



Publicado em 02/03/2026 - 10:10

Nova tecnologia do SUS reduz tempo de diagnóstico para doenças raras

Plataforma de sequenciamento completo de DNA deve reduzir o tempo de diagnóstico de sete anos para seis meses

Luiz Cláudio Ferreira, da Agência Brasil

O SUS (Sistema Único de Saúde) vai contar com uma tecnologia para agilizar e deixar mais preciso o diagnóstico de doenças raras. A estimativa é que nova plataforma de sequenciamento completo de DNA que vai ser ofertada na rede pública atenda até 20 mil demandas de todo o Brasil por ano e reduza o tempo de espera de um diagnóstico de sete anos para seis meses.

O anúncio foi feito, nesta quinta (26), pelo Ministério da Saúde, em evento em Brasília. A estimativa é que pelo menos 13 milhões de pessoas tenham doenças raras no País.

“Nós colocamos para o SUS o sequenciamento completo do exoma, que é um exame que custaria R\$ 5 mil”, detalhou Padilha.

A redução do tempo de diagnóstico é fundamental para o tratamento e para a qualidade de vida dos pacientes, conforme ressaltou o ministro da Saúde, Alexandre Padilha, que assinou a habilitação de novos serviços para tratamento de doenças raras. Padilha lembrou que o próximo sábado é dia mundial para conscientização sobre doenças raras.

Ampliação de serviços

O ministro defendeu que o país tenha autonomia de pesquisa, produção e tratamento de doenças raras, inclusive prevendo transferências de tecnologias de

outros centros de ponta nessa área. “Quando a gente amplia esses serviços para estados que não tinham nenhum serviço ainda, a gente está garantindo um acesso mais próximo onde as pessoas vivem e moram”, ponderou.

O coordenador de doenças raras do ministério, Natan Monsores, explicou que todo paciente que for atendido em um serviço de referência or for identificado dentro de um serviço de referência de triagem neonatal poderá ser encaminhado para os polos de sequenciamento. “Foi um investimento de R\$ 26 milhões nesse primeiro ano. Nós conseguimos fazer a oferta desse exame, que em preços de mercado podem chegar até R\$ 5 mil, por R\$ 1,2 mil”.

Monsores esclarece que a resolução diagnóstica é bastante precisa.

“É um ganho enorme para a comunidade de pessoas com doenças raras. Fornecendo para os médicos geneticistas, para as equipes de neurologia e de pediatria, uma ferramenta essencial para fechar esse diagnóstico”.

Início com um cotonete

A coleta do material é feita com um cotonete na parte interna da bochecha, que colhe células a serem encaminhadas para os laboratórios. Esse teste também pode ser feito com sangue.

“Permite avançar no diagnóstico de deficiências intelectuais, de condições que implicam no atraso do desenvolvimento global das crianças, e também uma enorme diversidade de condições genéticas que podem afetar essas crianças”, diz Monsores.

O coordenador disse que existem 11 unidades da federação com serviços ativados. Em 90 dias após ação com a ferramenta, foi possível verificar 412 testes já com sequenciamento feito com 175 laudos.

“A nossa perspectiva é fazer a expansão dessa rede para todas as unidades da federação até abril de 2026”.

Outro anúncio do Ministério da Saúde foi o tratamento das crianças com uma terapia gênica inovadora para crianças com atrofia muscular espinhal (AME). “É uma doença que, se não tratada em tempo hábil, é letal. Todas as crianças que receberam essa terapia têm a interrupção da progressão dessa condição”.

Avanços

A presidente da Associação dos Familiares, Amigos e Pessoas com Doenças Graves, Raras e Deficiências, Maria Cecília Oliveira, que estava no evento do anúncio, celebrou o que chamou de “avanços” nas políticas públicas relacionadas aos pacientes com doenças raras.

“Eu espero que o programa Agora tem especialistas seja realmente um programa que possa impactar significativamente os pacientes com doenças raras, que é a nossa luta”, disse Maria Cecília.

Outra representante de pacientes nesta condição, Lauda Santos, que é presidente da Amaviraras (Associação Maria Vitoria de Doenças Raras e Crônicas) e cofundadora e vice-presidente da Febrararas (Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras) destacou a importância da divulgação do serviço para o SUS.

Lauda diz entender que um dos maiores desafios do governo é que essas informações cheguem até os pacientes. “As dificuldades continuam. A gente espera que isso mude porque tudo leva um tempo para poder entrar nos trilhos”.

Ela ainda defendeu que deve haver o fortalecimento de entidades que defendam os pacientes e lamentou a carga de impostos para os medicamentos.

<https://www.cnnbrasil.com.br/saude/nova-tecnologia-do-sus-reduz-tempo-de-diagnostico-para-doencas-raras/>

Veículo: Online -> Portal -> Portal CNN Brasil