

PROJETO DE LEI Nº , DE 2024

(Da Sra. MARIA ARRAES)

Cria o Banco de Dados Nacional de Doenças Raras.

O Congresso Nacional decreta:

Art. 1º Esta Lei cria o Banco de Dados Nacional de Doenças Raras como sistema de apoio e orientação para diagnóstico e tratamento de doenças raras.

Art. 2º Para fins desta Lei, são consideradas doenças raras aquelas que afetam até sessenta e cinco pessoas a cada cem mil indivíduos.

Art. 3º Fica criado o banco de dados nacional para cadastro de informações relacionadas às doenças raras no Brasil, conforme listadas:

- I – histórico da doenças;
- II - sintomas;
- III – como realizar diagnóstico;
- IV – com quais outras doenças pode ser confundida;
- V – tratamento;
- VI – orientação para direcionamento do paciente;
- VII – histórico dos pacientes; e
- VIII – outras informações e dados que se fizerem necessários.

Art. 4º O referido banco de dados será mantido pelo Sistema Único de Saúde e o acesso para consulta será permitido a todos os médicos.

Parágrafo único. A atualização do Banco de Dados será realizada de maneira colaborativa mediante solicitação de acesso ao gestor.



Art. 5º As informações contidas no Banco de Dados Nacional de Doenças Raras somente poderão ser tratadas observando os ditames da Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018, Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais (LGPD).

Art. 6º Esta lei entra em vigor na data de sua publicação.

JUSTIFICAÇÃO

O presente Projeto de Lei tem por objetivo criar o Banco de Dados Nacional sobre Doenças Raras, de maneira a subsidiar e orientar seu diagnóstico e tratamento. De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS) o conceito de doença rara é a patologia que acomete até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos. No Brasil há 13 milhões de pessoas portadoras de doenças raras segundo o Ministério da saúde, sendo as crianças os mais afetados.

É de se compreender em sua pluralidade, que cerca de 80%¹ das doenças raras são oriundas de disfunções genéticas, bem como, podem ser hereditárias ou congênitas. Em torno de 75% das doenças afetam crianças e 30% desses pacientes vão a óbito antes dos cinco anos de idade². Essas patologias estão presentes em diversos subgrupos de especialidades (Neurológicas, cardiovasculares, autoimunes, endócrinas, reumáticas), e constantemente são patologias crônicas e degenerativas podendo evoluir a um prognóstico reservado.

Justamente por se tratar de doenças raras, a dificuldade em obter um diagnóstico conciso reflete em formas de tratamentos paliativos, a fim de promover melhores condições de saúde até que o diagnóstico concreto seja estabelecido. O que se torna um processo complexo, o obstáculo em encontrar médicos especialistas, gestão clínica adequada, hospitais que dispõem de recursos tecnológicos para atender condições raras, laboratórios que realizam

1 <https://genomasraros.com/doencas-raras-o-que-sao-e-como-diagnosticar/>

2 <https://www.pfizer.com.br/noticias/ultimas-noticias/doencas-raras-quais-sao-e-porque-sao-chamadas-assim>



testes e exames necessários, além da disponibilidade de medicamentos pelo Serviço Único de Saúde (SUS), que geralmente por ser de alto custo, acabam dependendo de medidas judiciais.

O termo que é frequentemente utilizado para essa situação é “odisseia diagnóstica”, consiste na demora da identificação correta de uma doença, com períodos longos entre o aparecimento dos sintomas e o estabelecimento de diagnóstico preciso. Pacientes relatam também a dificuldade de encontrar a especialização profissional certa para a identificação da doença. Tudo isso culminou na formação de bancos de dados de doenças genéticas e não genéticas pelo mundo e vem ajudando os médicos a fazer um diagnóstico ágil e correto, como se pretende com a presente proposta.

Falta de informação é um fator categórico para o diagnóstico atardado, doenças que apresentam sintomas brandos nem sempre são tratadas e conduzidas para exames específicos, que são essenciais para identificar a patologia e seu prognóstico. Segundo o Instituto Muitos Somos Raros, a cada 10 pacientes 4 recebem o diagnóstico incorreto ao menos uma vez.

Observa-se, que o tempo é crucial para um prognóstico favorável, quando se detecta a patologia exata precocemente, se traz possibilidades de evitar ou retardar lesões, agravamentos e progressões, além de possibilitar um tratamento adequado, e mesmo que não haja tratamento, o diagnóstico correto ajuda a entender os processos e estágios da doença, criar rede de apoio e trocas de experiências, assim como a elaboração de políticas públicas mais eficientes.

Compreendendo a gravidade, em 2014 foi estabelecida a PORTARIA Nº 199 pelo Ministério da Saúde, instituindo a Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que prevê uma rede de atendimento para prevenção, diagnóstico, reabilitação e tratamento pelo Sistema Único de Saúde (SUS). O banco de dados aqui proposto vem para complementar o planejamento já existente.

Entende-se que, apesar de todos os projetos direcionados para essa narrativa, ainda há muito a se realizar para que pessoas portadoras de doenças raras tenham um atendimento eficaz, rápido, recebam tratamento



adequado e digno. Portanto, dispondo-se da melhoria do sistema de saúde, cria-se o Projeto de Lei permitindo a criação de um banco de dados de doenças raras, onde disponibilizará informações esclarecidas como a etiologia, patogenia, sinais clínicos, diagnóstico, tratamento, a fim de auxiliar o profissional da saúde a fechar o diagnóstico.

À luz do exposto, contamos com o apoio dos nobres pares visando à aprovação deste projeto de lei.

Sala das Sessões, em de de 2024.

Deputada **MARIA ARRAES**
Solidariedade/PE

