

**Projeto Lei nº , de 2011**

**(Dep. Jean Wyllys)**

Dispõe sobre diretrizes para o tratamento de doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde e dá outras providências.

**Artigo 1º** - O tratamento de doenças raras será executado pelo Sistema Único de Saúde – SUS.

**Artigo 2º** - Para os efeitos desta Lei, é considerada pessoa com doença rara aquela afetada por patologia, debilitante e/ou incapacitante, cuja prevalência em cada 100 mil habitantes corresponda a 65 casos.

**Parágrafo único.** A pessoa com doença rara é considerada pessoa com deficiência, para todos os efeitos legais.

**Artigo 3.º** - São diretrizes do tratamento de doenças raras pelo Sistema Único de Saúde:

- I - assistência médica, de reabilitação e farmacêutica plena aos portadores de doenças raras;
- II - diagnóstico, mapeamento e promoção da efetividade do tratamento das doenças raras;
- III – fornecimento e promoção do uso responsável e racional de medicamentos, inclusive drogas órfãs e de dispensação excepcional, além de suprimentos e alimentos específicos quando necessários;
- IV - avaliação, o acompanhamento e, quando for o caso, administração de medicamentos, inclusive drogas órfãs, suprimentos e alimentos nos pacientes;
- V - prescrição, avaliação, adequação, acompanhamento, fornecimento, promoção e dispensação de órteses, próteses, meios auxiliares de locomoção e dispositivos médicos;
- VI – pesquisa, ensino e formação em doenças raras na área da saúde;
- VII – garantia do necessário e adequado internamento do paciente em Hospital Geral ou Especializado, ou em leitos ambulatoriais, conforme o caso; ou ainda, a Internação Domiciliar para o paciente quando está for mais adequada;
- VIII –diagnóstico e intervenção precoce para reduzir ao máximo as deficiências adicionais;
- IX – atualização periódica dos protocolos do Ministério da Saúde, com base na revisão criteriosa da literatura e na melhor evidência científica disponível,
- X – mapeamento das pessoas com doenças raras;
- XI - combate da sub-notificação, por modificações da tabela do SUS que contemplem sintomas específicos destas patologias;

XII – implantação de rede telemediada de especialistas, médicos, associações de pacientes e centros de referências.

XIII – criação e manutenção de:

a) corpo médico especializado em ortopedia, endocrinologia, reumatologia, pediatria, clínica médica, neurologia e genética, preferencialmente, com experiência profissional em tratamento de doenças raras;

b) equipe multidisciplinar composta por nutricionista, enfermeiro, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, fisiatra, farmacêutico, psicólogo, terapeuta ocupacional, pedagogo, cientista social, assistente social e dentista;

c) serviços de reabilitação física, de referência em medicina física e reabilitação, de maior nível de complexidade.

**Parágrafo único:** Entende-se por Hospital Geral ou Especializado aquele que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos especializados para a realização dos procedimentos clínicos, cirúrgicos e diagnósticos, necessários para potencializar as ações de reabilitação e atendimento integral à pessoa com doenças raras.

**Artigo 4º** - Ficam incluídos, no artigo 6º da Lei nº. 8.080 de 1990, os seguintes dispositivos:

.....

XII – a assistência médica, de reabilitação e farmacêutica especializada às pessoas com doenças raras;

XIII – o fornecimento de dispositivos médicos especializados às pessoas com doenças raras;

XIII – a adequação das unidades de atendimento domiciliar às pessoas com doenças raras.

.....

§ 4º Entende-se por doença rara aquela que afeta 65 em cada 100.000 (cem mil) pessoas.

**Artigo 5º** - O Poder Executivo regulamentará a presente lei no prazo de 90 (noventa) dias, contados de sua publicação.

**Artigo 6º** - Esta lei entra em vigor na data de sua publicação.

## JUSTIFICATIVA

Conforme recomendação da Organização Mundial de Saúde, doença rara é aquela cuja prevalência em cada 100 mil habitantes corresponde a 65 casos. Entre 6 e 8% da população mundial são afetados por essas doenças, o que significa, por exemplo, cerca de 3 milhões de pessoas na França, 27 milhões na Europa e 27 milhões na América do Norte. No Brasil, ainda que não existam dados mensurados, estima-se que haja cerca de 13 milhões de pessoas afetadas diretamente por doenças raras. Um terço delas morre antes dos cinco anos de idade, sendo que a grande maioria nem sequer alcança um diagnóstico. Apesar de, individualmente, cada uma das patologias tidas como rara comprometer 65 a cada 100 mil habitantes, é preciso salientar que há mais de cinco mil doenças raras identificadas. Sua etiologia é diversificada, sendo a grande maioria delas de origem genética (80%), mas doenças degenerativas, auto-imunes, infecciosas e oncológicas também podem originá-las.

A definição europeia de doença rara afirma também que, do ponto de vista da patologia humana, o conceito de doença rara é absolutamente transversal, distribuindo-se por entidades de causa genética (80%), degenerativas, auto-imunes, infecciosas, oncológicas. Estima-se que em cada semana sejam descritas 5 novas patologias em nível mundial. Muitas delas têm um caráter sistêmico e as suas manifestações clínicas iniciam-se em quase 65% dos casos nos 2 primeiros anos de vida, sendo aliás a causa de 35% da mortalidade na idade de 1 ano, 10% dos 1 a 5 anos e de 12% entre os cinco e 15 anos<sup>1</sup>.

A ausência de políticas públicas sobre o tema é quase total. Há enorme hiato legal, que causa a exclusão das pessoas com doenças raras. Muitos portadores foram taxados de loucos por médicos em hospitais, como se as doenças não existissem. Outros foram submetidos a cirurgias desnecessárias, amputações absurdas, tratamentos sem sentido algum. São histórias possíveis porque há quase 40 anos não existem políticas de doenças raras. O primeiro país a organizar um marco legal, o Japão, fê-lo em 1972.

É preciso sanear o hiato legal que exila da dignidade humana os portadores.

As doenças raras são, frequentemente, crônicas, progressivas, degenerativas, incapacitantes e/ou fatais. Algumas são debilitantes, mais leves; outras, incapacitantes, mais graves. Outras levam ao óbito. Foi negado a muitos pacientes que sofrem de doença rara o

---

1

[http://www.spmi.pt/nedr\\_constituicao.asp](http://www.spmi.pt/nedr_constituicao.asp) e [http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact\\_Sheet\\_RD.pdf](http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_RD.pdf)

direito de diagnóstico médico, de tratamento e, conseqüentemente, de uma vida digna. Na União Europeia, 25% dos pacientes relataram espera de 5 a 30 anos entre o início dos primeiros sintomas e o diagnóstico da sua doença. O diagnóstico tardio leva a conseqüências graves, que se agravam exponencialmente com o passar do tempo, como tratamento médico e cirurgias inadequadas, e dano neurológico grave a 40% dos pacientes. Além disso, muitas vezes o paciente ou algum dos seus familiares deve cessar a sua atividade profissional por causa da doença<sup>2</sup>.

As sequelas causadas pelas doenças raras são responsáveis pelo surgimento de cerca de 30% das deficiências, que podem ser físicas, auditivas, visuais, cognitivas, comportamentais ou múltiplas, a depender de cada patologia. Além disso, são a segunda maior causa de mortalidade infantil no Brasil. As doenças raras, quando não levam a óbito (um terço dos casos) ou não são diagnosticadas (um terço dos casos) são a causa das deficiências, no outro terço dos casos.

Dados internacionais apontam que a mortalidade infantil de portadores de doenças raras chega a 30% em países desenvolvidos. Este percentual pode ser ainda mais alto no Brasil, uma vez que essas crianças quase nunca são diagnosticadas, e menos crianças ainda recebem o tratamento adequado. Contudo, não existem estudos suficientes sobre a incidência das doenças raras no Brasil, tamanho o despreparo para o diagnóstico e tratamento delas. A sistematização do diagnóstico e do tratamento produziria dados concretos capazes de embasar o desenvolvimento de uma abordagem coerente com as necessidades dessa parcela da população.

O diagnóstico e o tratamento são dificultados pela falta de conhecimento sobre essas doenças e de protocolos de atendimento específicos. Faltam, ainda, profissionais especializados capazes de entender as implicações dos tratamentos em um corpo com características especiais. Isto leva ao agravamento de sintomas e seqüelas. Muitas vezes, as pessoas com doenças raras ou as associações que as congregam é que são responsáveis por localizar e traduzir as pesquisas mais recentes sobre sua patologia, encaminhando-as para seus médicos.

As pessoas com doenças raras enfrentam gigantescas dificuldades sociais, e as barreiras são muitas vezes intransponíveis. O preconceito contra essas deficiências e os sintomas físicos pouco comuns dessas patologias é freqüente. Igualmente freqüente e perigosa é a visão assistencialista que entende esses indivíduos como um peso para a sociedade, e não como parte integral dela. Muitos portadores acabam isolados socialmente devido à falta de estrutura adequada a suas necessidades específicas em escolas, universidades, locais de trabalho e centros de lazer. Quase nenhuma das pessoas com doenças raras tem acesso às condições necessárias para atingir seu pleno potencial.

---

<sup>2</sup> Dados do relatório do Instituto Francês de Doenças Raras [http://www.institutmaladiesrares.net/?page\\_id=3](http://www.institutmaladiesrares.net/?page_id=3)

Para contemplar estas questões e restabelecer a cidadania real das pessoas com doenças raras é preciso contemplá-las em todas as discussões a respeito de suas necessidades.

O Brasil já deu grandes passos para garantir o respeito às necessidades das pessoas portadoras de doenças raras, em especial com a ratificação da Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu protocolo facultativo. O Decreto Federal nº 6949 de 25 de agosto de 2009 faz integrar a Convenção e seu protocolo facultativo ao ordenamento jurídico brasileiro. Com esse decreto, o Brasil se compromete a propiciar *“serviços de saúde que as pessoas com deficiências necessitam especificamente por causa da sua deficiência, inclusive diagnóstico e intervenção precoces, bem como serviços projetados para reduzir ao máximo e prevenir deficiências adicionais”* (art. 25, b). Contudo, essa norma ainda pende de regulamentação.

A criação de uma Política Nacional de Saúde vem ao encontro das disposições da própria Convenção, sendo a melhor forma de tratar as doenças raras. Uma das maiores conseqüências da falta de tratamento adequado de doenças raras é o desenvolvimento de deficiências que agravam o estado de saúde do paciente, aumentam as despesas do Sistema Público de saúde e, principalmente, comprometem a qualidade de vida desses pacientes.

Os Centros de Referência são a base da política pública para doenças raras na União Europeia desde 2005<sup>3</sup>. Alguns países até estabeleceram centros assim antes dessa data, como a França, que os vem instituindo desde 2004.

A aprovação do presente projeto, além de atender à obrigação do Estado de garantir a saúde de seus cidadãos, pode acarretar economia aos cofres públicos, uma vez que permitirá o diagnóstico mais rápido e o tratamento mais eficiente dos pacientes com doenças raras. Assim, diminuem-se a mortalidade e o desenvolvimento de deficiências adicionais e garante-se uma vida digna aos cidadãos do Estado.

Sala das sessões, em                      de novembro de 2011.

**Jean Wyllys**  
Deputado Federal

---

<sup>3</sup> UE Orphan Drug Legislação <http://www.eurordis.org/content/european-centres-reference> e <http://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/position-paper-EURORDIS-centres-excellence-networksFeb08.pdf>