



## **Comissão de Saúde**

### **Subcomissão Especial Para tratar das doenças raras - SUBRARAS**

### **Plano de Trabalho 2023**

Presidente: Deputada Flávia Moraes (PDT/GO)  
Relator: Deputado Diego Garcia (REPUBLICANOS/PR)

**Agosto de 2023**

## **Da subcomissão Especial para tratar das doenças raras**

### **Composição**

Flávia Morais (PDT/GO) – Presidente;  
Diego Garcia (REPUBLICANOS/PR) – Relator;  
Dr. Zacharias Calil (UNIÃO/GO) – Titular;  
Fernanda Pessoa (UNIÃO/CE) - Titular;  
Lucas Redecker (PSDB/RS) – Titular;  
Osmar Terra (MDB/RS) – Titular;  
Rosângela Moro (UNIÃO/SP) – Titular;  
Dr. Frederico (PATRIOTAS/MG) - Suplente;  
Pedro Westphalen (PP/RS) – Suplente;  
Sílvia Cristina (PL/RO) – Suplente.

### **Introdução**

Nas últimas décadas, a atenção à saúde no Brasil teve como objetivo reduzir as causas mais frequentes de mortalidade e morbidade. Contudo, o modelo de saúde pública direcionado às doenças mais comuns é logicamente contrário às doenças mais raras. O sucesso nas medidas adotadas provocou uma alteração no perfil epidemiológico da mortalidade infantil, com redução proporcional da mortalidade por doenças preveníveis, e aumento proporcional das causas “não-preveníveis”, dentre elas as anomalias congênitas de causa genética, que tendem a ser em alguns anos a principal causa de mortalidade infantil no Brasil, como consequência inevitável da melhora das condições de saúde da população, tal qual ocorreu em países mais desenvolvidos.

Há falta de profissionais de saúde e serviços especializados para atenção de doenças raras, sem possibilidades de resolução a curto e médio prazo. A formação de médicos especialistas em genética não acompanhou a necessidade crescente e previsível de mão de obra especializada para esse novo cenário epidemiológico de elevação proporcional na prevalência de doenças genéticas, aumento nos custos de tratamento e a consequente necessidade de racionalização da assistência a fim de aumentar a eficiência do sistema.

A atual Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras precisa ser aperfeiçoada para lidar com essa situação atual, pois não conseguiu

organizar as redes de atenção em doenças raras, principalmente em razão da falta de médicos especializados em doenças genéticas.

Atualmente há 18 serviços habilitados como Serviços de Referência em Doenças Raras, distribuídos em apenas 12 unidades federativas. Não há nenhum desses serviços nos estados da região Norte do país e nas demais regiões, nos estados de Maranhão, Piauí, Rio Grande do Norte, Paraíba, Alagoas, Sergipe, Mato Grosso e Mato Grosso do Sul.

A distribuição dos pontos de atenção é bastante desigual, mais concentrado em algumas regiões, e as próprias doenças genéticas, por sua natureza, também podem se apresentar concentradas em um determinado local, dificultando ainda mais a elaboração de linhas de cuidado.

O modelo de financiamento precisa ser aperfeiçoado, assim como os mecanismos de incorporação de novos medicamentos, com especial atenção para os mecanismos de compartilhamento de risco.

Existe ainda uma grande insegurança jurídica em relação à responsabilidade assumida pelos serviços de saúde que requerem sua habilitação como Serviço de Referência em Doenças Raras, havendo casos de decisões do Judiciário mandando o serviço arcar com todos os custos do tratamento, e a dificuldade dos estados e municípios em arcar com os custos de atenção da pessoa com doença rara. E a judicialização, se é um ato de desespero em busca do seu direito à vida, não é sustentável.

Durante os trabalhos dessa subcomissão em 2019 e em 2021 avançamos muito, e um desses avanços foi a publicação a Lei 14.154, de 2021, ampliando o rol de doenças que devem fazer parte do Programa Nacional de Triagem Neonatal. Agora precisamos fiscalizar a aplicação da Lei e verificar quais medicamentos incorporados estão sendo disponibilizados, e quais PCDTs precisam de atualização.

Há necessidade de atualização da legislação vigente sobre o Programa Nacional de Triagem Neonatal, pois nem a Portaria MS/GM no 822, de 2001, que instituiu o Programa Nacional de Triagem Neonatal, nem a Portaria de Consolidação no 5, de 2017, que consolida as normas sobre as ações e os serviços de saúde do Sistema Único de Saúde, sequer foram atualizadas para incluir da triagem neonatal para hiperplasia adrenal congênita e deficiência de biotinidase, incluídos no Programa Nacional de Triagem Neonatal pela Portaria no 2.829, de 14 de dezembro de 2012.

## **Objetivo e Ações da Subcomissão**

Dividiremos o nosso trabalho em três grandes eixos, abordando os três principais stakeholders do tema de doenças raras: a população, as pesquisas, e a política.

Quando a gente fala da população precisamos ouvir os pacientes, as famílias, as associações da sociedade civil. Nós precisamos trabalhar sempre a partir de uma perspectiva de família, pois sabemos que o fortalecimento dos vínculos familiares é fator de proteção para as pessoas com doenças raras.

Quando a gente fala de pesquisa, estamos falando da indústria e do desenvolvimento de medicamentos, dos centros de referência, dos centros de infusão, dos centros de triagem neonatal, e da pesquisa clínica.

A parte política envolve o governo federal, os governos estaduais e municipais, a ampliação do acesso ao diagnóstico e aos medicamentos, a fiscalização da lei de ampliação do teste de triagem, o acompanhamento dos processos de incorporação de novos medicamentos e a interação com o ministério da saúde e ministério da educação.

Dito isso, pretendemos realizar visitas aos centros de referência de doenças raras, centros de triagem neonatal, e centros de infusão.

Se possível, gostaríamos de também de visitar alguma indústria de produção de medicamentos para doenças raras.

Ainda falando no primeiro eixo, gostaríamos de realizar eventos regionais nos estados para ouvindo a população e os especialistas, possamos trazer suas demandas e suas perspectivas para o debate em Brasília. A Câmara dos Deputados precisa estar mais próximo da população que pretende ajudar. Com certeza serão encontros valiosos e frutuosos.

Por último, vamos trabalhar junto ao ministério da saúde para obter informações importantes por meio de requerimentos de informação.

## **Cronograma**

Instalação da Subcomissão para tratar de doenças raras e apresentação de plano de trabalho

Apresentação de requerimentos de realização de encontros regionais e visitas técnicas aos centros de referência, centros de triagem e centros de infusão

Apresentação de requerimentos de informação ao Ministério da Saúde e Ministério da Educação

Realização dos eventos regionais

Realização de visitas técnicas

Consolidação de informações e apresentação de minuta de parecer para consulta pública

Elaboração de relatório final.

Brasília, 22 de agosto de 2023