



# 1<sup>RO</sup> CONGRESSO DE **Doenças Raras** AMÉRICA LATINA E CARIBE

16 e 17 de Março 2023

Bogotá, Colômbia

RELATÓRIO GERAL



Pontificia Universidad  
**JAVERIANA**  
Bogotá



## Aliados



## Patrocinadores

GOLD



SILVER





“Existem mais de 9.000 Doenças Raras no mundo (Orphanet), também conhecidas como doenças órfãs, raras ou de diagnóstico complexo. A maioria delas tem uma causa genética. Estima-se que cerca de 3% a 8% da população mundial vive com o diagnóstico de uma doença rara, o que corresponde a 300 milhões de pessoas. Isso representa um grupo significativo de pessoas que requerem cuidados especializados na prestação de serviços de saúde.

Atualmente, os dados sobre DR na América Latina são escassos. A população da América Latina e do Caribe, de acordo com o Banco Mundial, é de 650 milhões de pessoas. Com base nesses dados, há várias estimativas que variam de 20 a 52 milhões de pessoas com doenças raras.”

Dick Salvatierra  
Presidente da Americas Health Foundation

# Conteúdo

I. Introdução .....	1
II. Painelistas .....	4
III. Contexto histórico das Doenças Raras (DR) na Colômbia .....	11
IV. Dia 1 - 16 de Março 2023	
1. Doenças Raras: A Realidade na América Latina e no Caribe .....	14
2. Desafios no caminho do paciente .....	16
3. Diagnóstico molecular e genético de doenças raras .....	19
4. Avanço da triagem neonatal na América Latina .....	22
5. A resolução da ONU sobre DR .....	25
6. Estudo de caso: Integração regional de centros de excelência .....	28
7. Mariana Moreno Acevedo: Depoimento de uma paciente com uma doença rara .....	30
8. Abordagem holística para educação e treinamento de profissionais de saúde em DR .....	31
9. A experiência das organizações de pacientes na América Latina e no Caribe .....	33
V. Dia 2 - 17 de Março 2023	
10. Avaliação de tecnologia de saúde para DR com uma abordagem diferenciada .....	36
11. Mecanismos inovadores de financiamento, acesso e sustentabilidade para cuidados abrangentes de DR .....	40
12. Garantia de acesso à inovação para pacientes com DR .....	44
13. A Revolução Digital: Saúde Digital, Tecnologia da Informação e Inteligência Artificial em DR .....	48
14. Impulsionando os ensaios clínicos e a pesquisa de DR na América Latina: Diversidade e inclusão na pesquisa genômica .....	52
15. Integração de atores no ecossistema de DR .....	57
VI. Comentários de organizações de pacientes .....	62
VII. Agradecimentos .....	68

A large, faint graphic in the background consists of two stylized human figures facing each other, enclosed within a circular border. The figures are composed of simple lines and shapes, with horizontal lines representing torsos. The entire graphic is rendered in a gradient of blue and purple colors.

# 1. Introdução

Marzo  
2023

Pontificia Universidad  
Javeriana, Bogotá D  
Colombia



**A** América Latina e o Caribe estão prontos para agir como uma região, para avançar no cenário das doenças raras (DR) e para melhorar a qualidade de vida das pessoas que vivem com DR, suas famílias e cuidadores. Essa foi a principal mensagem do 1º Congresso sobre DR para a América Latina e o Caribe, liderado pela Americas Health Foundation e apoiado por parceiros e patrocinadores.

Esse evento histórico abriu o caminho para uma nova era de colaboração e cooperação no avanço do cenário de DR na região. Por meio de uma agenda voltada para o paciente, o Congresso conseguiu aumentar a conscientização, o conhecimento e o envolvimento de diversas partes interessadas em questões importantes do ecossistema de DR, formando a base para as próximas etapas. O mais importante é que ele solidificou o espírito, o entusiasmo e o desejo dos participantes de avançar nos esforços de colaboração como uma região.

Esse poderoso evento foi liderado pela AHF e apoiado pela ERCAL, pela Iniciativa Chan Zuckerberg, pela Pontificia Universidad Javeriana, pela Federación Colombiana de ER (FECOER) e pelo Instituto de Genética Humana; apoiado por 11 organizações colaboradoras (Adapa, Alasser, Febrararas, Fecher, Fecoer, Feper, Ferpof, Fifarma, Omer, Red ER e Remexer); e 11 patrocinadores (AHF, Biogen, Chan Zuckerberg Initiative, Horizon, Alexion, Boehringer Ingelheim, Illumina, Optimal Therapies, Raras Cro, Sanofi e Ultragenyx).

O congresso contou com 48 palestrantes de 12 países, incluindo líderes de associações de pacientes, formuladores de políticas, pesquisadores, clínicos, reguladores, acadêmicos, representantes do governo, representantes do setor e muito mais. Aqui estão alguns dos principais formadores de opinião que compartilharam suas perspectivas no evento: Dr. Roberto Giugliani (Brasil), Dr. Gustavo Mendes Santos (Brasil), Dr. Ignacio Zarante (Colômbia), Dr. Enrique Teran (Equador), Dra. Natalia Messina (Argentina), Dra. Gabriela Repetto (Chile), Durhane Wong-Rieger (Canadá) e Heidi Bjorson-Pennell (EUA).

Ao longo dos 14 painéis, os especialistas se aprofundaram na realidade das doenças raras na América Latina e no Caribe; a odisséia do diagnóstico, os desafios na jornada do paciente, a importância do avanço dos testes genéticos nas doenças raras, uma visão holística do treinamento da força de trabalho em saúde para o atendimento às doenças raras na região, abordagens diferenciadas para a avaliação de tecnologias em saúde nas doenças raras, mecanismos inovadores de financiamento para promover o acesso e a sustentabilidade no atendimento às doenças raras, o impacto da saúde digital nas doenças raras e muito mais. Embora os recursos, as oportunidades e as necessidades variem na região, os países latino-americanos enfrentam desafios semelhantes para melhorar o gerenciamento e o atendimento abrangente das pessoas que vivem com DR. Ficou claro que a América Latina deve trabalhar em conjunto como uma região, coordenar esforços, aproveitar as lições aprendidas, promover a educação em todos os níveis e cooperar para continuar avançando no cenário da DR na região.

Depois de mapear as oportunidades existentes, os desafios e as tarefas que temos pela frente, a AHF o convida a se juntar a nós na realização dos principais projetos que surgiram desse evento extraordinário. Vamos continuar a trabalhar juntos para melhorar a qualidade de vida das pessoas que vivem com DR, suas famílias e cuidadores na América Latina e no Caribe. Juntos, podemos fazer uma diferença real.

**Dra. Mariana Rico**

Diretora Médica da Americas Health Foundation





# ||. Painelistas





**Dra. Adriana Robayo** 🇨🇴

Diretora Executiva do Instituto de Avaliação de Tecnologias em Saúde (IETS) Colômbia

**Dra. Alejandra Vázquez** 🇲🇪

Diretora Acadêmica da Faculdade de Medicina da Universidade Autônoma de Guadalajara, México



**Alejandro Andrade** 🇨🇱

Presidente da Federação Chilena de Doenças Raras - FECHER

**Dra. Ana Cristina Ochoa** 🇨🇴

Directora Médico da Takeda



**Angela Chaves** 🇨🇴

Gerente Sênior de Defesa do Paciente, Região Intercontinental - Biogen

**Antoine Daher** 🇧🇷

Fundador da Casa Hunter e Presidente da Federação Brasileira de Doenças Raras, FEBRARAS



**Ariadne Dias** 🇧🇷

Diretora de Relações Institucionais de Casa Hunter - FEVEREIRO

**Dr. Carlos Javier Alméjiga** 🇨🇴

Diretor do Instituto de Erros Inatos do Metabolismo, Pontificia Universidad Javeriana



**Dra. Claudia Gonzaga J.** 🇲🇪

Investigadora LIIGH, UNAM



**Dra. Deborah Requesens** 🇺🇸

Diretora do Programa Jumpstart, Centro de Doenças Órfãs,  
Universidade da Pensilvânia



**Dick Salvatierra** 🇺🇸

Fundador e Presidente da Americas Health Foundation (AHF)



**Diego Gil Cardozo** 🇨🇴

Presidente da Federação Colombiana  
de Doenças Raras (FECOER)



**Durhane Wong-Rieger** 🇨🇦

Presidente e CEO da Organização Canadense  
para Doenças Raras



**Dra. Elmira Safarova** 🇨🇮

Cofundador e CEO Rarus Health SPA



**Dr. Enrique Terán** 🇪🇨

Presidente da Academia de Ciências do Equador



**Felicitas Colombo** 🇺🇷

Diretora de Assuntos Governamentais AHF



**Félix Galarza** 🇪🇨

Presidente Executivo da Federação Equatoriana  
de Doenças Raras ou Infrequentes (FERPOF)



**Dra. Gabriela Repetto** 🇨🇮

Diretora do Programa de Doenças Raras,  
Faculdade de Medicina Clínica Alemã Universidad del Desarrollo



**Dr. German Escobar** 🇪🇨  
Ex-vice-ministro de Saúde e Proteção da Colômbia



**Dr. Gustavo Mendes** 🇧🇷  
Investigador Científico do IVI - Ex-Director Geral de medicamentos e produtos biológicos na ANVISA



**Dra. Heidi Bjornson-Pennell** 🇺🇸  
Chan Zuckerberg Initiative



**Dr. Ignacio Zarante** 🇨🇴  
DM. Presidente da Associação Colombiana de Genética Médica - Professor Titular Instituto de Genética Humana da Pontifícia Universidade Javeriana



**Irene Kanter Schlifke** 🇮🇸  
Diretora de Estratégia e Informação ao Cliente, Biogen Digital Health





**Lic. Jaqueline Tovar** 🇲🇽

Presidente da Mulher México e Fundador de Iniciativa pensemos en Cebras México



**Jesús Navarro Torres** 🇲🇽

Presidente da Organização Mexicana de Doenças Raras (OMER)



**Dra. Juana Inés Navarrete** 🇲🇽

Presidente da Associação Mexicana de Genética Humana



**Dr. Leonardo Arregocés** 🇨🇴

Ex-Diretor de Medicamentos e Tecnologia em Saúde do Ministério da Saúde e Proteção Social, Colômbia



**Dr. Luis Pino** 🇨🇴

Oncologista médico, fundador e CEO da OxLER



**Dr. Manuel Espinoza** 🇨🇱

Chefe da Unidade de Avaliação de Tecnologia em Saúde pelo Centro de Investigação Clínica - UC



**María Elena Almendáriz** 🇵🇪

Diretora Executiva da Federação Peruana de Doenças Raras, FEPER



**Mariana Moreno Acevedo** 🇨🇴

Paciente com Atrofia Muscular Espinhal



**Dra. Mariana Rico** 🇨🇴

Diretora Médica da Americas Health Foundation



**Mario Gómez** 🇨🇴  
Managing Partner em Prospectiva Consulting



**Marisa Aizenberg** 🇨🇱  
Diretora Acadêmica do Observatório de Saúde da  
Faculdade de Direito da Universidade de Buenos Aires (UBA)



**Dra. Marta Lucía Tamayo** 🇨🇴  
Diretora da Fundação Direito à Desvantagem  
e professor titular do Instituto de Genética Humana  
da Pontifícia Universidade Javeriana



**Dra. Natalia Messina** 🇨🇱  
Diretora de Medicamentos Especiais e  
Preço alto no Ministério da Saúde Argentina



**Dra. Olga Echeverri** 🇨🇴  
Professora Associada do IEIM - Pontifícia Universidade Javeriana



**Dra. Paula Daza** 🇨🇱  
Diretora Executiva - Centro de Políticas Públicas  
e Inovação em Saúde (CIPS - UDD)



**Dr. Reggie García Robles** 🇨🇴  
Médico geneticista e sanitarista, professor pesquisador  
da Pontifícia Universidade Javeriana



**Dr. Roberto Giugliani** 🇨🇱  
Co-Presidente Casa dos Raros



**Roberto Rodríguez** 🇨🇱  
Vice-presidente da Aliança Dominicana de Associações de Pacientes



Ronny Garro 🇨🇷  
 Rede de Doenças Raras Costa Rica



Dra. Tania Bachega 🇧🇷  
 Presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal  
 e Erros Inatos do Metabolismo



Vanessa Valencia 🇵🇦  
 Assistente Social de aYOUdas Panamá, ALASER



Yaneth Giha 🇨🇴  
 Directora Ejecutiva de FIFARMA.





# III. **Contexto histórico**

das DR na Colômbia

# María Belen Jaimes

Diretora Adjunta de Doenças Não Transmissíveis,  
Ministério da Saúde e Proteção Social da Colômbia.

Na Colômbia, a definição de DR é considerada como aquela que afeta 1 em cada 5.000 pessoas. É feito um breve relato da trajetória legal dessas doenças no país. Lei 1392 de 2010, Lei 1438 de 2011, Lei 1751 de 2015, Mesa Redonda Nacional de RD - Resolução 1871 de 2021, Decreto 1954 de 2012, Resolução 3881 de 2013, Decreto 780 de 2016, Protocolo de Vigilância de SP, Resolução 946 de 2019, Resolução 651 de 2018, Decreto 441 de 2022, Resolução 561 de 2019, Lei 1960 de 2019 - Triagem neonatal. As barreiras que ainda existem na Colômbia para a RD incluem: Odisseia diagnóstica, implementação da triagem neonatal, atendimento fracionado, sub-registro, falta de benefícios para os pacientes e ônus psicossocial e econômico. O governo atual enfrenta desafios relacionados à DR no país. Entre eles estão o desenvolvimento e a capacitação de centros de referência, a criação de diretrizes de prática clínica (diretrizes e protocolos), a melhoria do acesso ao aconselhamento genético, a implementação completa da triagem neonatal, a melhoria do sistema de informações e a gestão intersetorial para a proteção social dos pacientes e de suas famílias.

Veja a apresentação completa [AQUI](#)





# IV. Dia 1

16 de Março 2023

# 1. Doenças Raras

## A Realidade na América Latina e no Caribe – Apresentação do Mapa da Situação

### PAINELISTAS

- **Dr. Ignacio Zarante**  
MD Presidente da Associação Colombiana de Geneticistas Médicos - Professor do Instituto de Genética Humana - Pontificia Universidad Javeriana
- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica da AHF
- **Ariadne Dias**  
Diretora de Relações Institucionais da Casa Hunter - FEBRARARAS
- **Alejandro Andrade**  
Presidente da Federação Chilena de ER - FECHER

### MODERADORA

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais, AHF

### INTRODUÇÃO

Esse painel ilustra o mapa da situação de DR no contexto latino-americano. Cada participante contribui a partir de seu local de experiência, estabelecendo a base para a conversa durante o restante do evento.

A definição de DR varia globalmente e, na América Latina, não há consenso sobre a definição de DR. Alguns países, como Bolívia, Equador, Paraguai, Peru e Venezuela, não têm uma definição específica de DR. Outros, como o Brasil, consideram que as DRs, conforme definidas pela Organização Mundial da Saúde, afetam 65 ou menos de cada 100.000 pessoas. Argentina, Chile, México, Panamá e Uruguai aderem à definição da UE de <1 para cada 2.000 pessoas afetadas e a Colômbia define que as DRs afetam <1 para cada 5.000 pessoas. Essas diversas definições também significam que o número de pessoas que vivem com uma determinada DR varia na região, dependendo do fato de sua condição atender a diferentes limites. A ausência de uma definição unificada para a região cria desafios na estimativa da prevalência, na criação de políticas e diretrizes padrão, na integração de programas ou registros e na alocação de fundos para pesquisa.

Além disso, a maturidade do cenário legislativo para DR em cada país varia, com alguns países tendo leis específicas para DR e outros ainda não tendo essa legislação. Entretanto, nossa região também tem contextos econômicos muito semelhantes, o

que determina a maneira como os sistemas de saúde abordam a questão. Os países latino-americanos enfrentam o desafio comum de definir o que é uma doença rara, unificar os critérios para a definição dessas doenças, implementar soluções para garantir o diagnóstico precoce e preciso, fornecer acesso a métodos diagnósticos inovadores, considerar os tratamentos disponíveis, definir quem pagará por esses tratamentos e a tarefa de gerar políticas públicas que considerem as necessidades dos cuidadores. Em termos de oportunidades, há o compartilhamento das melhores práticas de abordagem das DRs entre os países (Casa dos Raros no Brasil) e a análise das contribuições do estudo das DRs para o benefício de tratamentos comuns.

### PRINCIPAIS MENSAGENS

1. As doenças raras não só transformam a vida daqueles que sofrem com elas, mas também de seus familiares e do ambiente social. No meio acadêmico, nos governos e nas federações de pacientes, precisamos pensar em proteger os pacientes com doenças que não têm um laboratório farmacêutico por trás e que precisam ser tratadas adequadamente.
2. A coordenação regional é necessária para homogeneizar as políticas de DR ou, pelo menos, levá-las a um padrão mínimo compreensível. A possibilidade de integrar a DR aos sistemas regionais de saúde apresenta a oportunidade de atualizar todo o sistema de saúde com tecnologia e conhecimento que não estavam disponíveis anteriormente.
3. É importante pensar de forma abrangente sobre quais DRs podem realmente se beneficiar de estar na lista relevante dos ministérios da saúde. Para os países da região, a identificação e o reconhecimento dos DRs são muito importantes, e é tão importante que uma DR esteja na lista relevante quanto não estar, pois isso cria barreiras ao acesso de outros DRs.
4. Devido às questões socioeconômicas semelhantes de nossos países latino-americanos, possibilitar canais de comunicação e intercâmbio sempre será de grande benefício para a região.

### Informações relevantes

- Apresentação: [Estimativa do número de pacientes com DR na América Latina](#)
- Apresentação: [Dados sobre o relatório de RD na Colômbia](#)
- Estudo de caso: [Casa Dos Raros](#)
- Documento: [Consenso: Cuidadores na América Latina](#)

Veja o painel 1 completo [AQUI](#)

# 2. Desafios no caminho do paciente

## Depoimentos sobre a odisseia do diagnóstico

### PAINELISTAS

- **Ariadne Dias**  
Diretora de Relações Institucionais da Casa Hunter-FEBRARARAS
- **Diego Gil**  
Presidente da Federação Colombiana de RD - FECOER
- **Dr. Carlos Javier Almeciga**  
Diretor do Instituto de Erros Inatos do Metabolismo - Pontificia Universidad Javeriana
- **Maria Elena Almendariz**  
Diretora Executiva da Federação Peruana de RD, FEPER
- **Vanessa Valencia**  
Assistente Social da aYOUdas Panamá

### MODERADORA

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais, AHF

### INTRODUÇÃO

Esse painel se concentrou nas experiências de pessoas com DR na América Latina. As apresentações foram feitas por líderes de organizações de pacientes, que compartilharam os desafios enfrentados pelos pacientes e suas famílias no acesso ao diagnóstico, aos cuidados e ao tratamento, bem como às barreiras legais que enfrentam. Além disso, houve apresentações de profissionais de saúde que discutiram as vias de atendimento e o acesso à DR na Colômbia como um estudo de caso.

O caminho do paciente começa quando os primeiros sintomas são identificados, e é por isso que eles não devem ser negligenciados. Não é possível ter um sistema de saúde abrangente para a DR quando os serviços de saúde são fragmentados, e menos ainda quando são projetados para doenças mais prevalentes, razão pela qual os sistemas de saúde devem ser fortalecidos a partir da atenção primária, incluindo todos os atores envolvidos. A regionalização dos sistemas de avaliação é desejável, pois há uma grande quantidade de recursos investidos por cada país na geração das mesmas diretrizes de práticas clínicas e manuais de procedimentos.

Por sua vez, o compartilhamento de práticas recomendadas e o fortalecimento da educação sobre o processo de aplicação de novas tecnologias podem permitir um

maior acesso ao tratamento e uma diminuição nos casos de legalização de solicitações de tratamento, o que apenas cria maiores barreiras entre reguladores, sistemas de saúde e pacientes. No meio acadêmico, os centros e observatórios de DR podem criar espaços onde a educação, a conscientização e a pesquisa sobre DR podem ser concentradas. Esse último gera muitos benefícios por si só, desde a regionalização das informações até o fortalecimento das tecnologias e o acesso dos pacientes ao tratamento.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. Em muitos casos, um atraso de alguns dias na detecção de uma doença pode ser letal para o paciente; outras doenças levam de 3 a 15 anos para serem detectadas. O importante é saber se a confirmação do diagnóstico é oportuna para garantir a qualidade de vida do paciente com DR.
2. Na ausência de um órgão regulador regional, todos os países da América Latina estão frequentemente tentando regular a mesma coisa, investindo independentemente uma quantidade significativa de recursos para gerar as mesmas diretrizes e manuais de procedimentos.
3. Há um grande número de doenças que ainda não foram diagnosticadas, e quanto mais ferramentas tecnológicas tivermos, maior será a chance de chegar a um diagnóstico preciso.
4. Há casos de leis em países da região que visam a garantir o acesso ao tratamento para pacientes com DR. Os desafios estão na implementação dessas leis, pois a judicialização dos processos de solicitação de acesso ao tratamento não beneficia nenhuma das partes interessadas.
5. As DRs podem definir o modelo de atendimento diferenciado, especialmente pelo fato de não haver diretrizes formais sobre as vias de atendimento para pacientes com DRs.
6. Além de trabalhar no fortalecimento da atenção primária para canalizar o paciente a partir da suspeita clínica, é muito importante trabalhar para garantir o acesso ao diagnóstico oportuno e adequado para poder acessar o tratamento adequado nos casos em que ele existe, já que a oferta terapêutica para a DR é muito baixa, razão pela qual também é aconselhável promover a pesquisa clínica.

## Informações relevantes

- Centro de Doenças Órfãs , UPENN, EUA
- Observatório de Doenças Raras, UBR, Brasil
- Instituto de Erros Inatos do Metabolismo, Universidad Javeriana, Colômbia

Veja o painel 2 completo [AQUI](#)



# 3. Diagnóstico molecular e genético da doença renal: uma chamada para ação

## PAINELISTAS

- **Dra. Gabriela Repetto**  
Diretora do Programa de Doenças Raras, Faculdade de Medicina, Clínica Alemana Universidad del Desarrollo
- **Dra. Claudia Gonzaga-Jauregui**  
Investigadora LIIGH, UNAM
- **Dr. Enrique Teran**  
Presidente da Academia de Ciências do Equador
- **Dr. Carlos Almeciga**  
Diretor do Instituto de Erros Inatos do Metabolismo, Pontificia Universidad Javeriana

## MODERADORA

- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica de AHF

## INTRODUÇÃO

O painel se concentrou nos últimos avanços no diagnóstico molecular e genético de DR na América Latina. O painel contou com a participação de especialistas em doenças órfãs que compartilharam seus conhecimentos e experiências sobre o processo de diagnóstico, a base genética e molecular dessas doenças e as tecnologias atuais e emergentes para seu diagnóstico. Também incluiu discussões sobre os desafios e as barreiras ao acesso ao diagnóstico molecular e genético na América Latina e propôs estratégias para aumentar o acesso a essas ferramentas de diagnóstico para pacientes e famílias afetadas pela DR.

## CONCLUSÕES GERAIS

Um desafio predominante em relação às DRs é a dificuldade de se chegar a um diagnóstico oportuno e preciso. As DRs variam em sua definição entre os países, o que leva a discrepâncias no diagnóstico e no acesso ao tratamento. Além disso, há uma falta de conhecimento na comunidade médica sobre os primeiros sintomas e o diagnóstico das DRs, o que também leva a atrasos em sua detecção. Se considerarmos que 80% das DRs têm um componente genético e que a causa genética de mais de 6.000 doenças é conhecida, estamos perdendo uma oportunidade importante em termos de diagnóstico, especialmente quando a tecnologia para chegar lá já existe. E,

embora o sequenciamento genético seja um excelente caminho para o diagnóstico, a prática clínica inicial não pode ser negligenciada, pois é a primeira etapa no caminho do paciente. Aumentar o acesso ao sequenciamento genético e compartilhar informações regionalmente ajuda a reduzir as variantes de significado incerto, beneficiando não apenas as DRs, mas o sistema de saúde como um todo. No entanto, há grandes desafios que impedem a implementação do diagnóstico molecular na América Latina e no Caribe, como a falta de conscientização e de apoio à sua implementação por parte do governo e dos tomadores de decisão, a cobertura limitada dos sistemas de saúde públicos e privados, poucos laboratórios especializados e falta de pessoal treinado, altos custos e acesso limitado, baixa demanda devido aos altos custos e ao baixo acesso e falta de conscientização dos médicos sobre as vantagens do diagnóstico molecular. A participação de todos os atores é necessária para a implementação de programas de diagnóstico eficazes e a possível aliança com outros atores não tão óbvios (por exemplo, o Genome Canada) para facilitar o uso da tecnologia e da capacidade instalada. Recomenda-se também um programa voltado para o aconselhamento ou acompanhamento genético de pacientes e familiares, em que os conselheiros sejam profissionais da atenção primária à saúde.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. A odisséia diagnóstica refere-se ao caminho que o paciente percorre em sua busca por um diagnóstico preciso. Na América Latina, o tempo médio para a confirmação diagnóstica de uma DR é de 10 anos, enquanto em países como os Estados Unidos e alguns países europeus, onde o diagnóstico molecular é uma das primeiras opções para a confirmação de doenças genéticas suspeitas, o tempo foi reduzido para uma média de 4 a 5 anos.
2. Desde a década de 1970, com o cariótipo, foi possível obter uma certeza diagnóstica de aproximadamente 3%. Com os avanços tecnológicos atuais, a certeza diagnóstica aumenta para aproximadamente 50%. Embora o sequenciamento genético tenha mudado o cenário dos testes diagnósticos, os médicos continuam a se perguntar qual teste é apropriado para o paciente com a DR que estão tratando.
3. Há três elementos fundamentais que interagem em torno dos testes de diagnóstico: por um lado, a infraestrutura, por outro, o talento humano e, por fim, os recursos financeiros. A América Latina tem falta de infraestrutura, pois não há políticas para a aquisição dos equipamentos necessários e os preços tendem a ser muito altos; há poucos profissionais treinados e eles geralmente estão concentrados nas grandes cidades e, por fim, não há recursos alocados

pelos tomadores de decisão para garantir que os testes de diagnóstico sejam uma estratégia sustentável.

4. Os países da região tomam como referência dados genômicos feitos com a população europeia, e não ter dados latino-americanos como referência aumenta a possibilidade de obter variantes de significado incerto.
5. É necessário reivindicar o papel de um bom exame físico e de uma boa análise do histórico familiar para se chegar a um diagnóstico preciso, bem como aceitar o que se sabe e o que não se sabe para poder usar as ferramentas certas na busca de um diagnóstico.
6. A criação de um programa regional de treinamento em Aconselhamento Genético e o levantamento das capacidades instaladas em torno da geração de informações genéticas por país podem fortalecer e promover o diagnóstico genético e reduzir significativamente o tempo na odisseia diagnóstica de pacientes com DR.

#### Informações relevantes:

- Publicação [Acelerando o acesso à genômica para a saúde global](#)
- Site: [Genome Canada](#)
- Site da Web: [Lei Nacional do Câncer \(Chile\)](#)

Veja o painel 3 completo [AQUI](#)



# 4. Avanço da triagem neonatal na América Latina.

## PAINELISTAS

- **Dra. Claudia Gonzaga-Jauregui**  
Investigadora LIIGH, UNAM
- **Dr. Ignacio Zarante**  
MD. Presidente da Associação Colombiana de Médicos Geneticistas, Professor Instituto de Genética Humana - Pontifícia Universidade Javeriana
- **Dra. Tania Bachega**  
Presidente da Sociedade Brasileira de Triagem Neonatal e Erros Congênitos do Metabolismo
- **Dra. Juana Ines Navarrete**  
Presidente da Associação Mexicana de Genética Humana
- **Lic. Jacqueline Tovar**  
Presidente da Mujer México e Fundadora da Iniciativa pensemos en Cebras México.

## MODERADORA

- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica de AHF

## INTRODUÇÃO

Esse painel enfocou a situação atual e o desenvolvimento dos programas de triagem neonatal na América Latina e sua importância no contexto da saúde pública. O painel contou com a participação de especialistas da área que compartilharam seus conhecimentos e experiências sobre legislação e políticas relacionadas à triagem neonatal, tecnologias de triagem atuais e emergentes e desafios e barreiras ao acesso à triagem neonatal na região. O painel incluiu discussões sobre os possíveis benefícios da expansão dos programas de triagem neonatal, incluindo a identificação e a intervenção precoces para a DR. O painel proporcionou uma oportunidade valiosa para os participantes aprenderem sobre os últimos avanços na triagem neonatal e discutirem os desafios e as oportunidades para melhorar o acesso e a legislação relacionada à triagem neonatal na América Latina.

## CONCLUSÕES GERAIS

A triagem neonatal é uma valiosa estratégia de saúde pública realizada em recém-nascidos para identificar doenças potencialmente graves antes do início dos

sintomas ou suficientemente cedo para justificar a intervenção terapêutica, reduzindo a morbidade e a mortalidade e melhorando a qualidade de vida. A triagem neonatal é uma vanguarda essencial dos cuidados com o bebê e proporcionou grandes melhorias no diagnóstico precoce de muitas doenças congênitas. No entanto, dos 33 países da região, apenas 16 têm um programa de triagem neonatal que rastreia de 5 a 6 doenças; alguns rastreiam menos doenças e outros não têm programas nacionais de triagem neonatal. Dentro desse cenário variado de programas de triagem neonatal e legislação, há também diferentes graus de implementação das leis. Por exemplo, a Colômbia e o Brasil aprovaram uma nova legislação para expandir os programas de triagem neonatal, mas enfrentam desafios na implementação efetiva desses programas. Alguns desses desafios incluem cobertura geográfica, acompanhamento pós-triagem dos pacientes, consentimento informado e questões éticas relacionadas à triagem (por exemplo, se o tratamento não estiver disponível ou não for coberto).

Portanto, além da estrutura regulatória, deve-se considerar o orçamento necessário para uma ampliação gradual da triagem neonatal, pois a operacionalização e a uniformidade da triagem garantem o sucesso dos programas e contribuem para as estatísticas de doenças na região. A triagem neonatal deve ser tratada como uma prioridade de saúde pública e os dados revelados podem atrair pesquisas para os países da região, aumentando assim a capacidade de cada país e facilitando o intercâmbio de práticas recomendadas. Também é importante promover a educação do público em geral sobre a importância da triagem neonatal e garantir uma comunicação eficaz entre o médico e os pais do bebê.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. Os países da América Latina ainda têm um longo caminho a percorrer em termos de triagem neonatal, pois, embora alguns países tenham uma legislação de triagem ativa, a fragmentação dos sistemas de saúde também gera diferenças no número de doenças a serem identificadas.
2. Embora haja uma vantagem na identificação de doenças em programas de triagem privados, na maioria das vezes, quando uma patologia é identificada, os pacientes recorrem ao sistema público. Esse é um dos motivos pelos quais os tomadores de decisão devem investir na triagem de recém-nascidos.
3. Diante do argumento constante de que não há recursos para investir na expansão dos painéis de triagem, precisamos mostrar que é mais econômico detectar do que tratar as sequelas do diagnóstico tardio.

## Informações relevantes

- Gráfico: Comparação da triagem nos países da América Latina
- Vídeo: Iniciativa Think Zebras

Veja o painel 4 completo [AQUI](#)



# 5. A resolução da ONU sobre DR no contexto latino-americano

## PAINELISTAS

- **Durhane Wong-Rieger**  
Presidente e CEO da Canadian RE Organisation (Canadá)
- **Dra. Natalia Messina**  
Diretora de Medicamentos Especiais e de Alto Preço, Ministério da Saúde da Argentina (Argentina)
- **Dr. German Escobar**  
Ex-Vice-Ministro da Saúde e Proteção Social da Colômbia (Colômbia),
- **Dr. Gustavo Mendes**  
Ex-Diretor Geral de Medicamentos e Produtos Biológicos da Agência Nacional de Vigilância Sanitária, ANVISA (Colômbia)

## MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais da AHF
- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica de AHF

## INTRODUÇÃO

Esse painel teve como foco a Resolução das Nações Unidas sobre DR (Resolução da ONU sobre DR) e suas implicações para a região da América Latina. O painel reuniu especialistas da área de DR, formuladores de políticas e representantes da ONU para discutir a Resolução da ONU sobre DR e seu impacto na região da América Latina. O painel examinou o progresso feito na implementação da resolução e os desafios que ainda precisam ser enfrentados. Também foram exploradas possíveis soluções para melhorar o diagnóstico, o tratamento e o atendimento a pessoas com DR na América Latina.

## CONCLUSÕES GERAIS

Em 16 de dezembro de 2021, a ONU adotou a primeira resolução sobre como lidar com os desafios enfrentados pelas pessoas que vivem com uma DR e suas famílias. Reconhecendo a necessidade de promover e proteger os direitos humanos de todas as pessoas, incluindo os cerca de 300 milhões de pessoas que vivem com uma doença rara em todo o mundo. O principal objetivo da Resolução da ONU sobre

DR é reconhecer a DR como uma questão de saúde pública global, não apenas no domínio da saúde, mas também no ambiente sociocultural, comunitário, etc. A implementação da Resolução da ONU sobre DR tem sido um desafio em nível global e especialmente na América Latina, pois estabelece que os países apoiarão iniciativas que possibilitem o reconhecimento das DR, o que na América Latina representa um desafio em si devido à falta de infraestrutura, especialistas e recursos financeiros para esse fim.

Quando um sistema de saúde estabelece sua própria definição do que é uma DR, como no caso da Argentina (1 em 2.000 casos), ele "importa" a prevalência de outros países, pois não há um registro local. O fato de não haver uma definição unificada em uma região é o maior desafio para a identificação de pacientes e para a abordagem regional desse problema. De acordo com Durhane Wong-Rieger, Presidente e CEO da Canadian Organisation for RD, menos de 1% dos pacientes elegíveis para tratamento conseguem ter acesso ao tratamento devido às múltiplas barreiras ao acesso ao tratamento. Se considerarmos que a maioria das empresas farmacêuticas baseia o custo de seus tratamentos na expectativa de acesso a 10% dos pacientes elegíveis, então devemos acrescentar o setor à conversa sobre acesso, pois outros modelos podem ser ativados para considerar o acesso a tratamentos para uma porcentagem maior de pacientes, como o modelo de Pagamento por Resultados implementado na Argentina na primeira terapia genética aprovada.

Dessa forma, os custos do tratamento para o paciente ou para o sistema de saúde poderiam ser reduzidos sob a premissa de se ter um volume maior. O fortalecimento das políticas públicas em nível local é necessário para estabelecer um registro nacional que gere dados para orientar e apoiar o desenvolvimento de políticas públicas futuras e onde os esforços feitos para aderir à resolução possam ser evidenciados. Isso é necessário, pois a resolução atual apresenta um desafio que ninguém previu, que é ter de renovar a resolução com os dados fornecidos por cada



um dos países membros das Nações Unidas. Há também outra resolução a caminho, que é a da Organização Mundial da Saúde. Ao contrário da resolução da ONU, aqueles que aderirem à resolução da OMS terão de garantir a implementação e o acesso a vários serviços para os pacientes. Como região, os países têm muito em comum, e compartilhar mais do que apenas boas práticas, mas também grandes erros e áreas de oportunidade pode ajudar outros países a evitá-los.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. As DRs são um problema de saúde pública global, não apenas em termos de saúde, mas também em termos sociais, econômicos, educacionais e de empregabilidade.
2. Embora já existam resoluções sobre deficiência e infância, os pacientes com DR estão em uma desvantagem ainda maior, pois geralmente não são cobertos por esses programas.
3. A resolução não resolve o problema, mas, ao criar o espaço para o reconhecimento das DRs, permite que haja progresso no acesso ao diagnóstico e ao tratamento de pacientes com DRs.
4. A resolução não apenas aborda questões de saúde, mas também leva em conta a natureza integral dos pacientes e de suas famílias e permite uma abordagem diferenciada, focada nas necessidades de cada paciente.
5. Não há uma rota linear para a implementação da resolução nos países da região; no entanto, há elementos que cada país precisa levar em conta para a implementação intersetorial; em primeiro lugar, dados sobre DR, com sistemas de informação que estão evoluindo gradualmente para integrar dados além da saúde.
6. O maior desafio em relação à resolução da ONU sobre DR é voltar atrás e renová-la e, para isso, precisamos responder o que foi feito com os acordos estabelecidos e testar se eles efetivamente geraram ou iniciaram as mudanças esperadas.

## Informações relevantes

- Site: [Resolução da ONU sobre ER](#)
- Website: [Sistema de Registro de ER na Argentina](#)
- Página da Web: [Introdução da primeira terapia gênica no sistema de saúde argentino](#)

Veja o painel 5 completo [AQUI](#)

# 6.

## Estudo de caso

### Integração regional de centros de excelência para atendimento abrangente e diferenciado para DR

#### PAINELISTAS

- **Dr. Roberto Gugliani**  
Co-Presidente da Casa dos Raros
- **Dr. Ignacio Zarante**  
Presidente da Associação Colombiana de Geneticistas Médicos, Professor do Instituto de Genética Humana - Pontificia Universidad Javeriana
- **Antoine Daher**  
Fundador da Casa Hunter, Casa Dos Raros e Presidente da Federação Brasileira de RD, FEBRARAS

#### MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais da AHF
- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica de AHF

#### INTRODUÇÃO

Esse painel teve como foco a integração de centros de excelência em doenças raras na região, destacando os sucessos e os desafios dessas iniciativas. O painel reuniu especialistas em DR para apresentar um estudo de caso de integração bem-sucedida de centros de excelência no Brasil e discutiu os desafios enfrentados na implementação dessas iniciativas. Também foi explorado o potencial de replicação desses esforços em outros países da América Latina. O painel forneceu informações valiosas para os interessados em DR e esforços para melhorar o atendimento às pessoas afetadas na América Latina. Além disso, o painel ajudou a promover o intercâmbio de conhecimentos e melhores práticas entre diferentes países e regiões da América Latina, incentivando o desenvolvimento de uma abordagem abrangente e diferenciada para o tratamento dessas doenças.

#### CONCLUSÕES GERAIS

Na região da América Latina, o Brasil é o país que mais investe em saúde, gastando 13% de seu PIB até 2022. Para enfrentar os desafios iniciais da DR, o diagnóstico e o monitoramento genético eram feitos em hospitais universitários, para



cobrir essas despesas com os orçamentos de pesquisa e educação. O Hospital de Clínicas de Porto Alegre desenvolveu o primeiro centro de referência e criou os primeiros sistemas de treinamento e informação para DR no Brasil. Em 2016, o governo começou a designar serviços de referência para RD. Esses centros têm serviços pouco padronizados entre si e ainda são poucos em relação à população e a sua distribuição geográfica, estando concentrados principalmente nas grandes cidades. A iniciativa mais recente no Brasil é a Casa dos Raros, um centro de referência inaugurado em 28 de fevereiro (Dia Mundial das Doenças Raras). Trata-se de um centro especializado em atendimento integral e pesquisa para pacientes com DR. Há uma iniciativa para replicar esse centro na Colômbia, com base em uma resolução que inclui 23 critérios a serem atendidos para que um centro de atendimento seja considerado um centro de referência. Atualmente, há apenas quatro centros autorizados a prestar serviços para esclerose múltipla. No Hospital Universitário San Ignacio, em Bogotá, Colômbia, foi iniciado o trabalho de criação desse centro, levando em conta os desafios envolvidos.

#### Informações relevantes

- Apresentação: [Doenças Raras no Brasil](#)
- Site: [Rede de Doenças Raras](#)
- Site: [Serviço de Informações sobre Genética Médica](#)
- Site: [Casa dos Raros](#)

Veja o painel 6 completo [AQUI](#)

# 7.

## Mariana Moreno Acevedo

Testemunho de pacientes que superaram uma DR

### PAINELISTAS

- Mariana Moreno Acevedo  
Paciente com Atrofia Muscular Espinhal

### MODERADORAS

- Felicitas Colombo  
Diretora de Assuntos Governamentais da AHF
- Dra. Mariana Rico  
Diretora Médica de AHF

### DESCRIÇÃO

Mariana é paciente de Atrofia Muscular Espinhal e, aos 21 anos de idade, conta como não apenas as deficiências físicas geram a incapacidade dos pacientes, mas também todo o ambiente. Embora os primeiros sintomas se manifestem com 1 ano de idade, somente aos 16 anos ela pode ter acesso a um tratamento abrangente, mesmo depois de passar por especialistas que continuaram a interpretar mal sua condição, apesar de ter feito um teste genético. Esse é apenas um exemplo de muitos em que 15 anos se torna o tempo padrão entre os primeiros sintomas e o acesso ao tratamento.

### Informações adicionais

- Depoimentos em vídeo de três pacientes do México, Equador e República Dominicana. Link para o depoimento em vídeo [AQUI](#)

Veja o painel 7 completo [AQUI](#)



# 8. Visão holística da educação e do treinamento da equipe de saúde na DR

## PAINELISTAS

- **Dra. Alejandra Vazquez**  
Diretora Acadêmica da Faculdade de Medicina, Universidade Autônoma de Guadalajara, México
- **Dra. Martha Tamayo**  
Diretora da Fundação Right to Disadvantage e Professora do Instituto de Genética Humana - Pontifícia Universidade Javeriana
- **Dra. Olga Echeverri**  
Professora Associada do IEIM - Pontifícia Universidade Javeriana
- **Dr. Enrique Teran**  
Farmacologista e Presidente de Ciências da Academia do Equador

## MODERADORA

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais da AHF

## INTRODUÇÃO

Esse painel se concentrou na importância do treinamento de profissionais de saúde para o diagnóstico, tratamento e atendimento de pessoas com DR. O painel reuniu especialistas para discutir a situação atual do treinamento da força de trabalho da saúde na região e os desafios que precisam ser enfrentados. Foram apresentados programas de treinamento bem-sucedidos, destacando as melhores práticas e os benefícios que podem ser obtidos com essas iniciativas. Também foram exploradas possíveis soluções para melhorar o diagnóstico, o tratamento e o atendimento de pessoas com doenças raras na América Latina. Além disso, o painel abordou a importância de uma abordagem holística no treinamento de profissionais de saúde, incluindo não apenas o conhecimento técnico, mas também aspectos sociais e emocionais.

## CONCLUSÕES GERAIS

A principal barreira para se ter uma visão holística na educação em saúde é justamente o fato de não haver uma visão holística nos programas de formação acadêmica das universidades da região. A cadeira de DR não é comum nos programas de educação em saúde e, devido aos avanços tecnológicos na área da saúde, foram incluídas novas disciplinas, priorizando a ciência em detrimento das habilidades interpessoais. Outro desafio é quando os alunos se deparam com a realidade da

prática clínica, onde eles têm apenas cerca de 15 a 20 minutos para formar um vínculo com cada paciente em um dia de atendimento. É importante compartilhar e replicar os modelos de sensibilização que estão sendo realizados atualmente na região e sensibilizar também a equipe de atendimento geral, não apenas a equipe de saúde. Isso significa sair da academia e ensinar no campo, insistindo em uma mudança acadêmica que envolva não apenas os tomadores de decisões na área da saúde, mas também os tomadores de decisões na área da educação.

A importância do ensino de DR no treinamento de clínicos gerais é que eles provavelmente serão o primeiro ponto de contato para um paciente que apresente sintomas de uma DR, seja em um ambiente de atenção primária, prática pediátrica etc. Muitos pacientes e suas famílias visitam vários médicos durante a odisséia diagnóstica, o que resulta em diagnósticos errados e atrasa a possibilidade de tratamento e terapia. É importante enfatizar que nem todos os médicos precisam conhecer todas as DRs ou ter a capacidade de diagnosticá-las e tratá-las. No entanto, eles devem ser capazes de reconhecer os sintomas que podem levantar a suspeita de uma DR e encaminhar o paciente a um especialista apropriado para fazer o diagnóstico.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. Os programas de treinamento médico não incluem a parte em que explicam e sensibilizam o trainee para o fato de que o paciente é, antes de tudo, uma pessoa. Essa preparação e sensibilização podem contribuir para melhorar as habilidades de comunicação com os pacientes.
2. A academia é, antes de tudo, o local onde são geradas oportunidades de análise de casos médicos que podem levar à confirmação de um diagnóstico de DR.
3. A implementação de uma visão holística por meio de cadeiras adicionais no ensino médico é um desafio difícil de ser enfrentado, pois a especialização médica em tópicos e conhecimentos tem se expandido, mas o tempo de carreira não.
4. A comunicação em medicina consiste em ensinar ao estudante e ao futuro médico como transmitir informações a seus pacientes, como gerar a empatia necessária e como reconhecer em nível pessoal as dificuldades de inclusão pelas quais passam os pacientes com DR.

## Informações relevantes

- Site: [Fundação Direito à Desvantagem](#)

Veja o painel 8 completo [AQUI](#)

# 9.

## A experiência das organizações de pacientes na América Latina e no Caribe

### PAINELISTAS

- **Vanessa Valencia Barroso**  
Assistente Social de aYOUdas Panamá, ALASER
- **Diego Gil Cardozo**  
Presidente da Federação Colombiana de Doenças Raras (FECOER)
- **Ariadne Guimarães Dias**  
Diretora de Relações Institucionais de Casa Hunter - FEVEREIRO
- **Roberto Rodriguez**  
Vice-presidente da Aliança Dominicana de Associações de Pacientes
- **José de Jesús Navarro Torres**  
Presidente da Organização Mexicana de Doenças Raras (OMER)
- **Alejandro Andrade**  
Presidente da Federação Chilena de Doenças Raras - FECHER
- **Félix Galarza**  
Presidente Executivo da Federação Equatoriana de Doenças Raras ou Infrequentes (FERPOF)
- **Maria Elena Almendáriz**  
Diretora Executiva da Federação Peruana de Doenças Raras, FEPER
- **Ronny Garro**  
Rede de Doenças Raras Costa Rica

### MODERADORA

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais da AHF

### DESCRIÇÃO

Esse painel se concentrou nas experiências das organizações de pacientes com doenças órfãs na região, destacando os sucessos e os desafios dessas iniciativas. O painel reuniu líderes de organizações de pacientes de DR para compartilhar suas experiências e pontos de vista. Ele forneceu informações valiosas para os interessados nessas doenças e nos esforços para melhorar o atendimento às pessoas afetadas por essas condições na América Latina, apresentando a voz e a perspectiva do paciente e destacando a importância de uma abordagem centrada no paciente para o gerenciamento da DR.

Os links a seguir mostram os dados de incidência, informações de registro, codificação de DR, estrutura regulatória, organizações de pacientes, representação de organizações de pacientes, programas nacionais de pesquisa, centros de especialização, iniciativas, oportunidades e desafios em cada um dos países da região.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. A região não tem uma única definição de DR.
2. Nem todos os países têm legislação específica sobre DR.
3. Não há um registro único de DR nos países da América Latina, portanto, os dados disponíveis na região são muito escassos.

[Brasil](#)

[Chile](#)

[Colômbia](#)

[Costa Rica](#)

[Equador](#)

[México](#)

[Panamá](#)

[Peru](#)

[República Dominicana](#)

Veja o painel 9 completo [AQUI](#)





# V. Día 2

17 de Marzo 2023

# 10. Avaliação de tecnologias de saúde para DR com uma abordagem diferenciada

## PAINELISTAS

- **Diego Gil Cardozo**  
Presidente da Federação Colombiana de Doenças Raras (FECOER)
- **Dra. Paula Daza**  
Diretora Executiva - Centro de Políticas Públicas e Inovação em Saúde CIPS - UDD
- **Dra. Adriana Robayo**  
Diretora Executiva do Instituto de Avaliação de Tecnologia em Saúde (IETS) Colômbia
- **Dr. Leonardo Arregoces**  
Ex-Diretor de Medicamentos e Tecnologia em Saúde do Ministério da Saúde e Proteção Social, Colômbia
- **Dr. Gustavo Mendes**  
Pesquisador Científico do IVI - Ex-Gerente Geral de Medicamentos e Produtos Biológicos da ANVISA.

## MODERADORA

- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica da AHF

## INTRODUÇÃO

Esse painel enfocou a participação dos pacientes nos processos de Avaliação de Tecnologias em Saúde (HTA) como uma ferramenta para avaliar o impacto clínico, econômico e social das novas tecnologias de DR na América Latina, levando em conta as características e necessidades específicas dos pacientes. Este painel reúne especialistas na área de DST e doenças raras, que compartilham suas experiências e práticas recomendadas na avaliação da eficácia, segurança e custo-benefício de novas tecnologias, bem como suas implicações sociais e as questões éticas que elas podem suscitar.

## CONCLUSÕES GERAIS

A avaliação de tecnologias de saúde (ATS) para doenças raras apresenta desafios para as metodologias tradicionais. A natureza dessas doenças significa que há limitações no número de pacientes em estudos, no tempo até o início e o diagnóstico e na abordagem da medicina de precisão. Portanto, é necessária uma estrutura de



avaliação mais ampla, que considere não apenas a eficácia e a segurança, mas também a equidade, as perspectivas dos pacientes e os custos adicionais. A falta de formalização dos processos de avaliação é uma das principais barreiras ao envolvimento das organizações de pacientes. Além disso, a comunicação entre as agências de avaliação e a comunidade de pacientes é limitada, o que dificulta a troca de informações e de boas práticas.

O Brasil tem um processo formal de envolvimento do paciente para DSTs, com três espaços formais para a participação social: experiência do paciente, consulta e audiência pública. O processo no Brasil é transparente, mas é necessário incentivar a participação do paciente e, ao mesmo tempo, preservar e garantir a privacidade do paciente. O comitê do Brasil privilegia a qualidade da contribuição social em detrimento da quantidade, o que significa que, mesmo que haja 40.000 contribuições para a adição de um medicamento, a decisão não será necessariamente positiva se as contribuições não forem de alta qualidade.

A Lei Ricarte Soto, do Chile, é uma estrutura legal que permite a participação dos pacientes em DSTs para DRs, proporcionando uma abordagem mais racional e organizada. Essa lei tem particularidades que permitem a inclusão de DRs na comissão de priorização, onde grupos de pacientes participam da avaliação do impacto social da tecnologia.

O uso de evidências do mundo real é um desafio para as DSTs para DRs, pois algumas agências reguladoras não aceitam essas informações. Isso representa um desafio para a compreensão da eficácia dos tratamentos de DR e para a tomada de decisões informadas sobre a continuação do mercado, a cobertura e outros fatores. As agências que estão dispostas a se comunicar e dialogar com o setor e outras partes interessadas têm maior probabilidade de obter um DST diferencial. O Brasil é citado como um excelente exemplo de uma agência desse tipo na América Latina. O custo dos estudos de DR é alto, o que torna imperativo projetar estudos eficazes e úteis para a tomada de decisões no futuro. As perspectivas e expectativas dos pacientes devem ser levadas em conta nos projetos e resultados dos estudos para garantir que

sejam representativos dos cenários do mundo real. Para isso, são necessárias discussões e acordos colaborativos entre as agências reguladoras, os avaliadores de tecnologia e as partes interessadas do setor.

A América Latina precisa de mais pessoas que entendam e sejam treinadas em DR e DSTs. Embora tenha havido progresso na educação dos pacientes e no envolvimento deles no processo de avaliação, mais profissionais precisam ser envolvidos nessas discussões. A liderança é fundamental para a colaboração efetiva entre agências, pacientes e setor quando se trata de DSTs diferenciadas para DR. Essa liderança deve vir dos níveis mais altos do governo e das agências reguladoras, e deve se concentrar em mudar a maneira como as coisas são tradicionalmente feitas. O líder deve estar disposto a dialogar e ouvir os pacientes e os representantes do setor sem ser paternalista. Esse tipo de liderança deve se concentrar em mudar a forma como as agências interagem com as diferentes partes interessadas, especialmente os pacientes, e deve se basear na disposição de dialogar e entender diferentes perspectivas. A mudança na liderança não deve ser vista como uma perda de controle ou governança. Em vez disso, deve ser vista como uma forma de aprimorar o processo regulatório e garantir que os pacientes recebam o melhor atendimento possível. Em última análise, o objetivo das DSTs diferenciadas para DRs é melhorar os resultados dos pacientes, e uma liderança eficaz é fundamental para atingir esse objetivo.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. O envolvimento de pacientes e cidadãos no processo de DST para DRs é fundamental para uma abordagem diferenciada. Eles entendem o valor da tecnologia, seus benefícios e resultados. Os canais de comunicação e coordenação entre as agências reguladoras e as organizações de pacientes são necessários para fortalecer a geração de evidências e construir esses processos de forma objetiva. As organizações de pacientes têm grande potencial para gerar evidências e contribuir para esses espaços, mas é fundamental entender a função, a finalidade e o escopo de cada uma nas diferentes fases das DSTs.
2. A qualidade e a organização do envolvimento dos pacientes são fundamentais para o sucesso das intervenções em DSTs. Os pacientes e seus representantes devem ser capacitados para entender o processo de avaliação. Há uma oportunidade de formalizar os processos de envolvimento ativo de pacientes e cidadãos nas DSTs. A avaliação e a documentação de boas práticas podem melhorar esses processos, não apenas na América Latina, mas também em nível global.

3. As agências envolvidas no ETS, incluindo reguladores e pagadores, devem se envolver em discussões com o setor e os fabricantes de medicamentos no início do processo de desenvolvimento de medicamentos para alinhar as expectativas e os objetivos.
4. As HTAs devem incluir níveis macro e micro de avaliação, não apenas em termos de resultados de saúde, mas também com atenção à avaliação do impacto socioeconômico, incluindo qualidade de vida, custos indiretos e recursos necessários para cuidar dos pacientes. Esses devem ser critérios obrigatórios para os tomadores de decisão, além do impacto orçamentário das tecnologias de saúde. Isso exigirá mudanças na política pública e na legislação.
5. A pesquisa pós-comercialização e o acompanhamento e monitoramento dos pacientes são fundamentais para a obtenção de dados, pois podem surgir incertezas e ambiguidades devido ao tamanho da amostra de pacientes. As agências devem esclarecer as incertezas no início do processo de desenvolvimento e gerar dados complementares para avaliar os benefícios e os riscos da terapia de forma contínua. As indústrias devem se comprometer a fornecer dados de acompanhamento e compartilhar os riscos da terapia de longo prazo.
6. A dificuldade de retirar um produto após a aprovação destaca a importância de metodologias diferenciadas e a geração de dados contínuos para demonstrar resultados positivos. As agências devem ter a capacidade de alterar as decisões com base em novas evidências e demonstrar que a terapia continua eficaz. É essencial mudar a decisão se os dados clínicos do estudo não forem confirmados e a terapia não for mais eficaz.
7. A liderança é fundamental para a colaboração eficaz entre agências, pacientes e setor quando se trata de DSTs diferenciais para a DR.

### Informações relevantes

- Apresentação: [O papel das organizações de pacientes nas discussões sobre valor e HTA](#)
- Apresentação: [Avaliação de Tecnologias em Saúde no Brasil](#)
- Website: [GAO divulga estudo sobre o custo de doenças raras não diagnosticadas e não tratadas](#)

Veja o painel 10 completo [AQUI](#)

# 11. Mecanismos inovadores de financiamento, acesso e sustentabilidade – para atendimento abrangente de DR

## PAINELISTAS

- **Dr Manuel Espinoza**  
Chefe da Unidade de Avaliação de Tecnologia da Saúde do Centro de Pesquisa Clínica - UC
- **Durhane Wong-Rieger**  
Presidente e CEO da Organização Canadense para DR
- **Dr. Enrique Teran**  
Farmacologista e Presidente da Academia de Ciências do Equador,
- **Angela Chaves Restrepo**  
Gerente Sênior de Defesa do Paciente da Região Intercontinental - Biogen

## MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais da AHF
- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica de AHF

## INTRODUÇÃO

Esse painel se concentrou na exploração de mecanismos inovadores de financiamento, acesso e soluções sustentáveis para abordar os desafios exclusivos enfrentados por governos e nações no fornecimento de acesso a diagnóstico e tratamento para pessoas com DR na América Latina, incluindo terapia gênica. Esse painel reuniu especialistas da área para discutir abordagens novas e inovadoras de financiamento e contratação baseada em valor que podem ser aplicadas à DR, bem como estratégias para garantir a sustentabilidade de longo prazo desses esforços.

## CONCLUSÕES GERAIS

As DRs e os medicamentos órfãos representam um grande desafio de financiamento para os sistemas de saúde, o que exige uma abordagem diferenciada e inovadora. Os sistemas devem aliviar a incerteza inerente aos medicamentos órfãos, aumentar gradualmente a cobertura e proporcionar equidade. Portanto, torna-se essencial ter um entendimento completo do comportamento dos DRs, do tipo de estudos usados, dos mecanismos de registro, dos incentivos apropriados, de como conduzir a DST, da cobertura e do financiamento.

O primeiro aspecto a ser considerado no financiamento de tecnologias de DR é o que deve ser comprado? Isso leva em conta a discussão do painel anterior sobre avaliação de DSTs, que envolveria ter uma estrutura de valores e um sistema de avaliação de tecnologia que permitisse a caracterização adequada dessa estrutura de valores. Entre as opções para obter os recursos necessários para financiar tratamentos para pessoas com doenças raras estão os fundos únicos para doenças raras, para os quais uma estrutura de valores é definida somente para doenças raras. No entanto, se os recursos virem de um fundo geral do sistema de saúde, será necessário um quadro de valores que permita que diferentes tecnologias sejam avaliadas tanto para DR quanto para outras doenças. Deve-se considerar o impacto da fonte de recursos, como um fundo dedicado a doenças raras ou esquemas de seguro e resseguro que possam diluir o risco e não andem de mãos dadas com o orçamento geral da saúde.

Com isso em mente, a abordagem do financiamento das DR deve ser voltada para o futuro. Ou seja, uma visão de longo prazo deve ser adotada para identificar as tecnologias emergentes que provavelmente produzirão os maiores benefícios econômicos e sociais e para planejar a alocação adequada de recursos. Ao adquirir tratamentos, pense em maneiras inteligentes de executar a aquisição.

O primeiro grande problema ao caracterizar o valor é a incerteza, porque até mesmo a melhor evidência científica vem com níveis de incerteza, e a incerteza implica risco financeiro e risco associado ao valor a ser produzido. Essa incerteza pode ser gerenciada por meio de determinados mecanismos. O primeiro tipo de mecanismo requer espaço para negociação e interação entre as partes interessadas, o que não é encontrado nas estruturas legais de alguns países. Com esse espaço de negociação habilitado, diferentes mecanismos podem ser considerados, como o pagamento imediato ao setor, a negociação de contratos por um período mais longo e, assim, a obtenção de um preço melhor, o recebimento de unidades gratuitas do produto (se permitido pela jurisdição do país) ou a negociação com base em portfólios. Todas essas alternativas variam de país para país.

Caso um mecanismo de negociação não seja possível, há outros mecanismos que consistem em Acordos de Compartilhamento de Risco. Esses incluem dois tipos de acordo: os que gerenciam o risco puramente financeiro e os que gerenciam o risco financeiro associado à produção de valor. Os mecanismos de risco financeiro incluem limites (se eu fizer um orçamento para 10 pacientes este ano e no próximo ano tiver 11, o provedor cobre o décimo primeiro paciente); mecanismos de assinatura do tipo Netflix, que foi implementado no Uruguai (o comprador paga uma assinatura para um portfólio definido ao longo do tempo). Esses esquemas garantem que o gerente de recursos não gaste mais do que o orçado.

Entre os mecanismos que gerenciam o risco financeiro associado ao valor estão os acordos de pagamento por desempenho (o pagamento está condicionado a um resultado predeterminado) e a cobertura baseada em evidências (a tecnologia é coberta por um período limitado com um requisito específico para a geração e apresentação de evidências adicionais). Na Argentina, esses acordos baseados em valor foram implementados para cobrir a primeira terapia gênica na região.

A resposta constante dos tomadores de decisão às solicitações de modelos diferenciados é a falta de recursos, mas a recente pandemia de COVID-19 nos mostrou que os recursos podem ser alocados mesmo que não tenham sido orçados. Também existem desafios na área de implementação de modelos regulatórios. Em alguns países, foram criadas leis sobre DR, mas sua implementação é limitada pela capacidade dos sistemas de saúde, de modo que os pacientes recorrem à busca de tratamento nos tribunais. Esses casos, longe de garantir o acesso, colocam em risco a sustentabilidade do sistema de saúde. Embora já existam muitos modelos replicáveis, pensar em modelos diferenciados pode dar origem a modelos exclusivos para financiar a DR na região.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. O desenvolvimento da ciência continuará a impulsionar a inovação em DR em um ritmo acelerado, e os governos e as sociedades devem estar preparados para enfrentar os desafios envolvidos.
2. O financiamento de medicamentos órfãos e de pesquisa e desenvolvimento requer abordagens inovadoras e diferenciadas que levem em conta a incerteza inerente a esses medicamentos, aumentem gradualmente a cobertura e proporcionem equidade.
3. É necessário um planejamento antecipado para identificar as tecnologias emergentes que provavelmente produzirão os maiores benefícios econômicos e sociais, a fim de alocar recursos de forma eficaz.
4. A incerteza na caracterização do valor é um grande desafio no financiamento de DR e pode ser gerenciada por meio de mecanismos inovadores de financiamento, incluindo mecanismos de negociação e acordos de compartilhamento de riscos.
5. Embora existam esforços isolados que implementaram mecanismos inovadores de financiamento para DR na América Latina, para que eles se tornem mais comuns e sustentáveis ao longo do tempo, os diferentes atores precisam trabalhar juntos. Especificamente, isso requer governos com vontade política, estrutura, competência e força técnica para realizar esses esforços; políticas públicas que apoiem e possibilitem esse tipo de mecanismo; uma

indústria farmacêutica que possa apresentar esse tipo de proposta; infraestrutura de informação, atendimento e reembolso; e coordenação de agências.

6. O acesso deve andar de mãos dadas com a pontualidade, pois os atrasos no acesso levam a resultados piores e custos mais altos.
7. Para que os sistemas de saúde avancem em direção à sustentabilidade financeira, o gerenciamento de doenças deve ser otimizado a fim de otimizar o uso dos recursos financeiros gerais do sistema.

### Informações relevantes

- Página da Web: [Introdução da primeira terapia gênica no sistema de saúde argentino](#)

Veja o painel 11 completo [AQUI](#)



# 12. Garantia de acesso à inovação para pacientes com DR

## PAINELISTAS

- **Dr. Ignacio Zarante**  
Presidente da Associação Colombiana de Geneticistas Médicos, Professor do Instituto de Genética Humana - Pontifícia Universidade Javeriana
- **Dr. German Escobar**  
Ex-vice-ministro de Saúde e Proteção da Colômbia
- **Dr. Leonardo Arregoces**  
Ex-diretor de Medicamentos e Tecnologia da Saúde do Ministério da Saúde e Proteção Social da Colômbia
- **Dr. Mario Gomez**  
Sócio-gerente
- **Dra. Natalia Messina**  
Diretora de Medicamentos Especiais e de Alto Preço do Ministério da Saúde da Argentina
- **Dra. Ana Cristina Ochoa**  
Diretora Médica da Takeda.

## MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais da AHF
- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica de AHF

## INTRODUÇÃO

O tema central foi inovação, tecnologia e o processo de aprovação dessas tecnologias como tratamentos em geral. Contou com especialistas de diferentes países da região e de diferentes setores, o que nos permitiu ter uma visão de vários ângulos do mesmo problema.

## CONCLUSÕES GERAIS

O que os avaliadores reconhecem como "acesso" mudou ao longo do tempo. No início, o acesso era considerado o que hoje conhecemos como cobertura, de modo que os tomadores de decisão se concentravam em "permitir" que um determinado tratamento fosse usado, sem considerar tudo o que precisa acontecer para que o tratamento chegue de fato àqueles que precisam dele. O acesso à inovação para DRs

é um desafio em parte devido ao foco dos sistemas de saúde em doenças prevalentes. Os medicamentos órfãos são frequentemente associados à percepção de altos custos, o que nem sempre é verdade. Os pacientes com DR requerem uma abordagem interdisciplinar para o tratamento e o cuidado, e o acesso à tecnologia não é o único problema. O acesso é mais do que ter cobertura ou seguro. O conceito de acesso evoluiu para considerar não apenas a disponibilidade do medicamento, mas também a cadeia de demanda, necessidade e uso. Portanto, não se trata apenas de ter o medicamento ou a tecnologia disponível no país, mas também de garantir que todos os pacientes que precisam dele possam usá-lo nas melhores condições possíveis.

Para medir o acesso, é preciso desenvolver indicadores que vão além da disponibilidade do medicamento e se baseiam no fato de os pacientes com uma determinada DR terem sido identificados, estarem usando o medicamento e terem acesso a todos os outros cuidados e apoio de que precisam. Os indicadores de acesso e uso estão disponíveis em diferentes níveis, como o nacional ou o do prestador de serviços. Para garantir o acesso à inovação para as doenças raras, é essencial concentrar-se em todo o processo contínuo de atendimento para garantir que os pacientes e suas famílias recebam o melhor tratamento e apoio possíveis. Hoje, com a resolução da ONU sobre DR, o apelo é para garantir o acesso, o que significa trabalhar em todas as condições que devem permitir isso, como a preparação de especialistas, centros de referência que possam tratar essas doenças e, não menos importante, o diagnóstico.

O acesso à inovação para DR varia entre os países da América Latina. Os membros do painel destacaram que alguns países ainda enfrentam desafios relacionados à aquisição e ao fornecimento de medicamentos devido a pressões orçamentárias e à falta de infraestrutura. Outros países alcançaram um nível mais alto de cobertura e aquisição de tecnologias de saúde, mas enfrentam dificuldades no acesso a tecnologias de qualidade de maneira oportuna e eficaz. O apoio intersetorial é essencial para os pacientes com DR, seus familiares e cuidadores. Alguns países alcançaram os dois primeiros estágios de acesso e agora estão se concentrando no apoio intersetorial e na proteção social para pacientes com DR e suas famílias.

Na Colômbia, o acesso à tecnologia para DR é um grande desafio, e a posição do governo atual sobre o acesso à tecnologia inovadora é desconhecida. Apesar do desenvolvimento de políticas públicas e dos avanços nesse campo, o acesso a tratamentos ocorre principalmente por meio de ações judiciais (tutelas). De fato, a maioria das ações judiciais no país é para medicamentos órfãos, representando 70% dos reembolsos no país, sendo que 92% desses tratamentos foram reembolsados no ano passado. Os membros do painel concordam, em todos os países, que a legalização de tratamentos para DR não é uma solução eficaz para garantir o acesso

aos tratamentos. Embora possa ser a única opção para alguns pacientes, o processo de passar pelo sistema judiciário para obter um medicamento ou terapia pode ser demorado e caro. É um processo caro tanto para o paciente quanto para o sistema de saúde, pois pode custar mais ao sistema pagar por um medicamento ou terapia para um paciente individual pelo valor de mercado. Além disso, a judicialização dos tratamentos para DRs coloca as decisões de saúde nas mãos do sistema jurídico e não dos prestadores de serviços de saúde. O sistema de saúde deve ser responsável por resolver o problema do acesso a tratamentos para DR, e não o sistema jurídico.



A mensuração do valor terapêutico das tecnologias de saúde para DR é complexa, pois o valor não é necessariamente avaliado por variáveis tradicionais de sobrevivência, mas por medidas de qualidade de vida, escalas funcionais e outras métricas. Essa complexidade ecoa os pedidos anteriores de uma abordagem mais sofisticada para medir o valor das tecnologias de saúde para DR e garantir o acesso a essas tecnologias para aqueles que precisam delas.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. O acesso ao tratamento para DRs é mais do que ter cobertura ou seguro; envolve garantir que os pacientes possam realmente acessar e usar o tratamento de que precisam em tempo hábil.
2. Para garantir o acesso à inovação para as DRs, é essencial concentrar-se em todo o processo contínuo de atendimento para garantir que os pacientes e suas famílias recebam o melhor tratamento e suporte possíveis.
3. Para melhorar o acesso oportuno, é essencial educar os médicos da atenção primária, pediatras e ginecologistas sobre a triagem neonatal e reconhecer os sinais e sintomas da DR e as situações de encaminhamento adequadas. Ao fornecer treinamento adequado aos médicos da atenção primária, os pacientes podem receber diagnóstico e prevenção oportunos, o que pode ajudar a reduzir o custo do tratamento e ter um impacto significativo no sistema de saúde em geral.
4. A legalização do tratamento ou o acesso ao tratamento é, às vezes, a única opção para alguns pacientes, mas não é eficaz no fornecimento de tratamento oportuno e adequado.
5. É responsabilidade coletiva de todas as partes interessadas, incluindo governos, o setor farmacêutico e outras organizações, trabalhar em conjunto para encontrar soluções para os desafios apresentados pelos DRs.

## Informações relevantes

- Relatório: [Relatório CONETEC sobre a avaliação do tratamento \(terapia gênica\) na Argentina](#)

Veja o painel 12 completo [AQUI](#)

# 13.

## A Revolução Digital

### Saúde Digital, Tecnologia da Informação e Inteligência Artificial em RDs

#### PAINELISTAS

- **Dra. Elmira Safarova**  
Rarus Health
- **Dra. Marisa Aizenberg**  
Diretora Acadêmica do Observatório de Saúde da Faculdade de Direito da Universidade de Buenos Aires (UBA)
- **Dr. Luis Pino**  
Médico Oncologista, Fundador e CEO da OxLER
- **Irene Kanter-Schlifke**  
Diretora de Estratégia e Informações ao Cliente, Biogen Digital Health

#### MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais da AHF
- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica de AHF

#### INTRODUÇÃO

A diferenciação entre saúde digital e inteligência artificial (IA) é essencial para entender seu papel nas DRs. A saúde digital refere-se à integração de várias tecnologias para otimizar a saúde, enquanto a IA envolve processos cognitivos computacionais que imitam o pensamento humano e é um componente essencial da saúde digital. É fundamental entender essa distinção, pois os dois são elementos complementares, mas distintos, no contexto das DRs e das doenças órfãs.

#### CONCLUSÕES GERAIS

As DRs representam desafios devido à falta de conscientização e conhecimento entre os profissionais de saúde, destacando a necessidade de incorporar a IA à tomada de decisões médicas. A IA pode ajudar na previsão e classificação das DRs, abordando as limitações de diagnóstico e a progressão da doença. Prever associações entre perfis genéticos, fenótipos e DRs, bem como classificar e fazer previsões de doenças progressivas, são áreas em que a IA e as técnicas de aprendizado de máquina, como o aprendizado profundo, podem contribuir significativamente. Esses

avanços têm o potencial de superar as limitações da cognição humana e melhorar o diagnóstico e a compreensão da doença.

A interseção entre IA e saúde digital inclui automação e aplicativos de software que dão suporte aos pacientes. Essas tecnologias devem ser tratadas como dispositivos médicos, avaliadas e integradas ao gerenciamento holístico de pacientes com DR para garantir o monitoramento eficaz do paciente, a captura de dados e a geração de evidências do mundo real. Tratá-los como dispositivos médicos garante o monitoramento eficaz do paciente, a captura de dados essenciais do paciente e a geração de registros automáticos do mundo real, o que pode ajudar ainda mais na pesquisa, no tratamento e no avanço do gerenciamento da DR.

A falta de dados na DR representa um grande desafio para a pesquisa e o desenvolvimento de terapias. Para resolver isso, ferramentas digitais estão sendo desenvolvidas para capacitar os pacientes e contribuir para o desenvolvimento de medicamentos. No entanto, há dificuldades na integração da tecnologia aos sistemas de saúde, pois há um equilíbrio delicado entre as abordagens tradicionais e digitais que precisam ser levadas em consideração. O envolvimento do paciente na tomada de decisões e na coleta de dados é fundamental. Ao fornecer ferramentas como questionários de sintomas, os pacientes podem contribuir ativamente para seu próprio tratamento de saúde e fornecer informações valiosas para os profissionais de saúde, como os pediatras.

Os registros eletrônicos de saúde também são importantes para evidências e práticas clínicas do mundo real, mas a falta de padrões unificados e o número limitado de pacientes em DR tornam o gerenciamento de dados um desafio. A necessidade de uma abordagem centralizada e padronizada para gerenciar os registros eletrônicos de saúde e as informações dos pacientes é essencial na DR. Atualmente, diferentes clínicas têm seus próprios padrões, o que resulta em dados variados e fragmentados.

A região ainda enfrenta um grande desafio na transição dos registros em papel para os sistemas digitais. O processo de digitalização de informações médicas gera preocupações com relação à privacidade, aos aspectos legais e ao gerenciamento geral dos dados digitais de saúde. O painel enfatizou o potencial da digitalização da saúde como uma solução. Ela representa uma oportunidade para melhorar o acesso aos serviços de saúde e aprimorar as políticas públicas. A implementação de programas de teleatendimento em países ou mesmo na região pode ajudar a superar a distribuição geográfica de especialistas, reduzindo o tempo necessário para o diagnóstico e melhorando os resultados gerais da saúde.

O painel destacou a importância de uma abordagem centrada no paciente para as iniciativas de saúde digital. Os pacientes devem ser envolvidos no processo de projeto e desenvolvimento para garantir que as ferramentas e tecnologias digitais



atendam às suas necessidades. O painel destacou a importância das considerações éticas e da proteção de dados na revolução digital. Com o surgimento de tecnologias como IA e medicina de precisão, é fundamental ter um entendimento ético completo de como os dados são coletados, armazenados e usados. São necessárias estruturas e regulamentações sólidas para garantir a privacidade e a segurança das informações médicas, evitando possíveis danos e discriminação causados pelo uso indevido de dados. A conscientização e a participação dos cidadãos são fundamentais para moldar essas estruturas e exigir um ambiente de saúde digital seguro e adequado.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. É importante diferenciar as funções da saúde digital e da IA nas DRs. A saúde digital integra tecnologias para otimização da saúde, enquanto a IA envolve processos cognitivos e é uma parte fundamental da saúde digital.
2. A IA e os softwares digitais de saúde que dão suporte aos pacientes e à automação devem ser tratados como dispositivos médicos. Eles devem ser avaliados e integrados ao tratamento abrangente de DR para monitoramento eficaz do paciente, captura de dados e evidências do mundo real.
3. As ferramentas digitais abordam questões de acesso e políticas, especialmente em regiões que dependem de sistemas baseados em papel. O teleatendimento e outras soluções digitais podem melhorar o acesso à saúde, especialmente em áreas carentes.
4. As ferramentas digitais devem ter uma abordagem centrada no paciente que priorize os pacientes e suas necessidades, envolvendo-os no processo de design. Uma estrutura regulatória deve ser desenvolvida ou reforçada para tratar de questões éticas e legais, incluindo a privacidade dos dados, para evitar a exploração e a discriminação.
5. A medicina de precisão e a IA oferecem melhores resultados de diagnóstico e tratamento, mas exigem considerações éticas e o gerenciamento adequado dos dados. Ambientes seguros e planos de gerenciamento de riscos devem ser implementados para proteger sistemas vulneráveis.

### Informações adicionais

- Aplicativo/Site: Fisioterapia para pessoas que vivem com doenças neuromusculares (Biogen) <https://portal.physio.me/login>
- Página da Web: [Pós-graduação em Saúde Digital Universidade de Buenos Aires](#)
- Site: [OxLER](#)
- Site: [Rarus Health](#)

Veja o painel 13 completo [AQUI](#)

# 14. Avanço dos ensaios clínicos e da pesquisa de DR na América Latina - Diversidade e inclusão na pesquisa genômica

## PAINELISTAS

- **Dra. Gabriela Repetto**  
Diretora do Programa de Doenças Raras Faculdade de Medicina  
Clínica Alemana Universidad del Desarrollo
- **Dr. Roberto Giugliani**  
Copresidente da Casa dos Raros
- **Dra. Deborah Requesens**  
Diretora do Programa Jumpstart, Centro de Doenças Órfãs, Universidade da Pensilvânia,
- **Dr. Reggie Garcia Robles**  
Médico Geneticista e Especialista em Saúde, Professor Pesquisador, Pontificia Universidad Javeriana

## MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais da AHF
- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica de AHF

## INTRODUÇÃO

Esse painel se concentrou na situação atual e nos desenvolvimentos futuros dos ensaios clínicos e pesquisas de DR na América Latina. O painel contou com especialistas que compartilharam seus conhecimentos e experiências sobre o projeto e a implementação de ensaios clínicos de DR, os desafios e as barreiras para a realização de pesquisas na região e a importância da diversidade e da inclusão na pesquisa genômica. O painel discutiu os possíveis benefícios da expansão da pesquisa sobre DR na América Latina, incluindo a melhoria do diagnóstico, do tratamento e da assistência aos pacientes e às famílias afetadas por essas doenças. O painel proporcionou uma oportunidade valiosa para os participantes aprenderem sobre os últimos avanços na pesquisa de DR e discutirem os desafios e as oportunidades para melhorar a diversidade e a inclusão em ensaios clínicos e pesquisas de DR na região.

## CONCLUSÕES GERAIS

A realização de estudos clínicos na América Latina para pacientes com DR pode gerar acesso antecipado a novas terapias que, de outra forma, levariam muitos anos para serem disponibilizadas. A pesquisa clínica eleva os padrões e melhora a qualidade dos serviços de saúde prestados pelos centros participantes. Os membros do painel enfatizaram a importância de estudar as características genéticas das populações latino-americanas para aprimorar o diagnóstico molecular e desenvolver tratamentos direcionados. Ao obter informações sobre variações e alterações genéticas específicas, os pesquisadores e profissionais de saúde podem aprimorar as abordagens da medicina de precisão e adaptar os tratamentos às características genéticas exclusivas dos pacientes da região. A pesquisa sobre doenças específicas da população e suas características pode orientar estratégias eficazes. Isso é apoiado por exemplos como as variações da doença de Huntington encontradas na região e certas condições influenciadas por componentes indígenas ancestrais. Ao estudar essas doenças específicas da população, os pesquisadores podem obter uma compreensão mais profunda de suas origens, prevalência e características clínicas, levando a um melhor planejamento e ao desenvolvimento de estratégias eficazes de diagnóstico, tratamento e prevenção.

A população e a diversidade genética da América Latina a tornam um local ideal para estudos clínicos. Os membros do painel destacaram que a população da América Latina, especialmente nos centros urbanos, oferece oportunidades para a pesquisa clínica devido à sua proximidade com os centros de pesquisa e a um número considerável de casos de DR. As variações genéticas e os perfis genéticos distintos da região também apresentam potencial para estudar a eficácia dos medicamentos existentes e desenvolver novas abordagens terapêuticas.

No entanto, existem desafios para a realização de estudos clínicos na América Latina, incluindo a falta de infraestrutura necessária, ineficiências regulatórias e longos cronogramas de avaliação. Gerenciar os prazos regulatórios e alinhar os processos de avaliação de estudos clínicos para estudos de DR é fundamental para incluir os pacientes latino-americanos. Superar os obstáculos administrativos e garantir o livre acesso a medicamentos experimentais durante os testes ajuda a atrair mais estudos e a avançar os esforços de pesquisa. No Brasil, foram feitas melhorias, como avaliações éticas e regulatórias simultâneas e um processo acelerado para DR. Esses avanços regulatórios permitiram a realização de mais estudos, inclusive a eliminação de um regulamento que exigia que os medicamentos fossem administrados aos pacientes durante toda a vida. Longos cronogramas de avaliação e avaliações sequenciais podem atrasar a inclusão de pacientes em estudos, já que pacientes de países desenvolvidos podem preencher as vagas disponíveis. O aprimoramento das

estruturas regulatórias, incluindo avaliações simultâneas por agências médicas e de ética, pode criar um caminho rápido para as DRs, priorizar a inscrição de pacientes e atrair mais estudos para a região.

No Chile, a Lei Ricaurte Soto forneceu cobertura para muitos pacientes com DR, mas é restritiva para pesquisas e estudos clínicos. Essas limitações incluem o fornecimento de medicamentos experimentais por toda a vida do paciente, o que representa desafios quando um medicamento é considerado ineficaz. As exigências de indenização e os critérios adicionais para a realização de pesquisas em pessoas com deficiências intelectuais ou cognitivas também criam barreiras à participação em estudos.

O painel reconhece a conquista histórica de obter aprovação para o primeiro ensaio clínico de terapia gênica na América Latina. Embora reconheça que o progresso tem sido mais lento em comparação com outras regiões, essa aprovação representa uma etapa crucial no avanço dos ensaios clínicos para DR na região. A Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS) produziu um documento destacando a regulamentação de produtos de terapia avançada para fins terapêuticos. Ele menciona a colaboração e as contribuições das autoridades regulatórias de países como Brasil, Canadá, Estados Unidos, Colômbia, Chile, Equador, México e Cuba. Nesse campo em rápida mudança, é importante manter-se atualizado com os desenvolvimentos regulatórios, e a necessidade de cooperação contínua e de formação de redes entre os países é evidente.

Um dos desafios a serem enfrentados é a alfabetização em saúde: aumentar a conscientização do público sobre o desenvolvimento do conhecimento científico e da pesquisa e dissipar concepções errôneas e a resistência em participar de estudos clínicos devido a preocupações com procedimentos experimentais ou riscos potenciais. Educar o público e criar uma cultura científica é necessário para combater a resistência ao conhecimento científico. Isso foi demonstrado durante a pandemia por meio do contraste entre a confiança global no conhecimento científico e a resistência à compreensão científica.

A sub-representação de diversas populações em ensaios clínicos e pesquisas é um grande problema na América Latina e nos Estados Unidos. Nos EUA, apesar de representarem 19% da população, as comunidades minoritárias estão sub-representadas, com apenas 4-6% participando de ensaios clínicos e menos de 1% participando de pesquisas financiadas pelo NIH. A falta de diversidade na pesquisa genômica e nos ensaios clínicos é influenciada por vários fatores, incluindo barreiras linguísticas, diferenças culturais, status socioeconômico mais baixo, acesso limitado a testes genéticos e preocupações com privacidade e confiança. Esses fatores contribuem para a falta de diagnóstico e a participação limitada nos sistemas de saúde

que incorporam tecnologias avançadas. Há esforços em andamento para fechar a lacuna de diversidade em pesquisas e ensaios clínicos. As iniciativas incluem a tradução de documentos de consentimento em diferentes idiomas, a abordagem de nuances culturais, a promoção de representação em funções de liderança, a criação de confiança por meio do envolvimento da comunidade e a educação de futuros profissionais de saúde sobre DR e a importância da diversidade. Os esforços de colaboração entre instituições, pesquisadores e comunidades minoritárias visam aumentar a representação e melhorar a compreensão e o tratamento da DR.

As colaborações entre instituições de saúde públicas e privadas podem ajudar a superar os desafios na realização de ensaios clínicos para DR na América Latina. Embora os hospitais privados possam ter a infraestrutura necessária, as equipes de pesquisa e o conhecimento especializado geralmente estão localizados em hospitais públicos e universidades. Encontrar a combinação ideal de equipes capacitadas, infraestrutura e recursos humanos adequados pode ser um grande desafio, mas é fundamental para o sucesso dos estudos clínicos. É necessário fortalecer a colaboração e o trabalho em rede entre os pesquisadores além das fronteiras nacionais. Melhorar a cooperação e harmonizar as regulamentações facilitaria as iniciativas de ensaios clínicos, o que pode levar a resultados de pesquisa mais eficientes e eficazes. Além disso, estão sendo feitos esforços para transferir conhecimento e tecnologia de instituições como a Universidade da Pensilvânia para os países da América Latina. Essa transferência visa facilitar os ensaios clínicos por meio do compartilhamento de experiências, conhecimento regulatório e capacidades de fabricação.

## PRINCIPAIS MENSAGENS

1. A realização de estudos clínicos na América Latina pode proporcionar acesso antecipado a novas terapias para pacientes com DR e reduzir o tempo necessário para que esses tratamentos estejam disponíveis para a população em geral.
2. O estudo dos perfis genéticos das populações latino-americanas é fundamental para aprimorar o diagnóstico molecular, desenvolver tratamentos direcionados e melhorar as abordagens da medicina de precisão. A compreensão de variações e alterações genéticas específicas permite tratamentos personalizados que levam em conta as características genéticas exclusivas dos pacientes da região.
3. A população e a diversidade genética da América Latina a tornam um local ideal para a realização de ensaios clínicos para DR.

4. Os desafios para a realização de estudos clínicos na América Latina incluem requisitos de infraestrutura, ineficiências regulatórias e longos prazos de avaliação. Entretanto, houve avanços em países como o Brasil, como avaliações éticas e regulatórias simultâneas e um processo acelerado para doenças órfãs. Esses avanços aceleram a aprovação de estudos clínicos e atraem mais estudos para a região.
5. Abordar a alfabetização em saúde e aumentar a representação da diversidade em estudos clínicos são desafios importantes. Aumentar a conscientização pública sobre o conhecimento científico e a pesquisa, bem como fechar a lacuna de diversidade na pesquisa e nos ensaios clínicos, são cruciais para o avanço dos tratamentos de DR na América Latina.
6. A colaboração entre instituições de saúde públicas e privadas, bem como a formação de redes entre pesquisadores além das fronteiras nacionais, pode ajudar a superar os desafios e facilitar as iniciativas de ensaios clínicos na América Latina. A formação de redes, o compartilhamento de conhecimentos especializados e regulatórios e a promoção da transferência de conhecimento e tecnologia podem melhorar os resultados e a eficiência da pesquisa.

#### Informações adicionais

- Publicação: [A regulamentação de produtos de terapia avançada para fins terapêuticos](#)
- Apresentação: [Apropriação social da ciência, tecnologia e inovação](#)
- Site: [Centro de Doenças Órfãs, Universidade da Pensilvânia](#)

Veja o painel 14 completo [AQUI](#)



# 15. Integração das partes interessadas do ecossistema de DR: Compromissos regionais

## PAINELISTAS

- **Diego Gil**  
Presidente da Federação Colombiana de Doenças Raras (FECOER)
- **Dra. Claudia Gonzaga Jauregui**  
Investigadora LIIGH, UNAM.
- **Dick Salvatierra**  
Fundador e Presidente da Americas Health Foundation
- **Yaneth Giha**  
Diretora Executiva da FIFARMA
- **Dr. Gustavo Mendes**  
Investigador Científico do IVI - Ex-Director Geral de medicamentos e produtos biológicos na ANVISA
- **Dr. Ignacio Zarante**  
DM. Presidente da Associação Colombiana de Genética Médica - Professor Titular Instituto de Genética Humana da Pontifícia Universidade Javeriana
- **Heidi Bjornson-Pennell**  
Chan Zuckerberg Initiative

## MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**  
Diretora de Assuntos Governamentais da AHF
- **Dra. Mariana Rico**  
Diretora Médica de AHF

## INTRODUÇÃO

Para transformar as discussões em ação, uma lista de prioridades deve ser criada em conjunto, incluindo o setor farmacêutico, os governos, os órgãos reguladores, as organizações de pacientes, os geneticistas e os médicos, pois o impacto conjunto é mais perceptível. A coordenação das atividades maximiza o impacto coletivo dos investimentos em pesquisa de DR, criando um diálogo mais eficaz, um registro com bancos de dados comuns, melhores abordagens terapêuticas inovadoras e mais informações e acesso aos pacientes.

## CONCLUSÕES GERAIS

Há muito trabalho a ser feito para o benefício dos pacientes com DR. Foram identificadas oportunidades, incluindo a colaboração e a participação de todos os atores na criação de espaços, plataformas e propostas para melhorar as políticas públicas não só na área da saúde, mas também na esfera social. As prioridades incluem o investimento na geração de dados de monitoramento sobre a eficácia das terapias, pois atualmente não há mecanismos para substituir as terapias que não são mais eficazes. Também é importante construir pontes de colaboração para a participação de organizações internacionais de pacientes na região, que podem contribuir com a transferência de conhecimento e tecnologia e, por sua vez, aprender com as práticas locais que podem favorecer sua intervenção em nível global.

Heidi enfatiza a importância da colaboração e da filantropia no apoio à DR. Ela enfatiza a necessidade de conectar as comunidades de pacientes além das fronteiras e destaca o papel dos pacientes na definição das prioridades de pesquisa. Ela incentiva as organizações filantrópicas e de financiamento a continuarem a apoiar as organizações de pacientes e os esforços de pesquisa na região. Ela também destaca a natureza internacional das DRs e a formação de uma comunidade dedicada a abordá-las. O Dr. Mendes enfatiza a importância de identificar prioridades e tomar medidas coletivas para alcançar resultados significativos no campo da DR. Ele destaca a necessidade de investir na geração e no monitoramento de dados para garantir resultados confiáveis e adaptabilidade em terapias e diagnósticos. Além disso, destaca o papel crucial do envolvimento dos pacientes nos processos de tomada de decisão. Em última análise, o trabalho é para o benefício dos pacientes e o envolvimento deles é fundamental.

Diego destaca a importância do trabalho em rede colaborativo e do engajamento inclusivo entre as partes interessadas para abordar as DR na América Latina. Ele destaca a necessidade de sinergia e harmonização entre os atores do ecossistema, reconhecendo que essa é uma tarefa desafiadora. Em sua experiência como defensor dos pacientes, ele menciona os desafios de obter um diagnóstico, acessar cuidados especializados e tratamento. Apesar das barreiras significativas, é fundamental trabalhar em conjunto e não percorrer a jornada sozinho. Diego enfatizou o valor desse Congresso na formação de políticas públicas e na promoção da coesão social. Ele expressou admiração pelos líderes das organizações de pacientes, especialmente aqueles que trabalham em nível local, que conectam efetivamente diferentes partes interessadas e trabalham para a implementação de políticas. A necessidade de progresso contínuo na região por meio de esforços colaborativos é evidente.



O Dr. Zarante descreve a experiência transformadora de participar de um congresso e enfatiza a importância de traduzir o conhecimento e as conexões obtidas em resultados práticos. Ele enfatiza a importância de criar redes e permanecer conectado com as pessoas e os grupos de pacientes que se reuniram durante o congresso. Há uma necessidade de ação e de exemplos de referência de outros países como motivação para implementar iniciativas semelhantes. Trabalhar em grupos e envolver todas as partes interessadas, incluindo o setor farmacêutico, o governo, os órgãos reguladores, as organizações de pacientes, os profissionais da área médica e o meio acadêmico, é fundamental para alcançar um progresso significativo. A mensagem principal é aproveitar o impacto potencial da ação coletiva: fomentar a colaboração, aproveitar o conhecimento coletivo e se envolver com todas as partes interessadas para promover mudanças positivas no cenário de DR.

Yaneth destaca o papel da FIFARMA na realização de estudos e na colaboração com atores latino-americanos para identificar tarefas e tomar medidas no campo da RD. Ela enfatiza a importância da capacitação e do aproveitamento das conexões para trazer especialistas que possam contribuir para melhorar o acesso a tratamentos inovadores e mecanismos de contratação. Yaneth também enfatiza a necessidade contínua de educação e conscientização e incentiva esforços persistentes para defender as DR, afirmando que a tarefa exige um compromisso de longo prazo de

todas as partes interessadas, inclusive do setor. A persistência e a repetição são fundamentais para transmitir uma mensagem de forma eficaz. Quando você se sente exausto ao repetir algo, é um sinal de que as pessoas estão começando a entender e a ouvir. Portanto, no contexto das doenças raras, é importante persistir e continuar repetindo a mensagem, pois pode levar anos ou até décadas de esforço constante para alcançar o resultado desejado.

A Dra. Gonzaga-Jauregui enfatiza que o acesso e a colaboração são fundamentais para enfrentar os desafios enfrentados pelas pessoas com DR na América Latina. O acesso aos serviços de saúde, especialmente para aqueles com baixo nível socioeconômico e em comunidades marginalizadas, é essencial para garantir a equidade e a inclusão. Embora existam desafios adicionais relacionados ao acesso ao tratamento e à regulamentação, é importante priorizar e fazer esforços para alcançar comunidades remotas e carentes, garantindo que as tecnologias e os serviços de diagnóstico estejam disponíveis para todas as pessoas com DR. A conquista da equidade e da inclusão é necessária para beneficiar todos os pacientes com DR.

Dick Salvatierra discute a importância da colaboração entre diversos atores no campo da pesquisa e desenvolvimento. A colaboração com instituições de pesquisa acadêmica, empresas, órgãos reguladores, organizações de defesa dos pacientes e associações internacionais pode maximizar o impacto coletivo dos investimentos em DR. Essa colaboração pode acelerar o progresso em áreas como diálogo mais rápido, estabelecimento de registros e bancos de dados comuns, abordagens terapêuticas inovadoras e mais informações e acesso aos pacientes. Ela destaca a necessidade de recursos para apoiar os esforços de colaboração e expressa gratidão aos vários grupos e organizações que tornaram o Congresso possível. A mensagem enfatiza que a colaboração é fundamental para os esforços futuros e convida à colaboração contínua para futuros congressos e iniciativas.

### Informações adicionais

- Publicação: [Pesquisa de acesso sobre disponibilidade e acesso a terapias inovadoras](#), FIFARMA

Veja o painel 15 completo [AQUI](#)

A thick, curved arc with a color gradient from dark blue on the left to a lighter, brownish-purple on the right, arching over the text.

# VI. **Comentários**

das Organizações de Pacientes





## Chile

Em termos de participação e convite para discutir questões de DR, antes do Congresso já estávamos trabalhando em uma agenda com o Ministério da Saúde e as Comissões do Congresso em ambas as câmaras. Entretanto, após o Congresso e a participação de atores influentes em nosso país (Dr. Repetto, Dr. Daza e Dr. Espinosa), notamos uma intenção mais coordenada nos planos apresentados às nossas autoridades. Além disso, nosso projeto de Lei de DR sofreu alterações em seus artigos sem consulta às comunidades, o que levou a uma situação de tensão que, graças a conversas informais durante o Congresso, pôde ser resolvida ou redirecionada. Em termos de abordagens a novos interlocutores, estabelecemos vínculos desde o final do Congresso, alguns dos quais estão iniciando pesquisas em nosso país e outros que já trabalhavam no Chile há algum tempo e não tinham conhecimento de nossa área de trabalho e empresa. Quanto às novas agendas de trabalho, até o momento consolidamos uma comunidade de Neurofibromatose e Rarus. Agora, em termos de tráfego nas redes sociais, de acordo com os dados da META, as publicações tiveram um alcance de 3.014 pessoas no Facebook e 1.079 no Instagram, 72% a menos do que nossas publicações comuns no Facebook, mas nesse caso foi orgânico (sem pagamento por promoção). O número médio de reações foi de 17, e 116% mais mensagens chegaram durante a publicação de notícias sobre o Congresso. Finalmente, consideramos importante mencionar que a organização do Congresso foi maravilhosa e abre o apetite para querer repetir a experiência e torná-la um bom hábito, no entanto, é necessário adicionar outros aspectos de trabalho e desenvolvimento, que darão maior visibilidade aos efeitos e ao impacto que essa plataforma tem - terá na região.



## República Dominicana

Em termos de participação e convites para discutir questões de DR, estamos atualmente dando continuidade aos nossos esforços com o senador do Distrito Nacional, Faride Raful, para a elaboração do projeto de lei sobre DR. Para isso, ainda estamos no processo de confirmação dos grupos de trabalho. Em termos de abordagens a novos parceiros, durante o congresso, tivemos várias abordagens com associações regionais de pacientes interessadas em nos colocar em contato com pacientes do nosso país que ainda não estão agrupados. Para isso, já estamos em contato com Vicky Arteaga, do fundo Syngap Research, que nos colocou em contato com duas mães de pacientes com

Syngap 1. Quanto a novas agendas de trabalho, estamos coordenando uma sessão de trabalho patrocinada por um laboratório, na qual incluiremos as principais partes interessadas do país para moldar toda a questão do projeto de lei. Isso foi coordenado durante o congresso. Agora, em termos de tráfego de mídia social, tivemos algumas interações durante o congresso. Várias pessoas de fundos regionais na República Dominicana entraram em contato com o líder da ADAPA para incluir seus pacientes no âmbito da rede de DR na República Dominicana. Com relação a novas abordagens ao setor, foi feita uma abordagem à Sanofi. Foi agendada uma reunião com o laboratório e com o Dr. Siu Chang. Esse vínculo foi criado graças ao congresso, já que os representantes da Sanofi entraram em contato com eles para coordenar uma reunião e, assim, formar um dia inteiro de trabalho com as partes interessadas para buscar a criação da lei de DR na República Dominicana. Médicos, equipe da fundação ADAPA, indústria da Sanofi e tomadores de decisão da classe política estarão presentes. Por fim, é importante acrescentar que o congresso definitivamente abriu portas e nos inseriu no contexto regional, o que nos deu muita visibilidade. Agora temos um conhecimento mais amplo da realidade em relação à RD em toda a região. Muito obrigado por nos permitir fazer parte de um evento tão importante e bem-sucedido.



## Panamá 🇵🇦

Quanto às novas agendas de trabalho criadas como resultado do congresso, estamos prestes a marcar reuniões com duas entidades de saúde. Como Federação, consideramos que o congresso nos deu uma formação e um impulso significativos como grupo, e os parabenizamos pelo profissionalismo e pelos altos padrões com que o congresso foi conduzido. Sessenta por cento dos membros da aliança estavam conectados ao evento e afirmam que participariam novamente, que o conteúdo e o gerenciamento da agenda foram satisfatórios.



## México 🇲🇽

A percepção das apresentações, opiniões e sugestões foram de grande importância, anotações muito importantes foram feitas e também tenho como referência regional todos os que participaram. Novos interlocutores foram abordados e isso é considerado um recurso

muito valioso, pois o intercâmbio é decisivo para fortalecer a rede de apoio e conhecimento que existe na região. Por outro lado, estamos construindo novos encontros e projetos conjuntos; essa atividade é o que dá visibilidade ao grupo e mostra a força do movimento associativo. Em termos de tráfego na rede, ele aumentou especialmente durante as transmissões durante o evento, o que aumentou a conversa dos pacientes com tópicos relacionados ao próprio evento. É de grande importância o acompanhamento e a construção de projetos que deem continuidade aos temas discutidos, pois o congresso abriu expectativas.



## Perú

Com relação às abordagens para os setores público e privado, no setor público, é necessária uma nota conceitual de resumo e pontos prioritários de conclusões para reforçar os temas e consensos desenvolvidos, a ser enviada aos setores público e privado. Além disso, foram recebidas solicitações de reuniões para o FEPER de três empresas do setor. Iniciaremos a atividade com uma delas em junho. O congresso nos permitiu vincular duas associações de pacientes com o setor para patologias específicas e elas terão reuniões de trabalho. Como recomendação para eventos futuros, mais representantes do setor em estandes e mais associações de pacientes em estandes ou módulos para permitir diálogos individuais. Graças ao congresso, foram estabelecidos vínculos com parceiros regionais especializados em vários campos. Além disso, foram criados novos projetos para o FEPER, principalmente em relação a doenças ultra-raras ou doenças para as quais não há associação de pacientes em nosso país. Eles terão início em junho de 2023. Surgiram abordagens principalmente com o setor, uma nova para a FEPER e o reforço de vínculos pré-existentes com três. A imagem da ERCAL foi posicionada com um forte impacto no Peru e em toda a América Latina. Também consideramos que há possibilidades de crescimento do FEPER e de outras associações específicas para diversificar o financiamento e os atores especializados na área em nível regional, possíveis fóruns ou diálogos sobre aspectos que o Peru deve melhorar. Como resultado do congresso, gerou-se muita expectativa nas associações de pacientes, pacientes, entre outros. Tanto que eles continuam a marcar #ERCAL em publicações individuais. Acreditamos que o evento deveria ter sido publicado ao vivo nos sites dos participantes para ter mais impacto. Além disso, alguns pacientes e líderes relataram não saber como usar o streaming. Acreditamos que o evento deveria ser publicado via Facebook ou YouTube para gerar mais tráfego para todo o evento ao vivo.



## Ecuador 🇪🇨

Em termos de participação ou convites oficiais para discutir questões de DR, participamos de dois eventos de alto nível relacionados a DR. Nossa linha de trabalho é a política pública e continuamos a abrir espaços para o diálogo com o governo nacional. Em termos de aproximação com novos interlocutores, conseguimos nos aproximar de algumas pessoas que estão trabalhando nesse campo. Além disso, com base no congresso de DR, ampliamos nossa abordagem e temos dialogado com vários colegas para desenvolver projetos em conjunto. Em termos de abordagens ao setor e em consonância com o congresso de DR, mantivemos conversas com vários representantes do setor farmacêutico e continuamos a ter bate-papos virtuais para apresentar projetos em favor dos pacientes com DR. Como uma organização em pleno desenvolvimento, e tendo sido convidados para o congresso, as expectativas de nossos membros aumentaram e consideramos que foi um ponto valioso fazer parte desse grupo de organizações de estatura internacional. Esperamos poder desenvolver um projeto regional voltado para a detecção precoce e o tratamento da DR. Com base em triagem neonatal, cariotipagem e estudos genéticos, e assim educar e instruir todos nós que estamos envolvidos nessa questão da DR na região.



## Colômbia

O congresso de Bogotá continuou a posicionar o FECOER no campo das DR internacionalmente.

Recebemos convites para sermos palestrantes nos seguintes eventos internacionais: Congresso Mundial de Pacientes. Genebra, Suíça. 19 e 20 de maio de 2023, organizado pela International Alliance of Patients Organizations (IAPO), Global Patient Partnership Summit. Miami, EUA. 22, 23 e 24 de maio de 2023, organizado pela Boehringer Ingelheim, World Orphan Drug Congress 2023. Washington DC, EUA. 25 de maio de 2023, organizado pelo WODC USA / Terrapin, RE Scenario. São Paulo, Brasil. 16 de junho de 2023, organizado pela FEBRARAS / Casa Hunter. Além disso, nos conectamos com María Belén Jaimes, nova referente para Doenças Órfãs/Raras no Ministério da Saúde e Proteção Social. Além disso, houve um aumento no fluxo de pacientes com DR, cuidadores e famílias que entraram em contato com o FECOER solicitando informações sobre seu diagnóstico, orientação médica, orientação jurídica ou porque desejam se conectar com as redes de apoio da comunidade. Trabalhamos em colaboração com Elmira Safarova em webinars sobre o uso de dados para melhorar o acesso a terapias inovadoras. Com o Dr. Ignacio Zarante, a Associação Colombiana de Geneticistas Médicos, o Hospital Universitário San Ignacio e a Pontificia Universidad Javeriana, avaliaremos a implementação do projeto Casa dos raros no Brasil e sua possível adaptação à Colômbia para promover o estabelecimento de centros de referência. Foram feitas abordagens com: Optimal Therapies, Raras CRO, Quindio Biotech e fortalecemos o relacionamento com outros laboratórios com os quais já temos contato. As áreas em que podemos visualizar crescimento são nosso relacionamento com as federações da LATAM, nosso relacionamento com líderes de opinião científica e nosso conhecimento do panorama regional.

Fizemos um feedback com os líderes federados que destacaram o seguinte: em termos de aspectos positivos, foi apresentada uma agenda acadêmica abrangente e técnica com líderes de opinião muito relevantes em nível regional e global, houve uma colaboração muito importante entre a AHF, grupos de pacientes, academia, sociedades científicas e o setor farmacêutico. A equipe da AHF fez um excelente trabalho de coordenação e gerenciamento, criando integração entre as partes interessadas e abrindo novas oportunidades de colaboração. O posicionamento do trabalho dos grupos de pacientes da LATAM foi alcançado, a integração entre os líderes dos grupos de pacientes da LATAM foi criada e a logística e a produção foram impecáveis. Em termos de aspectos a serem melhorados, faltaram sessões de perguntas e respostas e condições de acessibilidade para pessoas com mobilidade reduzida.



**Enfermedades  
RARAS CR**

## Costa Rica

Depois de participarmos do Primeiro Congresso Latino-Americano de ER, nos propusemos a coordenar várias reuniões para informar nossos membros sobre o escopo, as melhorias e tudo o que virá dentro do plano estratégico que temos como Rede. Assim, estabelecemos três comissões de trabalho. Dentro do trabalho, estamos fazendo uma aproximação com a Academia para lançar um projeto que pretende ser um modelo em nível local e internacional. Por meio de alguns membros que moram em áreas remotas do país, estamos entrando em contato com outros hospitais regionais para podermos divulgar materiais relacionados a doenças raras e ao trabalho que realizamos. Estão sendo criados porta-vozes jovens para a Rede, bem como um Seminário Latino-Americano em conjunto com uma de nossas associações membros e a Federação Equatoriana de DR. O apoio e o trabalho conjunto estão sendo alcançados com a Academia (Universidades) e, como resultado da visibilidade e da interação que temos em nossos diferentes canais, estão se abrindo possibilidades para que façamos projetos em outros países, o que faremos com o lançamento do nosso canal no YouTube. Fomos abordados pelo setor, atualmente temos um relacionamento cordial com o setor e, na verdade, muitos deles estão nos procurando para trabalhar em conjunto com treinamento e outros (Bioplus, Stein, Astrazeneca, Sanofi).



A stylized graphic of a DNA double helix is positioned at the top of the page. The two strands are represented by thick, curved lines that cross each other. The left strand is a gradient of blue and purple, while the right strand is a gradient of purple and brown. Horizontal bars connect the two strands, representing base pairs. The background is a dark blue with vertical lines.

# VII. **Agradecimientos**

## Aliados



## Patrocinadores

GOLD



SILVER





Relatório Preparado por

Mariana Rico, Sophia Harb e Carlos Martinez Villela.

Design e Edição por José Carlos Parra.

2023



# 1<sup>RO</sup> CONGRESSO DE Doenças Raras

AMÉRICA LATINA E CARIBE



Pontificia Universidad  
**JAVERIANA**  
Bogotá

