

## PROJETO DE LEI Nº , DE 2023

(Da COMISSÃO DE SAÚDE)

Altera a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, para instituir o Subsistema de Atenção às Doenças Raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde.

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º Esta Lei altera a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, que “Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências”, para instituir o Subsistema de Atenção às Doenças Raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde.

Art. 2º O art. 3º da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 3º .....

§ 1º As ações e serviços de saúde, incluindo a assistência farmacêutica, deverão ter como prioridade a preservação da vida diante de doenças ou agravos à saúde;

§ 2º Subsidiariamente, dizem respeito também à saúde as ações que, por força do disposto no artigo anterior, se destinam a garantir às pessoas e à coletividade condições de bem-estar físico, mental e social (NR)”

Art. 3º O art. 7º, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 7º .....

IV – igualdade no acesso às ações e serviços públicos de saúde, sem preconceitos ou privilégios de qualquer espécie;

VII – utilização da equidade aplicada à epidemiologia para o estabelecimento de prioridades, a alocação de recursos e a orientação programática;



..... (NR)”

Art. 4º O art. 16, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar acrescido do seguinte inc. XX:

“Art. 16 .....

XX - formular, financiar, avaliar, e participar da execução das ações e serviços públicos de saúde para o cuidado integral às pessoas com doenças raras.

VII – utilização da equidade aplicada à epidemiologia para o estabelecimento de prioridades, a alocação de recursos e a orientação programática;

..... (NR)”

Art. 5º O parágrafo único do art. 19-O, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 19-O .....

Parágrafo único. Em havendo alternativas terapêuticas disponíveis para igual situação, os medicamentos ou produtos de que trata o caput deste artigo serão avaliados quanto à sua eficácia, segurança, efetividade e custo-efetividade para as diferentes fases evolutivas da doença ou do agravamento à saúde de que trata o protocolo. (NR)”

Art. 6º O art. 19-P, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar acrescido dos seguintes §§ 1º e 2º:

“Art. 19-P .....

§ 1º. No caso de doenças raras, a dispensação de medicamentos e de outros produtos de interesse à saúde será realizada a partir de prescrição médica por profissional especialista na área, conforme registro no respectivo Conselho Regional de Medicina, fundamentado em evidências científicas disponíveis na literatura especializada.

§ 2º Na hipótese do parágrafo anterior, responde o médico pelos danos causados ao Sistema Único de Saúde, independente do resultado alcançado, nos casos de:

I – prescrição de medicação ou produto de interesse à saúde ainda em fase de pesquisa ou não autorizado pela autoridade sanitária competente;

II – fraude;



III – conflitos de interesses relevantes em relação à empresa que detenha patente, produtora ou distribuidora do medicamento ou produto de interesse a saúde (NR)”

Art. 7º O inc. II, do § 2º, do art. 19-Q, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 19-Q .....

§ 2º .....

II – a avaliação econômica comparativa dos benefícios e dos custos em relação às tecnologias disponíveis para igual situação, inclusive no que se refere aos atendimentos domiciliar, ambulatorial ou hospitalar, quando cabível. (NR)”

Art. 8º O art. 19-U, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar acrescido do seguinte parágrafo único:

“Art. 19-U .....

Parágrafo único. No caso de doenças raras, a responsabilidade financeira pelo fornecimento de medicamentos, dietas específicas para erros inatos do metabolismo e outros produtos de interesse para a saúde ou serviços de que trata este capítulo será da União. (NR)”

Art. 9º O § 5º, do art. 32, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 32 .....

§ 5º .....

II – As atividades de pesquisa e desenvolvimento científico e tecnológico em saúde terão como objetivo a obtenção de conhecimentos necessários ao aprimoramento do Sistema Único de Saúde, conforme diretrizes definidas pelos seus gestores e serão cofinanciadas pelo próprio SUS, pelas universidades e pelo orçamento fiscal, além de recursos de instituições de fomento e financiamento ou de origem externa e receita própria das instituições executoras (NR)”

Art. 10 O art. 7º, da Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 7º .....



.....  
IV – igualdade no acesso às ações e serviços públicos de saúde, sem preconceitos ou privilégios de qualquer espécie;  
.....

.....  
VII – utilização da equidade aplicada à epidemiologia para o estabelecimento de prioridades, a alocação de recursos e a orientação programática;  
.....

..... (NR)”

Art. 11 A Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, passa a vigorar acrescida do seguinte capítulo IX:

“CAPÍTULO IX  
DO SUBSISTEMA DE ATENÇÃO ÀS DOENÇAS RARAS

Art. 19-V O Subsistema de Atenção às Doenças Raras no âmbito do SUS compreende um conjunto articulado políticas públicas, ações planejadas e de pontos de atenção dedicados, ainda que não exclusivamente, ao cuidado integral às pessoas com doenças raras,

§ 1º Considera-se “doença rara” para fins do disposto nesta Lei aquelas que cumulativamente:

I - afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos; e

II - seja de etiologia provavelmente ou comprovadamente genética ou que tenha como base fisiopatológica principal fenômenos autoimunes.

§ 2º São de notificação compulsória todos os casos de doença rara no Brasil, incluindo identificação completa e diagnóstico o mais específico possível.

§ 3º As informações relacionadas às pessoas com doenças raras são consideradas “informação pessoal sensível”, serão centralizadas pela direção nacional do Sistema Único da Saúde, somente podendo ser utilizadas na forma prevista em lei.

Art. 19-W Compete à direção nacional do Sistema Único da Saúde, no âmbito do Subsistema de Atenção às Doenças Raras:

I - implantar e coordenar a rede de nacional de serviços especializados em doenças raras, de diferentes densidades tecnológicas, e organizar a referência e contrarreferência dos casos atendidos;

II - implantar e coordenar a rede de laboratórios para a realização de exames genéticos ou de alta complexidade para doenças raras;



III – coordenar e avaliar a realização de exames de triagem neonatal para detecção precoce de doenças raras que sem tratamento tempestivo podem causar sequelas graves ou óbito da pessoa.

Art. 19-X Caberá à União, com seus recursos próprios, financiar o Subsistema de Atenção às Doenças Raras,

§ 1º A aquisição de medicamentos e de outros produtos de interesse a saúde necessários ao cuidado de pessoas com doenças raras será realizada de forma centralizada pela direção nacional do Sistema Único da Saúde.

§ 2º As direções estaduais, distritais e municipais do Sistema Único da Saúde poderão elaborar e utilizar protocolos clínicos, diretrizes terapêuticas e linhas de cuidado próprios, sendo responsável pelos custos daquilo que diferir do preconizado pela direção nacional do Sistema Único da Saúde.

§ 3º É vedada a transferência de recursos para custear despesas correntes ou pagamento de pessoal.

§ 4º O pagamento de procedimentos autorizados será acrescido de 5,0%, quando o diagnóstico que justifica o procedimento for de doença rara. (NR)”

Art. 12 Esta lei entra em vigor após decorridos 180 dias de sua publicação oficial.

## JUSTIFICAÇÃO

O objetivo deste projeto de lei é criar um subsistema para assistência a doenças raras dentro do Sistema Único de Saúde.

O relatório final de 2023, da Subcomissão Especial de Doenças Raras, vinculada à Comissão de Saúde da Câmara dos Deputados, verificou que, atualmente, seguindo o atual modelo de atenção às doenças raras, é praticamente impossível garantir a assistência à saúde para todos os 13 milhões de brasileiros com alguma doença rara.

A Subcomissão Especial de Doenças Raras identificou uma série de “gargalos” no atual modelo de assistência à saúde.

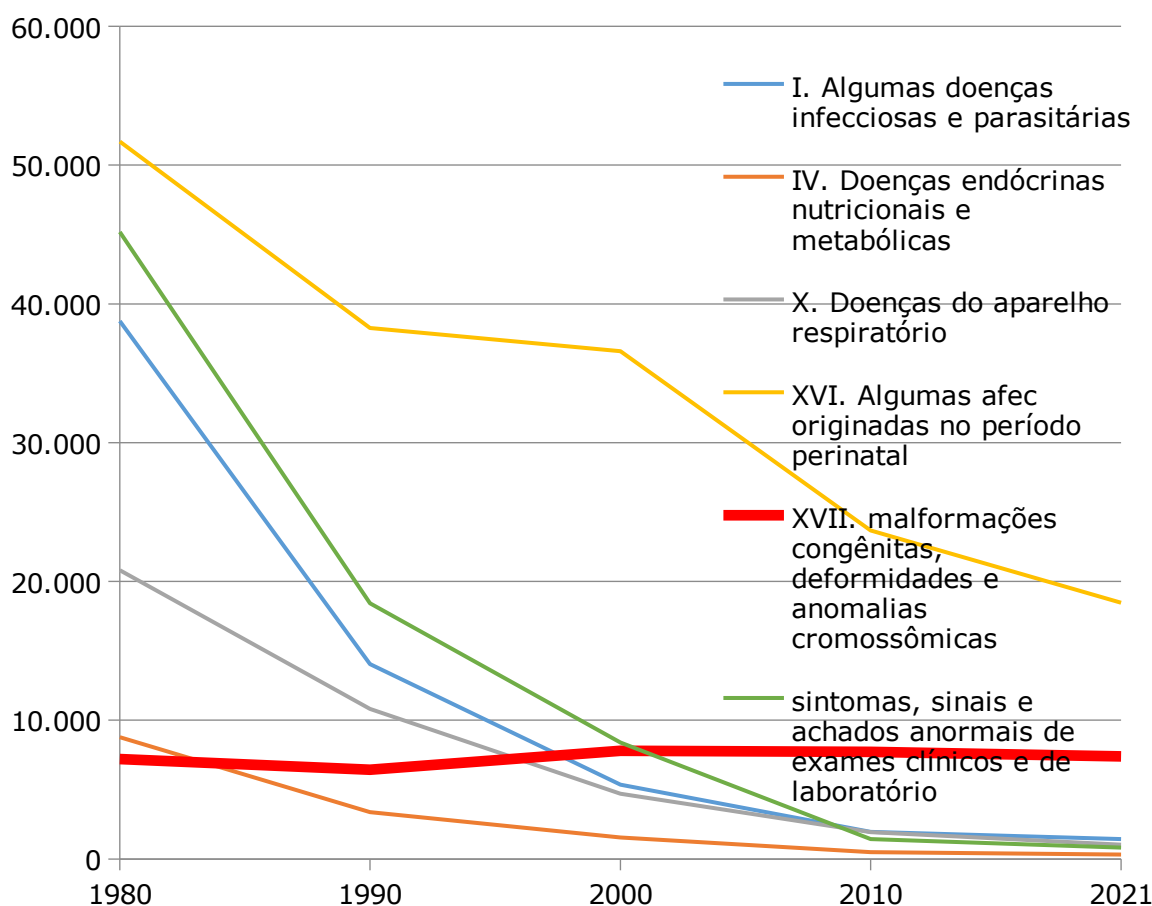
Nas últimas décadas a atenção à saúde no Brasil teve como objetivo reduzir as causas mais frequentes de mortalidade e morbidade. O



sucesso nas medidas adotadas, contudo, provocou uma alteração no perfil epidemiológico da mortalidade infantil, com redução proporcional da mortalidade por doenças preveníveis, e aumento proporcional das causas ditas “não evitáveis”: as doenças genéticas (malformações congêntas, deformidades e anomalias cromossômicas).

Hoje, as doenças genéticas já são a segunda maior causa de mortalidade infantil (figura 1), ultrapassando as mortes por doenças infecciosas e parasitárias e por doenças do aparelho respiratório, estando atrás apenas das afecções originadas no período perinatal.

**Figura 1.** Evolução temporal do número de óbitos em crianças menores de 1 ano de idade, das seis principais causas de óbito infantil, Brasil (1980-2021).

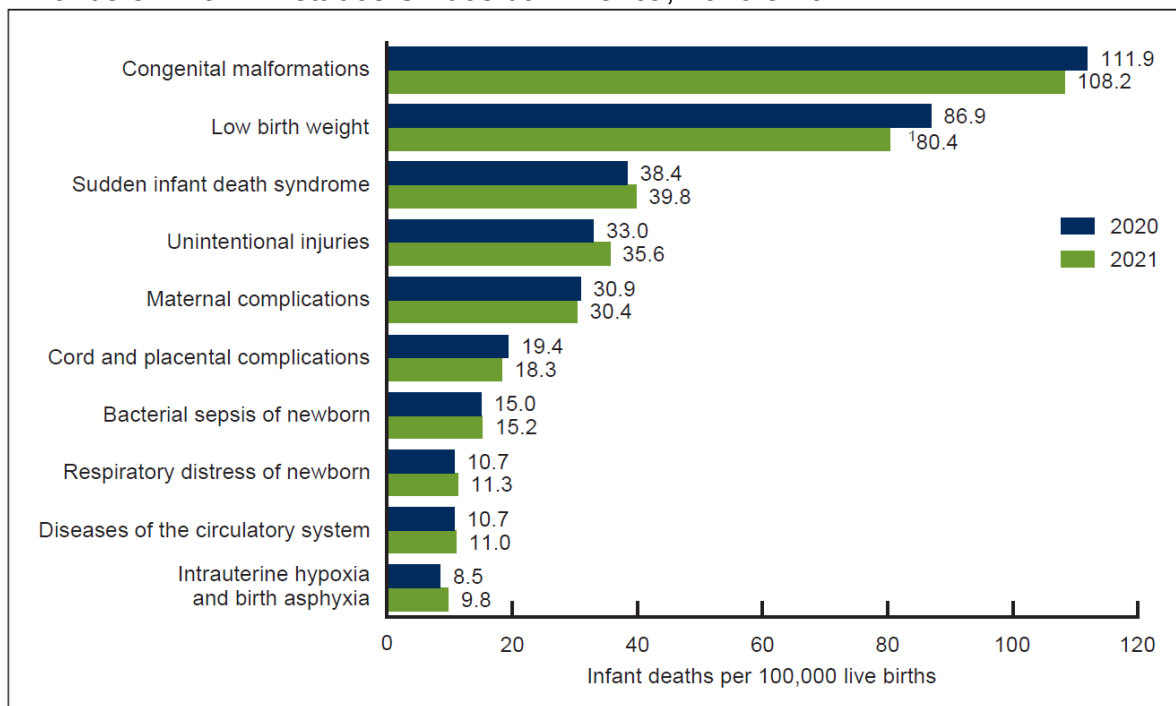


**Fonte:** Ministério da Saúde.

E, fatalmente, com a melhora do acompanhamento pré-natal, as anomalias congêntas serão a principal causa de mortalidade infantil, como já é o observado em países desenvolvidos (figura 2).



**Figura 2.** Taxa de mortalidade infantil para as 10 maiores causas de óbitos infantis em 2017. Estados Unidos da América, 2020 e 2021.



**Fonte:** CDC Centers for Disease Control and Prevention.

Cumpra-se notar que a opção do SUS por um modelo de atenção centrado na Atenção Básica, priorizando as doenças mais prevalentes/comuns, é logicamente contrária à priorização das doenças mais raras. E que, além de “não evitáveis”, as doenças genéticas em geral demandam cuidado por toda a vida da pessoa e, não raro, exames e terapias de alto custo.

Portanto, há um cenário de (1) aumento proporcional da mortalidade infantil por doenças genéticas; (2) aumento desproporcional nos custos de exames e tratamentos, com a consequente necessidade de racionalização da assistência a fim de aumentar a eficiência do sistema; e (3) um sistema de saúde configurado para assistir as doenças mais prevalentes em detrimento das mais raras.

A opção pela Atenção Básica, priorizando as doenças mais comuns, se reflete nas diretrizes curriculares do curso de Medicina, aprovadas em 2014, pelo Ministério da Educação, que estabelece que a formação médica



deverá “dar centralidade para o ensino da atenção básica organizado e coordenado pela área de Medicina de Família e Comunidade [...]”.

Em consequência, não há previsão de conteúdo relacionado às doenças genéticas durante o curso de graduação em Medicina, e os futuros médicos generalistas não aprendem praticamente nada sobre essas doenças.

E, se a atenção primária é porta de entrada preferencial do SUS, e o médico generalista tem a função de *gate-keeper*, sendo responsável pelo encaminhamento dos pacientes para os níveis de atenção secundário e terciário, o desconhecimento sobre doenças genéticas causa atraso no diagnóstico, exames desnecessários, encaminhamentos equivocados e sofrimento para o paciente.

Já em relação aos programas de Residência Médica, a Comissão Nacional de Residência Médica estabelece que o ensino de Genética Médica é obrigatório apenas para Neurologia Pediátrica, e apenas opcional para Hematologia, Ortopedia e Pediatria.

Portanto, mesmo quando o profissional da Atenção Básica (atenção primária) decide encaminhar uma criança com suspeita de doença genética para um serviço de referência (atenção secundária), lá provavelmente vai encontrar um pediatra que também não tem nenhum conhecimento sobre essas doenças, o que causa mais encaminhamentos equivocados, mais atraso no diagnóstico, mais exames desnecessários e mais sofrimento para o paciente.

Além disso, a formação de médicos especialistas em Genética não acompanhou a necessidade de mão de obra especializada para esse novo cenário epidemiológico.

Segundo o Conselho Federal de Medicina, a Genética Médica é a especialidade com o menor número de médicos no Brasil, havendo apenas 288 profissionais (0,1% do total de médicos).

Isso equivale a 0,1 médico geneticista por 100 mil habitantes, quando o recomendado é 1,0 médico geneticista por 100 mil habitantes.

Vale lembrar que como outras especialidades médicas, há uma grande disparidade regional, sendo que em Amapá, Roraima e Tocantins não



há nenhum médico especialista em Genética Médica, e outros 4 Estados (Acre, Amapá, Rondônia e Mato Grosso) contam com apenas um único médico com especialização em Genética Médica (Quadro 1).

**Quadro 1.** Número de médicos com título de especialista em Genética Médica, por UF, 2023

| Região       | UF              | Médicos   | Região        | UF              | Médicos    |
|--------------|-----------------|-----------|---------------|-----------------|------------|
| Norte        | AC              | 1         | Nordeste      | AL              | 5          |
|              | AM              | 1         |               | BA              | 24         |
|              | AP              | 0         |               | CE              | 10         |
|              | PA              | 4         |               | MA              | 3          |
|              | RO              | 1         |               | PB              | 8          |
|              | RR              | 0         |               | PE              | 9          |
|              | TO              | 0         |               | PI              | 2          |
|              | <b>Subtotal</b> | <b>7</b>  |               | RN              | 2          |
| Centro-Oeste | DF              | 28        |               | SE              | 4          |
|              | GO              | 7         |               | <b>Subtotal</b> | <b>57</b>  |
|              | MT              | 1         | Sudeste       | MG              | 33         |
|              | MS              | 4         |               | ES              | 10         |
|              | <b>Subtotal</b> | <b>40</b> |               | RJ              | 42         |
| Sul          | PR              | 21        |               | SP              | 141        |
|              | RS              | 47        |               | <b>Subtotal</b> | <b>226</b> |
|              | SC              | 9         | <b>BRASIL</b> | <b>Total</b>    | <b>407</b> |
|              | <b>Subtotal</b> | <b>80</b> |               |                 |            |

**Fonte:** Conselho Federal de Medicina.

Em relação aos programas de Residência Médica, segundo a Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, há hoje no Brasil 11 serviços de residência médica em Genética, sendo disponibilizadas ao todo 24 vagas por ano (Quadro 2). Considerando o déficit de 1.900 profissionais, seriam necessários 67 anos para sanar essa lacuna.

**Quadro 2.** Vagas de Residência Médica, por instituição de ensino, 2023

| UF | Instituição                                                            | Vagas |
|----|------------------------------------------------------------------------|-------|
| BA | Hospital Universitário Professor Edgard Santos - UFBA                  | 1     |
| DF | Escola Superior de Ciências da Saúde - SES/DF                          | 2     |
| MG | Hospital das Clínicas - UFMG                                           | 2     |
| RS | Hospital de Clínicas de Porto Alegre - UFRGS                           | 3     |
|    | Universidade Federal de Ciências da Saúde de Porto Alegre              | 1     |
| RJ | Hospital Universitário Gaffrée e Guinle - UNIRIO                       | 2     |
|    | Instituto Fernandes Figueira - Fiocruz                                 | 2     |
| SP | Hospital das Clínicas da Faculdade de Ciências Médicas - UNICAMP       | 2     |
|    | Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto - USP | 3     |
|    | Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina - USP                   | 4     |



|  |                                                                 |           |
|--|-----------------------------------------------------------------|-----------|
|  | Escola Paulista de Medicina / Universidade Federal de São Paulo | 2         |
|  | <b>Total</b>                                                    | <b>24</b> |

**Fonte:** Páginas de internet das instituições

Comparando-se os quadros 1 e 2, observa-se claramente que apenas nos Estados onde há programas de Residência Médica em atividade há mais de 10 médicos especialistas em Genética Médica, pois como se sabe, um dos fatores determinantes para a fixação do profissional é haver condições adequadas de trabalho.

Considerando a transição epidemiológica em curso, a falta generalizada de profissionais com especialização na área, e a pequena capacidade de formar médicos especialistas por ano, é provável que no futuro próximo a atenção às doenças raras entre em colapso, pois em alguns Estados não há sequer um único médico com especialização em Genética, e em toda a região Norte do Brasil há apenas 5 médicos geneticistas, para atender a população de 7 Estados – cerca de 58 milhões de pessoas.

Assim, não adianta deixar a cargo dos desses Estado pactuarem a assistência às doenças raras, pois certamente não conseguirão, como estabelece a Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

É preciso que o Ministério da Saúde organize a referência e contrarreferência de pacientes com doenças raras, conforme a prioridade de cada caso.

É preciso considerar ainda a questão do tratamento para doenças raras. Nos últimos anos temos visto na imprensa a notícia que o SUS foi obrigado a pagar pelo medicamento mais caro do mundo para uma criança com atrofia muscular espinhal – uma doença rara, congênita, de causa genética. Esse medicamento custa cerca de R\$ 13.000.000,00, por paciente.

É preciso considerar que uma criança com uma doença genética pode nascer em qualquer município do Brasil, inclusive em um de menor porte, cujo orçamento inteiro da saúde é menor que o custo desse tratamento.

É necessário ainda haver uma rede de laboratório para realização de exames genéticos de alta complexidade. Talvez não seja



economicamente viável criar um laboratório por Estado, mas em uma rede integrada de laboratórios poderia ser pactuado que cada unidade seja responsável por um grupo de doenças, atuando o Ministério da Saúde para controlar o fluxo de exames, fazendo a compra centralizada de insumos e reagentes, e inclusive, nos casos em que for economicamente mais vantajoso (por exemplo, no caso de uma doença ultrarrara, com um único caso no Brasil), encaminhar a amostra para um laboratório no exterior fazer o exame.

Por fim, cabe mencionar que existe uma grande sobreposição entre a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e o Programa Nacional de Triagem Neonatal, que está em curso a ampliação do teste do pezinho, e que fatalmente aparecerão vários casos que antes não eram diagnosticados.

Portanto, em razão das características extremamente peculiares das doenças raras, é preciso uma reformulação no modelo de assistencial.

Face ao exposto, peço a meus nobres Pares o apoio para a aprovação deste projeto de lei.

Sala das Sessões, em        de        de 2023.

Deputado ZÉ VITOR.  
Presidente

