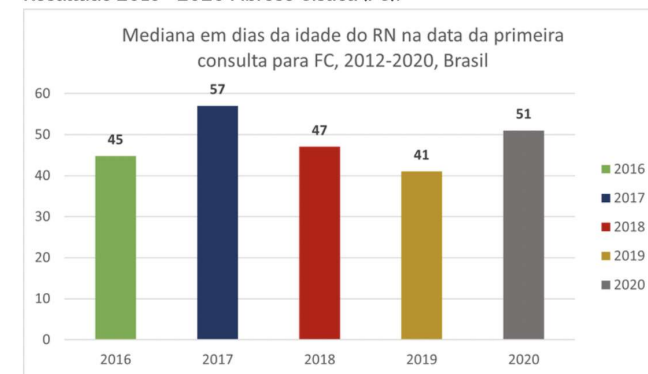
Resultados 2016 - 2020 Fenilcetonúria (PKU):



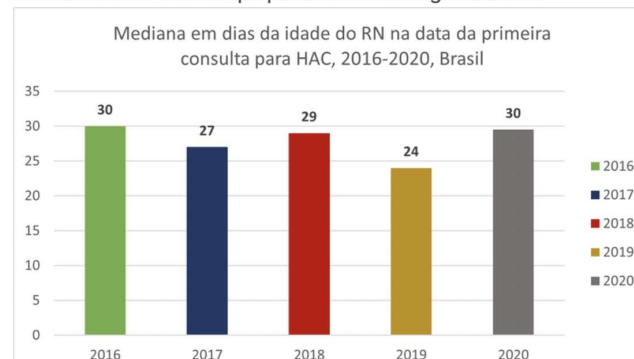
Resultado 2016 - 2020 Hipotireoidismo Congênito (HC):



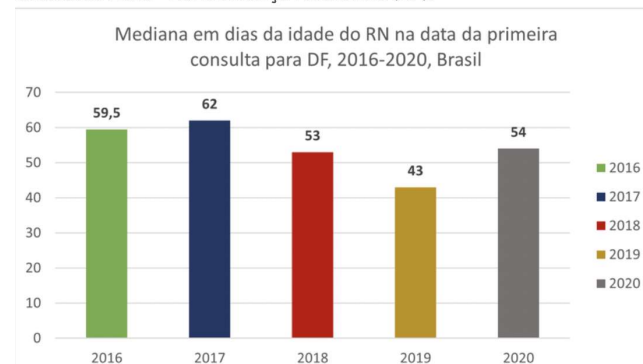
Resultado 2016 - 2020 Fibrose Cística (FC):



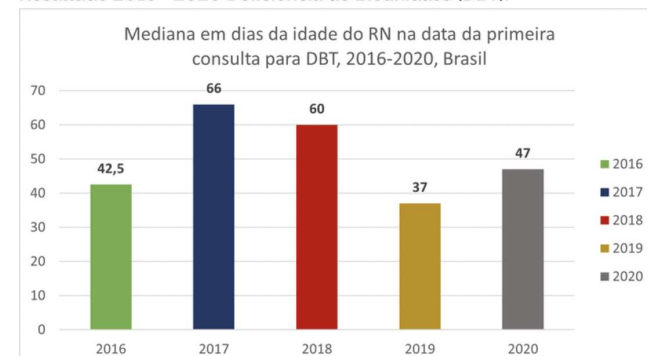
Resultado 2016 - 2020 Hiperplasia Adrenal Congênita (HAC):



Resultado 2016 - 2020 Doença Falciforme (DF):



Resultado 2016 - 2020 Deficiência de Biotinidase (DBT):

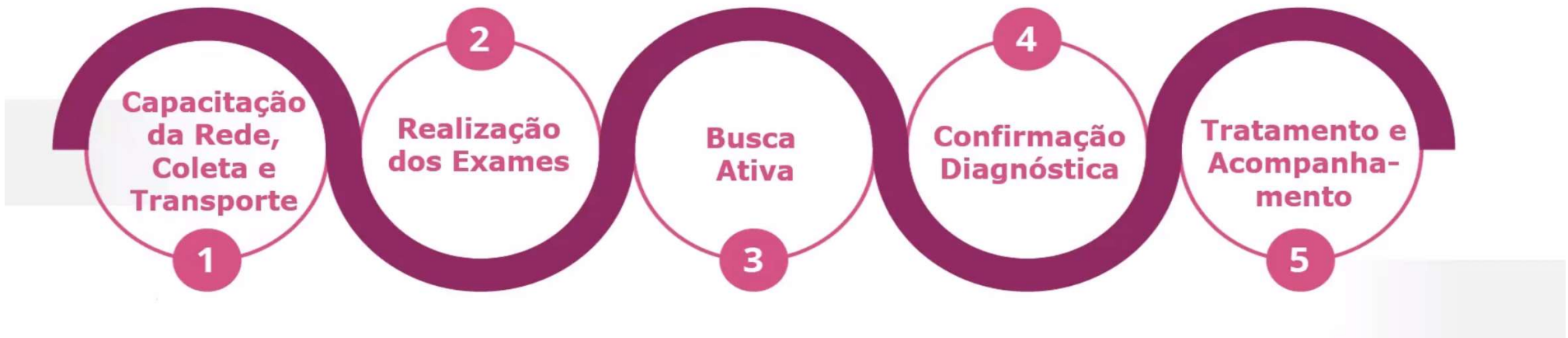


# Garantia dos Direitos da Criança e do Adolescente – Doenças Raras: Diagnóstico e acesso ao tratamento



## Linha de cuidado – A importância do especialista

A Triagem Neonatal **não é** apenas um exame ! É **um grande programa** que visa garantir toda jornada do paciente **no tempo hábil de prevenção**, adotando estratégias que envolvem as linhas de cuidado, visando o melhor desfecho.



A triagem neonatal é uma linha de cuidados!

# Programa Nacional de Triagem Neonatal – Doenças triadas/ano de universalização



FASES	DOENÇAS TRIADAS	ANO DA UNIVERSALIZAÇÃO
FASE I	[Hipotireoidismo Congênito   Fenilcetonúria ]	2006
FASE II	[Hipotireoidismo Congênito   Fenilcetonúria   Hemoglobinas]	2013
FASE III	[Hipotireoidismo Congênito   Fenilcetonúria   Hemoglobinas   Fibrose Cística]	2013
FASE IV	[Hipotireoidismo Congênito   Fenilcetonúria   Hemoglobinas   Fibrose Cística   Hiperplasia Adrenal Congênita   Deficiência da Biotinidase]	2014

Em maio de 2021 o Governo Federal sancionou a Lei nº 14.154 que ampliou o rastreamento de doenças no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

**I – etapa 1:**

**II – etapa 2:**


- a) galactosemias;
- b) aminoacidopatias;
- c) distúrbios do ciclo da ureia;
- d) distúrbios da betaoxidação dos ácidos graxos;

**III – etapa 3: doenças lisossômicas;**

**IV – etapa 4: imunodeficiências primárias;**

**V – etapa 5: atrofia muscular espinhal.**

[Pesquisar Legislação](#)

 **LEI Nº 14.154 DE 26 DE MAIO DE 2021**

Data de assinatura: 26 de Maio de 2021

Ementa: Altera a [Lei nº 8.069](#), de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para aperfeiçoar o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio do estabelecimento de rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho; e dá outras providências. [Vigência](#)



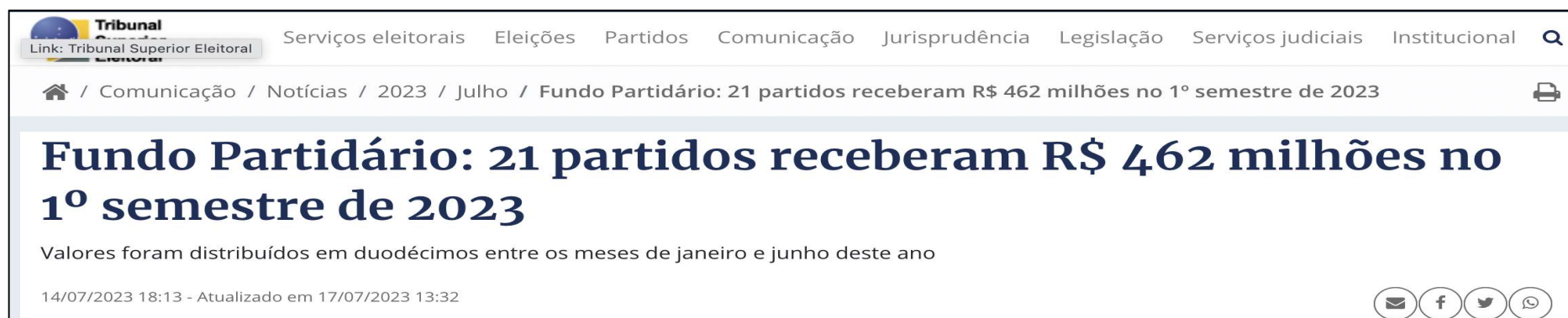
# Desafios nos cuidados de doenças complexas e crônicas no Brasil

- Não provisionamento de verba orçamentária;
- Verba não chega aos Centros de Referência;
- Verba desviada para outras finalidades;
- Fundos partidários e emendas orçamentárias são muito mais importantes que ampliação dos cuidados de doenças complexas e crônicas no Brasil – prioridades, que não envolvem a saúde.





# Garantia dos Direitos da Criança e do Adolescente – Doenças Raras: Diagnóstico e acesso ao tratamento



The screenshot shows the website of the Tribunal Superior Eleitoral (TSE). The header includes the TSE logo and navigation links: Serviços eleitorais, Eleições, Partidos, Comunicação, Jurisprudência, Legislação, Serviços judiciais, and Institucional. The breadcrumb trail reads: Comunicação / Notícias / 2023 / Julho / Fundo Partidário: 21 partidos receberam R\$ 462 milhões no 1º semestre de 2023. The main headline is "Fundo Partidário: 21 partidos receberam R\$ 462 milhões no 1º semestre de 2023". Below the headline, it states: "Valores foram distribuídos em duodécimos entre os meses de janeiro e junho deste ano". The date and time are "14/07/2023 18:13 - Atualizado em 17/07/2023 13:32". Social media sharing icons for email, Facebook, Twitter, and WhatsApp are visible at the bottom right.

Link: Tribunal Superior Eleitoral

Serviços eleitorais Eleições Partidos Comunicação Jurisprudência Legislação Serviços judiciais Institucional

Comunicação / Notícias / 2023 / Julho / Fundo Partidário: 21 partidos receberam R\$ 462 milhões no 1º semestre de 2023

## Fundo Partidário: 21 partidos receberam R\$ 462 milhões no 1º semestre de 2023

Valores foram distribuídos em duodécimos entre os meses de janeiro e junho deste ano

14/07/2023 18:13 - Atualizado em 17/07/2023 13:32

Por meio da **Portaria nº 74/2023**, o Tribunal Superior Eleitoral (TSE) fixou em R\$ 1.185.493.562,00 o limite de pagamento do Fundo Partidário para o exercício de 2023. Apesar do teto estabelecido pela Corte Eleitoral, o montante pode não ser inteiramente distribuído às legendas em razão de eventuais sanções aplicadas, necessidade de ressarcimento ao erário ou bloqueio decorrente de decisões judiciais.

<https://www.tse.jus.br/comunicacao/noticias/2023/Julho/fundo-partidario>

# Raras e Invisíveis?

## 1 Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

Art. 2º Doenças Raras tem abrangência transversal as redes temáticas prioritárias do SUS.

Rede de Atenção as Pessoas com Doenças Crônicas  
Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência  
Rede de Urgência e Emergência  
Rede de Atenção Psicossocial  
Rede Cegonha



Ministério da Saúde  
Gabinete do Ministro

PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014

*Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.*



**Prevalência: 1,3 / 2.000 habitantes**

**Provável de se beneficiarem da Reabilitação (GBD)**





# Raras e Invisíveis?

## 1 Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras



**AÇÕES DE  
EDUCOMUNICAÇÃO  
EM DOENÇAS  
RARAS**

**CENTROS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS**

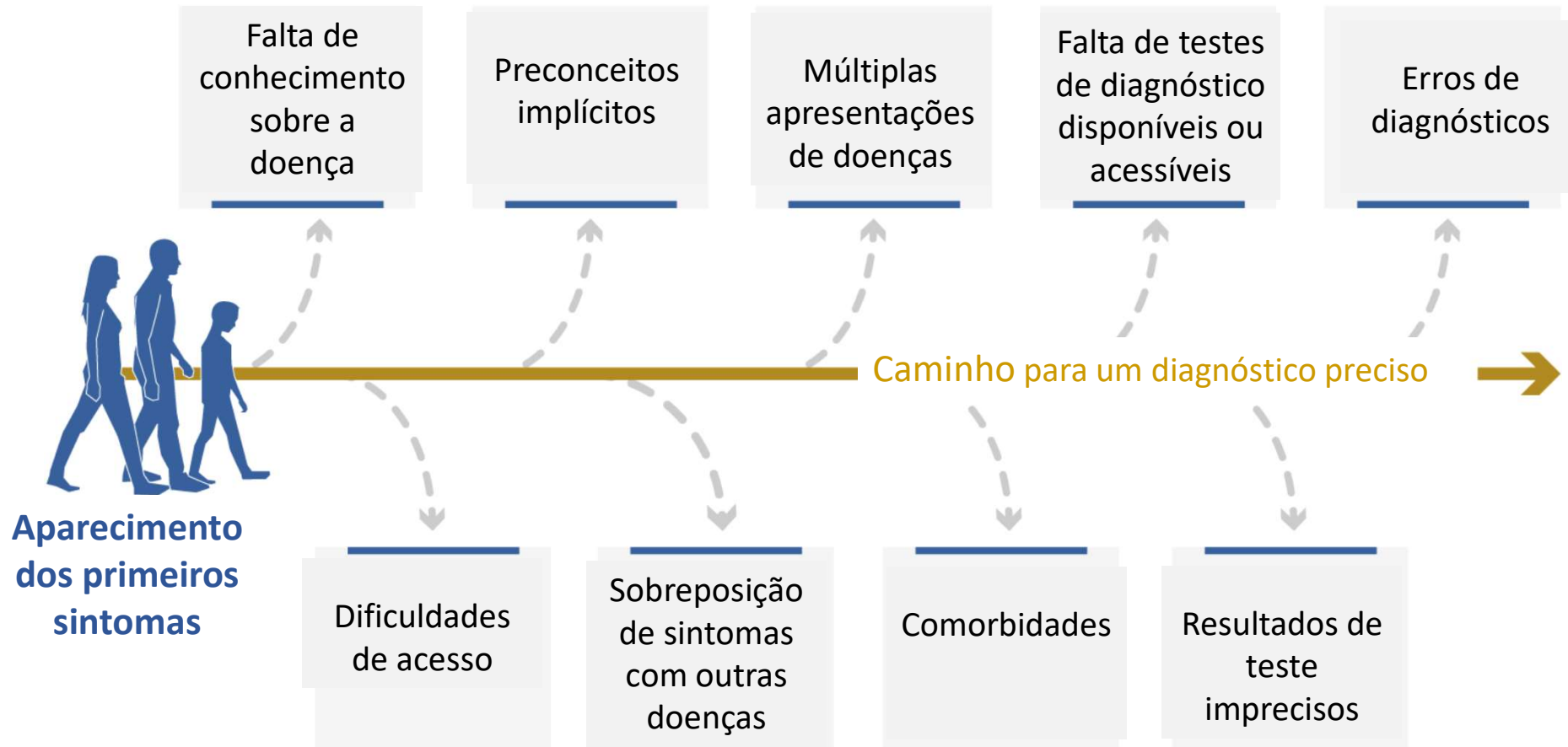
Indicadores Habilitações  
Habilitações - 3507 - SERVIÇO DE REFERÊNCIA EXO 1 DR DE ORIGEM GENÉTICA: 1 ANOMALIAS CONGENITAS TARDIAS MANIFESTAÇÃO TARDIA

UF	CNES	Estabelecimento	Competência Inicial	Competência Final	Letras SUS	CNPJ Próprio	CNPJ Mantenedora
BA	0004529	ARME SALVADOR	07/2018	----	----	15233505000177	
BA	0003815	HOSPITAL UNIVERSITARIO PROFESSOR EDGARD SANTOS	06/2019	----	----	15180714000287	15180714000104
CE	2583681	HIAS HOSPITAL INFANTIL ALBERT SABINI	12/2019	----	----	07954571003804	07954571000104
CE	2581492	HOSPITAL UNIVERSITARIO WALTER CANTIDEO	12/2019	----	----	07272638000112	07272638000111
DF	2549537	HOSPITAL DE AÇUCAR DE BRASÍLIA HAB	12/2018	----	----	00394700001351	00394700001008
DF	0010537	HOSPITAL MATERNO INFANTIL DR ANTONIO LISBOA	12/2019	----	----	00394700000884	00394700001008
GO	2437163	ARME ANAPOLIS	10/2018	----	----	01113810000117	
MG	0027046	HOSP DAS CLINICAS DA UNIV FED DE MINAS GERAIS EBERH	12/2022	----	----	15126437001549	
MG	0020948	HOSPITAL INFANTIL JOAO PAULO II	12/2019	----	----	19843929001506	19843929000100
MG	2218790	HOSPITAL UNIVERSITARIO DA UFJF	08/2011	----	----		21193735000169
PE	0030434	HUP	06/2021	----	----	10988301000129	
PR	0015644	HOSPITAL ERASTO GAERTNER	03/2023	----	----	76591048000128	
PR	0015563	HOSPITAL INFANTIL PEQUENO PRINCEPE	10/2016	----	----	76591048000120	
RJ	2708203	HIP FROELICH	12/2016	----	----	33781855000216	33781855000133
RS	2237601	HOSPITAL DE CLINICAS	12/2018	----	----	87020517000120	
RS	2244306	HOSPITAL UNIVERSITARIO SANTA MARIA	12/2021	----	----	65591784001420	
SC	2691868	HOSPITAL INFANTIL JOANA DE GUSMÃO	12/2019	----	----	829512430002916	82951243000169
SP	2789962	AMPLIATORIO DE ESPECIALIDADE DA FUMEC	10/2020	----	----	57571273000445	57571273000100
SP	2079792	HOSPITAL DAS CLINICAS DA UNICAMP DE CAMPINAS	12/2019	----	----		46068425000133
SP	2082187	HOSPITAL DAS CLINICAS FAIPA RIBEIRAO PRETO	12/2019	----	----	57722118000140	
SP	2077396	HOSPITAL DE BASE DE SAO JOSE DO RIO PRETO	12/2020	----	----	60003761000129	
Total de Linhas							0
Total de Estabelecimentos							17



<https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sgtes/educomunicacao-em-doencas-raras/centros-habilitados-para-tratamento-de-doencas-raras/informacoescentrosdereferencia.pdf>

# Doenças Raras – Percurso do Diagnóstico





# Doenças Raras – Jornada do Diagnóstico

## A jornada do paciente até o diagnóstico



# Pesquisa Eurordis – Organização Europeia para Doenças Raras

- **25%** chegaram ao diagnóstico entre **5 e 30 anos** após os 1os sintomas;
- Antes do diagnóstico confirmatório, **40%** dos pacientes receberam um diagnóstico errado, em 25% dos pacientes com Síndrome de Marfan e 50% dos pacientes com a Síndrome de Ehlers Danlos;
- **25%** dos pacientes tiveram que viajar para uma região diferente para obter o diagnóstico confirmatório e **2%** tiveram que viajar para uma país diferente!
- A maneira como o diagnóstico foi anunciado foi considerada insatisfatória em **33%** dos casos, e inaceitável em **12,5%** dos casos;
- A natureza genética da doença não foi comunicada em **25%** dos casos;
- Aconselhamento Genético em apenas 50% dos casos:
- Em apenas 40% dos casos um esforço foi feito para discutir o diagnóstico e o risco genético;





# Causas de atraso no diagnóstico das Doenças Raras

## 1. Fragilidade no ensino de doenças raras na graduação dos cursos de medicina:

- 80% das doenças raras são de natureza genética;
- Mudança do perfil epidemiológico - doenças genéticas problema de saúde pública;
- Manejar estas doenças de forma ética e assertiva, alinhada com a lógica e as políticas do Sistema Único de Saúde (SUS), é competência desejável para todos os médicos, impactando sua formação durante a graduação;



## Causas de atraso no diagnóstico das Doenças Raras

Diretrizes Curriculares Nacionais do Curso de Graduação em Medicina, publicada em 2014:

“IV – Promoção de Investigação Diagnóstica:

a) proposição e explicação, à pessoa sob cuidado ou responsável, sobre a investigação diagnóstica para ampliar, confirmar ou afastar hipóteses diagnósticas, incluindo as indicações de realização de **aconselhamento genético**”

# Causas de atraso no diagnóstico das Doenças Raras

- Dificuldade no diagnóstico clínico e laboratorial;
- Número reduzido de Médicos Geneticistas – 342 geneticistas no Brasil;
- (Pre) conceito de Medicina Curativa e foco nas doenças comuns e curáveis;
- Desconhecimento dos tratamentos existentes;
- Ineficiência das Políticas Públicas de Atenção aos pacientes com Doenças Raras.



# Garantia dos Direitos da Criança e do Adolescente – Doenças Raras: Diagnóstico e acesso ao tratamento



Incluir o estudo das Doenças Raras no currículo de graduação trará benefícios:

1. Atenderá as necessidades reais – doenças genéticas são problema de saúde pública, encurtando o tempo de diagnóstico;
2. Estimulará o interesse dos alunos em pesquisa nessa área;
3. Contribuirá para o avanço do conhecimento e desenvolvimento de novos tratamentos;
4. Promoverá evolução da sociedade tornando-a mais justa e inclusiva, onde todos têm chance de receber a atendimento médico de qualidade, independente da raridade da sua raridade de sua condição clínica.



**Tratamentos para**  
**DOENÇAS RARAS**

**95%**

Medicamentos paliativos  
e terapias de reabilitação

**3%**





Cirurgias e/ou  
medicamentos regulares

**2%**

**MEDICAMENTOS  
ÓRFÃOS**



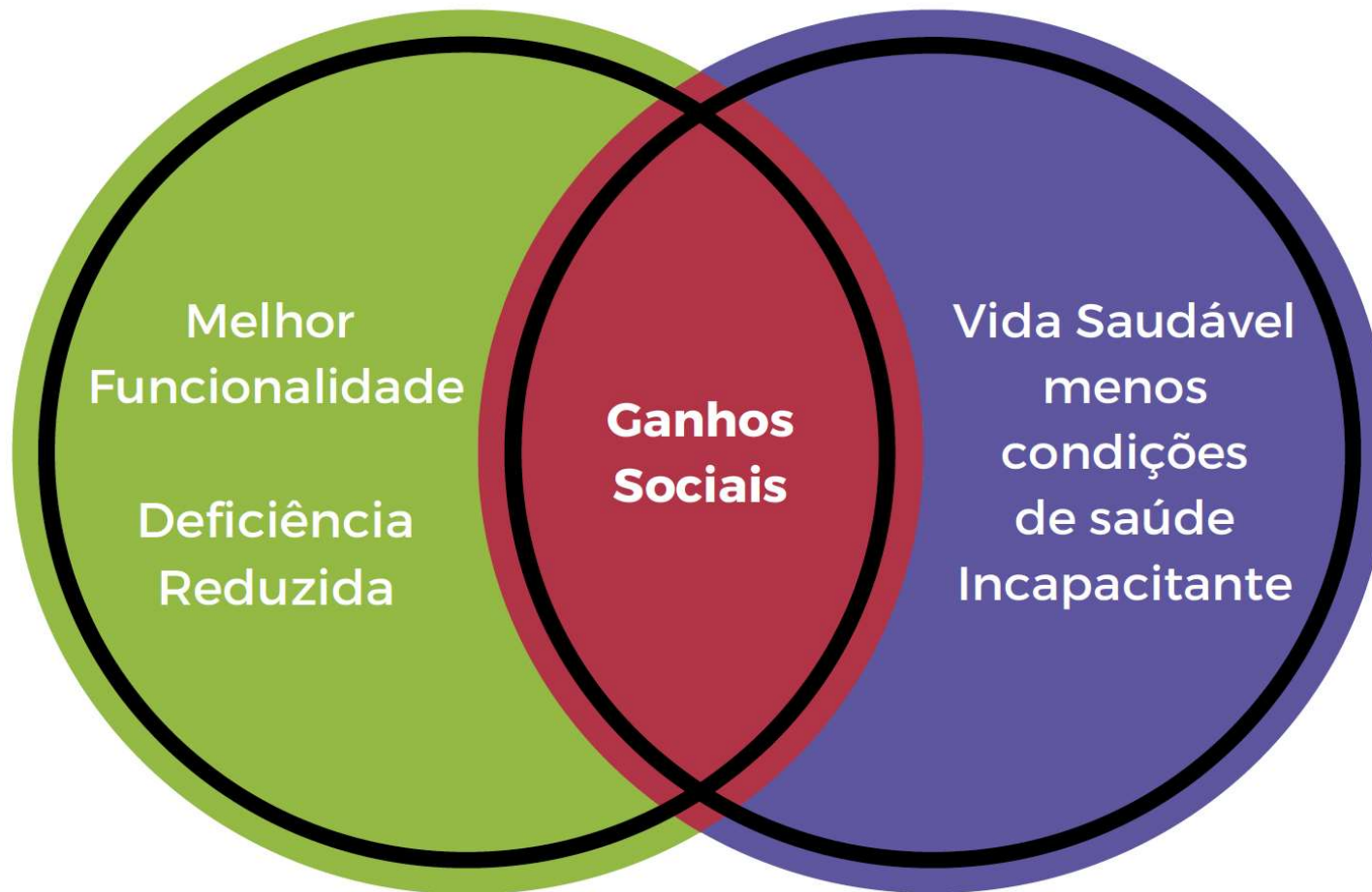
# Reabilitação Por quê?

-  **Atraso no desenvolvimento e perda de autonomia**
-  **Elaboração e enfrentamento pela incapacidade e deficiência**
-  **Evitar exclusão social e isolamento**
-  **Promover qualidade de vida**





# Saúde e Ganhos Funcionais





# Raras e Invisíveis?

1

## Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência

Número de serviços classificados/habilitados para o diagnóstico, reabilitação, e provisão de produtos assistivos para pessoas com condições de saúde incapacitantes nos seguintes domínios:

Tipo de serviço	Jul/2018	Dez/2022
Físico/Mobilidade	79538	91536
Auditivo	4568	4998
Visual	8906	10385
Intelectual/Cognição	2218	2578
OPM-Mobilidade	1507	1878

Inclui as seguintes Classificações/Habilitações:

107+0301 - Saúde auditiva

123 - Dispensação de OPME (inclui apenas o Projeto Olhar Brasil)

126 - Serviços de fisioterapia (inclui obstetr. neon., oncol., oftalm., cardiovasc pneum., musc. esq., queimad., alt. neurol., diag. cinet. func.)

131 - Serviço de oftalmologia (exclui tratamento clínico e cirúrgico)

135 - Serviços de reabilitação (exclui assist. ventilat. e ostomias)

164 - Serviços de OPM (exclui uro. e gastro., manutenção e adaptação)

2201-2 - Medicina física e reabilitação

**Estabelecimentos por Classificação/Habilitação**

Local: Brasil

Período: Julho/2018 e Dezembro/2022





# Equidade e Acesso

**1** Teleconsultas

**2** Telereabilitação

**3** Teleinterconsultas

**4** Teleconsultorias



**Saúde  
Digital**

Reduz Barreiras  
Melhora o acesso a  
especialistas

**332 médicos geneticistas,  
1 por 1,25 milhão de brasileiros.  
A OMS recomenda 1 por 100 mil habitantes.  
Baseada na estimativa da OMS, faltam 1.800  
geneticistas no país.**







# Equidade

Respeito às necessidades, diversidades e especificidades individuais possibilitando a procura de estratégias de intervenção apropriadas

Todos aqueles que precisam de reabilitação recebem serviços de qualidade para otimizar e manter a funcionalidade no dia a dia.





# Equidade e Acesso

## A pandemia por SARS-CoV-2 na comunidade brasileira de doenças raras: uma pesquisa desde a perspectiva do paciente

A pandemia por COVID-19 levou à reorganização do sistema de saúde priorizando o combate ao vírus

Impacto na comunidade brasileira de doenças raras\*?

\* Aquelas que afetam, no máximo, 65 entre 100.000 pessoas

### Questionário online



- 52 perguntas adaptadas da



- Para pacientes brasileiros com doenças raras e seus cuidadores
- Entre 1 junho e 5 julho de 2020

1.466 participantes (53,3% menores de 18 anos)

Pacientes = 493 (33,6%)

Cuidadores = 973 (66,4%)



### 192 Doenças raras

Fenilcetonúria	95 (6,5%)
Porfirias	83 (5,7%)
Glicogenoses hepáticas	81 (5,5%)
Atrofia muscular espinhal	80 (5,5%)
Mucopolissacaridoses	66 (4,5%)
Hiperplasia adrenal congênita	47 (3,2%)
Síndrome de Prader-Willi	47 (3,2%)
Ataxias	45 (3,1%)
Fibrose cística	40 (2,7%)
Doença de Gaucher	33 (2,2%)
Síndrome de Williams	31 (2,1%)
Osteogênese imperfeita	30 (2,0%)
Outras (180)	788 (53,8%)

Dificuldade na  
Manutenção  
do Tratamento

Distanciamento social	Interrupção de cuidados à saúde	Telemedicina
1.372 (93,6%) Não saíram de casa ou saíram apenas para atividades essenciais	1.321 (90,1%) Usaram sempre máscara ao sair de casa	1.026 (70%) Tiveram experiência
	1.042 (71,1%) Consultas com médico geneticista	68,3% A consideraram boa
995 (67,9%) Terapias de reabilitação		

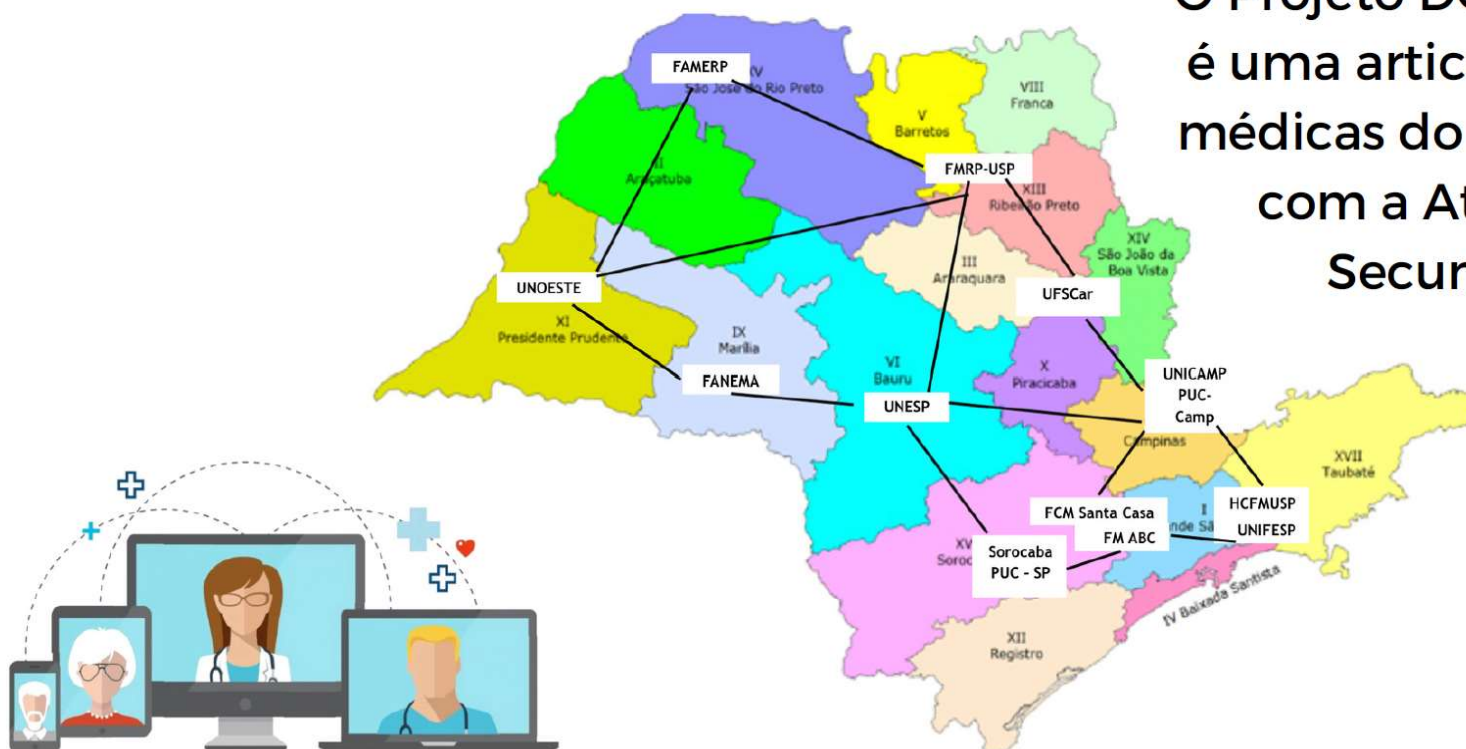
Acesso à informação; capacidade de superar dificuldades; percepção de ameaça, sentimentos de solidão e depressão

O panorama foi mais positivo para participantes com erros inatos do metabolismo (n= 624, 42,5%)



# Informações

“O Projeto DORA (DOenças RAras)  
é uma articulação entre escolas  
médicas do estado de São Paulo  
com a Atenção Primária e  
Secundária do SUS”



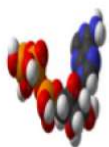
Proposta desenvolvida pelo Instituto da Criança e  
do Adolescente HC-FMUSP em conjunto com  
Secretaria de Estado da Saúde de São Paulo





# Informações

O objetivo é agilizar o diagnóstico e oferecer um melhor atendimento aos pacientes com doenças raras com necessidades assistenciais equivalentes.



Erros inatos do metabolismo



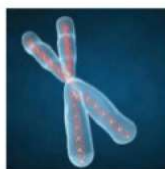
Doenças do Sistema Imune



Doenças Hematológicas



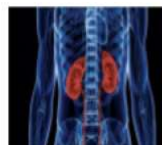
Doenças Neuromusculares



Anomalias Cromossômicas e síndromes complexas



Doenças Oftalmológicas Congênitas



Doenças Nefrológicas e Anomalias do Trato Geniturinário



Endocrinológicas: Anomalias do crescimento e da diferenciação sexual



# Informações

Genética onde encaminhar na Grande São Paulo?



Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP



Santa Casa de Misericórdia de São Paulo



Hospital São Paulo da UNIFESP



Faculdade de Medicina do ABC



# Informações

Genética onde encaminhar no interior do estado?



Faculdade de Ciências Médicas da UNICAMP



Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto da USP



Faculdade de Ciências Médicas de Botucatu UNESP



Faculdade de Medicina de Sorocaba da PUC-SP



Faculdade de Medicina da UFSCar



Faculdade de Medicina de São José do Rio Preto



Faculdade de Medicina de Marília

Unoeste Faculdade de Medicina de Presidente Prudente



# Informações



HC desde 2017 oferece no Projeto Dora uma linha que informa e aconselha pessoas com doenças raras, além de familiares, profissionais e público em geral.





# Considerações jurisprudenciais sobre o tema:

**como regra geral**, os seguintes requisitos para que o Poder Judiciário determine o fornecimento de remédios fora da lista do Sistema Único de Saúde (SUS). Os critérios estabelecidos só serão exigidos nos processos judiciais que forem distribuídos a partir da decisão proferida pelo STJ, isto é, a partir de 25/04/2018.

A tese fixada estabelece que constitui obrigação do Poder Público o fornecimento de medicamentos não incorporados em atos normativos do SUS, desde que presentes, cumulativamente, os seguintes requisitos:

- 1 - Comprovação, por meio de laudo médico fundamentado e circunstanciado expedido por médico que assiste o paciente, da imprescindibilidade ou necessidade do medicamento, assim como da ineficácia, para o tratamento da moléstia, dos fármacos fornecidos pelo SUS;**
- 2 - Incapacidade financeira do paciente de arcar com o custo do medicamento prescrito; e**
- 3 - Existência de registro do medicamento na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa).**

## Considerações jurisprudenciais sobre o tema:

Não obrigatoriedade de fornecimento de medicamentos experimentais.

Ausência de registro na ANVISA impede, em caráter geral, não, porém, absoluto, o fornecimento de medicamento por decisão judicial.

Possibilidade de concessão judicial de medicamento sem registro na ANVISA quando:

1. houver pedido do medicamento no Brasil, salvo caso de medicamentos órfãos para doenças raras e ultrarraras;
2. Existência de registro de medicamento em renomadas agências de regulação estrangeiras;
3. Inexistência de medicamento substituto no Brasil.

Comunicação assertiva, educação continuada, divulgação apropriada...

## POLÍTICAS PÚBLICAS E DIREITOS DA PESSOA COM DEFICIÊNCIA

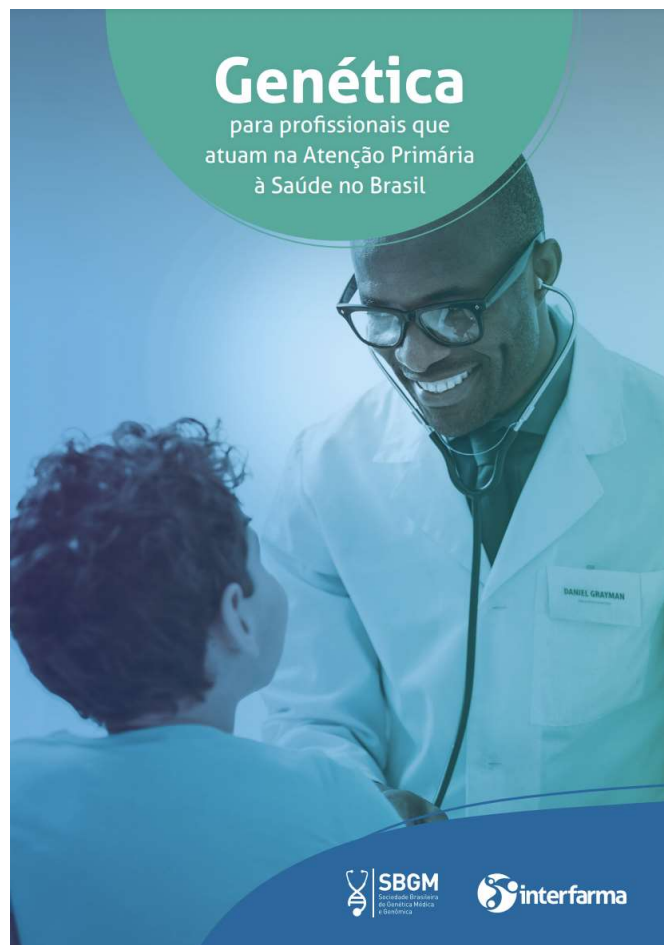
Instituto de Medicina Física e Reabilitação do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (IMREA HCFMUSP)

Rede de Reabilitação Lucy Montoro



## Genética

para profissionais que atuam na Atenção Primária à Saúde no Brasil



#RAROS E QUERIDOS

## SIMPÓSIO VIRTUAL DE DOENÇAS RARAS DO CFM

Incorporação de tecnologias para tratar doenças raras

INSCRIÇÕES ABERTAS



CFM  
CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA



# Take Home Messages

As crianças e adolescentes com doenças raras têm direito ao diagnóstico precoce e ao tratamento adequado.

1. **Direito à saúde:** têm direito a receber cuidados médicos adequados, que incluem diagnóstico, tratamento e acompanhamento especializado para suas doenças raras.
2. **Direito à informação:** Os pais ou responsáveis da criança rara têm o direito de receber informações precisas e compreensíveis sobre a doença rara, o diagnóstico, o tratamento disponível e os possíveis efeitos colaterais.
3. **Direito à equidade aos cuidados de saúde:** têm o direito de receber o mesmo acesso aos cuidados de saúde que outras crianças, sem discriminação.
4. **Direito à educação inclusiva:** têm o direito de frequentar a escola e receber apoio educacional especializado, se necessário, para garantir sua inclusão e participação no ambiente escolar.
5. **Direito à assistência social:** têm direito a apoio social e a programas de assistência que possam ajudar a enfrentar os desafios relacionados à sua condição de saúde.
6. **Direito à privacidade e confidencialidade:** têm direito à privacidade e ao sigilo das informações relacionadas à sua condição de saúde.

Conviver com a diversidade é um passo para evolução para um mundo mais justo, mais humano e mais inclusivo!



# Obrigada



- Instagram: [@dranatashamt](#)
- Fanpage: [@dranatashaslhessarenko](#)
- Twitter: [@natslhessarenko](#)
- YouTube: [Natasha Slhessarenko](#)
- Site: [natashaslhessarenko.com.br](#)
- E-mail: [natasha.barreto@portalmedico.org.br](mailto:natasha.barreto@portalmedico.org.br)