

# DOENÇAS RARAS NO BRASIL

**Desafios Estruturais, Científicos, Regulatórios e Sociais  
Garantia de Direitos, Diagnóstico, Cuidado Integral, Terapias  
Avançadas e Fortalecimento das Políticas Públicas**

**Audiência Pública – Câmara dos Deputados 09 de junho de 2026**

**Lauda Vieira dos Santos**

- Presidente da AMAVIRARAS
- Vice-Presidente e Cofundadora da FEBRARARAS
- Idealizadora do Espaço Mundo Raro



# QUEM SÃO OS PACIENTES RAROS?

Mais de 7 mil doenças raras catalogadas no mundo.  
Cerca de 80% possuem origem genética.

- Estima-se que entre 13 e 15 milhões de brasileiros convivam com alguma condição rara.
- No Distrito Federal, estima-se que aproximadamente 144 mil pessoas vivam com doenças raras.
- Muitas doenças se manifestam na primeira infância, impactando profundamente o desenvolvimento da criança e de toda a família

- **Existem doenças raras com predominância em meninas**

Exemplo: Síndrome de Rett

- **Existem doenças raras com predominância em meninos**

Exemplo: Distrofia Muscular de Duchenne (dia 16/6 aqui na CD haverá uma audiência pública)

Essas condições exigem diagnóstico precoce, acompanhamento contínuo e políticas públicas específicas.

**A doença é rara. O paciente não.**



# O DIAGNÓSTICO COMEÇA PELO CONHECIMENTO

Um dos maiores desafios é a falta de capacitação profissional.

A AMAVIRARAS propôs à Vice-Governadora Celina Leão a criação da Pós-Graduação em Doenças Raras.

A proposta foi acolhida e construída em parceria com a FEPECS, contemplando:

- Pós-graduação em Doenças Raras;
- Cursos de extensão de 20 horas;
- Capacitação permanente dos profissionais da SES-DF;
- Formação para identificação de sinais e sintomas;
- Proposta de convocação de profissionais concursados para fortalecer a rede.

**Educação em saúde salva vidas**, Mas os desafios continuam:

- Falta de especialistas;
- Rotatividade de profissionais;
- Home Care fragilizado;
- Ausência de protocolos clínicos para inúmeras doenças raras;
- Falta de integração entre assistência, pesquisa e inovação.



# QUANTO CUSTA NÃO TRATAR?

Quando o diagnóstico não chega ou o tratamento não é ofertado:

- A doença progride;
- Aumentam as internações;
- Cresce a judicialização;
- A família abandona o mercado de trabalho;
- O Estado assume custos indiretos cada vez maiores.

## Pergunta ao Poder Público:

- O Estado conhece o custo de um paciente raro não tratado?
- Quem responde quando o direito constitucional à saúde não é garantido?



# O DF É REFERÊNCIA EM TRIAGEM NEONATAL

O Distrito Federal é hoje a unidade da federação com maior número de doenças triadas no Teste do Pezinho.

62 doenças já são rastreadas.

O DF sempre esteve à frente dessa pauta graças ao trabalho conjunto entre:

- Serviços de genética;
- Profissionais da saúde;
- Associações de pacientes;
- Parlamentares comprometidos com a causa.

**Aqui o paciente é:**

- ✓ Triado
- ✓ Diagnosticado
- ✓ Encaminhado
- ✓ Acompanhado

Mas ainda precisamos garantir que toda criança diagnosticada tenha acesso rápido ao tratamento e à linha de cuidado adequada.



# O CENTRO DE REFERÊNCIA QUE NÃO SAI DO PAPEL

A Portaria nº 199/2014 prevê a criação de Centros de Referência em Doenças Raras.

No Distrito Federal:

- O projeto existe desde 2016;
- Já passou por diversas instâncias;
- O projeto arquitetônico foi elaborado e atualizado;
- Recebeu três emendas parlamentares;
- Ainda aguarda a efetiva execução.

Enquanto isso:

- HMIB
- Hospital de Apoio de Brasília
- Hospital da Criança de Brasília

seguem absorvendo a demanda.



**O paciente raro não pode continuar transitando indefinidamente pela regulação sem uma rede estruturada.**

# CUIDADO INTEGRAL E ACOLHIMENTO

**O paciente raro precisa de:**

- Equipe multiprofissional;
- Reabilitação;
- Saúde mental;
- Assistência social;
- Apoio educacional.
- Mas também precisa de algo fundamental:

**Escuta qualificada e humanizada.**

Após o diagnóstico, muitas famílias encontram acolhimento nas associações de pacientes.

**Porém:**

- As associações atuam sem financiamento público;
- Dependem de voluntariado;
- Sustentam serviços essenciais à comunidade.

**Paciente educado é paciente empoderado**



# SEM DADOS NÃO EXISTE POLÍTICA PÚBLICA

Precisamos saber:

- Quantos somos;
- Onde estamos;
- Como vivemos;
- Quais são nossas necessidades.



A FEBRARARAS propôs audiência pública com o IBGE para discutir a inclusão das doenças raras em pesquisas censitárias.

Sem dados:

- Não há planejamento;
- Não há orçamento;
- Não há política pública.



Precisamos de políticas de Estado, não de governo.



# TERAPIAS AVANÇADAS E ACESSO

Temos medicamentos aguardando registro há anos.

- Mesmo existindo a RDC 205/2017, muitos pacientes continuam aguardando.
- A realidade das doenças ultrarraras é ainda mais dramática.

## Casos reais

- Adrenoleucodistrofia Cerebral Ligada ao X (ALD)
- Neuralgia do Intermédio e Plexo Timpânico

Famílias brasileiras chegam a investir centenas de milhares de reais para acessar tratamentos fora do país.

A pergunta permanece:

**O que o Brasil oferece a esses pacientes?**



# REGULAÇÃO PRECISA SALVAR VIDAS

## Precisamos:

- Harmonização regulatória internacional;
- Menor tempo de avaliação;
- Atualização rápida de PCDTs;
- Cumprimento dos prazos de incorporação;
- Maior diálogo entre CONITEC, pacientes e especialistas.

O paciente raro não consegue esperar anos por uma decisão administrativa.



# JUDICIALIZAÇÃO NÃO É POLÍTICA PÚBLICA

O paciente não quer judicializar.

Ele quer:

- Ser diagnosticado;
- Ser tratado;
- Ser acolhido.

A judicialização exige:

- Laudos detalhados;
- Negativas formais;
- Comprovação financeira;
- Produção de provas.

É um processo desgastante para quem já enfrenta uma doença grave.



# O PAPEL DAS ASSOCIAÇÕES

As associações fazem muito mais que acolhimento.

Elas:

- Orientam famílias;
- Fornecem suporte social;
- Ajudam no acesso a medicamentos;
- Apoiam pesquisas;
- Produzem informação;
- Defendem direitos.

Muitas vezes são a única rede de proteção disponível.



# O DESAFIO SOCIAL

A mãe rara frequentemente se torna:

- Cuidadora integral;
- Gestora do tratamento;
- Defensora dos direitos do filho.

Ao mesmo tempo:

- Perde renda;
- Tem dificuldade de trabalhar;
- Sofre sobrecarga emocional.

Precisamos discutir:

- Benefícios específicos;
- Políticas de cuidado;
- Creches integrais;
- Saúde mental;
- Inclusão produtiva.



# DIREITOS E LEGISLAÇÃO

Avanços recentes:

- Estatuto dos Direitos do Paciente (Lei nº 15.378/2026)
- PL 4058/2023 – Estatuto da Pessoa com Doença Crônica Complexa Rara

Direitos precisam sair do papel e chegar à vida real das famílias.



# O QUE PRECISA SER EFETIVADO

O desafio não é criar novas normas.

O desafio é fazer cumprir aquelas que já existem.



# PROPOSTA AO PODER PÚBLICO

**Construir uma Estratégia Nacional para Doenças Raras baseada em:**

- Governança integrada
- Dados epidemiológicos confiáveis
- Financiamento sustentável
- Pesquisa e inovação
- Equidade regional
- Participação social



# CADA PACIENTE RARO REPRESENTA UMA VIDA, UMA FAMÍLIA E UMA HISTÓRIA

O desafio das doenças raras não é apenas médico.

- É um desafio:
- Humano
- Científico
- Social
- Econômico
- Ético



**O Brasil precisa transformar o direito constitucional à saúde em acesso real, oportuno e equitativo para todas as pessoas que vivem com doenças raras.**