

**idp**

# DEBATES EM ADMINISTRAÇÃO PÚBLICA

01.10.2020

Nº 31

**A IMPORTÂNCIA DA IMPLEMENTAÇÃO DE UMA  
POLÍTICA NACIONAL EFETIVA DE DOENÇAS RARAS**  
MARIANA FONSECA RIBEIRO CARVALHO DE MORAES

## **A IMPORTÂNCIA DA IMPLEMENTAÇÃO DE UMA POLÍTICA NACIONAL EFETIVA DE DOENÇAS RARAS**

## **LA IMPORTANCIA DE LA APLICACIÓN DE UNA POLÍTICA NACIONAL EFECTIVA DE ENFERMEDADES RARAS**

**MARIANA FONSECA RIBEIRO CARVALHO DE MORAES<sup>1</sup>**

---

<sup>1</sup> Mariana Fonseca Ribeiro Carvalho de Moraes é Mestre em Administração Pública pelo Instituto Brasiliense de Direito Público (IDP), e-mail: dep.marianacarvalho@camara.leg.br

**IDP**

# DEBATES EM ADMINISTRAÇÃO PÚBLICA

O IDP é um centro de excelência no ensino, na pesquisa e na extensão nas áreas da Administração Pública, Direito e Economia. O Instituto tem como um de seus objetivos centrais a profusão e difusão do conhecimento de assuntos estratégicos nas áreas em que atua, constituindo-se um *think tank* independente que visa contribuir para as transformações sociais, políticas e econômicas do Brasil.

## DIREÇÃO E COORDENAÇÃO

### Diretor Geral

Francisco Schertel

### Coordenador do Mestrado em Administração Pública

Caio Cordeiro de Resende

### Coordenador do Mestrado em Economia

José Luiz Rossi

## CONSELHO EDITORIAL

### Coordenação

Paulo Alexandre Batista de Castro

### Supervisão e Revisão

Renan Holtermann, Matheus Gonçalves,  
Mathias Tessmann, Milton Sobrinho,  
Alessandro Freire, Jackline Oliveira e  
Anderson Silva

### Comunicação e Marketing

Antonio Zaninetti e Daniel Jordão

### Projeto gráfico e diagramação

Juliana Vasconcelos

[www.idp.edu.br](http://www.idp.edu.br)

**Revista Técnica** voltada à divulgação de resultados preliminares de estudos e pesquisas aplicados em desenvolvimento por professores, pesquisadores e estudantes de pós-graduação com o objetivo de estimular a produção e a discussão de conhecimentos técnicos relevantes na área de Administração Pública.

**Convidamos a comunidade** acadêmica e profissional a enviar comentários e críticas aos autores, visando o aprimoramento dos trabalhos para futura publicação. Por seu propósito se concentrar na recepção de comentários e críticas, a Revista Debates em Administração Pública não possui ISSN e não fere o ineditismo dos trabalhos divulgados.

**As publicações** da Revista estão disponíveis para acesso e download gratuito no formato PDF. Acesse: [www.idp.edu.br](http://www.idp.edu.br)

**As opiniões emitidas** nesta publicação são de exclusiva e inteira responsabilidade dos autores, não exprimindo, necessariamente, o ponto de vista do IDP.

**Qualquer citação** aos trabalhos da Revista só é permitida mediante autorização expressa do(s) autor(es).

# debates em administração pública

## SUMÁRIO

1. Introdução .....	7
2. Da Judicialização das Políticas Públicas no Caso de Doenças Raras.....	9
3. A Realidade do Brasil sob a Perspectiva das Doenças Raras .....	14
4. Pesquisa de Campo .....	19
5. Metodologia .....	24
6. Resultados e Discussão .....	26
8. Considerações Finais .....	32
9. Referências .....	35

**Resumo:** A implementação de uma política pública nacional efetiva para o portador de doença rara é uma ideia que aos poucos vem saindo do papel, tendo em vista o ativismo de representantes do legislativo federal na criação de leis e da sociedade, cujos membros são acometidos por tais doenças e seus familiares, que estão diretamente envolvidos em todas as demandas pertinentes. A falta de um banco de dados e do mapeamento dessas doenças e seus portadores, aliado à inexistência de um programa de atenção sólido à doença rara, a falta de apoio formal e financeiro de secretarias de saúde nos âmbitos estadual e federal, são problemas a serem solucionados a partir do estudo do tema, cujo objetivo central está centrado em analisar a atual estrutura de assistência à saúde do paciente no Sistema Único de Saúde, o SUS. Para respaldar esse estudo, uma investigação foi iniciada com base nas demandas da doença rara levadas ao Poder Judiciário, demasiadamente onerosas, as ações e conquistas oriundas do Poder Legislativo através de observações e proposições, busca por estudos e conceitos afins junto à legislação vigente, artigos científicos e pareceres jurídicos. Considera-se que o caminho que se vem seguindo é assertivo, mas muito ainda pode ser feito por meio da pesquisa e investimento na estrutura da saúde pública no Brasil, embora as ações já impetradas e avanços nos debates ainda não atendam a essa população numerosa de pacientes.

**Palavras-chave:** Doença rara; Saúde; Saúde pública; Legislação.

**Resumen:** La implementación de una política pública nacional efectiva para el paciente con enfermedades raras está saliendo gradualmente del documento, dado el activismo de los representantes de la legislatura federal en la creación de leyes y sociedad, cuyos miembros se ven afectados por tales enfermedades y sus familiares, que están directamente involucrados en todas las demandas relevantes. La falta de una base de datos y el mapeo de estas enfermedades y sus portadores, junto con la falta de un programa sólido de atención de enfermedades raras, la falta de apoyo formal y financiero de las secretarías de salud estatales y federales, son problemas que deben abordarse resuelto a partir del estudio del tema, cuyo objetivo principal se centra en analizar la estructura actual de la atención médica del paciente en el Sistema Único de Salud, el SUS. Para apoyar este estudio, se inició una investigación basada en las demandas de la enfermedad rara llevada al poder judicial, demasiado costoso, las acciones y logros del Poder Legislativo a través de observaciones y proposiciones, búsqueda de estudios y conceptos relacionados con la legislación vigente, artículos científicos y opiniones jurídicas. Se considera que el camino que se ha seguido es asertivo, pero aún se puede hacer mucho a través de la investigación e inversión en la

estructura de salud pública en Brasil, aunque las acciones ya presentadas y los avances en los debates aún no se encuentran con esta gran población de pacientes.

**Palabras-clave:** Enfermedad rara; Salud; Salud pública; Legislación.

## 1. INTRODUÇÃO

Os portadores de doenças raras compõem uma parcela da sociedade estimada em 13 milhões de pessoas que necessitam, em geral, em virtude do alto custo dos medicamentos, buscar recursos junto aos poderes públicos para a obtenção da medicação que não cura, mas que lhes proporciona melhorias em seu cotidiano.

A ausência de dados, informação bilateral (pacientes e médicos), orientação, estrutura médico-hospitalar e tantos outros fatores, como as dificuldades de acesso a medicamentos e até mesmo acesso ao poder judiciário para o requerimento de atenção e assistência, coloca o paciente com doença rara em uma situação de sobrevida que lhes afeta e a todos em seu entorno, os familiares.

A falta de um banco de dados sucedido do mapeamento das doenças raras e dos pacientes que as possuem para que um programa de atenção à saúde sólido possa ser criado, bem como a inexistência de apoio formal e financeiro de secretarias de saúde em âmbito estadual e federal, configuram problemas a serem solucionados para que a promoção do apoio ao portador de doença rara seja estimulado e patrocinado por recursos federais, advindos de emendas parlamentares e leis ratificadas por maioria.

Tendo em vista solucionar essa problemática, uma investigação foi iniciada a partir da observação dos casos levados ao Poder Judiciário, cujas despesas com medicamentos e assistência médica são demasiadamente onerosas aos cofres públicos pela ausência de todo suporte que tornaria a vida desses pacientes menos dolorosa, bem como, em consequência, promover a redução desses custos com a implementação de programas efetivos de atenção à saúde.

A busca por conceitos e estudos sobre o tema junto à legislação vigente, literatura específica, estudos de caso, artigos afins e pareceres jurídicos, assim como observações e proposituras de legisladores, com especialistas e gestores de secretarias de saúde, através de entrevistas estruturadas e aplicação de questionários, fundamentaram os debates e posicionamento deste artigo, que atentou-se em analisar a atual estrutura de assistência à saúde do portador de doença rara no sistema de saúde pública nacional, o Sistema Único de Saúde – SUS, diante das políticas públicas existentes.

Nas três seções que se seguem, foram discutidos a problemática centralizadora do debate, intitulada “Da Judicialização das Políticas Públicas no Caso de Doenças Raras”, seguida por “A Realidade do Brasil sob a Perspectiva das Doenças Raras”, tratando de forma

empírica o tema e por fim a “Pesquisa em Campo”, com a apresentação da proposta de mudança possível em território nacional, tendo em vista os modelos existentes em outros países.

## 2. Da Judicialização das Políticas Públicas no Caso de Doenças Raras

As políticas públicas, de acordo com Di Pietro (2019, p. 1.658), "são metas e instrumentos de ação que o Poder Público define para a consecução de interesses públicos que lhe incumbe proteger". Em outras palavras, as políticas públicas, podem ser definidas como ações voltadas para a concretização dos direitos sociais do cidadão.

Este tema - políticas públicas - despertou grande atenção aos juristas a partir do início do século XXI. Pois, nesta época, passou-se a analisar os limites do controle do Poder Judiciário sob a implementação das políticas públicas pelo Estado.

Ocorre que, o estabelecimento de ações e o cumprimento de metas exige um planejamento adequado, além da existência de recursos orçamentários para tanto. Mas os recursos do Estado são finitos e, em consequência disso, não há um montante suficiente para atender todas as demandas da população, especialmente os direitos sociais.

Nesse sentido, Di Pietro (2019, p. 1.660) cita que é uma utopia acreditar que o Estado brasileiro tem possibilidade de cumprir todas as metas estipuladas pela Constituição Federal de 1988 (CF/1988).

O próprio rol dos direitos sociais e a contrapartida dos deveres a serem assumidos pelo Estado na garantia dos direitos já leva a uma conclusão: constitui utopia achar que o Estado brasileiro possui condições de cumprir todas as metas constitucionais e satisfazer a todos os "direitos" dos cidadãos. Por isso mesmo, tais normas sempre foram consideradas programáticas, já que dependem de leis e medidas administrativas para serem concretizadas. Daí a necessidade e importância das políticas públicas: dentre tantas metas postas pela Constituição, as políticas públicas definem as que devem ser atendidas prioritariamente.

A Constituição Federal, no seu art. 165, menciona três importantes instrumentos para concretização das metas estabelecidas por leis de iniciativa do Poder Executivo, sendo estas: o Plano Plurianual, as Leis de Diretrizes Orçamentárias e as Leis Orçamentárias Anuais. Ressalta-se que algumas diretrizes possuem natureza vinculante, ou seja, devem estar obrigatoriamente nas leis orçamentárias, como por exemplo, a exigência de percentual mínimo de gastos com a educação e a saúde, conforme previsão dos artigos 212 e 198 da CF/1988.

De todo modo, verificado essas diretrizes gerais elencadas na Constituição, caberá ao legislador, em segundo plano, garantir o atendimento sobre esses regramentos. Nessa linha, cita Di Pietro (2019, p. 1.661):

Postas as metas, em termos genéricos, pela Constituição, cabe ao legislador, em segundo plano, discipliná-las de modo a garantir o seu atendimento, por meio dos atos legislativos previstos no artigo 59. Além do Plano Plurianual e da Lei de Diretrizes Orçamentárias, já referidos, outras leis vão sendo promulgadas para áreas específicas. É o caso da Lei nº 10.257, de 10-07-2001 (Estatuto da Cidade), que regulamenta os artigos 182 e 183 da Constituição Federal e estabelece diretrizes gerais da política urbana. É o que consta da Lei nº 6.983, de 31-08-1981, que define a Política Nacional do Meio Ambiente, da Lei nº 9.433, de 8-01-1997, que define a Política Nacional de Recursos Hídricos, da Lei nº 9.478, de 06-08-1997, que dispõe sobre a Política Energética Nacional e as Atividades Relativas ao Monopólio do Petróleo. Por sua vez, na área da saúde, os princípios e diretrizes constam da Lei nº 8.080, de 19-09-1990.

A maioria das leis atribui ao Poder Executivo a competência para complementar e definir as suas políticas públicas, colocando-as em prática. Desse modo, cabe a este poder, por meio do poder discricionário, definir qual medida melhor atenderá o interesse público.

De acordo com Lenza (2019, p. 2.045), há dilema entre a efetivação de direitos, tendo em vista que os recursos financeiros do Estado são finitos. Desta forma, cabe ao Estado decidir quais políticas públicas devem ser implementadas em determinada situação.

Nesse sentido, anotou o Ministro Celso de Mello em seu voto SL 47-AgR/PE no ano de 2010 ao apreciar essa questão dos recursos do Estado:

Essa relação dilemática (...) conduz os Juízes deste Supremo Tribunal a proferir decisão que se projeta no contexto das denominadas ‘escolhas trágicas’ (GUIDO CALABRESI e PHILIP BOBBITT, *‘Tragic Choices’*, 1978, W. W. Norton & Company), que nada mais exprimem senão o estado de tensão dialética entre a necessidade estatal de tornar concretas e reais as ações e prestações de saúde em favor das pessoas, de um lado, e as dificuldades governamentais de viabilizar a alocação de recursos financeiros, sempre tão dramaticamente escassos, de outro (voto — SL 47-AgR/PE, j. 17.03.2010).

Desta forma, é possível verificar, de um lado, a dificuldade do Estado em viabilizar aquele direito, por ausência de recursos financeiros e, de outro, a necessidade do cidadão em ter aquela política pública efetivada.

Nesse cenário, diante da inexistência do direito, surge ao cidadão uma necessidade de procurar o Poder Judiciário para prestação de sua tutela jurisdicional. Assim, importantes decisões nos últimos anos foram proferidas pelo judiciário no sentido de controle e intervenção das políticas públicas do Estado, especialmente quando se deparam com a inércia estatal injustificável ou a prática abusiva adotada pelo Poder Público.

Com relação ao fornecimento de medicamentos não previstos na lista do SUS, ou ao custeamento do Estado pelo tratamento de saúde do cidadão, buscando a sobrevida e melhora na qualidade de vida do paciente, de acordo com Lenza (2019, p. 2.050), o “Supremo Tribunal Federal vem proferindo decisões de modo a garantir o direito à saúde ao cidadão”.

Nesse sentido, segue o RE 271.286-AgR de relatoria do Ministro Celso de Melo:

O direito público subjetivo à saúde representa prerrogativa jurídica indisponível assegurada à generalidade das pessoas pela própria Constituição da República (art. 196). Traduz bem jurídico constitucionalmente tutelado, por cuja integridade deve velar, de maneira responsável, o Poder Público, a quem incumbe formular — e implementar — políticas sociais e econômicas idôneas que visem a garantir, aos cidadãos, inclusive àqueles portadores do vírus HIV, o acesso universal e igualitário à assistência farmacêutica e médico-hospitalar. O direito à saúde — além de qualificar-se como direito fundamental que assiste a todas as pessoas — representa consequência constitucional indissociável do direito à vida. O Poder Público, qualquer que seja a esfera institucional de sua atuação no plano da organização federativa brasileira, não pode mostrar-se indiferente ao problema da saúde da população, sob pena de incidir, ainda que por censurável omissão, em grave comportamento inconstitucional. A interpretação da norma programática não pode transformá-la em promessa constitucional inconsequente. O caráter programático da regra inscrita no art. 196 da Carta Política — que tem por destinatários todos os entes políticos que compõem, no plano institucional, a organização federativa do Estado brasileiro — não pode converter-se em promessa constitucional inconsequente, sob pena de o Poder Público, fraudando justas expectativas nele depositadas pela coletividade, substituir, de maneira ilegítima, o cumprimento de seu impostergável dever, por um gesto irresponsável de infidelidade governamental ao que determina a própria Lei Fundamental do Estado (...). (RE 271.286-AgR, Rel. Min. Celso de Mello, j. 12.09.2000, 2.ª Turma, DJ de 24.11.2000).

Constata-se, por meio das respostas judiciais e governamentais para o enfrentamento da judicialização da saúde, que este é um processo que não apenas vem ganhando uma dimensão importante para o sistema público de saúde, mas também vem representando um desafio para nosso sistema de justiça, que precisou promover uma reengenharia institucional para manejá-lo (OLIVEIRA, 2019, p. 186).

Ressalta-se que, recentemente, o Superior Tribunal de Justiça estabeleceu alguns critérios para concessão de tutela judicial no fornecimento de medicamentos que não integram as listas oficiais do Sistema Único de Saúde (SUS). A decisão foi proferida no julgamento do Recurso Especial 1.657.156, em 25 de abril de 2018, em que ficou definido que o Estado é obrigado a fornecer medicamentos que estejam fora das listas do SUS, desde que estejam presentes três requisitos, cumulativamente: i) laudo médico que afirme que o

medicamento é necessário; ii) alegação de incapacidade financeira do usuário; iii) existência de registro do medicamento na Agência Nacional de Vigilância Sanitária – ANVISA.

Neste ponto, cabe destacar que ao Poder Judiciário não compete a definição nem implementação de políticas públicas; seu papel é apenas de controlar a constitucionalidade e legalidade de leis e atos administrativos pertinentes às políticas públicas, inclusive quando se trata de omissões.

Atualmente o Judiciário vem interferindo nas políticas públicas definidas pelos poderes competentes. Assim, Di Pietro (2019, p. 1.661) diz que "parte da doutrina defende essa possibilidade, colocando em xeque a forma de aplicação do princípio da separação de poderes".

Em razão disso, de um lado tem o dever constitucional de atender as suas imposições e, de outro, encontra-se a escassez dos recursos públicos para atender a todos esses direitos. Surge, então, o princípio da reserva do possível que, segundo Di Pietro (2019, p. 1.662), é oriundo do direito alemão e significa que "os deveres estatais, impostos pelo ordenamento jurídico, devem ser cumpridos na medida em que o permitam os recursos públicos disponíveis".

Di Pietro (2019, p. 1.662), entende e descreve que não cabe ao Poder Judiciário interferir de forma extrema nas políticas públicas, tendo em vista que essa competência é do Poder Público. Assim:

Rigorosamente, não pode o Judiciário interferir em políticas públicas, naquilo que a sua definição envolver aspectos de discricionariedade legislativa ou administrativa. O cumprimento das metas constitucionais exige planejamento e exige destinação orçamentária de recursos públicos. Estes são finitos. Não existem em quantidade suficiente para atender a todos os direitos nas áreas social e econômica. Essa definição está fora das atribuições constitucionais do Poder Judiciário. Este pode corrigir ilegalidades e inconstitucionalidades, quando acionado pelas medidas judiciais previstas no ordenamento jurídico, mas não pode substituir as escolhas feitas pelos poderes competentes.

No entanto, o Poder Judiciário vem interferindo, direta ou indiretamente, na formulação das políticas públicas. É o que se considera a judicialização das políticas públicas, o que ocasiona o aumento de gastos na prestação daquele direito ao cidadão.

De acordo com Mazza & Mendes (2014, p. 48),

O STF tem entendido, em grande parte dos seus julgados, que o direito à saúde é um direito individual e que pode ser gozado individualmente por cada indivíduo. No entanto, aceitar que somente uma pessoa ou determinado grupo tenha direito à saúde pelo fato de tê-lo alcançado por vias jurídicas não implementa o direito à saúde conforme a Constituição. Ao contrário, agindo assim atribui-se o requerido direito somente aos que tiveram acesso ao Poder Judiciário e àquela decisão.

Por fim, vale mencionar como um aspecto negativo os impactos financeiros gerados pela não observância, pelo Judiciário, do princípio federativo do SUS. Esta questão, pouco explorada pela literatura, foi discutida por Wang e colaboradores (2015), ao analisarem o caso dos impactos financeiros da judicialização no orçamento da saúde no município de São Paulo.

Segundo esses autores, os juízes tendem a desconsiderar o impacto orçamentário de suas decisões e, ainda, entendem que os três níveis governamentais devem ser igualmente responsabilizados pelo fornecimento de qualquer tipo de medicamento, independentemente da divisão de responsabilidades entre os entes federados na estrutura de gestão do SUS. A não observância do princípio federativo do SUS pelo Judiciário, portanto, tende a impactar sobremaneira os governos municipais, que não são os gestores responsáveis por medicamento de mais alto custo.

Vários fatores são responsáveis por essa judicialização, citando, por exemplo, a inércia do Poder Público, sua ineficiência no planejamento, corrupção, desvio de finalidade nas prioridades, dentre outras. E nesse viés, o judiciário prejudica o planejamento orçamentário, aspecto negativo salientado nos estudos sobre o tema.

De acordo com tais análises, a desatenção em relação à questão do planejamento orçamentário pelas cortes, inclusive pelo STF, pode prejudicar toda a política de saúde, tornando-a insustentável e, conseqüentemente, inviabilizando a garantia desse direito. Ademais, pode-se assim levar os gestores públicos a uma situação de impasse legal: ou descumpre-se a decisão judicial, ou comete-se um crime de responsabilidade ou um crime contra a administração pública (MAZZA & MENDES, 2014).

Enfim, Judiciário, Executivo e Legislativo, além do Ministério Público, Defensoria Pública e uma série de atores sociais não estatais foram mobilizados e envolvidos nesse tipo de judicialização, gerando respostas diversas: demandas sociais e garantia de direitos; novas estruturas institucionais, recursos e políticas públicas; relações intergovernamentais e institucionais (OLIVEIRA, 2019, p. 178).

### 3. A Realidade do Brasil sob a Perspectiva das Doenças Raras

Com a edição da Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014, em seu Art. 3º, o Ministério da Saúde passou a definir doença rara como aquela que tem incidência menor que 1,3 para cada 2.000 habitantes, que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. Em outras palavras, é aquela doença que atinge menos que 5% de uma população em determinado território.

Vital (2016) exemplifica citando Salmo Raskim, especialista em genética e professor do curso de Medicina da Pontifícia Universidade Católica do Paraná (PUC-PR), em audiência pública da Comissão de Seguridade Social e Família da Câmara dos Deputados, que assim se manifestou: “O número de casos destas doenças equivale ao de diabetes e de asma. E 75% delas afetam crianças. São crônicas, graves, degenerativas, há pouco conhecimento médico e desinteresse completo da indústria farmacêutica”.

Prosseguiu afirmando que:

As dificuldades burocráticas e o desinteresse desestimulam laboratórios estrangeiros a fornecerem medicamentos experimentais para este público no Brasil. Pacientes brasileiros não terão acesso a esses medicamentos porque a indústria tem que procurar a Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). Atualmente, empresas estrangeiras com tudo o que está acontecendo no Brasil, não têm interesse em vir.

Os estudos relacionados com doenças raras têm ganhado cada vez mais espaço no contexto social.

No Brasil, na maioria dos casos, o cidadão busca o poder judiciário para que o seu direito à saúde seja respeitado. Pois, conforme se vê, esse campo de atuação é recente e merece um investimento por parte do Poder Público para que se efetive esse direito. Entretanto, a maioria dos medicamentos que são requeridos pelo cidadão em uma demanda judicial, não possui registro na ANVISA, o que gera consequências indesejadas.

Não deixa de ser relevante, nesse processo, o tempo de incorporação dos medicamentos pela rede pública de saúde, ainda que a relação entre tempo de incorporação e judicialização não seja linear, ao menos no caso dos antirretrovirais (Salazar, Grou & Scheffer, 2008 *apud* Oliveira, 2019, p. 179): a judicialização depende de outras variáveis além da não incorporação dos medicamentos pela rede pública, embora exista alguma relação entre essas variáveis. Conforme lembram os autores, outra questão que deve ser levada em consideração é a estratégia adotada pelos laboratórios farmacêuticos que detêm as patentes

e podem gerar o aumento da demanda judicial por tais medicamentos, pressionando assim a sua incorporação pelo sistema público.

Em alguns casos, o valor utilizado para o tratamento de apenas um cidadão poderia servir para o atendimento de saúde a centenas e até milhares de pessoas. Nessa linha, o Ministro Barroso no julgamento sobre a concessão de medicamentos não registrados na ANVISA, salientou que: “Por vezes, o valor que é utilizado para custear o tratamento de um único paciente poderia ser aplicado para conferir atendimento de saúde a centenas e até milhares de pessoas”.

O Ministro Barroso citou um exemplo que justifica a afirmação acima mencionada:

Um exemplo interessante é o do Soliris (princípio ativo eculizumabe), indicado para o tratamento de uma forma rara de anemia, a Hemoglobinúria Proxística Noturna (HPN). A administração do medicamento a um paciente custa cerca de R\$ 1 milhão ao ano, sendo considerado o tratamento mais caro do mundo. E o fármaco não é capaz de curá-lo, mas apenas aumentar sua qualidade de vida. Somente em 2012 a União despendeu cerca de R\$ 20,9 milhões com o medicamento para o atendimento de pouco mais de 20 pacientes. O que não se costuma mencionar é que a empresa fabricante do Soliris sequer solicitou o registro perante a ANVISA. E por que não o fez, embora se estime que mais de 5 mil pessoas sejam portadoras da doença no Brasil? A possibilidade de venda do medicamento não registrado no país via decisões judiciais pode inclusive ser mais vantajosa, pois permite que a empresa não se submeta à legislação brasileira, nem ao controle de preços que é realizado pela agência RegulaRede. Ao deferir o medicamento, o Poder Judiciário também não leva em consideração que há alternativas terapêuticas, paliativas e curativas, custeadas pelo SUS. Por fim, há inclusive parecer do Departamento de Ciência e Tecnologia do Ministério da Saúde – DECIT-MS que questiona a própria segurança e eficácia do medicamento, à luz da medicina baseada em evidências, apontando que há “limitações de evidência de eficácia” e “escassez de dados de segurança”, uma vez que o Soliris (eculizumabe) favorece “o surgimento de doenças infecciosas/virais importantes”.

Portanto, verifica-se que a determinação judicial de fornecimento de fármacos não registrados na ANVISA deve ser como regra, incabível. A interferência do Poder Judiciário deveria se legitimar apenas em um contexto de deficiência estrutural e sistêmica do procedimento de registro dos novos medicamentos. Assim, somente diante de uma mora administrativa irrazoável, estaria justificada a intervenção do Judiciário nessas políticas públicas, visando garantir a normatividade e efetividade das disposições constitucionais relacionadas ao direito à saúde.

É fato que cada país estuda e analisa de forma diferente as doenças raras. Isso porque existe uma diversidade na aplicabilidade prática das políticas públicas, ocasionando diferenças de um país para o outro. De acordo com Moura (2013, p. 37), "em alguns países da União Europeia, Estados Unidos e Japão, esta temática tem evoluído e contribuído para avanços nos diagnósticos, tratamento e assistência em geral".

Segundo Ramalle-Gõmara *et al.* (2015, p. 199), o conhecimento dos profissionais sobre as doenças raras ainda é escasso. Isso porque, na Espanha, por volta de 234 estudantes da área de saúde foram questionados sobre as doenças raras e, com base neste questionamento, somente 25% conheciam sobre essas doenças e seus tratamentos. Além disso, ficou evidente a falta de experiência dos médicos residentes em diagnosticar e tratar tais doenças.

Feltmate (2015, p. 362) afirma que muitos países têm implementado política de aprovação de drogas, destinadas à eficácia clínica, visando à urgência no tratamento das doenças raras. Assim, União Europeia, Estados Unidos e Japão, já desenvolveram mecanismos para monitorar os primeiros dias de acesso ao mercado, além de exigir relatórios do fabricante pós-comercialização dessas drogas (*apud* AGUIAR *et al.*, 2018, p. 239).

Hennekam (2011 *apud* Aguiar *et al.*, 2018, p. 237) cita que para se ter um diagnóstico adequado e uma boa prestação no tratamento das doenças raras é preciso um grupo especializado. Assim, "na Europa, existem diversos centros dedicados a distúrbios individuais e variado número de departamentos de genética clínica". Estes centros e departamentos possuem pessoas treinadas para a avaliação das famílias e pacientes, além de efetuar estudos adicionais para desempenhar um diagnóstico com mais qualidade.

De acordo com Storf *et al.* (2014, p. 678), na Alemanha, é desenvolvido um projeto conhecido como "se-atlas", que desenvolve opções de cuidados médicos para pessoas com doenças raras por meio de um mapa interativo, onde se cria um portal de informação central, com as visões gerais dos especialistas. Tal projeto tem como objetivo concentrar uma representação de opções de cuidados médicos para as pessoas que possuam as doenças raras. Desta forma, este recurso enseja uma visão rápida sobre os diferentes serviços prestados pelos médicos para o atendimento das doenças raras.

Os medicamentos para as doenças raras são conhecidos como medicamentos órfãos e, em razão de sua baixa produção, costumam ter um custo bastante elevado. Mas, segundo Wonder e Chin (2015, p. 846), na Austrália, o acesso dos pacientes para os medicamentos órfãos não é diferente de novos medicamentos.

Neste país, antes de serem liberados, todos os medicamentos passam por uma avaliação da Agência em Tecnologias em Saúde utilizando-se de um comitê consultivo de benefícios farmacêuticos. Assim, após essa avaliação, caso haja uma avaliação positiva sobre o medicamento, os laboratórios iniciam uma negociação com o governo com relação aos custos do medicamento.

Hayashi e Umeda (2008, *apud* Aguiar *et al.*, 2018, p. 239) cita que, desde 1972, o Japão possui um programa voltado para as doenças raras. E, a partir de então, tem realizado pesquisas voltadas ao tratamento e qualidade de vida destes pacientes, além de fornecer um tratamento expandido para estes pacientes.

Já nos Estados Unidos, segundo Robinson *et al.* (2014, p. 999), "existe uma cobertura por coparticipação de planos de saúde para sete doenças raras, com onze medicamentos disponíveis" e, além disso, existe um programa de classificação para a disponibilização destes medicamentos e, para isso, utilizam-se de quatro abordagens: i) designação rápida; ii) designação de terapia inovadora; iii) aprovação acelerada; e iv) revisão de prioridade. Estas quatro abordagens resultam na introdução de novos medicamentos a todo o momento.

Por outro lado, na Holanda, Smit (2014, *apud* AGUIAR *et al.*, 2018, p. 239) salienta as recentes discussões sobre o reembolso do governos para aos seguros de saúde no caso da disponibilização dos tratamentos para as doenças raras. Isso porque, nos últimos anos, a quantidade de medicamentos órfãos tem aumentado substancialmente.

Na Índia, segundo Rajasimha *et al.* (2014, s/p), com o objetivo de suprir as necessidades e beneficiar os pacientes, um grupo de voluntários criou a conhecida Organização para as Doenças Raras Índia (ORDI). Trata-se de uma organização sem fins lucrativos que representa a voz coletiva e defende as necessidades das pessoas com DR's.

Portanto, verifica-se que não só o Brasil têm dificuldades quando se trata de políticas públicas para as doenças raras. Trata-se, em verdade, de um problema mundial. Fato é que, em alguns países, tem-se dado maior atenção a este problema, mas, mesmo assim, ainda não foi suficiente. Por isso, o Brasil e o mundo devem sempre buscar práticas eficazes para solucionar/amenizar este problema.

Como pano de fundo dessas iniciativas estão o reconhecimento de que essas doenças representam um problema de saúde pública, a ampliação das parcerias público-privadas, a melhoria do recrutamento de pacientes para ensaios clínicos por meio da internacionalização desses estudos, o fortalecimento dos grupos de defesa dos pacientes e o

aumento do interesse da indústria nesse nicho de mercado, inclusive o das DR's (INTERFARMA, 2013, p. 15).

A primeira política pública do Estado voltada às doenças raras foi a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, criada em 2009. Naquela época foi necessária essa prestação positiva por parte do Estado em razão do alto índice de mortalidade infantil com problemas genéticos (BRASIL, 2009, p. 02).

Entretanto, houve pouco investimento nessa política, o que ocasionou uma demora no enquadramento das doenças raras como política pública. Mas, em 2014, foi estabelecida pela Portaria 199/2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e instituiu incentivos financeiros de custeio. Posteriormente, o conteúdo da Portaria 199/2014 foi revogado e incorporado ao Anexo XXI da Portaria de Consolidação nº 3 do Ministério da Saúde.

Essa política tem como finalidade a diminuição da mortalidade, além de buscar melhorar a qualidade de vida do paciente, seja com relação à prevenção, promoção, tratamento, detecção precoce e cuidados paliativos. Ademais, essa política pública visa reduzir o sofrimento emocional dos familiares do paciente, facilitando o acesso do tratamento via Sistema Único de Saúde, bem como seu tratamento.

Contudo, as políticas públicas voltadas às doenças raras pouco vêm sendo cumpridas pelo Estado, prejudicando o direito à saúde do cidadão que possui a doença. Além disso, esse descumprimento tem prejudicado bastante os cofres públicos, pois quando este direito não é atendido o cidadão busca a tutela jurisdicional, fazendo com que o gasto eleve ainda mais.

## 4. Pesquisa de Campo

Os estudos apontam que existem por volta de 8 mil doenças raras, sendo que pequeno percentual - 5% - já possuem drogas (medicamentos) que auxiliam no tratamento, embora sejam incuráveis devido à sua origem (genética), mas que podem contribuir para que haja qualidade de vida para esses pacientes.

Carmela Maggiuzzo Grindler, Médica Primeiro-Assistente da Irmandade da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo, Professora-Assistente da Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo e Diretora Técnica de Saúde, arguida sobre o tema, afirmou que a Doença Rara – DR precisa ser identificada precocemente, embora seja muito difícil que isso ocorra na saúde pública, onde os recursos (equipamentos e profissionais especializados) são limitados, além do tempo longo que se leva para fechar um diagnóstico. A doutora enfatiza que,

como 75% das primeiras manifestações clínicas ocorrem na infância e são similares aos das doenças mais frequentes nessa faixa etária, o tempo que o Clínico de Crianças e Adolescentes leva para concluir o diagnóstico é muito longo. Todos pensam em Síndromes Genéticas Clássicas (Dismorfia) quando falamos de DR, mas elas são 40% das Raras. O mais difícil é fazer o diagnóstico quando a doença não está na “cara”. Em nosso Estado (São Paulo), o tempo para fechar o diagnóstico de uma DR varia de 6 meses a 3 anos e meio. Como a maioria dessas doenças é degenerativa, quando o diagnóstico é feito, o doente já apresenta danos de órgãos vitais, de modo irreversível.

De acordo com Arnaldo Hossepian Junior, Procurador de Justiça do Ministério Público de São Paulo, Conselheiro Nacional de Justiça e Supervisor do Comitê do Fórum da Saúde do Conselho Nacional de Justiça – CNJ, muitos são os obstáculos à assistência ao paciente com doença rara, em que os medicamentos são insuficientes face às múltiplas complexidades das doenças que dizem tratar; seus benefícios e riscos foram pouco estudados durante a etapa de pesquisa clínica e assim a incerteza é elevada para incluí-los na prática médica cotidiana; além do que são tão caros que inviabilizam sua aquisição pela maioria dos países, mesmo os desenvolvidos.

Hossepian, em entrevista, complementa verbalizando que:

O ciclo de inovação nos mesmos nichos tem sido tão rápido que antes mesmo que se consiga estudar e incorporar uma inovação, o mercado já oferece outra novidade ainda mais incerta e mais cara. Pode-se dizer que no estágio atual estamos frente a

um novo e lucrativo nicho de negócios, porém ainda sem garantia efetiva do tratamento das pessoas raras.

Grindler, em entrevista, assegurou que está em criação uma rede de atendimento no Estado de São Paulo, onde os pacientes são atendidos por especialistas (geralmente profissionais que foram custeados pelo Estado para sua formação e especialização no exterior). Essa rede vem trabalhando com eficiência quando se pensa que, no Estado, 160 (cento e sessenta) doenças raras já possuem medicamentos específicos para tratamento, mesmo que estes funcionem apenas para dar qualidade de vida aos pacientes, servindo de paliativo para os sintomas.

Ela ainda diz que o estado de São Paulo já atende pessoas com DRs há mais de 40 anos através de Serviços Especializados. “O que estamos reorganizando é o acesso a essa rede por via informatizada (Central de Regulação de Vagas) e qualificando por área de concentração desses Serviços”, complementou a Dra. Grindler, exemplificando: Oftalmologia → Retina; Neurologia → Esclerose Múltipla e assim, sucessivamente. “Planejamos, em breve, lançar a Política Estadual de Atenção à Pessoa com DRs do estado de São Paulo”, destacou.

A Rede de Atenção à Pessoa com Doença Rara – Rede DORA –, em implantação no Estado de São Paulo, identifica como grande empecilho ao tratamento o seu custo, que é alto para o Estado por não haver produção em massa de medicamentos específicos aos tratamentos, já que os portadores das DRs representam uma pequena parcela da comunidade atendida pelo Sistema Único de Saúde, o SUS. “A Constituição foi adequada, mas os legisladores esqueceram que isso tudo precisa de financiamento e o Estado ter dinheiro para tudo isso”, observou o presidente do Hospital Israelita Albert Einstein, Cláudio Luiz Lottenber. (INTERFARMA, 2010, p. 06)

Diante dessas duas situações, – a lentidão no diagnóstico e o alto custo do medicamento –, medidas de integralização precisam ser pensadas e requisitadas aos governos dos Estados, bem como ao governo federal, para que uma minoria que sofre de enfermidades graves seja vista, diagnosticada efetivamente e tratada, direito assegurado pela Carta Magna (1988) e que é negligenciado não só a essas pessoas, mas à grande massa.

Hossepian aponta a logística como sendo uma grande dificuldade aos tratamentos no Brasil, que dispõe de alguns centros de medicina genética, em geral ligados a hospitais universitários.

Porém, para o cuidado integral à pessoa com doença rara, como política de Estado, Hossepian também acredita que é necessário criar uma rede articulada de serviços

de medicina genética especialmente dedicada às doenças raras e distribuída em todo o território nacional que seja suficientemente estruturada, capacitada e financiada.

De acordo com a colaboração da Dra. Clarice Petramale, ex-diretora da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC, diz que esses centros necessitam de:

1- receber e orientar suspeitas de doenças raras;

2- realizar e confirmar diagnósticos;

3- orientar e realizar ampla variedade de tratamentos de preferência num mesmo serviço, que vão desde cirurgias às mais diversas, visando correção ou palição de deformidades, aos tratamentos de reabilitação, cuidados de suporte à vida, até tratamentos medicamentosos e dietéticos quando for o caso;

4- acompanhar os pacientes pela vida toda, garantindo tratamentos seguros, eficazes e customizados a cada doente individualizado;

5- orientar e realizar aconselhamento genético às famílias e aos doentes raros e disponibilizar estratégias de planejamento familiar quando indicado;

6- participar de pesquisas clínicas com novos tratamentos ainda em fase de experimentação e auxiliar na obtenção de informação útil para a prática clínica.

Em todo o Brasil, o Ministério da Saúde aprovou, em 2016, oito Centros de Referências em Doenças Raras: o Hospital de Apoio de Brasília (DF), Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais - APAE de Anápolis (GO), Associação de Assistência à Criança Deficiente – AACD (PE), Hospital Pequeno Príncipe de Curitiba (PR), Instituto Fernandes Figueira (RJ), Hospital de Clínicas de Porto Alegre (RS), Ambulatório de Especialidade da FUABC/Faculdade de Medicina ABC/Santo André (SP), Associação de Pais e Amigos Excepcionais – APAE (BA).

O Hospital Universitário Prof. Edgard Santos – HUPES (BA) foi habilitado, na Portaria Nº 1.237, de 06 de junho de 2019, fato que pode ser avaliado como positivo no tocante ao reconhecimento da importância das políticas públicas que valorizem a questão do portador de doença rara. E além dos estabelecimentos habilitados, há parecer técnico favorável da Secretaria de Atenção Especializada à Saúde (SAES) para habilitação de mais 6 serviços, que aguardam disponibilidade orçamentária. São eles:

- Hospital Universitário Walter Cantídio (CE); - Hospital Infantil Albert Sabin (CE); - Hospital Das Clínicas Da Unicamp – Campinas (SP); - Hospital De Clínicas De Ribeirão Preto (SP); Hospital Santa Casa De Vitória (ES); - Hospital Materno Infantil de Brasília (DF).

As políticas públicas, nesse sentido, podem auxiliar o desenvolvimento ou modelamento de centros já existentes para que os mais de oito milhões de acometidos pelas doenças raras possam receber direcionamento e o tratamento no lugar adequado e, principalmente, o mais cedo possível mediante diagnóstico precoce.

Com o beneficiamento de mais unidades hospitalares, o atendimento à doença rara no Brasil receberá mais atenção, abrindo precedente legal para a criação ou credenciamento de mais unidades, se possível em outros Estados, para que os recursos sejam destinados a partir de mais iniciativas de gestão pública.

Nesse viés, a criação de leis que assegurem os direitos de portadores de doenças raras nas redes de saúde pública, bem como a criação de um cadastro nacional para identificação de pacientes, catalogação de doenças raras existentes e dominantes no Brasil, desburocratização (questões da ANVISA) para compra ou produção de medicamentos para tais doenças, investimento na pesquisa e qualificação de profissionais fazem parte das questões que o legislativo tem levantado e apresentado à sua respectiva Mesa.

O Conselho Nacional de Justiça tem acompanhado a elaboração da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e a habilitação de unidades especializadas de atendimento no SUS, bem como a entrada de inovações no mercado brasileiro e mundial, novas drogas, e mais recentemente terapias gênicas dirigidas a doenças raras. Tem acompanhado também a mudança da legislação da ANVISA que vem acelerando e facilitando a entrada desses produtos no mercado brasileiro, muitos deles ainda em fase experimental de pesquisa. (Registro especial RDC 205/2017).

Na esfera federal, o Ministério da Saúde tem se mobilizado para entender e incorporar o conhecimento adquirido em eventos nacionais e internacionais, onde representantes brasileiros do executivo e legislativo têm buscado informações e soluções viáveis para atender à alta demanda que a doença rara proporciona à medicina e ao poder judiciário que responde pelos pedidos de intervenção dos acometidos.

Ainda segundo o ministério, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras - Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, incorporou quinze exames de biologia molecular, citogenética e imunoensaios, além do aconselhamento genético e procedimentos de avaliação diagnóstica na tabela de procedimentos do SUS. A

política tem abrangência transversal na Rede de Atenção à Saúde (RAS) e como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

O Ministério da Saúde possui o papel normativo, provedor de recursos da sua competência, regulador, elaborador de políticas públicas e gerenciador de sistemas de informações. E tendo em vista o princípio da Descentralização, compete aos Estados e aos Municípios identificar suas necessidades de acordo com sua regionalidade, como também estipular cotas, credenciar e controlar os serviços.

## 5. Metodologia

O presente artigo apresenta características que permitem classificá-lo como um estudo exploratório-descritivo, pois procura relatar a realidade da aplicação das políticas públicas e leis concernentes ao tratamento dos portadores de doenças raras. Segundo Gil (2010, p. 29) a pesquisa exploratória “tem como propósito proporcionar maior familiaridade com o problema, com vistas a torná-lo mais explícito ou a construir hipóteses”. Inicialmente a pesquisa traz uma fundamentação teórica baseada no levantamento bibliográfico já existente na literatura, permitindo maior conhecimento sobre o tema a ser estudado.

O estudo utilizou-se da metodologia de análise de conteúdo (BARDIN, 1979; NAVARRO; DIAS, 1994) dos artigos e periódicos cujos conteúdos se encontram disponíveis em páginas oficiais de centros acadêmicos federais, dos órgãos público-administrativos e publicações afins, além da literatura disponível em publicações afins.

Também lançou-se mão da metodologia de triangulação de dados (KELLE, 2001), como estratégia de integração dos métodos qualitativos e quantitativos no processo de pesquisa, a fim de descrever um retrato mais holístico e completo do fenômeno de estudo, que é a aplicabilidade das políticas públicas existentes ao tratamento dos portadores da doença rara, por intermédio da complementaridade, validação mútua e da descoberta de paradoxos e contradições que a gestão pública apresenta.

De acordo com Gil (2010), esta pesquisa também pode ser classificada considerando os seguintes pontos: de acordo com a abordagem do problema, é qualitativo-quantitativa, pois considera que os dados envolvidos podem ser qualificáveis, o que significa traduzir opiniões e informações para classificá-las e analisá-las. Do ponto de vista dos procedimentos técnicos e da estratégia de pesquisa, o artigo foi classificado como estudo de caso (YIN, 2001), pois se reporta a um recorte específico da análise das políticas existentes para a doença rara.

Do ponto de vista dos seus objetivos, o artigo foi considerado pesquisa descritiva, pois descreveu as características de um fenômeno e envolveu o uso de técnicas e coletas de dados com observação sistêmica, além de entrevistas estruturadas.

Foram elaborados e-mails com as solicitações das informações necessárias e afins a cada momento em que o trabalho de pesquisa foi sendo estruturado. Somado a isso, diálogos foram estabelecidos via telefone, com o esclarecimento de pontos inerentes às entrevistas respondidas via e-mail, bem como em relação à análise de documentos

concedidos para maior entendimento dos assuntos discutidos. Encontros pessoais foram realizados junto ao ministro da Saúde, Luiz Henrique Mandetta, receptivo e afinado com a causa e com as necessidades especiais dos portadores de doenças raras.

A decisão de se realizar entrevistas estruturadas deu-se a partir de informações prévias acerca do funcionamento de estruturas voltadas para o tratamento de pacientes com DRs. Almejou-se, a partir disso, conhecer o caminho percorrido, os resultados obtidos, as dificuldades ainda existentes e como os poderes públicos – Legislativo, Executivo e Judiciário, – vinham atuando em relação às doenças raras.

Os entrevistados selecionados estavam diretamente envolvidos nas práticas com os pacientes com doenças raras e os institutos/unidades de tratamento que os atendem, que puderam falar com propriedade acerca de seu funcionamento em todos os aspectos, elucidando as conquistas e as dificuldades que ainda são enfrentadas. Do mesmo modo, os entrevistados ligados à gestão pública auxiliaram com informações pertinentes, conduzindo os trabalhos dessa pesquisa para a busca de informações complementares junto aos arquivos legislativos e ao poder judiciário.

## 6. Resultados e Discussão

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras definiu que a linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras “é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, em conformidade com a RAS e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS” (Portaria 199/2014 e Portaria de Consolidação nº 3). Essa mesma norma permite a habilitação de estabelecimentos de saúde para a prestação de atendimento especializado às pessoas com doenças raras.

No entanto, como já discorrido anteriormente, o Ministério da Saúde conta com apenas nove estabelecimentos habilitados e especializados para esse tipo de atendimento, com expectativas de habilitar mais seis.

De fato, é preciso que haja pelo menos um Centro de Referência em cada unidade da federação, para que a saúde das pessoas com doenças raras possa ser devidamente acompanhada por especialistas no assunto, sem que elas necessitem afastar-se tanto do seu local de residência.

No contexto do tema ora discutido neste artigo, importa destacar algumas ações legislativas que vêm se desenvolvendo no Parlamento brasileiro no sentido de estabelecer uma política concisa e eficaz para as doenças raras no Brasil.

Nesse sentido, o deputado Pedro Cunha Lima (PSDB-PB) apresentou, em 2015, o Projeto de Lei (PL) 3302/2015, que dispõe sobre a aplicação mínima de recursos para a pesquisa e o desenvolvimento de diagnósticos, medicamentos e outros produtos para a saúde destinados ao tratamento de doenças raras, e destina parcela dos recursos recuperados em ações de ressarcimento ao erário da União às ações de atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde.

Nos anos posteriores, uma série de outras propostas apresentadas por diferentes deputados federais também surgiram com o intuito de estabelecer regras que amparem os pacientes de doenças raras. Sete delas foram apensadas ao Projeto de Lei 3.302/2015 e passaram a tramitar em conjunto.

Durante a análise dessas propostas na Comissão de Seguridade Social e Família da Câmara (CSSF), a deputada Geovania de Sá (PSDB-SC) foi designada relatora da matéria e apresentou um texto substitutivo que englobou a maioria dessas iniciativas. Dessa forma, o

texto tal como se encontra, pronto para apreciação na CSSF, pode representar um importante marco legal para as doenças raras no Brasil.

O parecer apresentado pela relatora foi pela aprovação do PL 3.302/2015, do deputado Pedro Cunha Lima; do PL 4.345/2016, do deputado Átila A. Nunes (PSL-RJ); dos PLs 5.998/2016 e 4.818/2016, da deputada Mariana Carvalho (PSDB-RO); do PL 7.05/2019, do deputado Célio Sturdat (PV-CE); do PL 3.543/2019, da deputada Edna Henrique (PSDB-PB); e do PL 5.017/2016 da deputada Leandre (PV-PR) apensados, na forma de texto substitutivo, e pela rejeição do PL 4.812/2016, do deputado Ronaldo Carletto (PP-BA).

Geovania de Sá lembra, em seu parecer, que a edição da Portaria nº 199, de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio, representando assim um avanço nesse tema. Porém, destaca que é preciso aumentar as fontes de receita para o aprimoramento da atenção integral das pessoas com doenças raras.

Por essa razão, a parlamentar entende que o PL nº 3.302/2015 vai ao encontro dessa necessidade, já que busca destinar recursos adicionais para a pesquisa e o desenvolvimento de medicamentos e produtos para a saúde voltados ao tratamento de doenças raras.

No Substitutivo, Geovania de Sá propôs a criação dos Centros de Referência, mas deixando ao regulamento o estabelecimento das suas vicissitudes, uma vez que o gestor do SUS terá mais capacidade de decidir os aspectos operacionais do estabelecimento desses Centros e a sua inserção na Rede de Atenção à Saúde.

Atendendo uma necessidade que urge entre os pacientes de doenças raras, que é a previsão de recursos voltados ao desenvolvimento de medicamentos, ao mesmo tempo em que determina uma previsão orçamentária para sua execução, o substitutivo determina que, dos recursos do Programa de Fomento à Pesquisa em Saúde, previsto no inciso II do Art. 1º da Lei nº 10.332, de 19 de dezembro de 2001, no mínimo 20% serão destinados a atividades voltadas à pesquisa e ao desenvolvimento de medicamentos e outros produtos para a saúde destinados ao tratamento de doenças raras, assim como 20% dos recursos do Programa Biotecnologia e Recursos Genéticos – Genoma, previsto no inciso III do Art. 1º da mesma lei.

Outra iniciativa adotada pela relatora, com pequenas alterações, foi o Projeto de Lei nº 4.818/2016, da deputada Mariana Carvalho, que “autoriza o uso de fármacos,

substâncias químicas, produtos biológicos e correlatos ainda em fase experimental e não registrados, por pacientes com doenças graves ou raras”.

A proposta, tal como apresentada nos termos do substitutivo apresentado por Geovania de Sá, com base na proposta antes apresentada pela deputada Mariana Carvalho, prevê, em seu Artigo 4, que os pacientes diagnosticados com doenças graves ou raras têm o direito de utilizar fármacos, substâncias químicas, produtos biológicos e seus correlatos, ainda que estejam em fase de estudos clínicos e sem o registro sanitário.

Ao acatar outra proposta da deputada Mariana Carvalho, a relatora estabelece a autorização da importação de medicamentos sem o registro regular sanitário, desde que sejam devidamente autorizados no país de origem, para uso exclusivo de pacientes portadores de doenças graves ou raras, considerando os incisos previstos no quarto artigo.

Pelo substitutivo, o Poder Público ficará autorizado a fornecer esses medicamentos diretamente ou por meio de suas instituições de ensino e pesquisa, como forma de garantir o direito do paciente ao atendimento integral, conforme previa inicialmente o PL 705/2019, do deputado Célio Studart.

Alterando a Lei do SUS (Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990), o texto substitutivo pretende estabelecer, conforme apresentado inicialmente no PL 3.543/2019, da deputada Edna Henrique, que os profissionais de saúde que atuam em unidades de saúde da atenção básica, unidades de pronto atendimento e nas portas de entrada hospitalares de urgência e emergência, deverão receber treinamento anual para identificação e conduta de casos suspeitos de doenças raras, conforme protocolos de atenção e encaminhamento, elaborados pelos respectivos gestores do Sistema Único de Saúde, em cada esfera de governo.

Pela proposta, o gestor federal do SUS, anualmente, consolidará os dados nacionais relativos a doenças raras registrados nos seus respectivos sistemas de informação, para fins de obtenção de instrumentos de planejamento e avaliação das ações e serviços de saúde relacionados a doenças raras, uma necessidade bastante apontada pela Dr. Grindler, em entrevista.

Como visto, trata-se de uma iniciativa que representará o primeiro passo para a consolidação de uma política pública com mais chances de eficácia em âmbito nacional. Observa-se que, se essa iniciativa concluir sua apreciação no Congresso Nacional, tendo sua aprovação confirmada e sancionada pela Presidência da República, culminará em novas obrigações ao poder público, tais como a criação dos centros de referências em cada Estado,

destinação de recursos com origem previamente determinada, atualização de bancos de dados e outras aqui percorridas. Além disso, é possível concluir que a judicialização no que se refere ao fornecimento de medicamentos para os pacientes raros poderá ser reduzida.

A tramitação, porém, das propostas de lei no Congresso Nacional seguem um rito muitas vezes longo e demorado. Tanto é que as tais propostas citadas e que foram incorporadas à proposta única produzida pela deputada Geovania de Sá começaram a ser apresentadas em 2015. Desde então, nenhuma das comissões técnicas da Câmara dos Deputados deliberou sobre a proposição.

Importante ressaltar que, com o parecer apresentado na Comissão de Seguridade Social e Família – já incluído na pauta de votações do colegiado algumas vezes – é possível vislumbrar que um primeiro passo para sua aprovação possa estar próximo. Após isso, será preciso receber os pareceres favoráveis pela constitucionalidade da matéria, na Comissão de Constituição e Justiça e Cidadania; e pela boa técnica administrativa, na Comissão de Finanças e Tributação.

Mesmo que tal matéria, por ter se tornado tão ampla, implique em novas obrigações ao Poder Público, é possível compreender que esta representará uma mudança significativa para a própria gestão pública que terá um importante regramento legal para o estabelecimento de ações que contemplarão o tema das doenças raras no Brasil, complementando de forma eficaz as normativas atuais. Certamente, tais mudanças poderão contribuir de forma significativa para a construção de um cenário mais humano no trato com o assunto das doenças raras.

O que se percebe é que nos últimos anos, em especial, desde 2015, cresceu o número de iniciativas parlamentares no sentido de ampliar o arcabouço legislativo para amparar os pacientes de doenças raras no Brasil. Apesar disso, as normas existentes hoje, no geral, foram de iniciativa do Poder Executivo, tal como é o caso da principal delas, a Portaria 199/2014, mais tarde incorporada ao Anexo XXI da Portaria de Consolidação nº 3 do Ministério da Saúde.

Além dos apensos citados, tramita o Projeto de Lei 2.233/19, que concede benefícios tributários para os remédios utilizados em doenças raras – também conhecidos como “medicamentos órfãos”. De autoria da deputada Rejane Dias (PT-PI), o projeto isenta a receita de venda e a importação dos medicamentos órfãos da contribuição para o PIS/Pasep e da Contribuição para o Financiamento da Seguridade Social (Cofins). Também concede crédito presumido da contribuição para o PIS/Pasep e da Cofins para empresas que industrializam ou importam o medicamento.

Embora ainda não seja real um programa de atenção à doença rara, em nível nacional, o Sistema Único de Saúde tem atendido às demandas dos pacientes com tais doenças dentro de suas possibilidades e em observância às manifestações pró-direito junto aos tribunais regionais e federais, com pareceres favoráveis e dispendiosos aos cofres públicos.

Tais direitos, assegurados pela constituição, também foram corroborados pela Resolução da Diretoria Colegiada (RDC) nº 205, de 28 de dezembro de 2017, política que estabelece procedimento especial para anuência de ensaios clínicos, certificação de boas práticas de fabricação e registro de novos medicamentos para tratamento, diagnóstico ou prevenção de doenças raras (PORTAL ANVISA.GOV, 2017).

Partindo dessas políticas públicas já consolidadas, o portador de DR já se encontra amparado por algum regimento, embora os entraves e dificultores maiores ainda sejam a burocracia e a insuficiência de insumos para os tratamentos e até mesmo de espaço na rede pública (leitos de hospital), profissionais especializados, acessibilidade e, sobretudo, informação geral e em detalhes, extremamente necessária, até mesmo para que esse público saiba reivindicar por mais direitos e atenção de seus gestores.

Mesmo assim, uma conquista dos portadores de doenças raras foi evidenciada em Diário Oficial, recentemente, onde o Ministro da Saúde Luiz Henrique Mandetta assinou ordem de incorporar o medicamento Nusinersen (Spiranza) ao SUS. Esse medicamento é o único no mundo recomendado para o tratamento da Atrofia Muscular Espinhal – AME (tipo 1). Os demais subtipos da doença estão sendo analisados dentro de um novo modelo de oferta de medicamentos para os pacientes portadores da doença, o chamado compartilhamento de risco (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2019).

Ainda segundo o Ministério da Saúde (2019), no ano de 2018, noventa pacientes foram atendidos pelo governo a partir de demandas judiciais que solicitavam a oferta do Spinraza, ao custo de R\$ 115,9 milhões. Cada paciente representou, em média, custo de R\$ 1,3 milhão. Atualmente, são 106 pacientes atendidos. A medicação era adquirida pela rede pública por até R\$ 420 mil a ampola. Após a Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos (CMED) estipular um teto de preço para o medicamento, houve uma redução de 50% em relação ao empregado em 2017. Com a incorporação, que garante uma compra anual centralizada pelo Ministério da Saúde, o valor poderá ser negociado com a empresa fabricante do produto, baixando ainda mais os custos.

O apontamento do MS só ratifica a ideia de que a criação de um cadastro único para portadores de doenças raras, bem como a listagem de fármacos e medicamentos órfãos

já encontrados no mercado mundial, só virá a contribuir para a melhor qualidade de vida desses pacientes, bem como para o barateamento na compra dos mesmos e a diminuição de demandas judiciais.

De acordo com Hossepian (em entrevista), antes da implementação das mudanças regulatórias operadas pela ANVISA desde 2014, a maioria dos medicamentos para doenças raras não conseguiam cumprir com os regulamentos da Agência e, por isso, medicamentos registrados em outros países não eram registrados e comercializados no Brasil.

Isso ainda não configura a solução para os problemas, de todas as ordens, enfrentados no Brasil por esses pacientes, mas já se faz grande avanço e conforto para os envolvidos diretamente no problema, cuja busca por conforto e bem estar configuram suas maiores necessidades.

## 8. Considerações Finais

Os avanços para o atendimento ao paciente com doença rara ou ultrarrara têm sido significativos e importantes nos últimos anos, tendo em vista a disponibilidade de alguns medicamentos na farmácia pública (SUS) e autorizações de incorporação, aprovadas no ano corrente.

Obstante às conquistas, a Lei de Diretrizes Orçamentárias – LDO 2019 para o exercício 2020 não assegura a disponibilidade de recursos (pecúnia) para atender às demandas dos pacientes em debate. Para tanto, necessita-se do empenho dos gestores federativos junto aos parlamentares para que essa meta seja inserida no orçamento, com a introdução de recursos na LDO tendo em vista o atendimento às demandas desses pacientes, criando uma programação orçamentária específica em função do que vier a ser elaborado junto à mesma.

A criação de ação por parlamentares – o que já vem acontecendo conforme apontado ao longo desse trabalho – permitirá que mudanças reais, como as poucas já existentes, sejam inseridas definitivamente no programa do SUS, embora os custos para tal e os entraves legais ainda sejam grandes barreiras a transpor.

Analisando as demandas judiciais, também discutidas neste artigo, conclui-se que essas são voltadas para o fornecimento de medicamentos, e nunca para a introdução de políticas públicas ou mesmo as que se voltem para o desenvolvimento de pesquisas científicas e definições sobre as doenças raras e sua incidência no Brasil.

Os modelos já existentes de atenção à doença rara e aos seus pacientes precisam ser observados, cabendo aos legisladores investirem tempo e recursos para a introdução de regras e aprimoramento das vigentes, tendo em vista a otimização de tempo e de recursos oriundos da União.

Desse modo, a criação de um banco de dados e sua divulgação possibilitariam, através do compartilhamento da informação e suas similaridades com outros casos ao redor do mundo, a redução de custos significativos tendo em vista a presença do aporte legal e a presença do governo no ato de negociar e comprar a medicação órfã para o portador de doença rara, tendo em vista a isenção de impostos.

A falta de informação, principalmente através de canais oficiais, respaldados cientificamente com pesquisas em relação às doenças e aos seus respectivos medicamentos paliativos, ainda é um grande obstáculo aos pacientes e aos gestores, bem como para os

representantes do poder judiciário que se veem diante de casos em que não possuem informação suficiente para demandar justamente. A falta de centros de tratamento ainda é um problema enfrentado pelos portadores de DRs e os existentes ainda não são suficientes para a demanda de 13 milhões de indivíduos. A unificação das informações e a melhoria da rede representariam vantagem significativa para os demandantes e seus familiares.

Com o apoio de projetos de lei e emendas parlamentares, a atenção à saúde de modo geral e em especial ao portador de doença rara, servirão como mola propulsora à implementação de políticas públicas efetivas, corroboradas pela criação e funcionamento de uma Coordenação Nacional para Doenças Raras, para que todo o país tenha conhecimento acerca das enfermidades, formas de tratamento e disponibilidade de medicamentos nas farmácias de alto custo ou se haverá a necessidade de solicitar ajuda para os governos estaduais ou federais. Uma coordenação nesse sentido será fundamental ainda para que recursos destinados por meio de emendas parlamentares possam ser utilizados especificamente pela União para o custeio de ações relacionadas aos pacientes de doenças raras, tendo em vista que, nos moldes atuais, quando é feita essa destinação, por não haver uma coordenação específica de doenças raras, não há garantia que o recurso seja utilizado exatamente com este fim, cuja responsabilidade final é do Estado ou do município.

Obstante aos avanços já conquistados ainda está a barreira da desinformação, das improbidades administrativas junto aos recursos públicos disponíveis, da falta de hospitais e centros de tratamento, de medicamentos em quantidade insuficiente. Os problemas são inúmeros, sendo que a infraestrutura, de modo geral, é o grande entrave dessa questão de saúde pública em território nacional.

Tudo pode ser mudado com iniciativas positivas, alicerçadas pelo conhecimento técnico-científico das academias e dos poderes Legislativos, Executivo e Judiciário em todos os níveis da federação – Municípios, Estados e União, sem prejuízo ao sistema já existente, o SUS, que atende à grande maioria com “muito a desejar” em milhares de aspectos, mas com efetividade ao atendimento geral.

A realização desse trabalho permitiu que se conhecesse melhor a temática, as políticas vigentes, proposituras e a efetivação dos tratamentos existentes, atendimento de profissionais competentes, ministração de medicamentos e a busca pelas inovações desse mercado, sempre em desenvolvimento para atender às evoluções e surgimento de novas doenças, cujos estudos ainda inexistem ou são insuficiente dada a gravidade das enfermidades.

A continuidade desse e demais trabalhos de pesquisa afins é sugerível e passível de atenção, tendo em vista o acompanhamento das políticas públicas em execução, e para que as que estão em tramitação recebam a devida deferência, tendo em vista a urgência por assistência e acompanhamento de que necessitam os portadores de doenças raras e ultrarraras e seus familiares, diretamente envolvidos em todas as questões do tema.

Almeja-se, com isso, que se torne motivador para o parlamento brasileiro apreciar essa demanda com celeridade, em que o tempo é o maior inimigo de portadores de doenças raras, geralmente degenerativas ou de grandes agravantes à dignidade humana. Lembrando que para o gestor público sempre haverá grandes dificuldades, pois nenhum recurso será suficiente para atender a todos os pacientes, considerando o tamanho da população brasileira.

## 9. Referências

AGUIAR, Carolina Villa Nova; Et Al. Doenças raras: cenário no Brasil e no mundo. Revista Saúde e Desenvolvimento / vol. 12, n. 11, 2018. Disponível em: <<https://www.uninter.com/revistasauade/index.php/saudeDesenvolvimento/article/view/960/541>>. Acesso em: 08/06/2019.

BARDIN, L. Análise de Conteúdo. Lisboa: Edições 70, 1979.

BRASIL. Constituição da República Federativa do Brasil de 1988. Disponível em: <[http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/constituicao/constituicaocompilado.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicaocompilado.htm)>. Acesso em: 01/05/2019.

BRASIL. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Ministério da Saúde - Gabinete do Ministro. 2014. Disponível em: <[http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html)> Acesso em: 20/09/2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009. Diário Oficial da União 2009.

DI PIETRO, Maria Sylvia Zanella. Direito administrativo. 32. ed. Rio de Janeiro: Forense. 2019.

GIL, A. C.. Gestão de Pessoas: enfoque nos papéis profissionais. 1.ed. São Paulo: Atlas, 2010.

INTERFARMA. Acesso e Financiamento à Saúde no Brasil. Interfarma – Associação da Indústria Farmacêutica para a Vida – 20 anos. Inovações para a Vida. Edições Especiais Saúde – Volume I. São Paulo, agosto de 2010.

INTERFARMA. Doenças Raras: Contribuições para uma Política Nacional. Interfarma – Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa. 2013. Volume V. Disponível em: <[www.interfarma.org.br](http://www.interfarma.org.br)>. Acesso em: 15/03/2019.

KELLE, U. Sociological Explanations Between Micro and Macro and the Integration of Qualitative and Quantitative Methods. V. 2. N. 1. 2001. Disponível em <http://www.qualitative-research.net/index.php/fqs/article/view/966/2109>. Acesso em: 01/09/2019.

LENZA, Pedro. Direito constitucional esquematizado. 23. ed. São Paulo: Saraiva Educação. 2019.

MAZZA, F. & MENDES, A. N. Decisões judiciais e orçamento: um olhar sobre a saúde pública. *Revista do Direito Sanitário*, 14(3): 42-65, 2014. Disponível em: <<https://www.revistas.usp.br/rdisan/article/download/75519/79077/+&cd=2&hl=pt-BR&ct=clnk&gl=br>> Acesso em: 20/09/2019.

MOURA, R. M. Itinerário Diagnóstico e Terapêutico das Famílias e dos Pacientes com Doenças Órfãs. 2013. 80 f. Dissertação (Mestrado em Promoção da Saúde e Prevenção da Violência) - Universidade Federal de Minas Gerais, 2013. Disponível em: <[https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/BUBD-A5EKEC/1/dissertao\\_renata\\_macedo\\_moura\\_\\_8dez2015\\_.pdf](https://repositorio.ufmg.br/bitstream/1843/BUBD-A5EKEC/1/dissertao_renata_macedo_moura__8dez2015_.pdf)> Acesso em: 10/05/2019.

MINISTÉRIO da Saúde. SUS ofertará medicamentos para tratar AME. Disponível em: <<http://www.saude.gov.br/noticias/agencia-saude/45388-sus-ofertara-medicamento-para-tratar-ame>> Acesso em: 01/06/2019.

NAVARRO, P.; DIAZ, C. Análisis de Contenido. In: *Métodos y técnicas de Investigación em Ciencias Sociales*. Editores: Juan Manuel Delgado y Juan Gutiérrez. Editorial Síntesis Madrid. 1994.

OLIVEIRA, Vanessa Elias de. *Judicialização de Políticas Públicas no Brasil / organizado por Vanessa Elias de Oliveira*. – Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2019. 319p.

RAJASIMHA, H. K.; SHIROL, P. B.; RAMAMOORTHY, P.; HEGDE, M.; BARDE, S.; CHANDRU, V.; et al. Organization for rare diseases India (ORDI) - addressing the challenges and opportunities for the Indian rare diseases' community. *Genet. Res. (Camb)*, v. 96, n. 0, 2014. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25579084>> Acesso em: 10/05/2019.

RAMALLE-GÔMARA, E.; RUIZ, E.; QUIÑONES, C.; ANDRÉS, S.; IRUZUBIETA, J.; GILDE-GÔMEZ, J. General knowledge and opinion of future health care and nonhealth care professionals on rare diseases. *J Eval Clin Pract.*; v. 21, n. 2, p. 198– 201, 2015. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25363689>> Acesso em: 10/05/2019.

RDC. Resolução da Diretoria Colegiada – RDC nº 205, de 28 de dezembro de 2017. Disponível em: <[http://portal.anvisa.gov.br/documents/10181/2718376/RDC\\_205\\_2017\\_pdf/996fc46e-216b-44ab-b8c8-2778151b786e](http://portal.anvisa.gov.br/documents/10181/2718376/RDC_205_2017_pdf/996fc46e-216b-44ab-b8c8-2778151b786e)> Acesso em: 20/09/2019.

ROBINSON, S. W.; BRANTLEY, K.; LIOW, C.; TEAGARDEN, J. R. An early examination of access to select orphan drugs treating rare diseases in health insurance exchange plans. *J. Manag. care Spec. Pharm.*, v. 20, n. 10, p. 997– 1004, 2014. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25278322>> Acesso em: 10/05/2019.

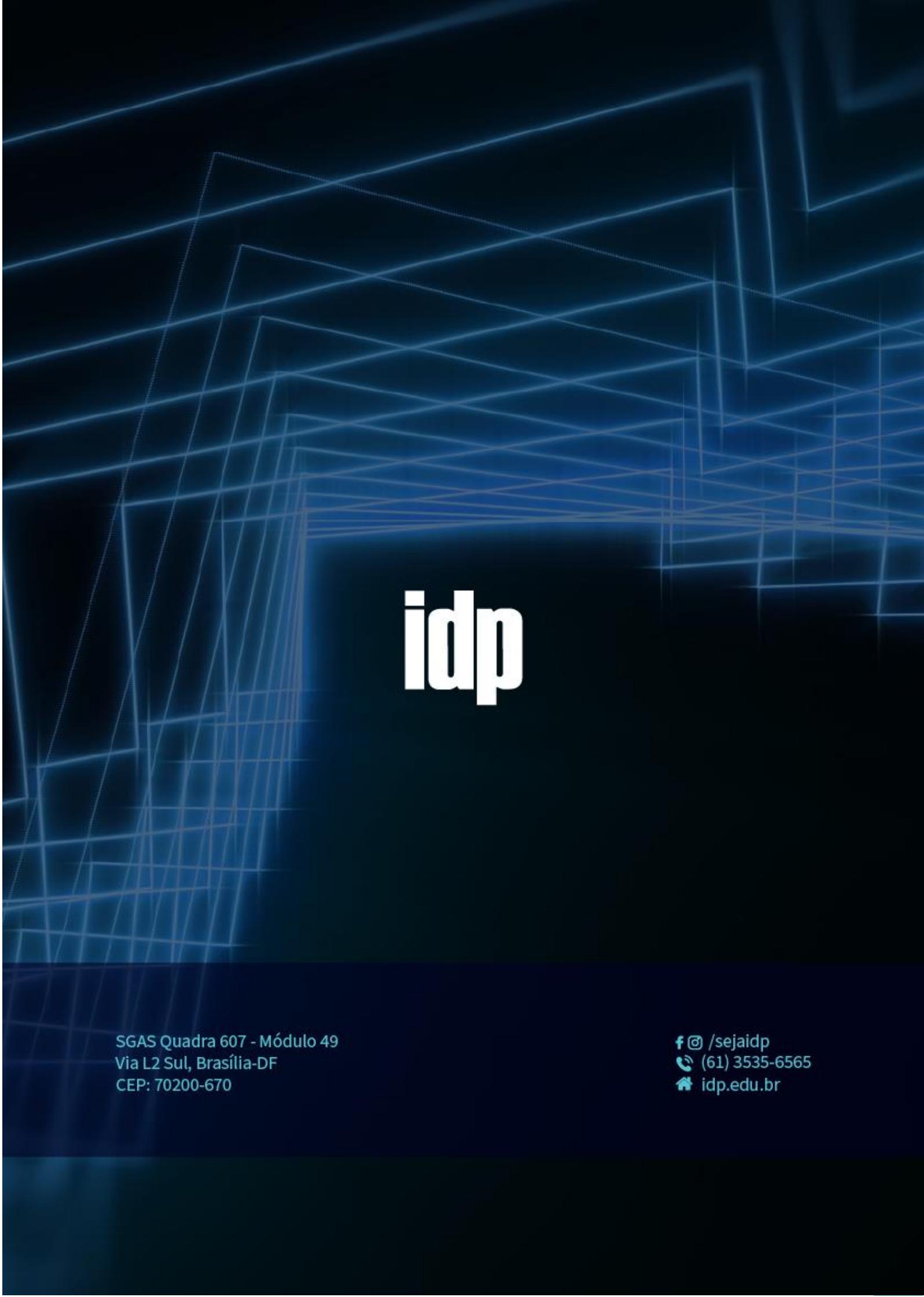
STORF, H.; HARTZ, T.; TEGTBAUER, N.; PFEIFFER, W, SCHMIDTKE J, GRAESSNER H, et al. Vision and Challenges of a Cartographic Representation of Expert Medical Centres for Rare Diseases. *Stud Health Technol. Inform.*, v. 205, p. 677–681, 2014. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25160272>> Acesso em: 10/05/2019.

VITAL, Antônio. Especialista critica falta de políticas públicas para tratamento de doenças raras. 2016. Disponível em: <<https://www2.camara.leg.br/camaranoticias/noticias/saude/518989-especialista-critica-falta-de-politicas-publicas-para-tratamento-de-doencas-raras.html>> Acesso em: 28/04/2019.

YIN, R. K. *Estudo de Caso: Planejamento e Métodos*. 3. ed. Porto Alegre: Bookman, 2001.

WANG, D. W. L. et al. Os impactos da judicialização da saúde no município de São Paulo: gasto público e organização federativa. *Revista de Administração Pública*, 48(5): 1.191-1.206, 2015. Disponível em: <[http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0034-76122014000500006&script=sci\\_abstract&tlng=pt](http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0034-76122014000500006&script=sci_abstract&tlng=pt)> Acesso em: 22/09/2019.

WONDER, M.; CHIN, G. What impact does “conventional” economic evaluation have on patient access to new orphan medicines? A comparative study of their reimbursement in Australia (2005-2012). *Expert Rev. Pharmacoecon Outcomes Res.*, v. 15, n. 5, p. 843–850, 2015. Disponível em: <<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25938794>> Acesso em: 10/05/2019.



# idp

SGAS Quadra 607 - Módulo 49  
Via L2 Sul, Brasília-DF  
CEP: 70200-670

  /sejaidp  
 (61) 3535-6565  
 [idp.edu.br](http://idp.edu.br)