



**CÂMARA DOS DEPUTADOS**

## **PROJETO DE LEI N.º 2.669, DE 2011** **(Do Sr. Jean Wyllys)**

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

**DESPACHO:**

APENSE-SE À(AO) PL-1606/2011.

**APRECIÇÃO:**

Proposição Sujeita à Apreciação Conclusiva pelas Comissões - Art. 24 II

**PUBLICAÇÃO INICIAL**

Art. 137, caput - RICD

**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 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,

---

<sup>1</sup> [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)

<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)

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.

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 9 de novembro de 2011.

**Jean Wyllys**  
Deputado Federal

**LEGISLAÇÃO CITADA ANEXADA PELA  
COORDENAÇÃO DE ESTUDOS LEGISLATIVOS - CEDI**

**LEI Nº 8.080, DE 19 DE SETEMBRO DE 1990**

Dispõe sobre as condições para promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências.

O PRESIDENTE DA REPÚBLICA

Faço saber que o Congresso Nacional decreta e eu sanciono a seguinte Lei:

.....

**TÍTULO II  
DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE  
DISPOSIÇÃO PRELIMINAR**

---

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

---

CAPÍTULO I  
DOS OBJETIVOS E ATRIBUIÇÕES

---

SUS: Art. 6º Estão incluídas ainda no campo de atuação do Sistema Único de Saúde -

I - a execução de ações:

a) de vigilância sanitária;

b) de vigilância epidemiológica;

c) de saúde do trabalhador; e

d) de assistência terapêutica integral, inclusive farmacêutica;

II - a participação na formulação da política e na execução de ações de saneamento básico;

III - a ordenação da formação de recursos humanos na área de saúde;

IV - a vigilância nutricional e a orientação alimentar;

V - a colaboração na proteção do meio ambiente, nele compreendido o do trabalho;

VI - a formulação da política de medicamentos, equipamentos, imunobiológicos e outros insumos de interesse para a saúde e a participação na sua produção;

VII - o controle e a fiscalização de serviços, produtos e substâncias de interesse para a saúde;

VIII - a fiscalização e a inspeção de alimentos, água e bebidas para consumo humano;

IX - a participação no controle e na fiscalização da produção, transporte, guarda e utilização de substâncias e produtos psicoativos, tóxicos e radioativos;

X - o incremento, em sua área de atuação, do desenvolvimento científico e tecnológico;

XI - a formulação e execução da política de sangue e seus derivados.

§ 1º Entende-se por vigilância sanitária um conjunto de ações capaz de eliminar, diminuir ou prevenir riscos à saúde e de intervir nos problemas sanitários decorrentes do meio ambiente, da produção e circulação de bens e da prestação de serviços de interesse da saúde, abrangendo:

I - o controle de bens de consumo que, direta ou indiretamente, se relacionem com a saúde, compreendidas todas as etapas e processos, da produção ao consumo; e

II - o controle da prestação de serviços que se relacionam direta ou indiretamente com a saúde.

§ 2º Entende-se por vigilância epidemiológica um conjunto de ações que proporcionam o conhecimento, a detecção ou prevenção de qualquer mudança nos fatores determinantes e condicionantes de saúde individual ou coletiva, com a finalidade de recomendar e adotar as medidas de prevenção e controle das doenças ou agravos.

§ 3º Entende-se por saúde do trabalhador, para fins desta lei, um conjunto de atividades que se destina, através das ações de vigilância epidemiológica e vigilância sanitária, à promoção e proteção da saúde dos trabalhadores, assim como visa à recuperação e



reabilitação da saúde dos trabalhadores submetidos aos riscos e agravos advindos das condições de trabalho, abrangendo:

I - assistência ao trabalhador vítima de acidentes de trabalho ou portador de doença profissional e do trabalho;

II - participação, no âmbito de competência do Sistema Único de Saúde - SUS, em estudos, pesquisas, avaliação e controle dos riscos e agravos potenciais à saúde existentes no processo de trabalho;

III - participação, no âmbito de competência do Sistema Único de Saúde - SUS, da normatização, fiscalização e controle das condições de produção, extração, armazenamento, transporte, distribuição e manuseio de substâncias, de produtos, de máquinas e de equipamentos que apresentam riscos à saúde do trabalhador;

IV - avaliação do impacto que as tecnologias provocam à saúde;

V - informação ao trabalhador e à sua respectiva entidade sindical e às empresas sobre os riscos de acidentes de trabalho, doença profissional e do trabalho, bem como os resultados de fiscalizações, avaliações ambientais e exames de saúde, de admissão, periódicos e de demissão, respeitados os preceitos da ética profissional;

VI - participação na normatização, fiscalização e controle dos serviços de saúde do trabalhador nas instituições e empresas públicas e privadas;

VII - revisão periódica da listagem oficial de doenças originadas no processo de trabalho, tendo na sua elaboração a colaboração das entidades sindicais; e

VIII - a garantia ao sindicato dos trabalhadores de requerer ao órgão competente a interdição de máquina, de setor de serviço ou de todo ambiente de trabalho, quando houver exposição a risco iminente para a vida ou saúde dos trabalhadores.

## CAPÍTULO II DOS PRINCÍPIOS E DIRETRIZES

Art. 7º As ações e serviços públicos de saúde e os serviços privados contratados ou conveniados que integram o Sistema Único de Saúde - SUS, são desenvolvidos de acordo com as diretrizes previstas no art. 198 da Constituição Federal, obedecendo ainda aos seguintes princípios:

.....  
.....

### **DECRETO Nº 6.949, DE 25 DE AGOSTO DE 2009**

Promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo, assinados em Nova York, em 30 de março de 2007.

O PRESIDENTE DA REPÚBLICA, no uso da atribuição que lhe confere o art. 84, inciso IV, da Constituição, e

Considerando que o Congresso Nacional aprovou, por meio do Decreto Legislativo nº 186, de 9 de julho de 2008, conforme o procedimento do § 3º do art. 5º da Constituição, a Convenção

sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo, assinados em Nova York, em 30 de março de 2007;

Considerando que o Governo brasileiro depositou o instrumento de ratificação dos referidos atos junto ao Secretário-Geral das Nações Unidas em 1º de agosto de 2008;

Considerando que os atos internacionais em apreço entraram em vigor para o Brasil, no plano jurídico externo, em 31 de agosto de 2008;

DECRETA:

Art. 1º A Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo, apensos por cópia ao presente Decreto, serão executados e cumpridos tão inteiramente como neles se contém.

Art. 2º São sujeitos à aprovação do Congresso Nacional quaisquer atos que possam resultar em revisão dos referidos diplomas internacionais ou que acarretem encargos ou compromissos gravosos ao patrimônio nacional, nos termos do art. 49, inciso I, da Constituição.

Art. 3º Este Decreto entra em vigor na data de sua publicação.

Brasília, 25 de agosto de 2009; 188º da Independência e 121º da República.

LUIZ INÁCIO LULA DA SILVA  
Celso Luiz Nunes Amorim

## CONVENÇÃO SOBRE OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA

.....

### ARTIGO 25 SAÚDE

Os Estados Partes reconhecem que as pessoas com deficiência têm o direito de gozar do estado de saúde mais elevado possível, sem discriminação baseada na deficiência. Os Estados Partes tomarão todas as medidas apropriadas para assegurar às pessoas com deficiência o acesso a serviços de saúde, incluindo os serviços de reabilitação, que levarão em conta as especificidades de gênero. Em especial, os Estados Partes:

a) Oferecerão às pessoas com deficiência programas e atenção à saúde gratuitos ou a custos acessíveis da mesma variedade, qualidade e padrão que são oferecidos às demais pessoas, inclusive na área de saúde sexual e reprodutiva e de programas de saúde pública destinados à população em geral;

b) Propiciarão serviços de saúde que as pessoas com deficiência necessitam especificamente por causa de sua deficiência, inclusive diagnóstico e intervenção precoces, bem como serviços projetados para reduzir ao máximo e prevenir deficiências adicionais, inclusive entre crianças e idosos;

c) Propiciarão esses serviços de saúde às pessoas com deficiência, o mais próximo possível de suas comunidades, inclusive na zona rural;

d) Exigirão dos profissionais de saúde que dispensem às pessoas com deficiência a mesma qualidade de serviços dispensada às demais pessoas e, principalmente, que obtenham o consentimento livre e esclarecido das pessoas com deficiência concernentes. Para esse fim, os Estados Partes realizarão atividades de formação e definirão regras éticas para os setores de saúde público e privado, de modo a conscientizar os profissionais de saúde acerca dos direitos humanos, da dignidade, autonomia e das necessidades das pessoas com deficiência;

e) Proibirão a discriminação contra pessoas com deficiência na provisão de seguro de saúde e seguro de vida, caso tais seguros sejam permitidos pela legislação nacional, os quais deverão ser providos de maneira razoável e justa;

f) Prevenirão que se negue, de maneira discriminatória, os serviços de saúde ou de atenção à saúde ou a administração de alimentos sólidos ou líquidos por motivo de deficiência.

## ARTIGO 26 HABILITAÇÃO E REABILITAÇÃO

1. Os Estados Partes tomarão medidas efetivas e apropriadas, inclusive mediante apoio dos pares, para possibilitar que as pessoas com deficiência conquistem e conservem o máximo de autonomia e plena capacidade física, mental, social e profissional, bem como plena inclusão e participação em todos os aspectos da vida. Para tanto, os Estados Partes organizarão, fortalecerão e ampliarão serviços e programas completos de habilitação e reabilitação, particularmente nas áreas de saúde, emprego, educação e serviços sociais, de modo que esses serviços e programas:

.....  
.....

<b>FIM DO DOCUMENTO</b>
-------------------------