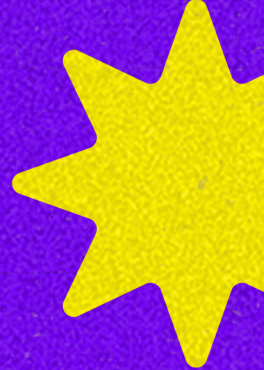




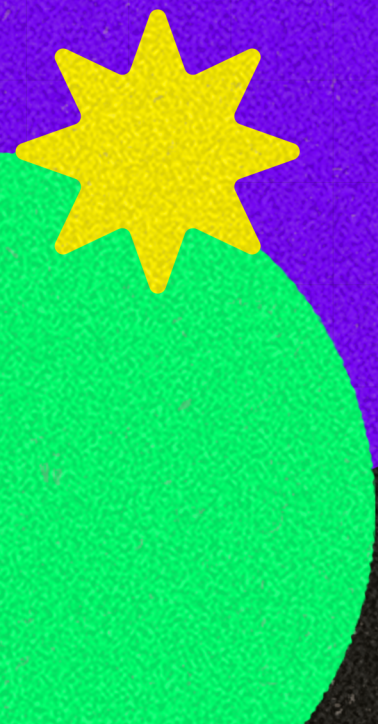
Fundação Podemos  
política para todos



# DOENÇAS RARAS

*no Brasil*

ENTREVISTA COM ARIANA  
GOMES NASCIMENTO OLIVEIRA



Março 2024 | São Paulo - SP

## **Fundação Podemos: Como poderíamos definir o conceito de “doenças raras”? Do que estamos realmente falando quando usamos essa expressão? O que diferencia especificamente uma doença rara de uma doença “comum”?**

Uma doença rara, também conhecida como doença órfã, é caracterizada por sua baixa prevalência na população em geral. O conceito de Doença Rara (DR), segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), é a doença que afeta até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, ou seja, 1,3 para cada 2 mil pessoas. Por outro lado, uma doença “comum” é aquela que acomete uma proporção maior da população e é mais frequentemente encontrada na prática clínica. Essas doenças podem incluir condições como hipertensão, diabetes, asma e certos tipos de câncer, entre outras.

Segundo o Ministério da Saúde, as doenças raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma condição. Existem de 6 a 8 mil tipos de doenças raras com incidências diferentes que podem ser doenças genéticas, metabólicas, hereditárias, congênitas, imunológicas ou infecciosas. No Brasil, de acordo

com o Ministério da Saúde, cerca de 6% da população tem algum tipo de doença rara, ou seja, isso representa 13 milhões de pessoas.

Manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias. Em geral, embora as doenças raras e as doenças comuns compartilhem algumas semelhanças em termos de seu impacto na saúde e no bem-estar dos indivíduos, elas diferem significativamente em termos de prevalência, reconhecimento, foco de pesquisa e acesso a recursos e apoio. Compreender essas diferenças é essencial para que profissionais de saúde, pesquisadores, formuladores de políticas e grupos de defesa atendam efetivamente às necessidades dos indivíduos afetados por doenças raras.

## **Fundação Podemos: A legislação existente no Brasil, hoje, é adequada para o enfrentamento dessas doenças?**

O País avança com propostas de Projetos de Leis e iniciativas relacionadas ao enfrentamento de doenças raras, como a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída pela Portaria 199/2014 do Ministério

da Saúde, e a lei estadual 17.618, de 2023, de São Paulo, que criou a Política Estadual de Fornecimento Gratuito de Medicamentos à Base de Canabidiol. A lei paulista é um passo importante e pioneiro e que pode se tornar espelho para o restante do país, já que atenderá muitos pacientes de doenças raras.

No entanto, o projeto que trata da Política Nacional para Doenças Raras (PLC 56/2016) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) foi modificado no Senado e devolvido à Câmara dos Deputados em 2018 e desde então não houve mais movimentação. A proposta da Política Nacional é muito relevante e prevê, entre outras medidas, que cada estado deverá estruturar pelo menos um centro de referência em doenças raras para atenção à população. Além disso, determina a criação de um núcleo de especialistas e de comitês para ampliar a capacitação para tratamento e encaminhamento dos pacientes, assim como para fornecer suporte às famílias.

E em análise na Câmara se encontra o projeto (PL 3262/20) que propõe o Fundo Nacional para Custeio e Fornecimento de Medicamentos e Terapias destinadas ao Tratamento de Doenças Raras ou Negligenciadas e a instalação de centros de referências pelo País.

**Fundação Podemos: Toda doença rara tem um tratamento**

**considerado difícil e custoso? Há um problema de financiamento público para tratamentos específicos e para a aquisição de medicamentos?**

Nem todas as doenças raras têm necessariamente um tratamento considerado difícil e custoso, mas muitas enfrentam desafios significativos em termos de disponibilidade de tratamento e acessibilidade. As doenças raras englobam uma ampla gama de condições com diversas causas subjacentes, manifestações clínicas e respostas ao tratamento. Algumas são complexas e difíceis de tratar devido à sua raridade, complexidade genética e apresentação variável entre os indivíduos afetados. O desenvolvimento de tratamentos pode ser inerentemente desafiador e custoso, quando alguns tipos de doenças raras precisam de investimentos substanciais em pesquisa, ensaios clínicos, fabricação e processos de aprovação regulatória.

No Brasil, os medicamentos órfãos, que são medicamentos desenvolvidos especificamente para tratar doenças raras, nem sempre podem estar disponíveis no SUS. Essa disponibilidade limitada na maioria das vezes é devido a fatores como altos custos, produção limitada e desafios nos processos de aprovação regulatória e aquisição. O

alto custo dos medicamentos órfãos e dos tratamentos especializados para doenças raras representam barreiras financeiras para os pacientes e os sistemas de saúde público brasileiro. O custo de aquisição desses medicamentos excede as restrições orçamentárias dos programas de saúde pública.

**Fundação Podemos: Não é fora do comum lermos no noticiário que uma pessoa com doença rara teve que acionar o Poder Judiciário para conseguir um medicamento extremamente caro ou de difícil obtenção. Como lidar com isso? Existe alguma solução ou algum país que tenha desenvolvido uma política de acesso a esses medicamentos que não seja tão burocrática ou exija a intervenção do Poder Judiciário?**

No Brasil, a Constituição Federal destaca no artigo 196, que "...a saúde é um direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doenças e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para a promoção, proteção e recuperação". Esse conceito tem sido a "bandeira" da judicialização para obtenção de medicamentos de alto custo no Brasil. O problema é

enorme, e a raiz dele está na efetiva implementação de uma política pública para atendimento aos pacientes com doenças raras, todo o resto é consequência!

O Brasil precisa de um arcabouço político nacional abrangente especificamente para tratar das doenças raras. Também seria importante a implementação de um processo de Avaliação de Tecnologias de Saúde (ATS), que pode ajudar a avaliar a relação custo-efetividade, a eficácia clínica e o impacto social dos medicamentos para doenças raras. A ATS pode subsidiar a tomada de decisão quanto à inclusão de medicamentos em programas públicos de saúde e orientar a alocação de recursos para priorizar tratamentos com maior benefício aos pacientes. E as políticas de substituição de genéricos também podem promover a concorrência e reduzir os preços dos medicamentos usados no tratamento de doenças raras. Para isso, é necessário reformas legais e regulatórias para agilizar o processo de obtenção de medicamentos órfãos por meio do sistema público de saúde. Isso pode envolver a simplificação dos procedimentos administrativos, a agilização das aprovações regulatórias e a redução das barreiras burocráticas ao acesso.

Alguns países implementaram políticas para melhorar o acesso

a medicamentos órfãos sem exigir extensos processos burocráticos ou intervenção do judiciário. Essas políticas visam simplificar o acesso aos medicamentos, reduzir barreiras administrativas e garantir a disponibilidade oportuna de tratamentos. No Estados Unidos, o Orphan Drug Act de 1983 fornece incentivos às empresas farmacêuticas para desenvolver medicamentos para doenças raras. Esses incentivos incluem créditos fiscais para despesas de pesquisa clínica, subsídios para o desenvolvimento de medicamentos órfãos e sete anos de exclusividade de mercado para medicamentos órfãos aprovados. Na Austrália, o programa administrado pela Therapeutic Goods Administration fornece incentivos para o desenvolvimento de medicamentos órfãos, incluindo isenções de taxas para submissões regulatórias e revisão prioritária para pedidos de medicamentos órfãos. A Austrália também tem um processo separado para listar medicamentos órfãos no Esquema de Benefícios Farmacêuticos (PBS), que fornece acesso subsidiado a medicamentos para doenças raras.

**Fundação Podemos: Em relação à pesquisa no Brasil sobre doenças raras; é possível afirmar que há uma ausência de incentivos e que isso prejudica a política**

## **de informação, prevenção e tratamento?**

Existem pesquisas clínicas para pacientes com doenças raras no Brasil, mas são muitos os desafios a serem superados para que elas aconteçam. Dentre os desafios, está sim a ausência de incentivos em pesquisas científicas que deem mais rapidez para o diagnóstico, além de maior acesso a tratamentos e medicamentos. O Brasil tem cargas tributárias altas que incide sobre insumos e toda a cadeia científica.

O desenvolvimento de pesquisas clínicas em pacientes com doenças raras é importante para uma melhor compreensão das causas subjacentes, história natural e características clínicas das doenças raras. Ao estudar essas condições, os pesquisadores podem elucidar mecanismos de doenças, identificar biomarcadores e descobrir novos alvos terapêuticos. Por meio de ensaios clínicos e estudos observacionais, os pesquisadores podem avaliar a segurança, eficácia e dosagem ideal de terapias experimentais, levando à aprovação de novos medicamentos e intervenções terapêuticas. As pesquisas ajudam a refinar os critérios diagnósticos, desenvolver testes diagnósticos e melhorar os modelos prognósticos para doenças raras. O diagnóstico preciso

e oportuno é essencial para orientar as decisões de tratamento, prever os resultados da doença e fornecer aos pacientes cuidados médicos e tratamentos adequados.

Além do alto custo para desenvolver um estudo clínico no Brasil, ainda existem obstáculos como: 1) o fato da maioria das doenças raras se manifestam na infância e existe uma questão ética em relação a estudos de intervenção na população pediátrica, 2) a maioria das doenças raras é de origem genética e no Brasil o acesso a testes genéticos existe, mas ainda é reduzido, 3) conseguir reunir diversos casos de uma mesma doença para poder realizar os estudos, já que as doenças se manifestam em pequenas amostras da população, e os pacientes podem estar espalhados por vários estados da federação e 4) a dificuldade em se fazer o diagnóstico, já que os pacientes passam por médicos de diversas especialidades que não reconhecem a doença, gerando subdiagnósticos. Muitas doenças poderiam ser tratadas ou até mesmo curadas se houvesse um diagnóstico preciso, mas para isso é preciso o desenvolvimento de pesquisas.

**Fundação**  
**Normalmente, as políticas que envolvem a saúde necessitam de uma integração setorial. Isto é, não**

**adianta tratar o tema por meio de apenas um setor das instituições públicas, mas sim desenvolver programas horizontais e intersetoriais. Diante disso, quais são os setores que apresentam maior carência de investimento e atenção?**

Os setores que mais carecem de investimento e atenção para as doenças raras incluem: 1) Infraestrutura de saúde, investimento em centros de excelência especializados, laboratórios de diagnóstico e equipes multidisciplinares de atendimento, 2) Pesquisa e Inovação, aumentar o financiamento para pesquisas de doenças raras, fomentar a colaboração entre pesquisadores e instituições, investir em infraestrutura de pesquisa, apoiar parcerias acadêmico-indústria, 3) Agências reguladoras, fortalecer os marcos regulatórios, agilizar os processos de aprovação e fornecer incentivos para o desenvolvimento de medicamentos órfãos e 4) Educação e Formação, investir em programas de educação e treinamento, desenvolver diretrizes e protocolos clínicos e incorporar o currículo de doenças raras no treinamento dos profissionais de saúde em geral.

**Fundação Podemos: Em relação aos profissionais da área da**

## saúde em geral; eles estão bem-preparados para lidar com casos de doenças raras?

Embora existam diretrizes publicadas pelo Ministério da Saúde para a Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS, falta iniciativas para a capacitação dos profissionais da área da saúde. Há condições que, por serem raras, passam despercebidas pelos médicos generalistas, mas são muito características e perceptíveis para o médico geneticista. Em 2019, a Comissão de Seguridade Social e Família da Câmara aprovou um relatório final da Subcomissão de Doenças Raras sugerindo ao Ministério da Educação a inclusão da disciplina “genética médica” como obrigatória; a concessão de prioridade a bolsas de iniciação científica para pesquisas no setor; e incentivos para residência médica com foco nessa área.

Um paciente com uma doença rara pode esperar cinco, dez anos para receber o diagnóstico correto, isso no cenário mais otimista. E o que normalmente acontece com esses pacientes é que, muitas vezes, eles procuram especialistas diferentes, até chegar ao diagnóstico, passa por pelo menos oito a dez médicos diferentes. Se sentem dor nas costas, procuram um ortopedista, por exemplo. Assim,

cada médico cuida de um sintoma, o que torna mais difícil concluir o diagnóstico. Infelizmente a falta de evidências científicas para muitos tipos de doenças raras, profissionais capacitados e de centros de referência é um dos principais entraves para um diagnóstico mais rápido e consequentemente tratamento e cuidados especializados. Por isso, é preciso educar os profissionais de saúde em geral para identificar doenças raras e melhorar o conhecimento e a experiência no manejo dessas doenças.

## Fundação Podemos: Existe algum modelo de outro país que poderia servir de inspiração para o Brasil em relação ao acesso e concessão/efetivação de direitos das pessoas que possuem doenças raras?

Existem modelos de acesso e concessão de direitos para pessoas com doenças raras em vários países do mundo. Nos Estados Unidos existe a legislação a Orphan Drug Act, que fornece incentivos para o desenvolvimento de tratamentos para doenças raras. Os Institutos Nacionais de Saúde (NIH) e a Food and Drug Administration (FDA) apoiam a pesquisa de doenças raras e os caminhos regulatórios para a aprovação de medicamentos órfãos. Organizações de defesa de pacientes, como a National Organization for Rare Disorders

(NORD), defendem mudanças nas políticas e fornecem apoio a indivíduos com doenças raras.

Na União Europeia (UE) as Redes Europeias de Referência (RER) foram criadas para facilitar a colaboração entre prestadores de cuidados de saúde, investigadores e defensores dos doentes em toda a Europa. A UE também apoia os programas de financiamento da Comissão Europeia para pesquisas clínicas em doenças raras. Além disso, cada Estado-Membro da UE implementou estratégias nacionais em matéria de doenças raras e centros de excelência para as doenças raras.

O Canadá implementou a Organização Canadense para Doenças Raras (CORD), que defende o desenvolvimento de políticas de doenças raras, financiamento de pesquisas e acesso a tratamentos. Os Institutos Canadenses de Pesquisa em Saúde (CIHR) apoiam a pesquisa de doenças raras por meio de programas de financiamento e parcerias com organizações de defesa de pacientes e prestadores de serviços de saúde. Os governos provinciais também podem ter iniciativas para atender às necessidades dos indivíduos com doenças raras.

O Japão tem estabelecido o Programa de Pesquisa de Tratamento de Doenças Especificadas para promover a pesquisa e o desenvolvimento de

tratamentos para doenças raras. O Ministério da Saúde, Trabalho e Bem-Estar (MHLW) apoia a pesquisa de doenças raras, registros de pacientes e acesso a medicamentos órfãos. Grupos de defesa de pacientes, como o Japan Intractable Diseases Information Center (JIDIC), fornecem apoio e informações a indivíduos com doenças raras e suas famílias.

Na Austrália a Australian Genomics Health Alliance e o Australian Rare Diseases Cohort Consortium apoiam pesquisas de doenças raras e o compartilhamento de dados. O governo australiano fornece financiamento para pesquisas de doenças raras por meio de organizações como o National Health and Medical Research Council (NHMRC). E no Reino Unido a Colaboração de Pesquisa Translacional em Doenças Raras do National Institute for Health Research (NIHR) apoia pesquisas e ensaios clínicos de doenças raras. A Estratégia de Doenças Raras do Reino Unido visa melhorar o diagnóstico, o tratamento e os serviços de apoio a indivíduos com doenças raras. Grupos de defesa de pacientes, como o Rare Disease UK, defendem mudanças nas políticas e aumentam a conscientização sobre doenças raras.



## Biografia



*Ariana Gomes Nascimento  
Oliveira*

Enfermeira especialista em Gestão em Saúde pela Fundação Oswaldo Cruz FioCruz e em Pesquisa Clínica pela Faculdade de Ciências Médicas da Santa Casa de São Paulo FCMSCSP. Tem experiência em gestão de pesquisas com seres humanos (criança e adulto), ensaios clínicos de Fase I a Fase IV, Ética em Pesquisas com Seres Humanos, Sistema CEP/CONEP, Boas Práticas Clínicas, epidemiologia, estudos observacionais e princípios metodológicos básicos. Atualmente faz a gestão ética, monitoramento e segurança das pesquisas do Centro Nacional de Pesquisa e Inovação em Saúde Mental (CISM) da Universidade de São Paulo.

Foi participante de pesquisa de um ensaio clínico para uma doença rara a qual o risco médio de alguém apresentar a doença durante a vida adulta é de aproximadamente 1% e precisou recorrer a judicialização para obtenção de medicamento de alto custo vivenciando todos os desafios até obter a cura.



fundação podemos  
política para todos