

# JBES

Jornal Brasileiro de  
Economia da Saúde

Brazilian Journal of Health Economics

**EDIÇÃO ESPECIAL – DOENÇAS RARAS**

SPECIAL EDITION – RARE DISEASES

DEZEMBRO 2014 | DECEMBER 2014

## O direito à saúde e a política nacional de atenção integral aos portadores de doenças raras no Brasil

*Right to health and the national health policy for people with rare diseases in Brazil*

Fernando Mussa Abujamra Aith

## Inclusão social para pessoas com doenças raras

*Social inclusion for people with rare diseases*

Mara Gabrilli

## Pesquisa clínica e doenças raras: a situação no Brasil

*Clinical research and rare diseases: the Brazilian situation*

Andressa Federhen, Filippo Pinto e Vairo, Cláudia Vanzella, Ana Paula de Boer, Guilherme Baldo, Roberto Giugliani

## Limitações dos métodos de ATS para decisão de incorporação de tecnologias para doenças raras

*Limitations of the methods of HTA for decision to incorporate technologies for rare diseases*

Denizar Vianna Araujo

## Direito à saúde: dever do Estado – considerações sobre a judicialização do acesso à saúde nas hipóteses de doenças raras

*Right to health: State burden - reflections about health access judicialization on rare diseases hypothesis*

Rosana Chiavassa, Guilherme Guimarães Coam, Marcelo Chiavassa de Mello Paula Lima, Thiago de Miranda Queiroz Moreira

## Política nacional para pessoas com doenças raras: desafios de implementação e incorporação de tecnologias no SUS – Sistema Único de Saúde

*National policy for rare diseases: challenges on implementation and Health Technology Assessment in the Brazilian Unified Health System (SUS)*

Marcela Simões, Fernanda Lessa, Maria José Delgado Fagundes





# JBES

## Jornal Brasileiro de Economia da Saúde

Brazilian Journal of Health Economics

EDIÇÃO ESPECIAL – DOENÇAS RARAS | SPECIAL EDITION – RARE DISEASES

DEZEMBRO 2014 | DECEMBER 2014

### EDITOR (Editor)

#### Stephen Doral Stefani

Medical Oncologist of the Instituto do Câncer Mãe de Deus, Porto Alegre, RS. Professor of Fundação UNIMED. President of Brazilian Chapter of the International Society for Pharmacoeconomics and Outcomes Research (ISPOR). Chair of Health Care Policymakers & Payers Committee at ISPOR Latin America Consortium, Porto Alegre, RS

### CONSELHO EDITORIAL (Editorial board)

#### Alexandre Lemgruber

Regional Advisor in Health Technologies, PAHO - Pan American Health Organization, Washington, DC, USA

#### Áquilas Mendes

President of the Brazilian Association of Health Economics (ABRES). Associate Professor, School of Economic Science, PUC/São Paulo and FAAP/ São Paulo

#### Augusto Guerra

Head of Pharmaceutical Assistance, Health State Secretary, Minas Gerais, MG

#### Bernardo Rangel Tura

Researcher, Clinical Epidemiology Department, National Institute of Cardiology, Health Ministry, Rio de Janeiro, RJ

#### Carisi Anne Polanczyk

Associate Professor of Medicine, Federal University of Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS

#### Cid Vianna

Director and Associate Professor, Institute of Social Medicine, State University of Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ

#### Denizar Vianna Araújo

Associate Professor, Internal Medicine, State University of Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ

#### Eliézer Silva

Professor, Post Graduation Program of Anesthesiology, University of São Paulo (USP), São Paulo, SP

#### Fabiola Sulpino Vieira

Head of Projects and Programs, Health Economics and Development Department, MoH, Brazil, Brasília, DF

#### Francisco Acurcio

Associate Professor of Medicine, Federal University of Minas Gerais (UFMG), Belo Horizonte, MG

#### Gabriela Tannus Araújo

Health Economics Specialist, FAPUNIFESP, President of ISPOR Latin America Consortium, São Paulo, SP

#### Giácomo Balbinotto Neto

Associate Professor, School of Economic Science, Federal University of Rio Grande do Sul (UFRGS), Porto Alegre, RS

#### Helena Cramer

Researcher, Clinical Epidemiology Department, National Institute of Cardiology, Health Ministry, Rio de Janeiro, RJ

#### Isabela S. Santos

Head of Department, Health Technology Assessment, National Agency of Private Health Insurance/MoH, Brazil, Rio de Janeiro, RJ

#### Luciana Bahia

Coordinator of Pharmacoeconomics Department, Brazilian Society of Diabetes, Rio de Janeiro, RJ

#### Marcelo Fonseca

Health Economics Specialist, UNIFESP - São Paulo, SP

#### Marcos Bosi Ferraz

Professor and Director, São Paulo Center for Health Economics, Federal University of São Paulo (UNIFESP), São Paulo, SP

#### Maria Cristina Sanches Amorim

Full Professor, Economic Department, Pontifícia Universidade Católica - São Paulo, SP

#### Mauricio Vianna

Former Head of Department, Health Technology Assessment, MoH, Brazil, Brasília, DF

#### Nelson Teich

Health Economic Specialist, European School of Health Economics and University of York, Rio de Janeiro, RJ

#### Otávio Berwanger

Director, Institute of Research and Education, Hospital do Coração - São Paulo, SP

#### Otávio Clark

Medical oncologist, PhD, President of Evidências Consulting, Campinas, SP

#### Rosângela Caetano

Associate Professor of Institute of Social Medicine of the State University of Rio de Janeiro (UERJ), Rio de Janeiro, RJ

### CONSELHO EDITORIAL INTERNACIONAL (International Editorial Board)

#### Atanacio Valencia-Mendoza

Researcher in Health Economics, Department of Health Economics, National Institute of Public Health, México, México, DF

#### Bengt Jönsson

Full Professor - Stockholm School of Economics, Stockholm, Sweden

#### Federico Augustovski

Director, Health Economic Evaluation and Technology Assessment, Institute for Clinical Effectiveness & Health Policy (IECS), Buenos Aires, Argentina

#### Fernando Pio De la Hoz Restrepo

Associate Professor, Department of Public Health, School of Medicine. Universidad Nacional de Colombia, Bogotá, DC, Colombia

#### Gisela Kobelt

MSc. University of Strasbourg. PhD Health Economics at Karolinska Institute in Stockholm, Sweden

#### Lou Garrison

Professor, Pharmaceutical Outcomes Research & Policy Program. Department of Pharmacy, University of Washington, Seattle, Washington, USA

#### Nelson Rafael Alvis Guzman

Group of Investigation for Health Economics, University of Cartagena, Cartagena de Indias, Colombia

#### Stuart Peacock

Co-Director, National Centre for Health Economics, Services, Policy and Ethics. Senior Scientist, British Columbia Cancer Agency. Associate Professor, University of British Columbia, Vancouver, BC, Canada

#### Suzanne Jacob Serruya

Consultant of Latin America for Perinatology/Women and Reproductive Health - Pan American Health Organization (PAHO), Washington, DC, USA

#### Uwe Siebert

Professor of Public Health (UMIT). Associate Professor of Radiology (Harvard University). Chair, Dept. of Public Health, Medical Decision Making and Health Technology Assessment. UMIT - University for Health Sciences, Medical Informatics and Technology, Wien, Austria



## General information

1. The *Jornal Brasileiro de Economia da Saúde* (Brazilian Journal of Health Economics - **J Bras Econ Saúde**) is edited every four months and academically supported by the Medical Practice Department of the School of Medical Sciences at Universidade do Estado do Rio de Janeiro. The journal is directed to researchers and health policy planners, as well as managers and evaluators of health technology incorporation. Its mission is to disseminate the knowledge produced by Health Economics as a way to contribute to diminish the negative impacts that may be associated to decision-making processes related to health technologies incorporation, treatments and medicines. The following categories of articles may be submitted for consideration of publication: Disease cost studies, health economics analysis, budget impact analysis, observational studies, pharmacoeconomic essays, epidemiological surveys, health technology assessment, health policies formulation, economic planning and health services management, methodological innovations and review of the literature. These articles may be presented as original articles, review articles, updates and editorials (details on each format are presented below). Manuscripts may be submitted in Portuguese, Spanish or English. Authors who are interested in translating their articles into English may request a translation estimate to the *J Bras Econ Saúde*. The *Jornal Brasileiro de Economia da Saúde* does not receive financial support from any society, governmental institution or association. It is a private, independent initiative. Financial resources of the publication come from commercialization of publishing space to manuscripts that received financial support from private companies. Some institutional sponsorship quotas are also commercialized. Submission of the manuscripts is free of charge. A table of publication costs may be requested to the publishing house.

2. The manuscripts submitted to the **J Bras Econ Saúde** should be unpublished, that is, partial or complete versions of them should not have been submitted for consideration of publication in other journals. In the case of figures that have already been published, the authorization for reprint should be provided, and the source, cited. Once published, the article's Copyrights are transferred to Doctor Press, the publishing company responsible by JBES.

3. The **J Bras Econ Saúde** instructions for authors incorporate the recommendations of the Uniform Requirements for Manuscripts Submitted to Biomedical Journals. The complete version of these requirements is available in [www.icmje.org](http://www.icmje.org). Manuscripts that do not comply with the instructions presented here will be sent back to the authors for review before they are evaluated by the Editorial Board.

4. Every article published in the **J Bras Econ Saúde** is sent to expert consultants for peer review. Manuscripts are initially analyzed by the editors to be evaluated in terms study objectives and editorial requirements of the Journal. When accepted by the editor, the manuscript is sent to two expert reviewers in the area of study. The whole process is confidential. The reviewer is blind to the identity and affiliation of the authors, and vice-versa. After the manuscript is evaluated by the reviewers, it may be either accepted unaltered, or rejected, or returned to the authors with suggestions for changes. Any manuscript may be returned to the authors several times for clarification or changes, but this is not a guarantee of future publication.

5. The maximum number of authors per manuscript is six. Co-authorship implies in substantial contribution to conceiving and planning the study; data analysis and interpretation; writing and critical review of the text. Significant contributions to the study that do not fit these categories may be cited in the acknowledgements section. Authors' names must be written in a complete way, being the main one the first name. By submitting an article, the authors are fully liable for their opinions and for all contents contained therein.

6. To submit their manuscripts to the *J Bras Econ Saúde*, the authors take full responsibility for the opinions and contents described in their articles.

7. Clinical trials should be registered in one of the in a public trials registries acceptable to the World Health Organization and the International Committee of Medical Journal Editors (for example, [www.actr.org.au](http://www.actr.org.au), [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov), [www.ISRCTN.org](http://www.ISRCTN.org), [www.umin.ac.jp/ctr/index/htm](http://www.umin.ac.jp/ctr/index/htm) and [www.trialregister.nl](http://www.trialregister.nl)). The trial registration identification number should be presented at the end of the abstract.

8. When the manuscript is accepted for publication, a declaration signed by all the authors should be sent to the Journal, stating that: a) the manuscript is original; b) it was not published or submitted for appreciation in other journal, and will not be, if published by the **J Bras Econ Saúde**; c) all the authors actively participated in the elaboration of the study and approved of the final version; d) any potential conflict of interest (financial or of other nature) is disclosed; e) the study was approved by the ethics committee of the institution where it was carried out (for manuscripts based on experimental trials); f) an informed consent forms were signed by all patients included in the study (when applicable). Information on approval by the ethics committee and informed consent should also be presented in the Methods section of the manuscript.

9. Before accepted manuscripts are published, the final proofs in PDF format will be sent to the corresponding authors, by e-mail, for final approval. Changes at this stage should be limited to typographical errors, without any alterations in the contents of the study. Authors should return corrected proofs by e-mail or fax within 48 hours of receipt.

## Categories of articles

**Original articles.** Studies that are result of scientific research and present original data on Health Economics, and that include descriptive statistical



## Doctor Press Editora Científica

[www.doctorpress.com.br](http://www.doctorpress.com.br)

Avenida Conselheiro Carrão, 2.332 - Cj. 4 - Vila Carrão, São Paulo - SP - CEP 03402-002

Tel.: 55-11-3895-0009 / 55-11-98326-1412

e-mail: [jbes@jbes.com.br](mailto:jbes@jbes.com.br)

**JBES** - Jornal Brasileiro de Economia da Saúde

[www.jbes.com.br](http://www.jbes.com.br)

**Publisher:** Osmar A. Silva

**Revisão:** Rogério Pietro Mazzantini

**Editor de arte:** Maurício Domingues

**Impressão:** Pigma Gráfica e Editora Ltda.

**Periodicidade:** Quadrimestral - circulação nos meses de abril, agosto e dezembro

**Assinatura anual local:** R\$ 120,00. Em até 3 parcelas de R\$ 40,00

**Assinatura anual internacional:** US\$ 100,00

**Annual local subscription:** R\$ 120,00

**Annual international subscription:** US\$ 100,00

O Jornal Brasileiro de Economia da Saúde (JBES) é uma publicação periódica independente, quadrimestral e destina-se a disseminar o conhecimento científico nas áreas de economia da saúde e de avaliação de tecnologias em saúde (ATS). Nenhum artigo ou parte integrante de qualquer conteúdo publicado em suas páginas poderá ser reproduzido sem prévia autorização por escrito da Doctor Press Editora Científica.

Os anúncios veiculados nesta edição são de exclusiva responsabilidade dos anunciantes, assim como os conceitos emitidos em artigos assinados são de exclusiva responsabilidade de seus autores, não refletindo necessariamente a opinião do JBES e da Doctor Press Editora Científica.

The Brazilian Journal of Health Economics (BJHE) is an independent periodic, edited every four months and aims to disseminate scientific knowledge among Health Economics and Health Technology Assessment (HTA) fields. No one article or part of any content published in its pages can be reproduced without the editor's prior authorization.

All the information on this edition about the announced products is under the entire responsibility of the advertisers, as well as concepts within signed articles are under exclusive responsibility of their authors, and do not necessarily express JBES and Doctor Press Editora Científica's opinion.

# JBES

Jornal Brasileiro de  
Economia da Saúde  
Brazilian Journal of Health Economics

**EDIÇÃO ESPECIAL – DOENÇAS RARAS** | SPECIAL EDITION – RARE DISEASES

**DEZEMBRO 2014** | DECEMBER 2014

## SUMÁRIO

SUMMARY

### EDITORIAL | EDITORIAL

**1 Economia das Doenças Raras**

Rare Diseases Economy

Stefani S

**2 Um Projeto para Doenças Raras**

A Project for Rare Diseases

Britto A

### ARTIGOS | ARTICLES

**4 O direito à saúde e a política nacional de atenção integral aos portadores de doenças raras no Brasil**

Right to health and the national health policy for people with rare diseases in Brazil

Aith FMA

**13 Inclusão social para pessoas com doenças raras**

Social inclusion for people with rare diseases

Gabrilli M

**17 Pesquisa clínica e doenças raras: a situação no Brasil**

Clinical research and rare diseases: the Brazilian situation

Federhen A, Vairo FP, Vanzella C, Boer AP, Baldo G, Giugliani R

**24 Limitações dos métodos de ATS para decisão de incorporação de tecnologias para doenças raras**

Limitations of the methods of HTA for decision to incorporate technologies for rare diseases

Araujo DV

**30 Direito à saúde: dever do Estado – considerações sobre a judicialização do acesso à saúde nas hipóteses de doenças raras**

Right to health: State burden - reflections about health access judicialization on rare diseases hypothesis

Chiavassa R, Coam GG, Lima MCMP, Moreira TMQ

**41 Política nacional para pessoas com doenças raras: desafios de implementação e incorporação de tecnologias no SUS – Sistema Único de Saúde**

National policy for rare diseases: challenges on implementation and Health Technology Assessment in the Brazilian Unified Health System (SUS)

Simões M, Lessa F, Fagundes MJD





## Economia das Doenças Raras

### *Rare Diseases Economy*

Segundo o Ministério da Saúde e da Organização Mundial da Saúde, doença rara se refere à enfermidade que atinge 65 pessoas em um grupo de 100.000 indivíduos.

Existem pelo menos 7400 doenças raras na listagem da *National Institutes of Health* e da *National Organization of Rare Disorders*. Destas, somente pouco mais de 200 tem grupos de *advocacy* sem fins lucrativos que se dedicam a arrecadar fundos ou promover iniciativas de apoio. O *Food and Drug Administration* (FDA) americano tem somente 350 drogas aprovadas para estas 7400 doenças. Contudo, devido ao reduzido mercado consumidor, se torna difícil, caro e arriscado o desenvolvimento de pesquisas pela indústria farmacêutica que viabilizem a produção de medicamentos para o seu tratamento, fazendo com que esta questão passe a ser não apenas um problema de saúde pública, mas também um problema econômico e social.

E cabe ainda mais uma consideração: a medicina tem chegado a um nível de complexidade e detalhamento – com ferramentas como medicina personalizada – na qual cada doença tem características microambientais específicas e recentemente identificadas, com mutações únicas ou sobrepostas, que aumentaremos esta condição de raridade mesmo para doenças comuns. Um exemplo simples é o câncer de pulmão que, até pouco mais de uma década, era dividido histologicamente em “não pequenas células” e “pe-

quenas células”. Com identificação de mutações como EGFR e ALK, temos subtipos que têm comportamento biológico e são candidatos a tratamentos completamente diferentes. Enfrentamos, então, a ausência de construção científica clássica, com estudos de fase III de grande porte. O ritual regulatório – muitas vezes importante – pode criar uma barreira cruel. Algumas doenças nunca chegarão a ter tratamentos aprovados se não houver uma visão modernizada sobre o tema.

A ideia de dedicar um número do JBES para este tema é um dos passos que pode contribuir de forma real na busca de solução: fomentar debate e apresentar espaço para as considerações e produção científica. Temos clareza de que nenhuma solução ocorre se não houver participação de governantes e representantes da sociedade civil.

Aproveitamos para agradecer a contribuição dos revisores, do mais alto padrão técnico, que de forma abnegada têm contribuído para o sucesso do JBES.

Reforçamos o convite ao leitor de participar com ideias e experiências.

**Boa leitura**

**Stephen Stefani**  
*Editor-chefe*

## Um Projeto para Doenças Raras

### *A Project for Rare Diseases*

**A** Interfarma, ao longo dos últimos anos, tem procurado sensibilizar as autoridades e a sociedade brasileira para um problema grave, complexo e decisivo: como conciliar o espírito generoso e solidário com que nossa Constituição foi construída e as crescentes restrições orçamentárias dos Governos? Como organizar projetos permanentes, sustentáveis e modernos de acesso dos brasileiros a terapias complexas com custos cada vez maiores em um ambiente no qual o Governo tem o dever de prover tudo gratuitamente, mas não possui recursos, sequer, para assegurar o básico?

O Brasil não tem uma política de acesso sustentável. É grave, mas é verdadeiro. Os extraordinários avanços permitidos pelo SUS - Sistema Único de Saúde deram-se em um ambiente epidemiológico onde os inimigos a vencer (doenças contagiosas, desnutrição, falta de imunização) eram simples e baratos, se comparados à nova realidade: população que vive mais, prevalência de doenças crônicas, novas tecnologias com custos elevados e um cidadão mais informado que quer, merece e exige os cuidados e os tratamentos adequados.

O Governo ampliou, é fato, o orçamento para compra de medicamentos, em particular para as chamadas doenças de alta complexidade. O Governo criou, também é verdade, programas para ampliar o acesso a medicamentos para doenças crônicas. Mas, o muito que foi feito continua insuficiente frente às novas demandas.

O resultado é a insatisfação geral da população: pesquisas mostrando que, para os brasileiros, o sistema de saúde é o mais insatisfatório dos serviços públicos; constrangedoras filas no sistema de atendimento e assistência em busca de consultas, diagnósticos e tratamentos e, por fim, um sistema público subfinanciado tentando, inutilmente, reprimir a demanda por meio de artifícios como a demora no registro ou negativas em incorporar novas tecnologias.

Conhecedora de seus direitos, a sociedade reage ao fechamento de portas de acesso através da janela da judicialização. Pacientes e familiares, que enfrentam a carência de recursos financeiros e a indisponibilidade de tratamentos gratuitos no setor público, recorrem à Justiça como o único caminho na busca pela preservação da vida e/ou do bem-estar.

Entretanto, a judicialização, que abriga os verdadeiramente necessitados, também cria oportunidades para a desorganização do sistema de acesso: privilegia quem sabe demandar e, quase sempre, é desprovido de cautela e precisa comprovação da segurança e eficácia dos tratamentos e de sua adequação à aquele que move a ação. E, no caso do seguro privado, leva-se a uma crise na qual as empresas privadas, para atender a todas as demandas, terão de reajustar planos a ponto de inviabilizá-los; ou, então, dependendo do tipo de tratamento, devolverem o problema ao sistema público.

Em resumo: reflexo de uma crise estrutural crescente, o sistema de acesso no Brasil tem que ser repensado sem preconceitos e maniqueísmo. Repensar não significa abandonar o projeto generoso e solidário de um Sistema Único de Saúde. Ao contrário: o que prejudica o SUS é a teimosia dos gestores em não reconhecer a nova e dura realidade e o esforço que terá que ser feito para que o sistema seja, efetivamente, universal, qualificado e sustentável.

Diante do cenário, o inevitável dilema se estabelece: ou o SUS deixa de ser universal, o que a população brasileira não quer; ou atende a todos com qualidade e, neste caso, não tem como ser financiado; ou ainda, na hipótese atual, mantém formalmente a universalidade, mas restringe a oferta de tratamentos, reduz a qualidade do que oferece e tenta se manter em pé de forma permanente com um con-

junto de meias-medidas que, no cobertor curto da saúde, tiram de um lado para colocar no outro, numa mágica diária que desafia a todos.

Esse panorama é particularmente grave e sensível no caso das chamadas doenças raras, enfermidades de elevadíssima complexidade que, em geral, atingem um número muito pequeno de pacientes. Daí, o argumento de que não cabe fixar políticas com custos tão elevados para atender a populações tão restritas.

Esse raciocínio, além de inconstitucional e desumano, tem uma consequência: é inútil. Nos últimos tempos, a sociedade, associações de pacientes, comunidades e entidades científicas, de forma crescente, fizeram chegar ao Governo, e ao Congresso Nacional, a correta avaliação quanto à necessidade de evitarmos a pior das estratégias: a inexistência de uma política clara, sensata, séria para doenças raras.

A Interfarma concentra sua atividade em relação às doenças raras exatamente nesse ponto. Nada pode ser pior do que a ausência de uma política pública específica para esses pacientes tão discriminados e estigmatizados. Nada pode ser mais injusto e ineficiente do que simplesmente desconsiderar a existência do problema.

Entre tantas lacunas no acesso a tratamentos, esta é concreta e necessita de uma resposta efetiva que venha acompanhada de seriedade, rigor científico, moderação, respeito

aos limites do próprio Governo. Mas, uma resposta que ofereça gradualmente acesso e aponte na direção de uma linha consistente e sustentável de avanços.

Em nome dessa ideia, nossa entidade tem procurado reunir pessoas, debater ideais, dialogar com o Governo. Em três anos de trabalho, foi possível reconhecer como avançou a decisão do Governo de aprovar uma Política Nacional para o Setor (ainda que desacompanhada de respostas quanto à garantia do acesso a tratamentos medicamentosos) e o interesse louvável e crescente do Congresso Nacional, que gerou diversos Projetos de Lei sobre o assunto.

A publicação que hoje chega ao público por meio do respeitado *Jornal Brasileiro de Economia da Saúde* é uma etapa importante nessa luta. Renomados especialistas, personagens fundamentais do debate sobre doenças raras, ocupam as próximas páginas para apresentar o problema, dimensionar suas consequências e apresentar possíveis soluções.

Contribuir para que o debate ocorra e cresça sempre de forma construtiva é a intenção da Interfarma.

**Boa leitura!**

**Antônio Britto**

*Presidente-executivo*

*Interfarma – Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa*

# O direito à saúde e a política nacional de atenção integral aos portadores de doenças raras no Brasil

*Right to health and the national health policy for people with rare diseases in Brazil*

Fernando Mussa Abujamra Aith<sup>1</sup>

## Palavras-chave:

direito à saúde, direito sanitário, políticas públicas, doenças raras

## RESUMO

Este artigo visa contribuir com reflexões a respeito da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas Portadoras de Doenças Raras no Brasil, por meio da identificação e de um estudo qualitativo das normas jurídicas Constitucionais, legais e infralegais que a orientam. Busca resgatar e avançar sobre alguns pontos relevantes desenvolvidos em trabalho anterior, fundamentais para a efetivação integral do direito à saúde deste grupo populacional específico e diversificado, a partir da publicação da Portaria que regulamenta a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas Portadoras de Doenças Raras. A análise qualitativa da atual legislação aplicável aborda de forma objetiva os seguintes aspectos que determinam a efetivação do direito à saúde dos portadores de doenças raras: (i) a atual configuração do conceito jurídico de “saúde”; (ii) a extensão do dever do Estado com relação ao direito à saúde em geral; (iii) o papel das políticas públicas na efetivação do direito à saúde e a estratégia de normatização de políticas públicas de saúde; (iv) a extensão do dever do Estado com relação ao direito à saúde dos portadores de doenças raras, especialmente após a publicação da Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção aos Portadores de Doenças Raras e; (v) os desafios impostos à sociedade e ao Estado para que os princípios da universalidade e da integralidade sejam observados no que se refere à atenção aos portadores de doenças raras no Brasil.

## Keywords:

health law, right to health, public policies, rare diseases

## ABSTRACT

This article aims to contribute to the reflections about effectiveness of the right to health for People with Rare Diseases in Brazil. It is an effort which seeks to recover and move forward on some important points developed in previous works, pointing some fundamental issues to the full realization of the right to health for this particular population. By a qualitative analysis of the current applicable legislation, this paper addresses objectively the following aspects that determine the effectiveness of the right to health of people with rare diseases: (i) the current configuration of the legal concept of “health”; (ii) the extent of the duty of the state relating to health law in general; (iii) the role of public policy in ensuring the right to health and the strategy of standardization, by legal rules, the public health policies; (iv) the extent of the duty of the State to respect the right to health of patients with rare diseases, especially after the publication by the Health Ministry of the Act 199 of January 30, 2014, which instituted the National Policy for Healthcare for People with Rare Diseases and; (v) the challenges to society and the State in Brazil from now on.

Recebido em: 20/10/2014 Aprovado para publicação em: 14/11/2014

1. Professor Doutor do Departamento de Medicina Preventiva da Universidade de São Paulo, Vice-coordenador Científico do Núcleo de Pesquisa de Direito Sanitário da Universidade de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

**Conflito de interesses:** o autor declara não haver conflito de interesse a informar

**Fontes de financiamento do estudo:** o presente estudo não recebeu suporte financeiro

**Instituição onde o estudo foi conduzido:** Departamento de Medicina Preventiva da Universidade de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil

**Contato:** Dr. Fernando Mussa Abujamra Aith – Av. Dr. Arnaldo, 455, sala 2165, Cerqueira César, São Paulo, SP, Brasil, CEP 01246-903 - Tel.: (11) 3061-7444 - Email: Fernando.aith@usp.br

## Introdução

A Constituição de 1988 reconheceu expressamente a saúde como um direito fundamental em seus artigos 6º e 196 (Brasil, 1988). O reconhecimento constitucional da saúde como um direito significou um grande avanço do Estado Democrático de Direito brasileiro e acarretou em múltiplas inovações legislativas e institucionais, revelando um vasto campo do conhecimento jurídico a ser desbravado. É sempre bom lembrar que a saúde não era reconhecida como um direito antes da Constituição de 1988 e que, por tal razão, o Estado não tinha os deveres hoje previstos no texto constitucional e na legislação infraconstitucional desenvolvida principalmente a partir de 1990 (Brasil, 1990a; Brasil, 1990b).

Passados mais de vinte e cinco anos da aprovação do texto constitucional e do reconhecimento expresso da saúde como um direito, os desafios que se impõem no campo da ciência jurídica e da saúde pública no Brasil concentram-se na necessidade de se oferecer ao cidadão garantias concretas e eficazes para que o direito à saúde seja efetivamente desfrutado (Dallari, 2008). Este desafio torna-se especialmente complexo quando nos deparamos com o direito à saúde de um grupo específico de pessoas, que possui necessidades de saúde diferenciadas e especiais, como é o caso dos portadores de doenças raras.

Se a saúde é um Direito fundamental reconhecido pela Constituição, qual o exato contorno deste direito? Considerando-se que a todo direito corresponde uma obrigação, é de se indagar, ainda, quais (devem ser) os deveres do Estado e dos cidadãos para que o direito à saúde seja concretizado? Em resumo, o que a sociedade brasileira e a ciência jurídica buscam ainda compreender é exatamente, em termos práticos, o que significa a expressão “a saúde é direito de todos e dever do Estado”, utilizada no Art. 196 da Constituição. Como deve ser compreendido e aplicado o dever do Estado de cuidar da saúde das pessoas portadoras de doenças raras?

Este artigo visa contribuir com reflexões que nos ajudem a responder tais indagações, por meio da identificação e estudo qualitativo das normas jurídicas Constitucionais, legais e infralegais que orientam a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas Portadoras de Doenças Raras no Brasil. Trata-se de um esforço complementar ao desenvolvido anteriormente por Aith *et al.* (Aith *et al.*, 2014), e que busca resgatar e avançar sobre alguns pontos relevantes ali inicialmente desenvolvidos, fundamentais para a efetivação integral do direito à saúde deste grupo populacional específico e diversificado.

A análise qualitativa da atual legislação aplicável procurará abordar de forma objetiva os seguintes aspectos que determinam a efetivação do direito à saúde dos portadores de doenças raras: (i) a atual configuração do conceito jurídico de “saúde”; (ii) a extensão do dever do Estado com

relação ao direito à saúde em geral; (iii) o papel das políticas públicas na efetivação do direito à saúde e a estratégia de normatização de políticas públicas de saúde; (iv) a extensão do dever do Estado com relação ao direito à saúde dos portadores de doenças raras, especialmente após a publicação da Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014 (Brasil, 2014), que instituiu a Política Nacional de Atenção aos Portadores de Doenças Raras e; (v) os desafios impostos à sociedade e ao Estado para que os princípios da universalidade e da integralidade sejam observados no que se refere à atenção aos portadores de doenças raras no Brasil.

## Contornos jurídicos do direito à saúde no Brasil

A Constituição Federal de 1988 expressamente definiu a saúde como direito de todos, universal, sendo vedada qualquer tipo de discriminação no acesso aos serviços públicos de saúde, seja de cor, origem, religião, gênero, opção sexual, opção política etc. O dever do Estado para assegurar e garantir o direito à saúde dos cidadãos será cumprido mediante o desenvolvimento de políticas públicas sociais e econômicas, com especial destaque para as políticas públicas de saúde específicas, tais como as políticas de vigilância em saúde, promoção da saúde e assistência à saúde.

A partir do desenho constitucional, as políticas públicas de saúde devem ser direcionadas para a organização e efetivação do SUS (Sistema Único de Saúde), que reúne todas as ações e serviços públicos de saúde no Brasil com observância às diretrizes de descentralização, integralidade e participação da comunidade.

No que se refere ao significado de saúde como um direito de todos, vale ressaltar que o seu conteúdo somente pode ser objetivamente conhecido a partir da análise da realidade de uma sociedade concreta e determinada, onde governos e cidadãos reconhecem direitos e estabelecem as garantias concretas para sua proteção.

O reconhecimento da saúde como um direito vem sendo reiterado por meio de diversos instrumentos internacionais de proteção de direitos humanos. Nesse contexto, a criação da Organização Mundial da Saúde (OMS) é um marco fundamental na definição dos contornos gerais do direito à saúde, considerando-se que a sua constituição (OMS, 1946), tratado internacional de direito público que se impõe aos estados signatários – dentre os quais o Brasil – define juridicamente a saúde como sendo o “completo bem-estar físico, mental e social e não apenas a ausência de doença”. Esse é o principal conceito jurídico de saúde expressamente previsto em um instrumento legal internacional que possui vigência no Brasil, conceito este que veio a ser reforçado pelos artigos 2º e 3º da Lei n. 8.080/90.

Em termos de hermenêutica jurídica, a complexidade e amplitude do atual conceito legal de saúde da OMS, da

Constituição Federal e da própria Lei 8.080/90, que reconhecem os aspectos subjetivos e sociais da saúde, fazem com que, para que se possa compreender a real extensão do direito à saúde em cada comunidade, seja necessária a identificação de como cada realidade sócio-jurídica-econômica-cultural define a saúde e impõe aos seus indivíduos e ao Estado deveres específicos de proteção a este direito. A definição dos contornos de proteção jurídica do direito à saúde deve considerar, ao mesmo tempo, as características individuais, físicas e psicológicas do ser humano e, também, o ambiente social e econômico em que vive a pessoa - tanto o ambiente mais próximo das pessoas quanto o ambiente macrorregional ou global. Portanto, ninguém pode, individualmente, ser totalmente responsável por sua saúde.

Com efeito, não se pode negar que o arranjo genético (subjetivo) influi decisivamente para o aparecimento de doenças, ou que uma queda de certa altura implicará, muito provavelmente, uma fratura óssea e que, em ambas as hipóteses, a saúde se encontra prejudicada. Do mesmo modo, uma pessoa angustiada ou deprimida não se dirá saudável. Todas essas situações estão mais próximas das características individuais, embora seja possível encontrar em todas elas traços que as ligariam à organização cultural, social, jurídica e política que as envolvem. Vê-se, portanto, que a saúde é determinada por um conjunto de fatores concretos que orientam a vida do indivíduo. Influem na saúde, portanto, fatores individuais, como as condições físicas e mentais; fatores sociais, como o ambiente urbano insalubre ou a ausência de serviços básicos; fatores econômicos, como a recessão e o desemprego; fatores políticos, como a discriminação e as guerras civis e fatores jurídicos, como o reconhecimento de direitos e a imposição de deveres a cidadãos e ao Estado.

Tendo em vista que a saúde foi reconhecida como um direito fundamental, e considerando o fato de que o contorno deste direito depende das garantias concretas estabelecidas para a sua efetivação em uma determinada sociedade, é fundamental que se compreenda como a legislação brasileira define o dever do Estado de proteger o direito à saúde no território nacional.

### **Dever do Estado de prestar serviços públicos de saúde universais, integrais e igualitários por meio do Sistema Único de Saúde - SUS**

A proteção da saúde individual e coletiva depende, e muito (mas não somente), dos deveres impostos ao Estado pela Constituição Federal (CF) e legislação complementar. Como previsto no Art. 196 da CF, "a saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações

e serviços para a sua promoção, proteção e recuperação".

Os deveres do Estado na proteção da saúde podem ser traduzidos em obrigação de elaborar e executar políticas públicas capazes de alcançar dois grandes objetivos: i) reduzir ao máximo os riscos de doenças e agravos à saúde dos indivíduos e da população e; ii) organizar uma rede de serviços públicos de qualidade capaz de garantir acesso universal e igualitário às ações e serviços públicos de saúde ou de interesse à saúde.

A existência de deveres estatais abrangentes para a proteção do direito à saúde não elimina os deveres dos indivíduos, famílias, empresas e da sociedade em geral. No entanto, é evidente que o Estado possui um papel preponderante como grande articulador de ações, cabendo a ele o papel de protagonista das ações em defesa e promoção da saúde.

Nesse sentido, deve o Estado atuar por meio de seus três poderes para a efetivação do direito à saúde no Brasil: ao Poder Legislativo compete a aprovação de leis que orientem e possibilitem a atuação do Poder Executivo em defesa da saúde, leis que protejam este direito nos campos orçamentário, administrativo, de exercício de poder de polícia, de execução de políticas públicas, dentre outros; ao Poder Executivo compete a execução orçamentária e de políticas públicas eficazes, atuando como educador e propagador de informações essenciais à proteção da saúde individual e coletiva, bem como na execução de políticas públicas capazes de reduzir os riscos de doenças e agravos e de promover o acesso universal e igualitário às ações e serviços públicos de saúde; ao Poder Judiciário compete julgar, em última instância e sempre que demandado, sobre os conflitos da sociedade que envolvam o direito à saúde, em um movimento que veio a ser conhecido no Brasil como judicialização da saúde.

A Constituição Federal, ao mesmo tempo em que reconhece a saúde como um Direito de todos, confere ao Estado a responsabilidade de organizar um conjunto de ações e serviços públicos de saúde capazes de reduzir os riscos de doenças e de outros agravos à saúde, bem como de garantir à população o acesso universal e igualitário às ações e serviços para a promoção, proteção e recuperação da saúde.

Para que o Estado seja capaz de cumprir esse importante objetivo, a Constituição Federal criou o Sistema Único de Saúde - SUS, garantia constitucional do direito à saúde, que reúne os instrumentos jurídicos, administrativos, institucionais e financeiros para que o Estado brasileiro desenvolva as atividades necessárias para a garantia do direito à saúde no Brasil. O SUS representa a mais importante garantia jurídica do direito à saúde na medida em que integra e organiza diversas outras garantias concretas, sendo o meio pelo qual o Estado desenvolve as suas políticas públicas de saúde.

Composto pelo conjunto de instituições jurídicas res-

ponsáveis pela execução de ações e serviços públicos de saúde, o SUS é um sistema que define, harmoniza, integra e organiza as ações desenvolvidas por diversas instituições de Direito Público existentes no Brasil, como o Ministério da Saúde, as Secretarias Estaduais e Municipais de Saúde, as Agências Reguladoras, entre outras. Ao mesmo tempo em que o Estado possui a incumbência de garantir a saúde da população de forma universal, igualitária e gratuita, a Constituição Federal reconhece à iniciativa privada a liberdade de desenvolver ações e serviços privados de saúde e conta com a iniciativa privada para complementar a sua rede de serviços por meio de contratos e convênios (CF, Art. 199).

O SUS possui suas bases estabelecidas nos Arts. 196 a 200 da Constituição Federal. Nossa Carta, nesses dispositivos, define o SUS e seus princípios e diretrizes (Arts. 196 e 198), expõe algumas de suas competências (Art. 200), fixa parâmetros de financiamento das ações e serviços públicos de saúde (Art. 198, §§ 1º a 3º) e orienta, de modo geral, a atuação dos agentes públicos estatais para a proteção do Direito à saúde (Arts. 196, 197 e 198, caput).

Os objetivos do SUS estão mencionados na Constituição Federal e na Lei 8.080/90. A Constituição Federal define como objetivos do Sistema Único de Saúde a redução de riscos de doenças e de outros agravos à saúde bem como o acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação (art. 196). A Lei 8.080/90 foi mais específica, definindo em seu art. 5º, como objetivos do SUS: (a) a identificação e divulgação dos fatores condicionantes e determinantes da saúde; (b) a formulação de política de saúde destinada a promover, nos campos econômico e social, a observância do dever do Estado de garantir a saúde, o que consiste na formulação e execução de políticas econômicas e sociais que visem à redução de riscos de doenças e de outros agravos e no estabelecimento de condições que assegurem acesso universal e igualitário às ações e aos serviços para a sua promoção, proteção e recuperação; (c) a assistência às pessoas por intermédio de ações de promoção, proteção e recuperação da saúde, com a realização integrada das ações assistenciais e das atividades preventivas.

Ao definir os objetivos do SUS a Lei 8.080/90 lembra que o dever do Estado não exclui o das pessoas, da família, das empresas e da sociedade. Significa dizer que, embora o Estado seja obrigado a tomar todas as medidas necessárias para a proteção do Direito à saúde da população, as pessoas também possuem responsabilidade sobre sua própria saúde e sobre a saúde do seu ambiente de vida, de sua família, de seus colegas de trabalho, enfim, todos têm a obrigação de adotar atitudes que protejam e promovam a saúde individual e coletiva, como a higiene, a alimentação equilibrada, a realização de exercícios físicos, etc.

Uma vez definidos os grandes princípios do SUS no art. 196 e no caput do Art. 198, a CF tratou de estabelecer as diretrizes sobre as quais deve trilhar o Sistema Único de Saúde nos três incisos do mesmo Art. 198, fixando as seguintes diretrizes básicas do SUS: descentralização, com direção única em cada esfera de governo; atendimento integral, com prioridade para as atividades preventivas, sem prejuízo dos serviços assistenciais e; participação da comunidade e financiamento permanente com vinculação de recursos orçamentários.

Os princípios de integralidade e universalidade do SUS foram realçados pelo Art. 7º da Lei 8.080/90, que dispõe em seus incisos I e II que são “princípios e diretrizes” do SUS a “universalidade de acesso aos serviços de saúde em todos os níveis de assistência” e a “integralidade de assistência, entendida como conjunto articulado e contínuo das ações e serviços preventivos e curativos, individuais e coletivos, exigidos para cada caso em todos os níveis de complexidade do sistema”.

Para além das imprecisões terminológicas da lei que não diferencia princípios e diretrizes do sistema, a integralidade das ações e serviços públicos de saúde representa um importante instrumento de defesa do cidadão contra eventuais omissões do Estado, pois este é obrigado a oferecer, prioritariamente, o acesso às atividades preventivas de proteção da saúde. A prevenção é fundamental para evitar a doença, entretanto, sempre que esta acometer um cidadão, compete ao Estado oferecer o atendimento integral, ou seja, todos os cuidados de saúde cabíveis para cada tipo de doença, dentro do estágio de avanço do conhecimento científico existente.

Assim, sempre que houver uma pessoa doente, caberá ao Estado fornecer o tratamento terapêutico para a recuperação da saúde dessa pessoa de acordo com as possibilidades oferecidas pelo desenvolvimento científico e as necessidades do paciente. Assim, não importa o nível de complexidade exigido, a diretriz de atendimento integral obriga o Estado a fornecer todos os recursos que estiverem ao seu alcance para a recuperação da saúde de uma pessoa, desde o atendimento ambulatorial até os transplantes mais complexos. Todos os procedimentos terapêuticos reconhecidos pela ciência e autorizados pelas autoridades sanitárias competentes devem ser disponibilizados para a proteção da saúde da população.

Um outro princípio/diretriz estabelecido pela Constituição e reforçado pelo Art. 7º da Lei 8.080/90 e pela Lei 8.142/90 é o da participação da comunidade. Trata-se de princípio democrático bastante discutido pela literatura nacional (Bujdosó, 2012; Lopes, 2000) que impõe aos agentes públicos a criação de mecanismos de participação da comunidade na formulação, gestão e execução das ações e serviços públicos de saúde, incluindo aí a normatização. A Lei 8.142/90 criou duas instituições jurídicas importantes que institucionalizam a participação da comunidade no Sistema Único de Saúde

(as Conferências e os Conselhos de Saúde), mas nada impede – pelo contrário, tudo orienta – o Poder Público de criar novos mecanismos de participação da comunidade na gestão da coisa pública, como os plebiscitos, referendos, audiências públicas, consultas públicas, etc.

## **A política pública de saúde como grande garantia do direito à saúde: o fenômeno da normatização de políticas públicas**

Um tema que merece cada vez mais atenção nos dias de hoje e que vem sendo objeto de estudos é o de como o Estado organiza e desenvolve as suas políticas públicas (Aith, 2013). Desde o reconhecimento da saúde como um direito social, um dos grandes desafios no campo do Direito Sanitário tem sido o de compreender e aperfeiçoar as garantias jurídicas para que o Estado promova as políticas públicas sociais e econômicas necessárias para a efetivação do direito à saúde no país.

Uma das principais garantias existentes para a proteção do direito à saúde consiste na normatização das políticas públicas, por meio de leis e/ou normas infralegais que criam deveres legais para o Estado brasileiro e oferecem aos cidadãos instrumentos eficazes de proteção jurídica. A institucionalização normativa das políticas públicas de saúde é fundamental para criar obrigações jurídicas concretas às autoridades públicas e possibilitar a cobrança por parte dos órgãos de controle e da sociedade como um todo.

Em geral, política pública é a atividade Estatal de elaboração, planejamento, execução e financiamento de ações e serviços públicos voltados à consolidação do Estado Democrático de Direito e à promoção e proteção dos direitos humanos (Caillousse, 2000; Bucci, 2007). Como atividade que é, a política pública pressupõe um sujeito ativo principal, titular prioritário na elaboração, planejamento, execução e financiamento das políticas públicas. O sujeito ativo das políticas públicas, sob esse prisma, é sempre o Estado, seja através da Administração Direta, seja através da Administração Indireta (Autarquias, Empresas Públicas, Sociedades de Economia Mista ou Fundações) ou seja, ainda, através dos demais poderes estatais constituídos (Legislativo e Judiciário).

O Estado, através de suas instituições, é o principal responsável pela implementação das ações e serviços públicos voltados à garantia dos direitos humanos dentro da sociedade política brasileira. No Brasil, desde a redemocratização, a atividade estatal de elaboração, planejamento, execução e financiamento das políticas públicas conta, cada vez mais, com a participação ativa da sociedade civil organizada, fator que deve ser sempre considerado em qualquer análise que se faça sobre o tema.

As políticas públicas estão sujeitas aos controles financeiros e contábeis realizados pelos Tribunais de Contas,



bem como aos controles de legalidade e constitucionalidade realizados pela sociedade como um todo e pelo Ministério Público em particular, podendo sempre, em última instância, ser objeto de decisão pelo Poder Judiciário (daí que a judicialização da saúde deve ser entendida como um aspecto natural da democracia moderna). As políticas públicas, de um modo geral, podem ser questionadas sempre que não estiverem em consonância com os objetivos do Estado brasileiro, com os princípios que devem reger a Administração Pública, ou ainda, quando não observarem as normas infralegais estabelecidas pelas autoridades competentes para o fiel cumprimento da lei.

O fenômeno da normatização das políticas públicas auxilia o controle feito pela sociedade e também pelo Poder Judiciário. Este estará sempre apto a embargar políticas públicas realizadas em discordância com os ditames do Direito. Uma questão ainda delicada quanto ao controle das políticas públicas pelo Poder Judiciário – e muito presente na aplicação do Direito Sanitário – refere-se ao controle das políticas públicas quanto ao mérito (em especial o controle das políticas estabelecidas por leis ordinárias ou atos normativos em geral). Esse tipo de decisão judicial, ao desviar os já limitados recursos destinados à saúde para o cumprimento de ações específicas, acaba definindo as prioridades que devem ser adotadas pelo Poder Executivo na execução das políticas de saúde (sejam elas de assistência farmacêutica, de assistência hospitalar ou de prevenção). Este controle pode, de um lado, causar algumas injustiças, pois ao determinar que os recursos sejam destinados a uma atividade específica, o Poder Judiciário estará fatalmente desviando recursos que estavam planejados para serem gastos em outros tipos de ações. Ao mesmo tempo, esse controle judicial das políticas públicas de saúde representa um enorme avanço das instituições democráticas brasileiras e uma importante garantia para o cidadão que se vê privado de seus direitos básicos de proteção à saúde. Somente o desenvolvimento da história democrática brasileira poderá aperfeiçoar esse mecanismo de controle judicial e dotar-lhe do equilíbrio necessário para o atendimento do interesse público da forma mais equânime e justa possível. Nesse sentido, a normatização das políticas públicas representa também um avanço, pois obriga o Poder Executivo a se organizar e traçar planos e metas para suas ações. A partir do momento em que a execução da política pública é normatizada, o seu controle será mais eficaz e amplo (Aith, 2013).

### **A Política Nacional de Doenças Raras devida pela Portaria 199 de 30 de janeiro de 2014**

Dando seguimento ao processo de normatização de políticas públicas que o Brasil vivencia desde a Constituição de 1988, em especial no campo da saúde, o Ministério da Saú-

de publicou a Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014, e por meio deste instrumento normativo instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A norma ainda definiu as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e instituiu incentivos financeiros de custeio para os serviços especializados destinados ao tratamento de pessoas com doenças raras.

Em seu Art. 4º ficou definido que a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno e redução de incapacidade e cuidados paliativos. Curiosamente, não está entre os objetivos da Portaria a eventual cura destas doenças, nas hipóteses em que tal prognóstico mostrar-se possível. Trata-se de uma excessiva timidez dos objetivos previstos na Política, que poderá ser aperfeiçoada futuramente.

A fim de detalhar melhor os seus objetivos, o Art. 5º da Portaria elenca alguns objetivos específicos, tais como: (a) garantir a universalidade, a integralidade e a equidade das ações e serviços de saúde em relação às pessoas com doenças raras, com conseqüente redução da morbidade e mortalidade; (b) estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção do SUS; (c) proporcionar a atenção integral à saúde das pessoas com doença rara na Rede de Atenção à Saúde (RAS); (d) ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na RAS; (e) garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades; e (f) qualificar a atenção às pessoas com doenças raras.

Percebe-se, portanto, que os princípios da universalidade e da integralidade encontram-se elencados como objetivos a serem perseguidos pela Política Nacional de Atenção aos Portadores de Doenças Raras. O Estado brasileiro deixa claro assim que a atenção especial à saúde destas pessoas é obrigatória, sem discriminação de qualquer tipo e de maneira a se utilizar dos melhores conhecimentos científicos comprovados por evidências para atingir os relevantes objetivos elencados na norma.

Foram ainda definidos os princípios norteadores da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Destacam-se, dentre os princípios elencados pela Portaria, os seguintes: (a) atenção humanizada e centrada nas necessidades das pessoas; (b) reconhecimento da doença rara e da necessidade de oferta de cuidado integral, considerando-se as diretrizes da RAS no âmbito do SUS; (c) promoção do respeito às diferenças e aceitação de pessoas com doenças raras, com enfrentamento de estigmas e preconceitos; (d) garantia de acesso e de qualidade dos serviços, ofertando

cuidado integral e atenção multiprofissional; (f) articulação intersetorial e garantia de ampla participação e controle social; (g) incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT); e promoção da acessibilidade das pessoas com doenças raras a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos.

Vale destacar, porque é de altíssima relevância para o cumprimento dos princípios da universalidade e integralidade no SUS, a maneira extremamente cautelosa e vinculante com que a Portaria define o acesso ao tratamento medicamentoso. É sabido que, por serem doenças raras, dificilmente tais doenças terão o seu eventual medicamento ou tratamento definido pela CONITEC. Nesses casos, mesmo existindo uma opção medicamentosa no mercado privado, mas que ainda não foi incorporada ao SUS por meio da CONITEC, qual será o atendimento oferecido? O não oferecimento de um medicamento existente no mercado e com evidências científicas de eficácia, mas que ainda não foi incorporado ao sistema, caracterizaria violação aos princípios da integralidade e da universalidade preconizados.

Os artigos 8º ao 11 estabelecem as competências federativas na organização do SUS para o oferecimento de serviços adequados, eficientes e humanizados no âmbito da rede de serviços públicos de saúde.

Ao Ministério da Saúde ficaram as competências mais relacionadas com a regulação geral do sistema e sua macro-organização, tais como a definição dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – PCDT, a habilitação dos serviços especializados organizados pelos Estados e Municípios e a organização das informações sobre a atenção aos portadores de doenças raras no país (Art. 8º). Aos Estados e Municípios competirá a organização dos serviços propriamente dita, com habilitação junto ao Ministério da Saúde, sendo que, em harmonia com a lógica de descentralização do sistema, competirá ao Município a organização de grande parte dos serviços especializados em atenção aos portadores de doenças raras.

A portaria oferece ainda, em seu Art. 12, uma lógica de organização do cuidado das pessoas com doenças raras, que passa a ser estruturada nos seguintes eixos: (a) Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética, envolvendo anomalias congênitas ou de manifestação tardia; deficiência intelectual; e erros inatos de metabolismo; (b) Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética envolvendo doenças infecciosas, inflamatórias e autoimunes.

Os Arts. 13 a 21 da Portaria definem a forma como se dará a linha de cuidado da atenção aos usuários. A atenção

será organizada em atenção básica, especializada e domiciliar, com o desenvolvimento e identificação de serviços de referência distribuídos na lógica da regionalização e descentralização.

Finalmente, o Art. 22 da Portaria 199/2014 define um incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras. A Portaria chega ao detalhe dos valores a serem oferecidos. Resta saber se, pela quantidade de exigências feitas pela Portaria para a habilitação destes serviços e constituição das equipes, Estados e Municípios irão aderir de forma abrangente ao modelo por ela idealizado.

### **Os desafios à universalidade e à integralidade do sistema à luz da política nacional de atenção integral dos portadores de doenças raras**

Os princípios da universalidade e da integralidade do SUS estão intimamente relacionados, relação esta determinada pela maneira como o Estado brasileiro decide sobre quais serviços e produtos serão oferecidos no âmbito do sistema público de saúde. A Política Nacional de Atenção Integral ao Portador de Doença Rara estabelecida pela Portaria 199/2014 prevê a submissão dos serviços e medicamentos a serem oferecidos aos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas e às incorporações tecnológicas decididas no âmbito da CONITEC.

Conforme já apontado por Aith *et al.* (2014), as inovações trazidas pela Lei nº 12.401/2011 (Brasil, 2011) ainda não foram plenamente incorporadas ao sistema, gerando bastante expectativa com relação a sua contribuição para a melhoria do SUS e para a redução da judicialização da política de saúde no país.

A não conformação da necessidade de uma pessoa aos protocolos e diretrizes estabelecidos pelo poder público pode advir de diferentes fatores, tais como: efeitos colaterais violentos à medicação ou tratamento que constem da relação pública; doenças negligenciadas que não possuem protocolos ou diretrizes terapêuticas; doenças raras que, por sua raridade, também são negligenciadas e não possuem protocolos; ausência de resposta ao tratamento/medicamento indicado no protocolo, dentre outros.

A amarração do tratamento de doenças raras à lógica de integralidade definida pela Lei 12.401/2011 gera dúvidas com relação à constitucionalidade do texto e mantém aberta a possibilidade de judicialização de ações e serviços eventualmente não contemplados pela nova política. Esta realidade comprova o que já alertava Marques (2009) ainda à época da tramitação para aprovação legislativa da Lei 12.401/2011, demonstrando que, ao reduzir o princípio constitucional de integralidade de assistência à saúde à

oferta pública dos medicamentos selecionados pelo gestor público, a nova lógica representa um retrocesso em relação à garantia ampla dos direitos humanos, focada em princípios que permitem a garantia digna da saúde de todos. À época, Marques apontava os diversos problemas que passariam as políticas públicas de medicamentos, mencionando a “alegada falta de verbas” e o “atraso da revisão da lista de medicamentos essenciais – RENAME (Relação Nacional de Medicamentos Especiais)”, ou ainda, as possíveis “falhas e demoras na atualização” dos protocolos e listas oficiais em adotar as novas tecnologias e recursos disponíveis. Estes aspectos continuam presentes e poderão ter impacto na nova Política desenhada pela Portaria 199/2014.

Essa tensão entre integralidade e universalidade reside, em grande parte, nas relações entre a dimensão estatal e o mercado no âmbito de um cenário de economia emergente em que se ampliam os direitos sociais e se consolidam os direitos civis e políticos. No que se refere à função regulatória do Estado, há um amplo desafio a ser enfrentado com relação aos custos crescentes para o sistema público de saúde, decorrentes dos anseios populacionais por tecnologias novas ou inovadoras oferecidas pelo mercado, nem sempre realmente necessárias, mas que costumeiramente chegam ao conhecimento da sociedade portando forte apelo propagandístico. Tecnologias caras que, eficazes ou não, têm sido acolhidas no país em nome do princípio da universalidade da cobertura, da diretriz da integralidade do tratamento e da especificidade do mercado da saúde, que opera um produto de valor monetário inestimável: a vida e a qualidade de vida. Tudo se justifica diante desses dois apelos. E assim, frequentemente nos encontramos em meio a uma disputa entre o atendimento de um direito individual ou o atendimento de um direito coletivo (Aith *et al.*, 2014).

A tomada de decisão sobre a incorporação tem outras duas dimensões a serem abordadas: identificação dos problemas que necessitam solução e o reconhecimento público da decisão tomada. A primeira dimensão tem um claro componente democrático. Os setores que dispõem de mais recursos, sociais e econômicos, são os que mais se beneficiam da proposição de incorporações e do asseguramento do acesso universal ao direito à saúde. Coloca-se a necessidade de que o Estado, em nome do bem público, equilibre o jogo de forças na sociedade, de modo que interesses sub-representados tenham igualdade de condições de propor e ter examinadas suas propostas de incorporação.

Nesta dimensão se colocam tanto a questão da pressão dos diversos grupos de interesse em disputa, quanto dos segmentos que carecem de força econômica e política para se colocarem nas arenas de disputa. A segunda dimensão diz respeito mais ao caráter republicano do Estado: decisões tomadas precisam ser efetivadas, como um respeito pessoal pelo bem público identificado. Os poderes de Estado devem executar a partir da deliberação, sem opor-

-lhe empecilhos; devem normatizar complementarmente a deliberação sem interpretá-la e transformá-la; e devem velar pelo cumprimento dessa execução, acatando imediatamente a deliberação (Aith *et al.*, 2014).

Além disso, vale destacar que, por mais que o Estado organize-se para fornecer um atendimento universal e integral aos cidadãos, sempre haverá exceções aos protocolos e diretrizes clínicas e terapêuticas incorporados ao sistema pela CONITEC e outras instâncias decisórias. O grande desafio, portanto, que vai para além das doenças raras e dos medicamentos órfãos, é conseguir organizar um sistema que ao mesmo tempo dê conta dos casos mais prevalentes na sociedade e dos casos raros ou que não se encaixam nos protocolos públicos, respeitando os princípios da universalidade e da integralidade (Aith *et al.*, 2014).

## Considerações finais

Ao reconhecer a saúde como um direito de todos e dever do Estado em sua Constituição, a sociedade brasileira deu um grande avanço no sentido de um Estado de bem estar social que busca a proteção da dignidade do ser humano e a redução das desigualdades sociais e regionais.

No entanto, as limitações financeiras e estruturais de uma sociedade ainda em desenvolvimento e de um Estado recém entrado em um regime democrático revigorante impõem limitações concretas ao próprio direito reconhecido à saúde. Deve-se louvar o esforço que vem sendo feito pela sociedade e pelo Estado para que a grande garantia do direito à saúde no Brasil, que é o SUS, venha se consolidar como um sistema de serviços públicos de qualidade, universais, integrais e resolutivos. A publicação da Portaria 199/2014 representa um importante avanço nesse sentido, e certamente dotará o Estado e a sociedade de instrumentos mais sólidos em busca de uma atenção mais digna, humana e inclusiva dos portadores de doenças raras no país.

Resta agora acompanhar a execução da política preconizada pela Portaria para que esta seja feita de forma eficiente e responsável, bem como desenvolver constantemente a avaliação e o monitoramento da Política Nacional de Atenção Integral à Saúde dos Portadores de Doenças Raras no Brasil, para que as suas eventuais imperfeições sejam corrigidas com rapidez, e para que os seus acertos sejam reforçados e implementados com ainda maior determinação.

## Referências bibliográficas

Aith, FMA. Institucionalização normativa de políticas públicas de saúde no Brasil: estudo de caso com o programa nacional de controle da dengue – PNCD. Revista Tempus Actas Saúde Coletiva. V. 7, n. 1, 2013. Disponível em: <http://www.tempusactas.unb.br/index.php/tempus/article/view/1301>. Acesso em: 20 Out. 2014.

- Aith, FMA et al. Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. *Revista de Direito Sanitário, Brasil*, v. 15, n. 1, p. 10-39, jul. 2014. ISSN 2316-9044. Disponível em: <<http://www.revistas.usp.br/rdisan/article/view/82804/85759>>. Acesso em: 20 Out. 2014. doi:<http://dx.doi.org/10.11606/issn.2316-9044.v15i1p10-39>.
- Brasil. Constituição da República Federativa do Brasil. Brasília, DF: Senado Federal; 1988. Disponível em: <[http://www.senado.gov.br/legislacao/const/con1988/CON1988\\_13.07.2010/index.shtml](http://www.senado.gov.br/legislacao/const/con1988/CON1988_13.07.2010/index.shtml)>. Acesso em: 20 out 2014.
- Brasil. Presidência da República. Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990a. Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências. Brasília, DF: Diário Oficial da União; 20 set. 1990. Disponível em: <<http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/lei8080.pdf>>. Acesso em: 20 out. 2014
- Brasil. Presidência da República. Lei nº 8.142, de 28 de dezembro de 1990b. Dispõe sobre a participação da comunidade na gestão do Sistema Único de Saúde (SUS) e sobre as transferências intergovernamentais de recursos financeiros na área da saúde e dá outras providências. Brasília, DF: Diário Oficial da União; 28 dez. 1990. Disponível em: <[http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/leis/l8142.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8142.htm)>. Acesso em: 20 out. 2014.
- Brasil. Presidência da República. Lei nº 12.401, de 28 de abril de 2011. Altera a Lei no 8.080, de 19 de setembro de 1990, para dispor sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologia em saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS. Brasília, DF: Diário Oficial da União; 28 abr. 2011. Disponível em: <[http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_Ato2011-2014/2011/Lei/L12401.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2011-2014/2011/Lei/L12401.htm)>. Acesso em: 20 out. 2014.
- Brasil. Ministério da Saúde. Portaria 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Brasília, DF. Disponível em: [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html). Acesso em: 20 out. 2014.
- Bucci. MPD. Políticas Públicas: Reflexões sobre o conceito jurídico. 1ed. São Paulo: Editora Saraiva, 2007.
- Bujdosos, Yasmin Lilla Verônica. A construção da democracia sanitária em arenas de debate: o caso do Conselho Nacional de Saúde [Relatório de Pesquisa de Pós-Doutorado]. São Paulo, SP: Faculdade de Saúde Pública da Universidade de São Paulo; 2012.
- Caillosse, J. A propos de l'analyse des politiques publiques in Commaille, J., Dumoulin, L. & Robert, C. La juridicisation du politique: leçons scientifiques. Paris, L.G.D.J, 2000.
- Dallari, Sueli Gandolfi. A construção do direito à saúde no Brasil. *Revista de Direito Sanitário, Brasil*, v. 9, n. 3, p. 9-34, nov. 2008. ISSN 2316-9044. Disponível em: <<http://www.revistas.usp.br/rdisan/article/view/13128/14932>>. Acesso em: 20 Out. 2014. doi:<http://dx.doi.org/10.11606/issn.2316-9044.v9i3p9-34>.
- Lopes, José Reinaldo de Lima. Os conselhos de participação popular: Validade jurídica de suas decisões. *Revista de Direito Sanitário, Brasil*, v. 1, n. 1, p. 23-35, nov. 2000. ISSN 2316-9044. Disponível em: <<http://www.revistas.usp.br/rdisan/article/view/13073/14875>>. Acesso em: 20 Out. 2014. doi:<http://dx.doi.org/10.11606/issn.2316-9044.v1i1p23-35>.
- Marques, Sílvia B. O Princípio constitucional da integralidade de assistência à saúde e o projeto de lei n. 219/2007: interpretação e aplicabilidade pelo Poder Judiciário. *Revista de Direito Sanitário, São Paulo*, v. 10, n.2, out. 2009.
- Oliveira, Cláudio Roberto; Melamed, Clarice; Machado, Rejane. Políticas da 'expertise': doenças raras e gestão das tecnologias em saúde pelo SUS. *Revista Brasileira de Ciência e Tecnologia e Sociedade, São Carlos, SP*, v.2, n.2, p. 150-186, 2011.
- OMS – Organização Mundial de Saúde. Constituição da OMS. 1946. Disponível em: [http://apps.who.int/gb/DGNP/pdf\\_files/constitution-en.pdf](http://apps.who.int/gb/DGNP/pdf_files/constitution-en.pdf). Acesso em 20 Out. 2014.

Mara Gabrilli<sup>1</sup>

Há algum tempo, conheci a história do Lucas, um lindo garoto de cinco anos que sofre de epidermólise bolhosa (EB), doença rara grave e ainda sem cura, responsável pela formação de graves bolhas na pele e, em casos mais severos, também em órgãos internos. Segundo a Sociedade Brasileira de Dermatologia, no EUA estima-se que a ocorrência de EB é de 50 casos para cada 1 milhão de nascidos no mundo. No Brasil, não há estudo sobre a incidência da doença. Se levarmos em consideração que 95% dessas pessoas não contam com tratamento e vivem (ou sobrevivem) sob cuidados paliativos, os dados tornam-se ainda mais alarmantes.

Sem poder contar com uma terapia ou medicação que impeça a formação das bolhas, a família de Lucas, vinda de Montes Claros, interior de Minas Gerais, dispunha de um esforço abissal para viajar frequentemente a São Paulo e ter acesso às pomadas e curativos específicos (feitos de silicone) para tratar os ferimentos da criança. Segundo os pais, os medicamentos, quando disponibilizados pelo Estado, vêm por via de ação judicial.

A história de Lucas é um recorte da realidade de aproximadamente 13 milhões de brasileiros que sofrem de doenças raras. O número, segundo a Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (Interfarma), é superior à população da cidade de São Paulo.

Em janeiro de 2014, o Ministério da Saúde começou a olhar para essa demanda tão carente e instituiu, por meio de uma Portaria, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Trata-se da Portaria 199/2014 que traça as diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e também determina os valores para custeio para a criação de Serviços de Atenção Especializada e de Centros de Referência em Doenças Raras. A Política Nacional considera doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, e estabelece que os serviços e centros de referência atuem de modo transversal às redes prioritárias do SUS, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede

de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Enquanto não podem contar com atendimento, os pacientes de doenças raras, muitas vezes, têm seu quadro agravado, além de perder qualidade de vida. As dificuldades começam já no diagnóstico, pois cerca de 80% das doenças raras são de origem genética. Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), 5% dos bebês nascidos têm algum tipo de anomalia congênita ou doença genética. Instituições e associações da sociedade civil organizada que trabalham para esse público há décadas, cobrando as políticas públicas, consideram que a Portaria 81/2009 que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no SUS ainda não havia sido devidamente aplicada e esperam que, agora, com a política para doenças raras e a criação de 15 novos procedimentos no SUS - 14 são exames da área de genética – contribuam para amenizar esse sofrimento. No entanto, as famílias ainda desejam um olhar integral para as doenças raras, que vá muito além do diagnóstico.

No mundo, as políticas públicas já existem há décadas. Nos Estados Unidos, por exemplo, desde 1983 a legislação garante o acesso a medicamentos órfãos, aqueles para prevenção ou tratamento de doenças, dirigidos para um pequeno número de pessoas que deles necessitam, mas que não são interessantes comercialmente para a indústria farmacêutica. Vale lembrar que a Política Nacional sequer menciona os medicamentos órfãos e a garantia de acesso a eles. Outros países, como Canadá, Japão, Austrália, integrantes da União Européia e até mesmo a Colômbia prevêm o acesso a medicamentos para doenças raras. A ANVISA (Agência Nacional de Vigilância Sanitária) já tem muitos medicamentos órfãos aprovados, mas poucos são distribuídos pelo SUS.

No Congresso Nacional, buscamos avançar na legislação que garante os direitos das pessoas com doenças raras. Eu sou autora de um Projeto de Lei (PL 1656/2011) que institui uma rede de apoio e tratamento para doenças neuromusculares e trabalho em conjunto com o Deputado Romário,

---

Recebido em: 10/11/2014 – Aprovado para publicação em: 17/11/2014

1. Deputada Federal, psicóloga, publicitária e empreendedora social. Ficou tetraplégica em 1996 devido a um acidente de carro.

Contato: R. 24 de Maio, 35 - Cj. 1101, República, São Paulo, SP, 01041-001, tel.: (11) 3222-2201, e-mail: maragabrilli@maragabrilli.com.br

recém-eleito Senador, no PL 4411/2011 para desburocratizar e estimular as pesquisas científicas para avanços em terapias e a busca da cura de doenças. Outras iniciativas buscam instituir a obrigatoriedade de medicamentos para tratamento de doenças raras e traçar, por meio de Lei, as diretrizes para o tratamento no âmbito do SUS.

Hoje, o Sistema Único de Saúde atende essa população de maneira fragmentada, pois muitas dessas patologias não estão inseridas em nenhum protocolo. Além disso, a escassez de geneticistas e a concentração dos centros de referência no Sul e Sudeste dificultam o acesso aos tratamentos específicos. Atualmente, em todo o país, há cerca de 200 geneticistas - um para cada 1,25 milhão de pessoas.

Além dos tratamentos de saúde, a política pública também precisa pensar na qualidade de vida e nos apoios necessários àqueles cujo acesso aos direitos tem sido uma raridade. Também sou autora de Projeto de Lei que visa oferecer um cuidador a pessoas com deficiência severa ou doenças raras com grande restrição de movimentos. Ao investir não só em serviços médicos específicos, mas também em qualidade de vida, estamos oferecendo às pessoas o direito que, muitas vezes, vem sendo subtraído desde o seu nascimento: o de ter perspectivas.

Nesse contexto, estudos demonstram que alterações genéticas e erros inatos do metabolismo são causas frequentes de deficiências, tanto físicas quanto intelectuais, e as dificuldades do reconhecimento dos direitos das pessoas com doenças raras e do fomento à sua inclusão social têm muita similaridade com os das pessoas com deficiência. A promoção da dignidade, justiça, igualdade de acessos e o valor inerente a todos os membros da família humana são buscas antigas desse segmento que representa 23,9% da população brasileira, segundo o Censo 2010 do IBGE. Desse modo, traço um paralelo entre a busca e a promoção da inclusão social das pessoas com deficiência e das pessoas com doenças raras.

## O primeiro tratado internacional de direitos humanos do Século 21

Em agosto de 2006, tive a oportunidade de estar em Nova Iorque, na sede da Organização das Nações Unidas (ONU) para participar da última reunião para votar e chegar ao final do primeiro tratado internacional de defesa de direitos do Século 21: a Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência. O lugar exalava diversidade. Éramos cerca de 800 pessoas da sociedade civil, além das delegações oficiais dos 192 Estados Soberanos. Nações, etnias, crenças, costumes, culturas e, claro, pessoas diferentes. Era um universo de peculiaridades com um objetivo comum. Tudo concentrado na cidade mais cosmopolita do mundo, onde os padrões de acessibilidade servem de parâmetro para qualquer metrópole. E lá estava eu, levando na bagagem a conquista de ter sido

a primeira Secretária da Pessoa com Deficiência no Brasil, do primeiro órgão executivo com esse status e da maior cidade no nosso país. A OMS estima que 80% das pessoas com deficiência do mundo vivem em países em desenvolvimento, com baixo poder aquisitivo e a maioria não tem acesso aos serviços básicos.

Por isso, a Convenção da ONU avançou especialmente na definição de quem somos, acrescentando à condição física, intelectual e sensorial da pessoa, as condições do meio em que vive, que podem, em maior ou menor grau, impedir sua plena participação. Daí a importância crucial que a acessibilidade, no seu sentido mais amplo, tem em nossas vidas.

## Saúde, habilitação e reabilitação signi cam oportunidade

*“Estender a pessoas com deficiência a mesma amplitude, qualidade e padrão de programas e cuidados de saúde gratuitos ou acessíveis a que as demais pessoas têm acesso, inclusive na área de saúde sexual e reprodutiva e de programas de saúde pública destinados à população em geral; propiciar aqueles serviços de saúde que as pessoas com deficiência necessitam especificamente por causa de sua deficiência, inclusive identificação e intervenção precoces, bem como serviços projetados para minimizar e prevenir deficiências adicionais, inclusive entre crianças e idosos; propiciar estes serviços de saúde em locais o mais próximo possível de onde vivem tais pessoas, inclusive na zona rural.” (Artigo 25 – Saúde – Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência).*

Parto de um raciocínio simples: sem saúde ninguém sai de casa. É o primeiro item para que a pessoa consiga ter forças e disposição para enfrentar o segundo obstáculo: as calçadas. Por isso, é preciso garantir, não só atenção integral a esta população na rede de serviços do SUS, como também acessibilidade para acessar esses equipamentos.

Uma pessoa que usa cadeira de rodas não pode ser privada de uma consulta oftalmológica ou ginecológica por falta de acesso físico em ambulatórios, consultórios e salas de exames. O Ministério da Saúde editou, desde 2001, um conjunto de Portarias que estabelecem normas e incluem os procedimentos de reabilitação no Sistema, regulamentando, inclusive, a concessão de órteses e próteses. Porém, o acesso aos demais serviços permanece dificultado pela falta de acessibilidade e, muitas vezes, de preparo dos profissionais de saúde.

Dados do Ministério da Saúde divulgados em outubro de 2010 (Portal da Saúde, Ministério da Saúde) contabilizaram que foram implementadas a partir de 2002 no SUS 1319 unidades de reabilitação física, visual, auditiva, intelectual e também para pacientes ostomizados (pessoas submetidas à cirurgia que adapta uma espécie de bolsa exterior ao abdômen). Isso demonstra que a política de atenção à saúde

de pode e deve ser continuamente melhorada e ampliada contribuindo para a inclusão das pessoas em todas as esferas da vida social.

Uma das ações voltadas para as pessoas com doenças raras, na busca por efetivar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é por meio do Programa de Desenvolvimento Institucional do Sistema Único de Saúde (Proadi-SUS) do Ministério da Saúde (MS) em parceria com hospitais filantrópicos de qualidade reconhecida, para transferência de conhecimento e promoção de cursos de aconselhamento genético. Ainda não se tem notícia da aplicação da medida, apenas da boa intenção. Os avanços ainda são muito tímidos e o engajamento das associações de pacientes é o pilar mais forte para a concretização das diretrizes da política nacional nos serviços de saúde. Como já preconiza a Convenção da ONU, é preciso que existam e sejam oferecidos os serviços adequados às necessidades da pessoa com doença rara e que haja um olhar integral e humanizado para esses brasileiros. E, sobretudo, a continuidade dos atendimentos e a oferta desses serviços em locais próximos de onde vivem, estruturando todos os Estados da Federação.

## O desenho da dignidade

*“A fim de possibilitar às pessoas com deficiência viver com autonomia e participar plenamente de todos os aspectos da vida, os Estados Partes deverão tomar as medidas apropriadas para assegurar-lhes o acesso, em igualdade de oportunidades com as demais pessoas, ao meio físico, ao transporte, à informação e comunicação, inclusive aos sistemas e tecnologias da informação e comunicação, bem como a outros serviços e instalações abertos ou propiciados ao público, tanto na zona urbana como na rural.”* (Artigo 9º – Acessibilidade – Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência)

É fácil reparar que a maioria dos espaços, serviços e produtos é projetada para o chamado “homem padrão”. Se olharmos ao nosso redor perceberemos que os lugares onde compartilhamos as atividades - seja no trabalho, nos estudos, no lazer - estão preparados para receber plenamente apenas um tipo de pessoa, com uma única forma. Ou um mesmo desenho.

No entanto, não conseguimos enxergar nestes mesmos espaços sempre os mesmos ‘tipos’ de pessoas. Existe uma discrepância evidente entre as formas que existem de acesso e as formas que cada ser humano tem. Pense no anão, no idoso, em um obeso, na criança que passou correndo, tente visualizar um jogador de basquete. Todos eles têm as mesmas necessidades?

Não somos iguais e talvez esta seja a graça da vida: poder dividir o mundo com pessoas de peso, altura, cor, idade, ca-

racterísticas e condições físicas diferentes das nossas. O Desenho Universal é um conceito que tem por objetivo definir produtos e ambientes contemplando a diversidade humana: desde as crianças, adultos altos e baixos, anões, idosos, gestantes, pessoas com deficiência e mobilidade reduzida. Construir rampas levantando também o respeito pelas pessoas que precisam passar por ali para terem acesso, instalar piso tátil, sem esquecer de enxergar que muitas pessoas precisam de sua utilização. Entender que uma faculdade deve ser adaptada porque uma pessoa com os mesmos anseios que você também sonha com um futuro profissional, mas não tem acesso. Enfim, saber que a acessibilidade de espaços e produtos depende também da maneira de encarar a necessidade do outro.

Afinal, uma sociedade justa oferece condições iguais a todos respeitando as diferenças de cada um. Este é o preceito que a Convenção da ONU traz em cada um de seus 42 artigos, visando promover a vida independente e a inclusão social.

## Por onde todo mundo passa

As calçadas são, a meu ver, o equipamento mais universal de uma cidade, estão envolvidas em qualquer deslocamento. Porém, em muitos lugares, simplesmente elas não existem. Em outros, são esburacadas, cheias de desníveis, sem nenhuma rampa ou sinalização piso-tátil que garanta segurança a uma pessoa com deficiência visual.

A cidade de São Paulo deu um importante passo nesse sentido regulamentando o padrão do passeio público por meio de um decreto (Decreto 45.904/05). Resumidamente, o decreto estabelece três divisões na calçada, sendo a do meio totalmente livre de interdições e com um calçamento adequado para ser acessível às pessoas com ou sem deficiência, e determina os tipos de pisos a serem utilizados.

As próprias edificações são outro aspecto importante, afinal se as pessoas com deficiência saírem às ruas, precisarão tomar algum rumo final. Se esse destino for uma escola, um museu ou um hospital, esperamos que essas pessoas consigam adentrar tais locais por meio de recursos facilitadores para idosos, obesos, gestantes, mães com carrinhos de bebê e pessoas com deficiência.

Daí é que surge a reivindicação de que todas as faculdades de arquitetura, urbanismo e engenharia tenham uma disciplina obrigatória sobre acessibilidade e sobre a norma técnica da Associação Brasileira de Normas Técnicas (ABNT), a NBR 9050. Esta norma está nas Leis Federais que regem este tema e delimitam todas as regras de acessibilidade pelo território nacional.

Por último, um fator primordial nas grandes cidades é o transporte. São Paulo é, apesar de ainda deficitária nesse assunto, uma cidade inovadora no quesito transporte adaptado. Temos o serviço Atende, que faz o serviço porta-a-

-porta para pessoas com deficiência física severa, inscritas no sistema que prioriza o atendimento à saúde. Segundo a legislação – Lei 10.098/2000 regulamentada pelo Decreto 5.296/2004 – cem por cento das frotas de ônibus, em todas as cidades do país, deverão estar adaptadas até o ano de 2014. Dez anos é o prazo natural para a renovação da frota, o que significa que desde 2004, nenhum ônibus novo poderá prescindir de recursos de acessibilidade.

## Acessibilidade é muito mais do que construir uma rampa

*“Pessoas com deficiência são aquelas que têm impedimentos de natureza física, intelectual ou sensorial, os quais, em interação com diversas barreiras, podem obstruir sua participação plena e efetiva na sociedade com as demais pessoas.” (Artigo 1º – Propósito – Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência)*

Costumo dizer que deficientes mesmo são as cidades porque quanto mais ferramentas e recursos são disponibilizados, menor fica a deficiência. Tomo-me como exemplo: tenho apenas os movimentos do pescoço para cima, uso cadeira de rodas e preciso de alguém que faça às vezes de meus braços. No entanto, por ter uma excelente estrutura a minha volta: uma boa cadeira, a companhia de uma assistente pessoal, um carro e um motorista, um trabalho que me mantém ativa e produtiva, pouco lembro da minha deficiência, que é grave. Uma pessoa que usa muletas improvisadas, por exemplo, mora em uma favela, sem acesso aos serviços de saúde e educação, terá sua deficiência agravada com o tempo e terá poucas chances de conseguir um bom emprego por falta de estudo, por falta de transporte acessível e não simplesmente porque precisa da muleta para caminhar.

Antes mesmo da Convenção da ONU ser incorporada à nossa legislação como Emenda Constitucional (BRASIL, 2009), o Brasil já possuía uma legislação avançada na garantia dos direitos das pessoas com deficiência. Fomos modelo nas Nações Unidas, ainda que nossas leis não sejam aplicadas corretamente. A Constituição Brasileira é inclusiva.

Não adianta investir maciçamente em uma área, se não houver investimentos em outras que promovam a infraestrutura necessária. O que quero dizer é que as ações devem ter uma visão holística. Isso significa promover políticas reunindo e compondo cada um dos elementos, sempre pensando no todo.

As questões das pessoas com deficiência e com doenças raras estão em todos os setores: educação, trabalho, transporte, cultura, saúde, lazer, esporte, habitação. As transfor-

mações devem acontecer nos diversos setores, com o objetivo de incluir a todos em todas as ações. É preciso que o Poder Público e a sociedade de modo geral compreendam e incorporem a ideia de que uma ação que não contempla uma pessoa com doença rara ou com uma deficiência está incompleta. Simplesmente porque exclui uma parcela significativa da população.

## Estamos habilitados para cobrar nossos direitos!

*“O respeito pela dignidade inerente, independência da pessoa, inclusive a liberdade de fazer as próprias escolhas, e autonomia individual; a não-discriminação; a plena e efetiva participação e inclusão na sociedade; o respeito pela diferença e pela aceitação das pessoas com deficiência como parte da diversidade humana e da humanidade; a igualdade de oportunidades; a acessibilidade; a igualdade entre o homem e a mulher; e o respeito pelas capacidades em desenvolvimento de crianças com deficiência e respeito pelo seu direito a preservar sua identidade.” (Artigo 3º - Princípios gerais – Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência)*

Somos cerca de 45 milhões de pessoas com deficiência e 13 milhões de pessoas com doenças raras no Brasil. Temos nas mãos um forte poder de transformação.

Embora tenhamos avançado e a ratificação da Convenção da ONU comprove isso, ainda falta muito na aplicação prática de seus princípios, determinações e orientações nas políticas públicas, que ainda se refletem na realidade de muitas pessoas que são subtraídas do direito de exercer a sua cidadania.

Política é a ciência que estuda a melhor qualidade de vida de um povo e de uma cidade. Neste sentido, as diferentes necessidades da população, e toda a diversidade que nela reside, devem ser respeitadas e atendidas. Precisamos entender que temas como doenças raras e deficiências fazem parte da vida do coletivo, uma vez que afetam a saúde pública. Não se trata de temas isolados e apenas de políticas específicas. Pessoas com e sem deficiência fazem parte de uma mesma Nação democrática. A sociedade inclusiva assume para si a adequação, não deixa a responsabilidade para a pessoa que tem uma doença rara ou uma deficiência. É isso que queremos para os brasileiros: uma sociedade plural, democrática e sem discriminações.

## Referências bibliográficas

Brasil, Convenção Sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência, 2009, disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_ato2007-2010/2009/decreto/d6949.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2007-2010/2009/decreto/d6949.htm)



## *Clinical research and rare diseases: the Brazilian situation*

Andressa Federhen<sup>1,2,4</sup>, Filippo Pinto e Vairo<sup>1,2,6</sup>, Cláudia Vanzella<sup>1,2,5</sup>,  
Ana Paula de Boer<sup>1,2</sup>, Guilherme Baldo<sup>6,8,9</sup>, Roberto Giugliani<sup>1,2,3,4,5,6,7,8</sup>

### Palavras-chave:

doenças raras, pesquisa clínica,  
novos tratamentos, medicamentos  
órfãos, políticas públicas

### Keywords:

rare diseases, clinical research,  
new treatments, orphan drugs,  
public policy

### RESUMO

Caracteriza-se como doença rara toda a condição anormal, que envolve dano ou alteração no estado de saúde e que não ocorre com frequência. No Brasil, considera-se rara a doença que afeta 65 pessoas ou menos em cada 100.000 indivíduos (até 1/1540). Embora a frequência individual seja baixa, em função do grande número de diferentes doenças raras (6 a 8 mil diferentes condições), estima-se que vários milhões de pessoas sejam por elas acometidos em nosso país. De uma maneira geral, essas doenças são graves, crônicas, progressivas, de difícil diagnóstico e requerem tratamento contínuo, sendo 80% de etiologia genética. Estudos sobre a incidência e a prevalência de doenças raras devem ser estimulados, pois essas informações são de alto interesse para profissionais da área, autoridades da saúde, pacientes, associações de familiares e de laboratórios farmacêuticos. Uma parcela muito pequena das doenças raras possui um tratamento medicamentoso aprovado ou em desenvolvimento. As demandas de investimentos em pesquisa para o tratamento destas doenças são significativas, constituindo-se um problema a ser enfrentado globalmente. Diversas ações de incentivo à pesquisa neste tema foram implementadas nos Estados Unidos, na Europa e em outros países. No Brasil, tal estímulo por parte do Governo é recente e se dá de forma ainda tímida. Além disso, as normas para condução de pesquisa no Brasil não consideram as peculiaridades das doenças raras, comprometendo o interesse de empresas inovadoras em realizar seus estudos em pacientes brasileiros. O Brasil, que já avançou ao estabelecer uma política pública para atenção integral às pessoas com doenças raras, precisa incentivar de modo articulado a pesquisa de novas possibilidades terapêuticas para essas condições.

### ABSTRACT

It is characterized as rare all abnormal condition that involves damage or change in health status and that does not happen often. In Brazil it is considered rare a disease that affects 65 or less people per 100,000 individuals (up to 1/1540). Although individual frequency is low, due to the large number of different rare diseases (6-8 thousand different conditions), it is estimated that several million people are affected by them in our country. In general, these diseases are severe, chronic, progressive, difficult to diagnose and require continuous treatment, 80% being of genetic etiology. Studies on the incidence and prevalence of rare diseases should be encouraged, as this information is of high interest to professionals, health authorities, patients, family associations and pharmaceutical companies. A very small portion of rare diseases has a drug treatment approved or in development. The demands of investment in research for the treatment of these diseases are significant, constituting a problem to be tackled globally. Several actions to encourage research in this area have been implemented in the United States, Europe and other countries. In Brazil, this stimulus by the Government is recent and still small. In addition, guidelines for conducting research in Brazil do not consider the peculiarities of rare diseases, affecting the interest of innovative companies to conduct their studies with Brazilian patients. Brazil, which has advanced to establish a comprehensive public policy for people with rare diseases, needs to support the search for new therapeutic possibilities for those conditions.

Recebido em: 22/10/2014 - Aprovado para publicação em: 07/11/2014

1. Grupo de Pesquisa Clínica em Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre - HCPA, Porto Alegre, RS, Brasil. 2. Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre - HCPA, Porto Alegre, RS, Brasil. 3. Departamento de Genética, Universidade Federal do Rio Grande do Sul - UFRGS, Porto Alegre, RS, Brasil. 4. Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e do Adolescente, Universidade Federal do Rio Grande do Sul - UFRGS, Porto Alegre, RS, Brasil. 5. Programa de Pós-Graduação em Bioquímica, Universidade Federal do Rio Grande do Sul - UFRGS, Porto Alegre, RS, Brasil. 6. Programa de Pós-Graduação em Genética e Biologia Molecular, Universidade Federal do Rio Grande do Sul - UFRGS, Porto Alegre, RS, Brasil. 7. Instituto Nacional de Genética Médica Populacional - INAGEMP, Porto Alegre, RS, Brasil. 8. Centro de Terapia Gênica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre - HCPA, Porto Alegre, RS, Brasil. 9. Departamento de Fisiologia, Universidade Federal do Rio Grande do Sul - UFRGS, Porto Alegre, RS, Brasil.

**Instituição onde o estudo foi desenvolvido:** Hospital de Clínicas de Porto Alegre/UFRGS, Porto Alegre, RS, Brasil

**Conflitos de interesse:** O autor declara não haver conflitos de interesse

**Autor correspondente:** Roberto Giugliani, Serviço de Genética Médica, Hospital de Clínicas de Porto Alegre. Rua Ramiro Barcelos 2350, Porto Alegre, RS 90035-903 - Brasil. Tel + 55 51 3359 6341, Fax + 55 51 3359 8010. E-mail: rgiugliani@hcpa.ufrgs.br

## Doenças raras e medicamentos órfãos: conceitos

Doenças raras, sob um ponto de vista mais amplo, são consideradas todas as condições anormais, que envolvem dano ou alteração no estado de saúde que não é comum, ou seja, que não ocorre com frequência. Devido à sua raridade, estas doenças são difíceis de serem diagnosticadas, além disso, caracterizam-se por serem graves, crônicas, degenerativas, progressivas, constituírem risco de morte e necessidade de um tratamento contínuo (Boy & Schramm, 2009), fazendo com que pacientes e familiares se tornem social, econômica e psicologicamente vulneráveis (Souza *et al.*, 2010).

Segundo a grande maioria dos autores, a principal característica que as difere das demais doenças é a sua baixa prevalência, representada pela existência de uma quantidade reduzida de casos a cada 100.000 habitantes (Hughes *et al.*, 2005). No Brasil, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos (1/1540).

Neste contexto, Castelló e colaboradores (2000) relataram que, do total de doenças raras identificadas no mundo, cerca de 80% teriam origem genética, sendo geralmente mal diagnosticadas ou, em muitos casos, nem mesmo chegam a ter diagnóstico. Ainda, dentro das doenças raras, os 20% restantes seriam resultantes de infecções virais ou bacterianas, originárias de alergias, tipos raros de câncer ou de causas ambientais.

As doenças raras devem ser diferenciadas das chamadas doenças negligenciadas (Boy & Schramm, 2009), que também são conhecidas como doenças tropicais, muito comuns em regiões ou países em desenvolvimento, onde são responsáveis por cerca de metade das doenças. De maneira a complementar esta definição, a Organização Mundial da Saúde (OMS), refere que as doenças negligenciadas são um conjunto de doenças que estão associadas à situação de pobreza e às condições precárias de vida. Esse grupo inclui doenças como tuberculose, malária, hanseníase, leishmaniose, dengue, esquistossomose e doença de Chagas (BRASIL, 2010).

Ainda no contexto das doenças raras, os medicamentos destinados ao seu diagnóstico, prevenção e tratamento são chamados de medicamentos órfãos. O termo "medicamento órfão" foi utilizado pela primeira vez em 1968 para designar medicamentos potencialmente úteis, não disponíveis no mercado, visto que o investimento nestes não era considerado lucrativo por dificuldades de produção ou por serem destinados ao tratamento de doenças pouco frequentes (Souza *et al.*, 2010). A condição para atribuir o termo medicamento órfão leva em consideração a prevalência ou incidência da doença numa população e a hipótese de não rentabilidade do medicamento destinado ao tratamento da doença em questão (Souza *et al.*, 2010).

Devido à raridade destas doenças e ao pequeno mercado consumidor, tornam-se difíceis, caros e arriscados os investimentos em pesquisa e desenvolvimento que viabilizem a produção de medicamentos para o seu tratamento, fazendo com que essa questão passe a ser não apenas um problema de saúde pública, mas também um problema econômico e social (Heemstra, 2008).

Dentro do contexto das políticas públicas, no início da década de 1980 os Estados Unidos criaram, dentro da *Food and Drug Administration* (FDA), o *Office of Orphan Products Development* (OOPD), e a seguir aprovaram uma legislação de incentivo para medicamentos destinados ao tratamento das doenças raras, o *Orphan Drug Act*. Além dos Estados Unidos, outros países adotaram algum tipo de legislação para munir a indústria farmacêutica com incentivos capazes de promover a pesquisa e o desenvolvimento destes medicamentos. Dentre eles destacam-se Singapura, Coréia do Sul, Japão e Austrália, que até 1998 já haviam implementado políticas públicas com esta finalidade. Nos países da União Europeia e em Taiwan esta legislação passou a vigorar em 2000 (Rinaldi, 2005).

Esses aspectos em conjunto demonstram a necessidade de implementação no Brasil de uma legislação que defina de forma clara alguns pontos relacionados às doenças raras e aos incentivos voltados ao desenvolvimento de tratamentos a partir de medicamentos órfãos, com o objetivo de atender a cura, redução dos sintomas e a melhora da morbidade dos pacientes (Boy & Schramm, 2009).

## A importância dos estudos epidemiológicos em doenças raras

Para Golocorbin *et al.*, (2013) a importância da descoberta, desenvolvimento e produção de drogas órfãs reside no número de pacientes que podem ter sua qualidade de vida melhorada de forma significativa (Golocorbin Kon S *et al.*, 2013).

Para classificação de um medicamento como órfão, dois aspectos são considerados: o econômico, que se refere à presunção de não rentabilidade do medicamento e o epidemiológico, que diz respeito à prevalência ou incidência da doença (Souza *et al.*, 2010). Este último tem fundamental importância, uma vez que classifica inúmeras doenças, tradicionalmente conhecidas como raras, como não atrativas às companhias farmacêuticas, deixando os pacientes afetados por tais condições "órfãos" de perspectivas de tratamento medicamentoso.

Citando como exemplo as doenças lisossômicas, embora já se tenha um conhecimento razoável acerca das bases bioquímicas e moleculares de tais doenças, há poucos dados disponíveis sobre a frequência destas condições na população. Isso se dá devido à raridade destas condições, ao longo período de observação necessário para identificar casos suficientes que permitam estimar uma frequência fidedigna

e a descrição incompleta dos casos (Poorthuis *et al.*, 1999). Devido à heterogeneidade clínica e à dificuldade em identificar formas mais atenuadas, estima-se que muitas destas doenças sejam subdiagnosticadas (Giugliani, 2012), não sendo possível medir o real impacto que elas representam para o sistema de saúde.

O conhecimento acerca das doenças raras e a identificação de grupos de risco por meio de estudos epidemiológicos são relevantes para prevenção e tratamento delas (Forman *et al.*, 2012). Estudos sobre a incidência e a prevalência de doenças raras são de interesse de profissionais da saúde, de autoridades da saúde, de pacientes e suas famílias, de associações de pacientes e de laboratórios envolvidos com o diagnóstico e o desenvolvimento de terapias para estas condições. Além disso, as informações geradas neste tipo de estudo são importantes para as autoridades estimarem o peso dessas doenças para a sociedade e considerarem a implantação de programas de tratamento e prevenção.

Adicionalmente, estudos epidemiológicos, incluindo os observacionais que avaliam a história natural das doenças, são pré-requisitos para cálculos de custo-benefício, quando novas e dispendiosas terapias estão disponíveis, e para estimular o desenvolvimento de novas opções de tratamento.

O desenvolvimento de redes de apoio auxilia na pesquisa e divulgação das doenças raras, tanto para o público em geral, quanto para os profissionais que atuam na área. Um bom exemplo foi estabelecido nos Estados Unidos pelo *National Institute of Health* (NIH) em 2002. Consiste na Rede de Pesquisa Clínica em Doenças Raras (*Rare Diseases Clinical Research Network* – RDCRN) e conta com 19 consórcios estudando aproximadamente 90 doenças raras em 97 instituições acadêmicas (Bavisetty *et al.*, 2013). No Brasil, podemos citar como exemplo algumas redes sobre doenças ou grupos de doenças específicas, tais como a Rede MPS Brasil, que estuda a epidemiologia das mucopolissacaridoses, e a Rede EIM Brasil, que estuda os erros inatos do metabolismo em geral, entre outras. Tais Redes, também ligadas a instituições acadêmicas, agregam informações de diversos centros que prestam atendimento aos pacientes e têm por objetivo, além de divulgar as doenças, reunir dados que permitam traçar um perfil epidemiológico destas, mostrando o quanto são prevalentes e criando subsídios para a implementação de políticas de atenção a estes pacientes.

### Políticas para doenças raras: como tudo começou

As políticas públicas para doenças raras, tanto nos EUA quanto na Europa, foram originadas a partir da pressão imposta por organizações de pacientes e familiares afetados por doenças específicas. Nos EUA, na década de 1970, a "*National Organization for Rare Disorders* (NORD)", uma organização privada, pressionou o Governo a criar leis específicas para o

desenvolvimento de medicamentos órfãos, o que culminou com o "*Orphan Drug Act*", já mencionado, que instituiu estímulos para a pesquisa em medicamentos órfãos, incluindo subsídios para estudos clínicos, exclusividade de mercado e maior proteção às patentes dos compostos (Bavisetty *et al.*, 2013).

Seguindo os passos deste caso pioneiro, nas últimas duas décadas o desenvolvimento de políticas específicas para doenças raras em diversos países do mundo ganhou força, buscando soluções para ampliar o acesso dos pacientes a tratamentos e assistência adequados. Outros países como a Austrália (1998 - *Orphan Drug Program* - TGA) a União Europeia (2000 - Reg 141/2000 - EMEA) e países latino-americanos como Colômbia (2010 - *Ley 1392 - Congreso de la Republica*) criaram uma série de normativas que visavam à inclusão de doenças raras em programas de saúde.

No Brasil, o embrião para a discussão de tais políticas foi a criação, durante a década de 2000, do grupo de trabalho para a elaboração de uma proposta para Política Nacional de Atenção à Genética Clínica no SUS. No entanto, após algumas tentativas, viu-se que essa abordagem não contemplava as necessidades assistenciais específicas de muitas doenças, uma vez que focava apenas nas doenças de origem genética.

A partir da demanda da sociedade através de organizações não-governamentais e instituições de pesquisa que discutiam o assunto há alguns anos, em 2014 o Ministério da Saúde publicou no Diário Oficial da União a Portaria que cria a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, incorporando exames e credenciando instituições para atendimento de pacientes com estas condições.

### A pesquisa clínica em doenças raras: desafios e obstáculos

À medida em que países emergentes economicamente como o Brasil conseguem sanar algumas causas de mortalidade, como a desnutrição e outras doenças comuns, as doenças raras passam a receber destaque no cenário de saúde pública.

O rápido avanço científico e tecnológico tem permitido intervir em diversas condições de saúde, incluindo as doenças raras. Os avanços na genômica acarretam a definição mais precisa das doenças e, conseqüentemente, o desenvolvimento de tratamentos inovadores (Maher & Haffner, 2006).

Diante da necessidade de tratamentos para doenças raras, nos últimos dez anos parcerias público-privadas entre instituições acadêmicas, companhias farmacêuticas, associações e Governo, têm sido bem sucedidas no exterior. As legislações americana e europeia para medicamentos órfãos têm auxiliado a transformar as medicações para tais doenças em rentáveis para trazê-las ao mercado (Haffner, 2004). Sem os incentivos consideráveis das políticas para doenças raras nos Estados Unidos, vários medicamentos para doen-

ças raras não teriam sido desenvolvidos (Haffner *et al.*, 2008). Entretanto, há uma crítica constante ao alto custo comercial destes medicamentos.

Um ponto importante a ser considerado é que tratamentos para doenças raras, embora dispendiosos em sua maioria, reduzem outros custos para o sistema de saúde - decorrentes de complicações da doença - tais como hospitalizações e uso de outros medicamentos. Entretanto, tal economia é pouco evidente aos gestores e exige estudos complexos para ser mensurada.

A produção de qualquer medicamento envolve um longo período, riscos e alto custo, mas não deve ser considerado somente o custo monetário destes medicamentos, mas também os benefícios individual, social e econômico que deles são decorrentes (Forman *et al.*, 2012).

No que se refere à pesquisa clínica em doenças raras, por se tratar de condições pouco frequentes, geralmente os estudos envolvem inúmeros centros, em diversos países e qualquer pesquisa que envolva seres humanos precisa passar por etapas regulatórias antes de ser iniciado.

No Brasil, a Resolução do Conselho Nacional de Saúde (Res. 466/2012), de 12 de dezembro de 2012, estabelece os direitos e deveres que dizem respeito aos participantes de pesquisa, comunidade científica e ao Estado na condução de pesquisas em seres humanos. Tal resolução é resultante da revisão da Resolução 196/96. Entretanto, mesmo após consulta pública de seu conteúdo, a nova resolução foi publicada sem contemplar mudanças solicitadas pela comunidade científica, principalmente no que se refere às responsabilidades do pesquisador e no que diz respeito ao fornecimento por toda a vida de tratamento integral aos participantes, inviabilizando, em muitos casos, o desenvolvimento de estudos de iniciativa do pesquisador. Além disso, muitas exigências preconizadas pela Resolução - aplicáveis em pesquisas com doenças comuns, agudas e de alta prevalência - não são aplicáveis a doenças raras, crônicas e progressivas. A regulamentação atual exige que o patrocinador da pesquisa ofereça a melhor terapia disponível após o término do estudo, incluindo terapias às quais os pacientes deveriam ter acesso via sistema de saúde independentemente de estarem participando de um estudo clínico, tais como fisioterapia, terapia ocupacional, entre outras. As doenças raras, geralmente, afetam múltiplos órgãos e exigem uma série de exames periodicamente, os quais nem sempre estão disponíveis pelo sistema de saúde. Tais exames também fazem parte do "tratamento" destas doenças e a Resolução 466/2012 não deixa claro qual é o limite da responsabilidade do patrocinador no que se refere a este tipo de assistência e o que fica a cargo do sistema de saúde.

O que se tem observado é uma crescente perda de interesse por parte de companhias farmacêuticas em desenvolver seus estudos em doenças raras no Brasil, principalmente porque as normativas em pesquisa clínica no Brasil são gene-

ralistas e desconsideram as peculiaridades de tais doenças.

As exigências regulatórias para ensaios clínicos são importantes e têm por objetivo assegurar a proteção do participante de pesquisa, independentemente da doença pela qual ele é acometido. No entanto, quando se trata de doenças raras, tais exigências deveriam ser consideradas de forma diferenciada.

Outro fator que tem retirado o Brasil da lista de interesse dos laboratórios para desenvolvimento de pesquisa clínica é a burocracia envolvida na aprovação de tais estudos. Enquanto a média mundial para aprovação de ensaios clínicos é de três a quatro meses (Interfarma, 2013), no Brasil, o tempo de espera chega a ultrapassar um ano. Diante deste cenário, muitos estudos deixam de ser realizados em nosso país porque os outros centros envolvidos conseguem completar o número previsto de pacientes antes que se obtenha aprovação no Brasil.

Agilizar o processo regulatório e avaliar os protocolos clínicos em doenças raras considerando suas inúmeras peculiaridades permitirá a condução de novos estudos no país, dando oportunidade a pacientes com doenças raras de receberem tratamento experimental de forma antecipada.

**Tabela 1.** Relação dos medicamentos aprovados pela ANVISA para o tratamento de doenças raras.

Medicamento / Laboratório fabricante	Doença rara
Myozyme / Genzyme	Doença de Pompe
Biotine / vários	Homocistinúria
Replagal / Shire	Doença de Fabry
Fabrazyme / Genzyme	Doença de Fabry
Aldurazyme / Genzyme e Biomarin	Mucopolissacaridose I
Elapraxe / Shire	Mucopolissacaridose II
Naglazyme / Biomarin	Mucopolissacaridose VI
Zavesca / Actelion	Niemann-Pick tipo C
Tracleer / Actelion	Hipertensão arterial pulmonar
Evomid / Evolabis	Leucemia Mielóide Aguda
Zavedos / Pfizer	Leucemia Mielóide Aguda
Rilutek / Sanofi-Aventis	Esclerose Lateral Amiotrófica
Zavesca / Actelion	Doença de Gaucher
Cerezyme / Genzyme	Doença de Gaucher
Vpriv / Shire	Doença de Gaucher
Firazy / Shire	Angioedema hereditário
Somavert / Pfizer	Acromegalia
Vindaquel / Pfizer	Polineuropatia Amiloidótica Familiar

Fonte: Interfarma. Doenças Raras: Contribuições para uma Política Nacional. 2013;vol V.

## A experiência brasileira

Sempre que o Brasil participa de um estudo clínico para um novo medicamento em doenças raras, uma porta se abre para o participante da pesquisa, com a possibilidade de mudança da evolução natural da sua doença. Estão disponíveis, atualmente, medicamentos aprovados pela ANVISA e comercializados no Brasil para apenas quatorze doenças raras, conforme Tabela 1.

Alguns estudos para aprovação de tais medicamentos contaram com a participação do Brasil, como, por exemplo, para as mucopolissacaridoses. Além disso, outros estudos estão em andamento para doenças sem qualquer perspectiva de tratamento medicamentos até então, como é o caso da leucodistrofia metacromática (*Clinical Trials*, ID NCT01510028).

Na base de dados do *Clinical Trials* ([www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov)) constam registros de 6067 estudos clínicos na América Latina e 4130 destes com participação do Brasil. Há 334 estudos cadastrados com o tema “doenças raras”, o que corresponde a aproximadamente 8% do total de estudos registrados no Brasil. O objetivo da maioria destes estudos não é testar novas terapias, mas avaliar no longo prazo terapias já aprovadas, comparar diferentes tratamentos, identificar biomarcadores e avaliar a história natural da doença, ou seja, temas de grande relevância quando se trata de doenças raras e complexas. Ao analisar o registro de estudos clínicos por período, observa-se que houve crescimento do número de protocolos de pesquisa a partir do começo do atual século. Informações sobre a participação do Brasil em ensaios clínicos estão ilustradas na Tabela 2.

Outro benefício decorrente da condução de estudos clínicos no Brasil é o recurso que eles geram para as instituições

que os realizam. Tais recursos permitem o melhor aparelhamento dos centros, tanto com treinamento de pessoal quanto com novos equipamentos e novas técnicas, de modo a beneficiar não somente os participantes de pesquisas, mas os outros pacientes assistidos pelas instituições. O rigor com que a pesquisa deve ser conduzida para ter validade é transferido para a prática clínica, tornando os profissionais mais criteriosos e exigentes e melhorando a qualidade da assistência. Atualmente temos no Brasil centros que não deixam nada a desejar em termos de capacidade estrutural e equipe quando comparados a centros de primeiro mundo. Porém, ainda há muito espaço para o Brasil crescer. Levando em consideração apenas a proporção populacional, o número de estudos desenvolvidos no Brasil é exíguo quando comparado à quantidade expressiva de estudos conduzidos na Austrália, por exemplo, que tem pouco mais de 10% do número de habitantes do Brasil e 4696 estudos registrados, ou seja, 14% a mais que o Brasil.

## Necessidade de incentivos para o desenvolvimento da pesquisa clínica

O desenvolvimento de qualquer tipo de tratamento - seja ele medicamentoso ou não - implica uma série de etapas e processos que tomam vários anos e que englobam gastos significativos. Neste contexto, o número pequeno de pacientes com uma doença rara específica faz com que muitas companhias farmacêuticas relutem em investir em tratamentos, pois o lucro é bastante limitado, quando comparado à comercialização de um novo medicamento para uma doença comum, como câncer ou diabetes, por exemplo. Assim, o Governo e as associações de pacientes possuem um papel fundamental, o de incentivar e mesmo subsidiar o desenvolvimento de novos tratamentos para estas doenças.

O ponto principal aqui é se o Governo deveria estimular financeiramente a pesquisa para o desenvolvimento de medicamentos para doenças raras. Críticos desta prática argumentam que, por serem raras, é muito mais difícil provar a eficácia do tratamento, e que a criação de fundos especiais para doenças raras poderia ferir o princípio da equidade do sistema de saúde. No entanto, especialistas concordam que a pesquisa em doenças raras muitas vezes revela mecanismos patológicos comuns a outras doenças e representa avanços científicos importantes (Hughes *et al.*, 2005).

Talvez a resposta para tal pergunta possa ser mais uma vez obtida do passado recente. Os EUA criaram, com o “*Orphan Drug Act*”, linhas especiais de financiamento governamental para a pesquisa em medicamentos órfãos, e permitem ainda que estas tenham uma condução diferencial dos estudos clínicos, que levam à aprovação de forma mais rápida destes medicamentos. Os resultados deste programa podem ser apreciados em números: entre 1972 e 1982, os EUA aprovaram dez tratamentos para doenças

**Tabela 2.** Informações sobre a participação do Brasil em estudos clínicos.

Total de estudos clínicos cadastrados	Número
No mundo	176920
Na América Latina	6067
No Brasil	4130
De 1990 a 1999	Número
No mundo	3649
No Brasil	9
De 2000 a 2009	Número
No mundo	79820
No Brasil	1707
De 2010 a 2013	Número
No mundo	75894
No Brasil	2031

Fonte: Clinical Trials ([www.clinicaltrials.org](http://www.clinicaltrials.org)). Acesso em 20/10/2014.

raras, enquanto que de 1983 a 2006, este número subiu para 282, evidenciando a importância deste tipo de subsídio (Souza *et al.*, 2010).

No Brasil, recentemente e de forma tímida, o Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico (CNPq) abriu uma chamada para pesquisa em doenças raras (Chamada CNPq/MS/SCTIE/DECIT Nº 35/2014), no entanto, uma linha especial de financiamento para desenvolvimento de terapias inovadoras para estes tipos de doença ainda se faz necessária.

## O acesso aos tratamentos aprovados

Desde a publicação da Constituição em 1988, a saúde passou a ser reconhecida como direito fundamental do indivíduo e dever do Estado, devendo ser garantida por políticas públicas que objetivem a redução de agravos e doenças. Além disso, deve existir um acesso universal e igualitário a ações e serviços públicos de saúde. Por essa razão, a saúde passou a merecer garantias jurídicas para a sua proteção e uma dessas garantias foi o estabelecimento do Sistema Único de Saúde (SUS) (BRASIL, 1988).

Para auxiliar na determinação pelo que um sistema público de saúde deve se responsabilizar, vários países, inclusive o Brasil, têm utilizado uma ferramenta chamada de Avaliação de Tecnologias em Saúde (ATS). Tecnologias de saúde podem ser definidas como medicamentos, materiais, equipamentos, procedimentos, sistemas de informação, além de programas e/ou protocolos assistenciais, por meio dos quais a atenção à saúde é prestada à população (Polanczyk *et al.*, 2010). As ATS's visam embasar os gestores em saúde para decidirem como gerir e aplicar os recursos financeiros de forma racional, avaliando custos e benefícios de diferentes tecnologias.

A dificuldade ao acesso a medicamentos para doenças raras se deve ao fato de que para a inclusão desses na lista de fornecimento pelo SUS são analisados parâmetros utilizados para avaliação de medicamentos para doenças de alta prevalência, como eficácia do tratamento e impacto dos custos, por exemplo.

Para doenças raras é inviável a realização de ensaios clínicos com duração e número considerável de pacientes como para doenças de prevalência maior, além de, geralmente, não haver outro medicamento similar para comparação. Por fim, os gastos para o desenvolvimento da medicação são diluídos por uma população menor, fazendo com que o valor seja maior do que as medicações convencionais. Dessa forma, dificilmente um medicamento para doença rara será custo-efetivo. No momento, das 14 doenças raras que possuem medicamentos aprovados pela ANVISA e comercializados no Brasil, apenas a Doença de Gaucher é contemplada pela lista de medicamentos fornecidos pelo SUS.

Por essas razões e não havendo explicitação na Constituição dos reais deveres do Estado para a oferta integral de

serviços de saúde, há um incremento na judicialização da saúde no país, levando a um considerável impacto financeiro e social.

## Diretrizes para tratamento de doenças raras

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199, 30/01/2014), publicada recentemente, tem como um dos princípios a disponibilização de tratamento medicamentoso e fórmulas metabólicas nutricionais, quando indicados, cuja incorporação deve ser fundamentada em recomendações avaliadas pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e a comissão de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT). Desde 2010, foram disponibilizados PCDT's para 34 doenças raras de causas genéticas e não genéticas.

Como existem em torno de 8000 doenças raras, houve a necessidade de priorização de grupos de doenças mais frequentes para a realização de novos PCDT's, contemplando todos os eixos de doenças descritos na Portaria 199, baseando-se na opinião de especialistas, respeitando os princípios de integralidade, equidade e universalidade do SUS e atendendo às expectativas e necessidades de pessoas com doenças raras. Para tanto, foi realizado um Painel de Especialistas em maio de 2014, com 60 representantes de diferentes estados, com experiência em pelo menos um dos eixos de doenças. Foram utilizados critérios como a prevalência da doença, a influência do diagnóstico precoce no prognóstico e a existência de tratamento medicamentoso ou não medicamentoso. A partir de votação e análise pelos especialistas, uma lista de prioridades foi elaborada. Há intenção de publicar doze PCDT's até o final de 2015. Desses, nove serão relacionados a doenças genéticas e três a doenças infecciosas, inflamatórias ou autoimunes. As doenças restantes serão contempladas nos anos subsequentes, respeitadas a classificação e a proporcionalidade entre os eixos da Política. Não há dúvida que este processo representa um avanço, mas ao mesmo tempo temos que reconhecer que é tímido face às necessidades.

É importante lembrar que apenas uma pequena parcela das doenças raras possui um tratamento medicamentoso aprovado ou em pesquisa (aproximadamente 100 doenças). Portanto, as diretrizes devem englobar o cuidado integral do indivíduo, em todos os níveis de atenção, contemplando desde o diagnóstico, cuidados de suporte, habilitação, reabilitação e o aconselhamento familiar.

## Considerações finais

Trabalhar com doenças raras se constitui num desafio, um desafio que se multiplica quando se trabalha com pesquisa clínica nessa área, num país emergente e com sistemas de saúde e de investigação ainda em amadurecimento. Para

vencer esses desafios é necessário estabelecer uma parceria genuína que envolva autoridades de saúde, centros de pesquisa, profissionais e pesquisadores, pacientes, associações de familiares e a indústria farmacêutica. Bem aproveitadas, as oportunidades de desenvolvimento de pesquisa clínica antecipam o acesso dos pacientes a tratamentos inéditos, qualificam os profissionais e as instituições de pesquisa (com repercussão na própria atividade assistencial), e projetam o país no cenário internacional, especialmente se houver incentivo ao desenvolvimento local de protocolos inovadores. Apesar de termos condições propícias à pesquisa com doenças raras, pelo número de pacientes e infraestrutura de pesquisa e recursos humanos qualificados, há inúmeras barreiras a serem vencidas para que o país alcance um lugar de destaque na área, que vão desde a demora na aprovação regulatória até a falta de tratamento diferenciado às doenças raras, em relação às quais não podem ser aplicadas as regras de pesquisa clínica estabelecidas para as doenças comuns.

## Agradecimentos

Os autores agradecem aos demais membros da equipe de Pesquisa Clínica em Genética Médica, bem como aos demais colegas, colaboradores e administradores do Hospital de Clínicas de Porto Alegre, pelas informações fornecidas, pelo incentivo constante e pelo apoio irrestrito na superação das dificuldades relacionadas à realização de pesquisas para doenças raras.

## Referências bibliográficas

- Bavisetty S, Grody WW, Yazdani S. Emergence of pediatric rare diseases. *Rare Diseases*. 2013;1e23579.
- Boy R, Schramm FR. Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. *Caderno de Saúde Pública do Rio de Janeiro*. 2010;44:200-2.
- BRASIL. Constituição (1988). Constituição da República Federativa do Brasil. Brasília, DF: Senado Federal.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Doenças negligenciadas: estratégias do Ministério da Saúde. *Rev Saude Pub*. 2010; 44:200-2.
- Castelló JC, Ponsot G, Feillet F, Vidailhet M, Maire I. Orphan drugs and orphan diseases. *Eur J Paediatr Neurol*. 2000;4:141-9.
- Clinical Trials [site na Internet]. U.S. National Institutes of Health. Disponível em [www.clinicaltrials.gov](http://www.clinicaltrials.gov). Acesso em 20/10/2014.
- Forman J, Taruscio D, Llera VA, Barrera L, Coté TR, Edfjäll C, Gavhed D, Haffner ME, Nishimura Y, Posada M, Tambuyzer E, Groft SC, Henter J on behalf of the International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD). *Acta Paediatrica*. 2012;101:805-807.
- Giugliani R. Mucopolysaccharidoses: From understanding to treatment, a century of discoveries. *Genetics and Molecular Biology*, 2012;35(4):924-31.
- Golocorbin Kon S, Vojinovic A, Lalic-Popovic M, Pavlovic N, Mikov M. Orphan Drugs. *Med Pregl*. 2013;66(9-10):373-378.
- Haffner ME. Developing treatments for inborn errors: incentives available to the clinician. *Mol Genet Metab*. 2004;81:563-566.
- Haffner ME, Torrent-Farnell J, Maher PD. Does orphan drug legislation really answer the needs of patients? *Lancet*. 2008;371:2041-44.
- Heemstra HE, Vrueth RL, van Weely S., Büller HA, Leufkens HG. Predictor of orphan drug approval in the European Union. *Eur J Clin Pharmacol*. 2008;64:545-52.
- Hughes DA, Tunnage G, Yeo ST. Drugs for exceptionally rare diseases: do they deserve special status funding? *Q J Med*. 2005;98:829-36.
- Interfarma. Doenças Raras: Contribuições para uma Política Nacional. 2013;vol V.
- Maher PD, Haffner ME. Orphan drug designation and pharmacogenomics: options and opportunities. *Biodrugs*. 2006;20:71-79.
- Ministério da Saúde. Portaria MS/GM nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. *Diário Oficial da União; Poder Executivo, Brasília, DF, 23 de maio de 2014. Seção 1, p.77-86 – Republicada.*
- Polanczyk CA, Vanni T, Kuchenbecker RS. Avaliação de tecnologias em saúde no Brasil e no contexto internacional. In: NITA, Marcelo Eidi (Org.). *Avaliação de tecnologias em saúde: evidência clínica, análise econômica e análise de decisão*. Porto Alegre: Artmed, 2010.
- Poorthuis BJ, Wevers RA, Kleijer WJ, Groener, JE, de Jong JG, van Weely S, Niezen-Koning KE, van Diggelen OP. The frequency of lysosomal storage diseases in The Netherlands. *Hum Genet*. 1999;105:151-6
- Rinaldi A. Adopting an orphan: Incentives to develop drugs for rare disorders raise hopes and controversy. *Eur Mol Biol Org*. 2005, 6:507-10.
- Souza MV, Krug BC, Picon PD, Schwartz IVD. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Cien Saude Colet*. 2010;15:3443-54.

# Limitações dos métodos de ATS para decisão de incorporação de tecnologias para doenças raras

## *Limitations of the methods of HTA for decision to incorporate technologies for rare diseases*

Denizar Vianna Araujo<sup>1</sup>

**“Boa ciência exige bons dados”** Peter A. Ubel (*Free Market Madness*)

### **Palavras-chave:**

tecnologia de alto custo, equidade em saúde, política de saúde

### **Keywords:**

technology, high-cost, equity in health, health policy

### **RESUMO**

O incremento nos orçamentos dos cuidados de saúde tem levado os mais variados governos a utilizarem os métodos da Avaliação de Tecnologias em Saúde (ATS) para auxiliar decisões relativas ao reembolso de medicamentos e outras tecnologias de saúde. Os métodos padrão de Avaliação de Tecnologias em Saúde (ATS) são pertinentes para avaliar eficiência alocativa e impacto orçamentário no contexto das doenças prevalentes e comuns, porém existe preocupação se estes métodos refletem adequadamente as preferências sociais para o tratamento de Doenças Raras. Os objetivos deste artigo são analisar se os métodos padrão de Avaliação de Tecnologias em Saúde (ATS) são adequados para auxiliar decisões relativas aos medicamentos órfãos; e discutir o valor social das drogas órfãs e questões adjacentes ao seu financiamento e uso.

### **ABSTRACT**

The increase in the budgets of health care has led various governments to use the methods of the Health Technology Assessment (HTA) to assist decisions regarding the reimbursement of medicines and other health technologies. The standard methods for Health Technology Assessment (HTA) are relevant in assessing allocative efficiency and budget impact within the context of prevalent and common diseases, but there is concern that these methods adequately reflect social preferences for the treatment of rare diseases. The objectives of this article are to analyze whether the standard methods of Health Technology Assessment (HTA) are suitable to aid decisions on orphan drugs; and discuss the social value of orphan drugs and issues surrounding its financing and use.

---

**Recebido em:** 13/10/2014 – **Aprovado para publicação em:** 07/11/2014

1. Professor Associado do Departamento de Clínica Médica da Universidade do Estado do Rio de Janeiro

**Conflito de interesses:** o autor declara não haver conflito de interesse a informar

**Fontes de financiamento do estudo:** o presente estudo não recebeu suporte financeiro

**Contato:** Dr. Denizar Vianna Araujo - Avenida Visconde de Albuquerque 1400/501, Leblon, Rio de Janeiro, CEP 22450-000 - Telefone: (21) 988716249 - e-mail: denizar@uerj.br



## Introdução

Avaliação de Tecnologias em Saúde (ATS) tornou-se uma área do conhecimento multidisciplinar fundamental para formulação de políticas de saúde, em um cenário de avanço da Pesquisa & Desenvolvimento de novas tecnologias diante de restrições orçamentárias dos financiadores dos cuidados de saúde. De uma maneira geral, as agências de ATS avaliam Evidência, Análise de custo-efetividade, Análise de Impacto Orçamentário, para o processo decisório de incorporar ou não uma tecnologia em saúde. Esta “trilogia da ATS” (Figura 1) é pertinente para avaliar tecnologias desenvolvidas para doenças prevalentes, onde há maior robustez dos dados epidemiológicos, melhor conhecimento da história natural da doença, ensaios clínicos controlados randomizados com tamanhos amostrais que permitem maior validade e precisão dos resultados, maior acesso aos dados de custo da doença e impacto orçamentário mais previsível.



Figura 1. “Trilogia da ATS”

O conceito de “medicamentos órfãos” foi introduzido em 1968 para designar medicamentos potencialmente eficazes, não disponíveis no mercado, para os quais a pesquisa e desenvolvimento não eram considerados lucrativos pela dificuldade de produção ou por serem destinados ao tratamento de doenças raras, conseqüentemente de mercado consumidor restrito (Silva, 2000). Dois conceitos são utilizados para caracterização do medicamento órfão: o epidemiológico, baseado na prevalência ou incidência da doença numa população e o econômico, fundamentado na estimativa de não rentabilidade do medicamento destinado à terapêutica da doença em questão.

Em 1983, o Congresso e o Senado dos Estados Unidos da América (EUA) aprovaram a Lei dos Medicamentos Órfãos (*Orphan Drug Act*), assinada pelo então presidente Ronald Reagan, para incentivar, por meio de deduções de impostos, linhas especiais de financiamento e incentivos governamentais a pesquisa e o desenvolvimento de medicamentos para doenças raras. Esta Lei permite ainda que os medicamentos órfãos passem por protocolos especiais de investigação e aprovação mais rápido que os usuais (Food and Drug Administration, 1983).

A *European Medicines Agency* (EMA) possui desde 1999, uma política definida em relação aos medicamentos órfãos. Os critérios são claros: “Os medicamentos órfãos são destinados à prevenção, diagnóstico ou tratamento de condições muito graves, ou que signifiquem um risco para a vida, e que sejam extremamente raras, com uma prevalência dentro da União Europeia igual ou inferior a 50/100.000 habitantes” (European Medicines Agency, 1999).

A aplicação da ATS no cenário das Doenças Raras apresenta desafios e limitações que transcendem o reducionismo da “Trilogia da ATS”. Pelo princípio básico de equidade no acesso ao tratamento, pacientes sofrendo de Doenças Raras devem ter o direito às mesmas oportunidades de receber tratamento que outros pacientes com doenças que ocorrem com maior frequência. Diversos estudos têm documentado a variedade de restrições no acesso aos tratamentos disponíveis para Doenças Raras. Um estudo independente conduzido pela União Europeia (UE) avaliou as condições para disponibilização de medicamentos órfãos no mercado da UE (Alcimed, 2005). Em somente nove dos 25 países da UE, dez medicamentos órfãos estavam registrados e disponíveis no mercado e, em somente um dos 25 países, todos os medicamentos órfãos estavam acessíveis na lista nacional de reembolso (os medicamentos nesse tipo de lista são automaticamente reembolsáveis). Devido às limitações de dados, o estudo usou três indicadores de acesso em vez da medição direta da proporção de pacientes que são efetivamente tratados e reembolsados. Existe uma ampla variedade de fatores impactando no acesso à terapia, incluindo a natureza dos orçamentos (hospitalares ou não, local ou nacional) reembolso (nacional ou não, listas positivas ou negativas), colocação (centros hospitalares ou não, centros de referência ou não), e o valor da terapia em termos de custo-efetividade. Um fator que favoreceu a acessibilidade foi a disponibilidade por procedimentos bem estabelecidos, em centros de referência. A França e os Países Baixos estavam entre os melhores no acesso dos pacientes e os únicos países que instituíram comitês específicos de medicamentos órfãos. Kanavos e Saka analisaram a prescrição de medicamentos órfãos no Reino Unido (Kanavos & Saka, 2005).

Em uma pesquisa de associações de Doenças Raras e grupos de apoio no Reino Unido, indicou-se que, de 62 Doenças Raras, alguma forma de tratamento estava disponível para 38 doenças (69,1%). O estudo identificou que o custo é uma das principais razões para a decisão de aprovação pelo NHS (*National Health Service*) da Inglaterra, embora outros fatores sejam também importantes. Estes incluem a falta de conhecimento dos médicos sobre as Doenças Raras, a falta de pessoal de saúde especializado e controvérsias relativas ao tratamento.

Além disso, um levantamento da *European Organization for Rare Diseases* (EURORDIS) comparou o acesso na Europa com cuidados de saúde entre países e entre diferentes do-

enças (EurordisCare, 2005). O levantamento identificou que havia uma variação no acesso à disponibilidade de medicamentos órfãos. Em somente um dos 26 países Europeus estudados, havia acesso para todos os 12 medicamentos órfãos autorizados antes de Dezembro de 2003.

O objetivo deste artigo é descrever as limitações dos métodos utilizados pelas agências de ATS para decisão em Doenças Raras e as recomendações para lidar com estas limitações. O artigo está fundamentado nas discussões que ocorreram durante o *workshop* sobre o "Uso de Economia em Saúde para Medicamentos Órfãos", ocorrido na *London School of Economics* em Dezembro de 2005. O *workshop* contou com a participação de *experts* da área de economia da saúde, epidemiologia, medicina, ética médica, e outros campos, para entender melhor questões relacionadas ao desenvolvimento, avaliação e uso de medicamentos órfãos (Drummond *et al.*, 2007).

## Avaliação de tecnologia no contexto das doenças raras

Em diversas jurisdições, ATS está ganhando crescente popularidade como um método para determinar prioridades para o reembolso de tecnologias em saúde (Hutton *et al.*, 2006). ATS geralmente envolve uma avaliação de custo-efetividade incremental da nova tecnologia comparada com as tecnologias existentes para a doença em questão. A Razão de Custo-Efetividade Incremental (ICER da sigla em inglês) é então comparada com aquela de outras intervenções de saúde, consolidadas na jurisdição em questão, ou julgada contra um "limiar de custo-efetividade" explícito ou implícito, ou disposição social para pagar pelas novas tecnologias de saúde. Por exemplo, no Reino Unido, este limiar é considerado como de aproximadamente £20.000–£30.000 por Ano de Vida Ajustado para Qualidade [*Quality-Adjusted Life-Year (QALY)*] (Rawlins & Culyer, 2004).

Essa premissa tem sido validada pelas evidências empíricas nas decisões tomadas pelo *Technology Appraisal Committee of the National Institute for Health and Care Excellence (NICE)* no Reino Unido (Devlin & Parking, 2004). Não é de surpreender que os medicamentos órfãos sejam avaliados de maneira inadequada sob tais procedimentos. Preços e estimativas de custo-efetividade correspondentes são altos. Primeiro, em razão da raridade, o custo de desenvolvimento tem de ser recuperado a partir das vendas para um número limitado de pacientes ao redor do mundo, com custos de aquisição consequentemente altos por paciente. Dos dez medicamentos órfãos no estudo da Alcimed, havia uma relação inversa entre a prevalência da doença e o custo de medicamentos órfãos (Alcimed, 2005). Além disso, baseando em paciente por paciente, o custo incremental por QALY é geralmente muito alto, excedendo o limiar de custo-efetividade "padrão". Segundo, em razão do pequeno número de pessoas sofrendo

de Doenças Raras, é mais difícil alocar pacientes suficientes em um ensaio clínico randomizado controlado. Isso significa que, no tempo do lançamento do produto, pode não haver a mesma qualidade de evidências clínicas para os medicamentos órfãos, se comparado com aqueles de doenças mais prevalentes. Resumidamente, se os procedimentos de ATS tiverem de ser aplicados aos medicamentos órfãos, virtualmente nenhum deles seria "custo-efetivo".

Alinhado com essa conclusão, McCabe e colaboradores argumentam que os procedimentos padrão deveriam ser aplicados para todas as tecnologias de saúde igualmente e coloca a questão: "Qual o preço da raridade?" (McCabe *et al.*, 2005). Ou seja, a partir de uma posição purista de eficiência (isto é, maximizar o ganho de saúde total para a população a partir dos recursos disponíveis), pode não haver espaço para os medicamentos órfãos e certamente não haverá para medicamentos ultra-órfãos, que são definidos pelo NICE como afetando menos que 1.000 pacientes no Reino Unido. Deslocar recursos para o tratamento de Doenças Raras significaria que haveria menos recursos para o tratamento de doenças mais comuns. Essa constatação levanta a questão do porquê incentivar o desenvolvimento de tais medicamentos se eles serão posteriormente julgados por um critério no qual estão fadados ao fracasso.

Quando consideramos o custo de oportunidade dos medicamentos órfãos, é importante considerar também a magnitude do impacto orçamentário que eles representam. Baseando-se em análises na França e nos Países Baixos, o estudo Alcimed estimou que o custo total dos medicamentos órfãos por país europeu em 2004 foi modesto, sendo entre 1% a 7% dos orçamentos nacionais com medicamentos. A legitimidade da disponibilidade dos medicamentos órfãos, logo, repousa em se os métodos "padrão" de ATS refletem adequadamente as preferências sociais. Rawlins e Culyer argumentam que há mais na tomada de decisão do que a estrita aplicação de limiares de custo-efetividade (Rawlins & Culyer, 2004). Usando um exemplo de um medicamento para os estágios finais do câncer, os autores apontam que ICERs consideravelmente acima de £30.000 por QALY poderiam ser considerados aceitáveis sob certas circunstâncias.

Na apreciação do imatinibe para leucemia mieloide crônica, o Comitê de Aprovação do NICE decidiu que, na ausência de tratamentos alternativos, £37,000 por QALY era custo-efetivo na fase crônica, permitiu £38,400 por QALY para a fase acelerada com base na consistência, e então aprovou £49,000 por QALY para a fase blástica, com base na equidade, para não penalizar aqueles que não tiveram acesso ao tratamento nos estágios iniciais da doença devido a falhas no sistema de saúde. Em adição, dados da Austrália ilustram que a decisão do *Pharmaceutical Benefits Advisory Committee (PBAC)*, embora refletindo uma lógica de custo-efetividade, obviamente leva outros fatores em consideração. George e colaboradores especulam que, além da incerteza ao redor das próprias avalia-

ções de custo-efetividade, outros fatores podem influenciar (i) a gravidade do problema de saúde, (ii) a disponibilidade de outras terapias para o tratamento da doença em questão, e (iii) o custo para o paciente se o medicamento não está listado para reembolso público (George *et al.*, 2001). Além disso, com respeito ao financiamento de medicamentos órfãos, o Governo da Austrália fornece fundos sob uma apropriação específica, fora do Esquema de Benefícios Farmacêuticos, com o propósito de auxiliar o acesso a medicamentos de alto custo e que podem salvar vidas, aceitos pelo PBAC como clinicamente efetivos, mas não considerados custo-efetivos (Commonwealth of Australia, 2006).

A maioria dos medicamentos órfãos exibe muitas características dessas exceções que os comitês de financiamento já fizeram, o que sugere que o valor social pode divergir da custo-efetividade. Ou seja, eles são quase sempre para doenças graves, representam a única opção terapêutica para os pacientes sofrendo da doença em questão, e o custo da terapia estaria muito além dos meios financeiros da maioria dos pacientes se não houvesse subsídio público disponível. Em 40% das doenças para as quais os medicamentos órfãos foram aprovados na UE, não houve opções satisfatórias de tratamentos prévios autorizados (COMP, 2000). Essa constatação levanta uma questão importante: estamos razoavelmente representando preferências sociais quando comparamos a custo-efetividade incremental de um novo medicamento, onde já há um padrão viável de tratamento de saúde, contra outro medicamento onde não existe tal tratamento? No Reino Unido, o NICE emitiu um relatório sobre valores de julgamentos sociais, baseados em uma revisão de literatura, dois relatórios do Conselho de Cidadãos e uma pesquisa de população. O relatório reafirma o papel geral da análise de custo-efetividade na tomada de decisão do instituto e discute outras considerações (National Institute for Health and Care Excellence, 2005).

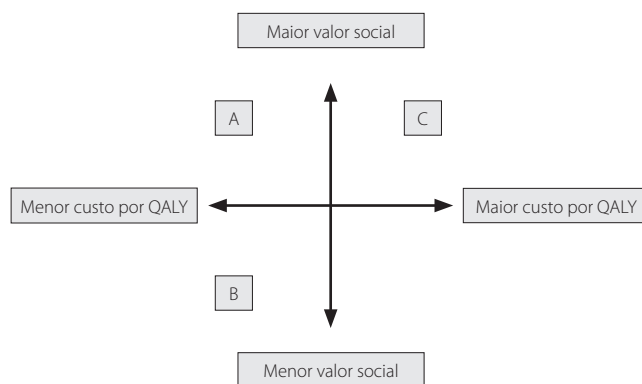
Descobriu-se que a análise de custo-utilidade era uma base para decisão necessária, mas insuficiente, contudo, o NICE precisava de razões explícitas para recomendar intervenções com custo incremental por QALY acima do seu limiar normal. Considerando e rejeitando diversas razões potenciais, tais como idade (exceto quando a idade é um indicador para benefício ou risco), papéis sociais (por exemplo, trabalhando ou não), renda, classe social, gênero, orientação sexual, étnico, ou doença autoinfligida.

Finalmente o NICE concluiu que uma especial consideração deveria ser dada às inovações que promovam melhorias significativas nas condições de saúde para doenças previamente não tratadas.

Em 2004, o NICE reuniu um Conselho de Cidadãos a fim de encontrar respostas a respeito de financiar Doenças Ultra-Raras, especificamente “para aconselhar se o NHS deveria estar preparado para pagar valores maiores por medicamentos que tratam pacientes com Doenças Raras” (National Institute for Health and Care Excellence, 2004). Dos 27 membros

do Conselho, um total de 20 decidiu que deveria haver uma maneira diferente de avaliar os valores. Quatro consideraram que os pacientes com Doenças Raras deveriam ser tratados como uma questão de princípio, desde que o tratamento funcionasse, e 16 consideraram que o NHS deveria ponderar o pagamento de valores maiores dentro de certas condições (os principais critérios incluindo gravidade da doença, se o tratamento promovia ganho de saúde e não só apenas estabilização e se a doença ameaçava a vida). No outro lado do espectro, sete membros consideraram que Doenças Raras não deveriam ter um processo de tomada de decisão diferente e que a raridade era uma razão insuficiente para garantir o financiamento de um medicamento com uma maior razão de custo-efetividade. A sociedade está preparada para investir vastas quantidades de recursos no resgate de montanhistas que encontram dificuldades, ou para aqueles que estão perdidos no mar. Por outro lado, a sociedade parece relutante em adotar políticas que irão salvar grandes números de vidas, ou iriam ser muito mais custo-efetivas, tais como medidas de segurança (Drummond & Shannon, 1986). Aparentemente, ocorre uma divergência entre custo-efetividade e valor social.

Para muitas tecnologias em saúde, a aplicação estrita do critério de eficiência pode ser uma boa aproximação do valor social (Grupo A da Figura 2). Contudo, pode haver intervenções com razões de custo-efetividade muito menor que os tomadores de decisão rejeitam para reembolso público porque consideram como de baixo valor social (Grupo B da Figura 2). Exemplos incluem o tratamento da impotência masculina, o qual mostrou ter um ICER menor que €10.000 por QALY, e a remoção cirúrgica de tatuagens (Stolk *et al.*, 2000). Por outro lado, pode haver intervenções, com um ICER muito acima do limiar padrão, que os tomadores de decisão aprovam em razão de terem um maior valor social do que é previsto somente pela custo-efetividade (Grupo C da Figura 2). Os medicamentos órfãos podem estar nesta categoria, juntamente com algumas terapias de câncer no estágio final.



**Figura 2.** Relação entre valor social e custo incremental por *Quality-Adjusted Life-Year* (QALY). Adaptado de Drummond *et al.*, 2007

Evidência adicional para a relevância de outros fatores, além de custo-efetividade, na tomada de decisão social é encontrada em pesquisas empíricas com ponderações comparativas individuais entre eficiência e equidade no fornecimento de cuidados de saúde. Ubel e Loewenstein realizaram pesquisa com o público geral nos Estados Unidos e consideraram a distribuição de fígados escassos para 2 grupos prognósticos (Ubel & Loewenstein, 1996). Eles constataram que a maioria dos pesquisados (33%) optou por equidade e iria distribuir os órgãos igualmente entre os dois grupos. Somente 22% dos pesquisados teriam distribuído os órgãos para o grupo com eficiência maximizada. Em outro estudo, Ubel e seu grupo de pesquisa perguntaram a membros do público em geral quantas vidas de pessoas com paraplegia deveriam ser salvas para que fosse igualmente benéfico salvar 100 vidas de pessoas que poderiam retornar a perfeitas condições de saúde. A maioria (65%) disse que o número deveria ser 100 (Ubel *et al.*, 1999). Outros estudos mostram que o público em geral está disposto a trocar eficiência no interesse de maior equidade, se abstendo dos tratamentos de maior custo-efetividade para ajudar os pacientes mais seriamente doentes, ou aqueles que não possuem tratamento alternativo (Nord, 1993).

### Proposta de Avaliação do Valor Social dos Medicamentos Órfãos (Drummond et al., 2007)

Primeiramente, mais pesquisas são necessárias para validar a extensão do desvio entre o valor social e a perspectiva de eficiência quando se decide sobre o reembolso de tecnologias de saúde. Sobre qual extensão o desvio depende das características da doença e da tecnologia avaliada? Onde os medicamentos órfãos caem neste espectro?

Segundo, avaliando o incremento do custo por QALY de medicamentos órfãos, de que maneira a raridade impacta? Comparados com os medicamentos para doenças mais prevalentes, a raridade impacta principalmente nos custos incrementais, uma vez que os custos de desenvolvimento estão sendo recuperados através da venda do medicamento para menos pacientes ao redor do mundo? Alternativamente, a raridade impacta no incremento do QALY, uma vez que a natureza dessas doenças dificulta a demonstração de grandes aumentos no QALY com qualquer grau de certeza?

Terceiro, dadas as dificuldades em conduzir ensaios clínicos aleatórios e a natureza progressiva de muitas doenças raras, como poderiam ser usados os registros dos pacientes para acumular conhecimento sobre a efetividade do valor social dos medicamentos órfãos? Esses registros também poderiam ser usados para nos ajudar a determinar quais pacientes se beneficiariam das terapias? Dada a preocupação dos financiadores sobre o custo dos medicamentos órfãos, os registros também poderiam ser usados para rastrear os custos em uma dada jurisdição. Eles tam-

bém poderiam formar a base de um esquema de compartilhamento de risco, onde o nível final de reembolso dos medicamentos fosse determinado com base na evidência de efeitos clínicos de longo prazo?

Finalmente, o processo atual de avaliação e apreciação dos medicamentos precisa ser adaptado para os medicamentos órfãos? Em particular, os requisitos padrão de evidência são alinhados com o que pode ser realisticamente entregue? Além disso, podem todos os elementos de valor social ser adequadamente refletidos nos procedimentos atuais de tomada de decisão ou esses procedimentos precisam tornar-se mais explícitos?

### Conclusão

Os métodos padrão de ATS podem não capturar inteiramente o valor social de algumas tecnologias de saúde e existem atualmente sérias deficiências na avaliação dos medicamentos órfãos. Além disso, mais pesquisa é requerida sobre os métodos de avaliação do valor social das tecnologias de saúde e as estimativas sobre o financiamento e uso de medicamentos órfãos.

### Referências bibliográficas

- Alcimed. *Study on orphan drugs*. Paris: Alcimed; 2005. Available at: [http://ec.europa.eu/health/files/orphanmp/doc/pricestudy/final\\_final\\_report\\_part\\_1\\_web\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/files/orphanmp/doc/pricestudy/final_final_report_part_1_web_en.pdf). Acessado: 13/10/2014
- Commonwealth of Australia. *Other supply arrangements outside the Pharmaceutical Benefits Scheme (PBS)*. Department of Health and Ageing, 2006. Available at: <http://www.health.gov.au>. Acessado: 13/10/2014
- COMP. *Report to the commission in relation to article 10 of regulation 141/2000 on orphan medicinal products*. Doc. Ref. EMEA/35218/2005. Available at: <http://www.emea.eu.int>. Acessado: 13/10/2014
- Devlin N, Parking D. Does NICE have a cost-effectiveness threshold and what other factors influence its decisions? A binary choice analysis. *Health Econ*. 2004;13:437-452.
- Drummond MF, Shannon HS. Economic aspects of risk assessment in chemical safety. *Sci Total Environ*. 1986;51:81-124.
- Drummond *et al.* Assessing the economic challenges posed by orphan drugs. *International Journal of Technology Assessment in Health Care*. 2007;23(1):36-42.
- European Medicines Agency (EMA). 1999. Disponível em: <http://www.emea.eu.int/htms/human/comp/orphapp.htm>. Acessado: 13/10/2014
- EurordisCare and EurordisCare2. *Survey results*. 2005. Available at: <http://www.eurordis.org>, <http://www.rareluxembourg2005.org>. Acessado: 13/10/2014
- Food and Drug Administration (FDA). Office of Orphan Products Development. 1983. Disponível em: <http://www.fda.gov/orphan/index.htm>. Acessado: 13/10/2014
- George B, Harris A, Mitchell A. Cost-effectiveness analysis and the consistency of decision making: Evidence from pharmaceutical reimbursement in Australia (1991 to 1996). *Pharmacoeconomics*. 2001;19:1103-1109.
- Hutton J, McGrath C, Frybourg JM, *et al.* Framework for describing and classifying decision-making systems using technology assessment to

- determine the reimbursement of health technologies (fourth hurdle systems). *Int J Technol Assess Health Care*. 2006;22:10-18.
- Kanavos P, Saka O. Providing access to modern treatments and influencing policy in orphan diseases: The international experience and evidence from the UK. *LSE Health and Social Care Discussion Paper Number 20*. LSE Health and Social Care, The London School of Economics and Political Science, 2005.
- McCabe C, Claxton K, Tsuchiya A. Orphan drugs and the NHS: Should we value rarity? *BMJ*. 2005;331:1016-1019.
- National Institute for Health and Clinical Excellence. *Citizens council reports: Ultra orphan drugs*. London, NICE, 2004. Available at: <http://www.nice.nhs.uk>. Acessado: 13/10/2014
- National Institute for Health and Clinical Excellence. *Social value judgements*. London, NICE, 2005. Available at: <http://www.nice.org.uk>. Acessado: 13/10/2014
- Nord E. The trade-off between severity of illness and treatment effect in cost-value analysis of health care. *Health Policy*. 1993;24:227-238.
- Rawlins MD, Culyer AJ. National Institute for Clinical Excellence and its value judgments. *BMJ*. 2004;329:224-227.
- Silva, RCS. Medicamentos excepcionais no âmbito da assistência farmacêutica no Brasil. [Mestrado] Fundação Oswaldo Cruz, Escola Nacional de Saúde Pública; 2000. 215 p. Disponível em: [http://portaldesicict.fiocruz.br/transf.php?script=thes\\_chap&id=0006202&lng=pt&nrm=iso](http://portaldesicict.fiocruz.br/transf.php?script=thes_chap&id=0006202&lng=pt&nrm=iso). Acessado: 13/10/2014
- Stolk EA, Busschbach JJ, CaffaM, et al. Cost utility analysis of sildenafil compared with papaverine-phentolamine injections. *BMJ*. 2000;320:1165-1168.
- Ubel PA, Loewenstein G. Distributing scarce livers: The moral reasoning of the general public. *Soc Sci Med*. 1996;42:1049-1055.
- Ubel PA, Richardson J, Prades JL. Life-saving treatments and disabilities. Are all QALYs created equal? *Int J Technol Assess Health Care*. 1999;15:738-748.

---

**Recebido em: 20/10/2014 - Aprovado para publicação em: 07/11/2014**

1. Bacharel em Direito pela USP, Universidade de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil. Especialista em Direito Processual Civil pela AASP/GV-LAW. Protagonista na área da saúde no direito brasileiro. Sócia do escritório Chiavassa e Chiavassa Advogadas Associadas. Advogada. 2. Mestrando em Direito Político e Econômico na Universidade Presbiteriana Mackenzie. Especialista em Direito Público e do Estado pela Faculdade de Direito de Itu. Bacharel em Direito pela Uni-FMU. Advogado. 3. Mestrando em Direito Civil na PUC-SP, Pontifícia Universidade Católica, São Paulo, SP, Brasil. Pós-Graduando em Direito Civil Italiano e Europeu na Scuola di Specializzazione dell'Università Degli Studi di Camerino (UNICAM). Especialista em Direito Contratual pela PUC-SP. Bacharel em Direito pela PUC-SP. Membro do Instituto de Direito Privado (IDP) e da Associação dos Advogados de São Paulo (AASP). Membro do Grupo de Pesquisa "As relações jurídicas privadas e a dignidade da pessoa humana", coordenado pelo Prof. José Manoel de Arruda Alvim Netto. Advogado. 4. Mestrando em Ciências Políticas na USP, Universidade de São Paulo, São Paulo, SP, Brasil. Bacharel em Ciências Sociais pela USP. Bacharel em Direito pela PUC-SP. Pesquisador.

**Conflitos de interesse:**

Nesses casos, resta ainda uma via, que tem se desenvolvido no Brasil, sobretudo a partir da Constituição de 1988: o Poder Judiciário. É cada vez maior o volume de demandas judiciais reclamando – em face do Estado ou do plano de saúde – atendimento adequado a diversos problemas de saúde. Tais ações levam aos juízes uma realidade complexa e exigem grande responsabilidade de suas decisões, que têm impacto simultaneamente sobre a vida de alguém e sobre os recursos alocados para políticas públicas de saúde. Essa é a questão apresentada neste artigo, que aborda as possibilidades de reivindicação do direito à saúde perante o Judiciário nos casos de doenças raras. Para tanto, o próximo tópico irá contextualizar o direito à saúde nos planos jurídico e político. Na sequência, aborda-se a judicialização de questões relacionadas a esse direito, o ativismo dos juízes e a limitação jurídica contida no argumento da reserva do possível. As seções finais expõem as decisões dos Tribunais nas ações exigindo o tratamento de doenças raras contra o Estado e os planos de assistência privada.

### Saúde, Constituição Federal e política pública

A Constituição Federal de 1988 determina a construção de uma democracia social (Verissimo, 2009: 408), o que significa dizer que objetivos de transformação social previstos constitucionalmente, como a redução da pobreza, a inclusão social e a expansão da cidadania, devem ser realizados por meio do reconhecimento e da tutela estatal de direitos sociais. Tais direitos se caracterizam pela obrigação positiva (fazer/prestar) que impõem ao Estado e visam garantir aos cidadãos a participação na riqueza coletiva (Carvalho, 2012: 10).

No rol de direitos sociais previstos constitucionalmente está o direito à saúde. Sem margem para interpretação sobre a sua imposição jurídica, o texto constitucional determina que a “saúde é direito de todos e dever do Estado”<sup>3</sup>. Em outras palavras, a Constituição cria o dever de que os agentes estatais formulem e implementem políticas públicas destinadas à prevenção e ao tratamento de doenças que acometam ou possam acometer os cidadãos.

A previsão constitucional de direitos sociais estabelece desafios aos formuladores de política pública, aos operadores da máquina burocrático-administrativa e aos profissionais do direito. Neste artigo abordamos um desafio específico, a saber: a exigibilidade do direito à saúde no caso de doenças raras. Dessa forma, discutimos com base nas decisões judiciais do Supremo Tribunal Federal a possibilidade – e, sinteticamente, os limites e as consequências – de os cidadãos exigirem perante o Poder Judiciário, como garantia do seu direito à saúde, que o Estado custeie o tratamento de doenças raras.

A fixação de metas e a alocação de recursos públicos para a sua realização são atividades políticas que dizem respeito à formulação e à implementação de políticas públicas, nas quais os representantes políticos definem interesses que devem ser tratados como gerais e a forma de realizá-los, considerando a capacidade dos recursos disponíveis e os limites técnicos para tanto. Como os recursos são limitados e os objetivos para serem atingidos devem ser bem definidos, as políticas possuem abrangência limitada. Na área da saúde, por exemplo, os tratamentos e medicamentos para doenças raras muitas vezes não são incluídos no Sistema Único de Saúde, tendo em vista o alto custo que envolvem.

Nessas situações em que alguém vê seu direito social desamparado, o caráter jurídico da questão torna possível recorrer ao Poder Judiciário para exigir do Estado a prestação necessária à garantia do direito, que no nosso caso diz respeito ao tratamento da doença rara. Com isso, há a transferência de temas políticos para dentro das instituições do sistema de justiça, transformando o Judiciário em um “importante fórum de contestação de políticas públicas” (Verissimo, 2009: 409). As decisões do Judiciário sobre direitos sociais interferem na forma como recursos são alocados para tratar interesses definidos como prioridades do Estado e, portanto, têm impacto na formação e adoção de políticas públicas (Taylor, 2007).

### Judicialização do direito à saúde

Diariamente são submetidas, ao Poder Judiciário, questões envolvendo o direito à saúde, tanto pública quanto privada. Decorrente natural do caráter incontável das questões que se referem à saúde humana, inúmeras são as espécies de controvérsias, dentro do direito à saúde, levadas à apreciação do Judiciário.

Muitas doenças, por sua baixa incidência, não são previstas nas políticas públicas do SUS, nem nas regras atinentes às coberturas mínimas da assistência privada à saúde, editadas pela Agência Nacional de Saúde Suplementar – ANS.

Todos estes fatores contribuem para o constante crescimento da judicialização da saúde.

O Ministro Gilmar Ferreira Mendes, no julgamento da Suspensão de Liminar nº 256, discorreu de forma brilhante sobre a judicialização do Direito à Saúde, e a importância de uma discussão aprofundada sobre o assunto:

“A doutrina constitucional brasileira há muito se dedica à interpretação do artigo 196 da Constituição. Teses, muitas vezes antagônicas, proliferaram-se em todas as instâncias do Poder Judiciário e na seara acadêmica. Tais teses buscam definir se, como e em que medida o direito constitucional à saúde se traduz em um direito subjetivo público a prestações positivas do Estado, passível de garantia pela via judicial.

3. O Artigo 196 da Constituição Federal prevê que: “A saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação.”

O fato é que a judicialização do direito à saúde ganhou tamanha importância teórica e prática que envolve não apenas os operadores do Direito, mas também os gestores públicos, os profissionais da área de saúde e a sociedade civil como um todo.

Se, por um lado, a atuação do Poder Judiciário é fundamental para o exercício efetivo da cidadania e para a realização do direito à saúde, por outro as decisões judiciais têm significado um forte ponto de tensão entre os elaboradores e os executores das políticas públicas, que se veem compelidos a garantir prestações de direitos sociais das mais diversas, muitas vezes contrastantes com a política estabelecida pelos governos para a área da saúde e além das possibilidades orçamentárias<sup>4</sup>.

Os operadores do direito têm buscado, constantemente, uniformizar os entendimentos sobre matérias levadas à análise do Poder Judiciário. Diversos são os exemplos destas tentativas de uniformização: as diversas Súmulas, expedidas pelos Tribunais de todo o país, visam nortear não somente os julgadores, mas toda a comunidade jurídica, especialmente aqueles que atuam na defesa dos interesses dos pacientes, do Poder Público, das Operadoras de planos e seguros privados de assistência à saúde.

A Agência Nacional de Saúde Suplementar – ANS –, embora adotando medidas que têm se mostrado tímidas e pouco eficazes, busca traçar diretrizes e estabelecer normas que diminuam a judicialização da saúde privada.

Órgãos e entidades têm organizado eventos, buscando discutir o assunto. O Supremo Tribunal Federal, por exemplo, organizou, entre abril e maio de 2009, a Audiência Pública nº 4, ocasião em que puderam se manifestar 50 especialistas, dentre operadores do Direito, Professores, Médicos, Técnicos de Saúde, Gestores e usuários do Sistema Único de Saúde (SUS).

Recentemente, em maio de 2014, o Conselho Nacional de Justiça (CNJ) realizou a I Jornada Nacional da Saúde, em que se debateram problemas inerentes à judicialização da saúde. Ao final da Jornada, foram apresentados enunciados interpretativos sobre o direito à saúde.

Busca-se, assim, obter a maior uniformidade possível nas decisões. Quanto mais uniformes as interpretações, ao menos em tese, menor seria a necessidade de submissão de litígios à apreciação do Judiciário.

Entretanto, em virtude da multiplicidade de questões envolvendo a saúde, da própria evolução da medicina, e dos interesses econômicos que envolvem a matéria, é muito pouco provável que se obtenha êxito na minimização da judicialização da saúde.

## Ativismo judicial e saúde

Classicamente, a atuação dos Operadores do Direito toma por base a interpretação e aplicação do Direito positivado. A interpretação juspositivista tem a norma escrita por base precípua. Conforme lição de Canotilho (2012):

“Num Estado de direito democrático, o trabalho metodológico de concretização é um trabalho normativamente orientado. Como corolários subjacentes a esta postura metodológica assinalam-se os seguintes.

O jurista concretizador deve trabalhar a partir do texto da norma, editado pelas entidades democrática e juridicamente legitimadas pela ordem constitucional. A ordem de decisão, que representa a medida de ordenação imediata e concretamente aplicável a um problema, não é uma ‘grandeza autónoma’, independente da norma jurídica, nem uma ‘decisão’ voluntarista do sujeito de concretização; deve, sim, reconduzir-se sempre à norma jurídica geral. A distinção positiva das funções concretizadoras destes vários agentes depende, como é óbvio, da própria constituição, mas não raro acontece que no plano constitucional se verifique a convergência concretizadora de várias instâncias: (a) nível primário de concretização: os princípios gerais e especiais, bem como as normas da constituição que ‘densificam’ outros princípios; (b) nível político-legislativo: a partir do texto da norma constitucional, os órgãos legiferantes concretizam, através de ‘decisões políticas’ com densidade normativa – os actos legislativos –, os preceitos da constituição; (c) nível executivo e jurisdicional: com base no texto da norma constitucional e das subseqüentes concretizações desta a nível legislativo (também a nível regulamentar, estatutário), desenvolve-se o trabalho concretizador, de forma a obter uma norma de decisão solucionadora dos problemas concretos.”

Presentemente, o denominado ativismo judicial – prática vinda da escola/teoria jurídica do Neoconstitucionalismo – vem ganhando força em diversas partes do mundo, especialmente no Brasil, sobrepondo-se pouco a pouco à visão estritamente positivista, fundamentada principalmente no texto legal.

Em virtude da utilização, nos textos legislativos e constitucionais, de conceitos mais abstratos, expressões de baixa densidade normativa, abre-se espaço a uma interpretação que leva em consideração valores morais e éticos. O julgador, ao invés de “escravo da lei”, passa a ter uma postura mais criativa e com maior margem à discricionariedade. Sobre Neoconstitucionalismo, leciona Jorge Octávio Lavocat Galvão (2014):

“O Neoconstitucionalismo se apresenta como uma teoria jurídica focada em uma visão progressista do papel dos juízes, justificada pela adoção de uma concep-

4. SL 256, Relator(a): Min. PRESIDENTE, Presidente Min. GILMAR MENDES, julgado em 20/04/2010, publicado em DJE-076 DIVULG 29/04/2010 PUBLIC 30/04/2010.



ção axiológica de Constituição que exige o manejo de técnicas interpretativas especiais aptas a lidar primordialmente com normas-princípios, notadamente o juízo de ponderação. A adoção dessa perspectiva, contudo, encerra uma série de outros desdobramentos relacionados ao chamado fenômeno da constitucionalização do direito que merecem uma atenção especial para os fins da presente obra. Tal fenômeno nada mais é do que a caracterização de todos os casos jurídicos como casos constitucionais em virtude do efeito irradiador do texto fundamental – defendido pelos neoconstitucionalistas –, o que faz com que todos os processos se transformem em potenciais *Brown v. Board of Education*. Dito de outra forma, o Neoconstitucionalismo parece assumir o modelo *Brown* como o padrão judicial a ser adotado pelos juízes até mesmo nos casos judiciais mais simples.

Obviamente que isso tem sérias implicações tanto para os juízes que decidirão os casos quanto para os jurisdicionados que serão afetados pelo modo como os casos serão decididos.”

Tratando do Neoconstitucionalismo e do ativismo judicial, esclarece José Carlos Francisco (2012):

“O maior espaço deixado pelo aumento do grau de abstração dos princípios constitucionais positivados aumenta o grau de discricionariedade do operador do Direito no processo interpretativo e de escolha das soluções para os problemas apresentados, e é justamente a via pela qual, de modo consciente ou inconsciente (intuitivo), passam valores éticos e morais mesmo para o intérprete com postura positivista. Por isso, acreditamos que o neoconstitucionalismo pode ser apresentado como oposição ao positivismo jurídico puro quando há claro reconhecimento do fato de valores morais e até mesmo elementos políticos adentrarem no campo normativo em razão da grande abertura semântica permitida pelos princípios, mas não a todas as formas de manifestação do positivismo jurídico, especialmente o positivismo inclusivo ou moderado.”

O ativismo judicial ganhou destaque nos últimos anos, especialmente depois de o Supremo Tribunal Federal proferir decisões de grande impacto, como no julgamento conjunto da ADPF nº 132 e da ADIN nº 4277 – que tratou da união homoafetiva – e da ADPF nº 54, que cuidou da interrupção da gestação de fetos anencéfalos.

Considerando-se a multiplicidade de questões envolvendo a saúde, e o fato de que o direito positivado é insuficiente para a resolução de diversas questões envolvendo a saúde – como é o caso das doenças raras, muitas delas ignoradas pelo SUS e pela ANS, na elaboração das listas de cobertura – não pode o Judiciário se limitar à aplicação pura e simples da lei.

Uma postura ativista se faz necessária, para que sejam resolvidas situações que o legislador não previu.

## Tribunais superiores e a Reserva do Possível

A teoria da reserva do possível é amplamente invocada por juristas para que o Estado possa repelir demandas que excedam o razoável. Sobre o tema, Ingo Sarlet pontua que a prestação reclamada deve corresponder ao que o indivíduo pode razoavelmente exigir da sociedade, de tal sorte que, mesmo em dispor o Estado de recursos e tendo poder de disposição, não se pode falar em uma obrigação de prestar algo que não se mantenha nos limites do razoável<sup>5</sup>.

Especificamente em relação ao direito à saúde, muito já se debateu no Judiciário sobre o dever do Estado arcar com medicamentos e outras necessidades dos jurisdicionados, sendo que boa parte dessas ações foram julgadas improcedentes com base na cláusula da reserva do possível, especialmente por conta das restrições orçamentárias dos entes públicos.

A questão, contudo, sofreu uma guinada significativa de direção, a ponto das decisões judiciais atuais simplesmente mitigarem a cláusula da reserva do possível, dando prevalência aos interesses individuais. Este cenário já era objeto de estudo por parte da doutrina alemã há décadas:

“Mesmo os direitos fundamentais sociais mínimos têm, especialmente quando são muitos que dele necessitam, enormes efeitos financeiros. Mas isso, isoladamente considerado, não justifica uma conclusão contrária à sua existência. A força do princípio da competência orçamentária do legislador não é ilimitada. Ele não é um princípio absoluto. Direitos individuais podem ter peso maior que razões político-financeiras.”<sup>6</sup>

Através da adoção da teoria dos direitos fundamentais sociais mínimos, a cláusula da reserva do possível perdeu força. Toda pessoa física possui uma gama de direitos, alguns mais importantes que outros. Dentre estes direitos mais importantes encontram-se os direitos fundamentais sociais, bem delineados no art. 6º da Constituição Federal brasileira (direito à educação, à saúde, à alimentação, ao trabalho, à moradia, ao lazer, à segurança, à previdência social, à proteção à maternidade e à infância e à assistência aos desamparados).

Estes direitos fundamentais sociais representam a materialização do princípio central do nosso ordenamento jurídico: o princípio da dignidade da pessoa humana (centro de gravidade da Constituição Federal).

Em um cenário ideal (talvez utópico), todos estes direitos estariam acessíveis à sociedade na mesma proporção, permitindo uma fruição igualitária por todos os seus integrantes. Como a sociedade humana ainda não conseguiu atingir este

5. SARLET, Ingo Wolfgang. *A eficácia dos direitos fundamentais*. Porto Alegre: Livraria do Advogado, 2003, pág. 265.

6. ALEXY, Robert. *Teoria dos Direitos Fundamentais*. São Paulo: Malheiros, 2012, pág. 512/513.

grau de perfeição, deve-se reconhecer que nem todos têm acesso a eles, de sorte que cabe ao Estado tutelar esta desigualdade, o que se dá através das políticas públicas.

Assim sendo, as políticas públicas visam permitir que estes direitos fundamentais sociais beneficiem toda a sociedade, e não apenas alguns nichos sociais. Contudo, mesmo neste cenário, ainda haverá desigualdade em relação ao gozo destes direitos fundamentais, seja por questões patrimoniais, regionais, climáticas, sanitárias, etc.

Por conta desta desigualdade, como saber se o Estado cumpre seu dever Constitucional de permitir o acesso a estes direitos fundamentais sociais? Em outras palavras, como estabelecer o quantum que deve ser oferecido à sociedade? Em uma escala de 0 a 100, se A goza de 100, B goza de 50 e C goza de 15, estará o Estado obrigado a fazer com que B e C gozem de 100? Deverá permitir que C goze de 50?

Para responder estas questões, surgiu na Alemanha a teoria do mínimo existencial: esta teoria esclarece que o Estado tem o dever de permitir que seus jurisdicionados gozem de seus direitos fundamentais sociais em um patamar minimamente aceitável para que tenham uma vida digna.

Especificamente no direito à saúde, os Tribunais pátrios – com base na teoria do mínimo substancial – começaram a dar ganho de causa aos indivíduos que ingressam com ações postulando medicamentos, cirurgias, dentre outros, como se observa na decisão do Superior Tribunal de Justiça:

“Justificava em razão da ausência de seus pressupostos - direito à vida e à saúde - dever estatal de assistência à saúde resultante de norma constitucional (CF, arts. 196 e 197) - obrigação jurídico-constitucional que se impõe ao poder público, inclusive aos estados-membros da federação - configuração, no caso, de típica hipótese de omissão inconstitucional imputável ao estado de Pernambuco - desrespeito à constituição provocado por inércia estatal (RTJ 183/818-819) - comportamento que transgredir a autoridade da lei fundamental da república (RTJ 185/794-796) - a questão da reserva do possível: reconhecimento de sua inaplicabilidade, sempre que a invocação dessa cláusula puder comprometer o núcleo básico que qualifica o mínimo existencial (RTJ 200/191-197) - o papel do poder judiciário na implementação de políticas públicas instituídas pela constituição e não efetivadas pelo poder público - a fórmula da reserva do possível na perspectiva da teoria dos custos dos direitos: impossibilidade de sua invocação para legitimar o injusto inadimplemento de deveres estatais de prestação constitucionalmente impostos ao poder público - a teoria da “restrição das restrições” (ou da “limitação das limitações”) - caráter cogente e vinculante das normas constitucionais, inclusive daquelas de conteúdo programático, que veiculam diretrizes de políticas públicas, especialmente na área da saúde (CF, arts. 6º, 196 e 197) - a questão das “escolhas trágicas” - a colmatação de omissões inconstitucionais como necessidade institucional

*fundada em comportamento afirmativo dos juízes e tribunais e de que resulta uma positiva criação jurisprudencial do direito - controle jurisdicional de legitimidade da omissão do poder público: atividade de fiscalização judicial que se justifica pela necessidade de observância de certos parâmetros constitucionais (proibição de retrocesso social, proteção ao mínimo existencial, vedação da proteção insuficiente e proibição de excesso) - doutrina - precedentes do supremo tribunal federal em tema de implementação de políticas públicas delineadas na constituição da república (RTJ 174/687 - RTJ 175/1212-1213 - RTJ 199/1219-1220) - recurso de agravo provido.”<sup>7-8</sup> (g.n).*

A questão do mínimo existencial e da reserva do possível fica ainda mais complicada diante do cenário das doenças raras. Isto porque alguns fatores (i) dificultam o desenvolvimento de medicamentos próprios e (ii) atrasam o registro dos medicamentos nos órgãos de vigilância sanitária.

Como existem milhares de doenças raras e todas elas juntas atingem cerca de 6% da população mundial, é muito difícil, complexo e custoso o desenvolvimento de medicamentos específicos para cada uma destas doenças, boa parte delas completamente heterogêneas entre si.

Os laboratórios não possuem interesse em dispender parte de seus recursos em um medicamento/tratamento de baixa escala, uma vez que o retorno patrimonial é diminuto.

7. STA 223 AgR / PE - PERNAMBUCO AG.REG. NA SUSPENSÃO DE TUTELA ANTECIPADA Relator(a): Min. ELLEN GRACIE (Presidente) Relator(a) p/ Acórdão: Min. CELSO DE MELLO Julgamento: 14/04/2008 Órgão Julgador: Tribunal Pleno - Publicação DJe-070 DIVULG 08-04-2014 PUBLIC 09-04-2014.

8. No mesmo sentido: “Fornecimento de medicamentos. Possibilidade de bloqueio de verbas públicas para garantia. Ratificação da jurisprudência firmada por esta suprema corte. Existência de repercussão geral (RE 607582 RG / RS - RIO GRANDE DO SUL REPERCUSSÃO GERAL NO RECURSO EXTRAORDINÁRIO Relator(a): Min. ELLEN GRACIE Julgamento: 13/08/2010 - Publicação DJe-159 DIVULG 26-08-2010 PUBLIC 27-08-2010 EMENT VOL-02412-06 PP-01185 LEXSTF v. 32, n. 381, 2010, p. 275-280). Também: “Ampliação e melhoria no atendimento de gestantes em maternidades estaduais - dever estatal de assistência materno-infantil resultante de norma constitucional - obrigação jurídico-constitucional que se impõe ao poder público, inclusive aos estados-membros - configuração, no caso, de típica hipótese de omissão inconstitucional imputável ao estado-membro - desrespeito à constituição provocado por inércia estatal (RTJ 183/818-819) - comportamento que transgredir a autoridade da lei fundamental da república (RTJ 185/794-796) - a questão da reserva do possível: reconhecimento de sua inaplicabilidade, sempre que a invocação dessa cláusula puder comprometer o núcleo básico que qualifica o mínimo existencial (RTJ 200/191-197) - o papel do poder judiciário na implementação de políticas públicas instituídas pela constituição e não efetivadas pelo poder público - a fórmula da reserva do possível na perspectiva da teoria dos custos dos direitos: impossibilidade de sua invocação para legitimar o injusto inadimplemento de deveres estatais de prestação constitucionalmente impostos ao estado - a teoria da “restrição das restrições” (ou da “limitação das limitações”) - caráter cogente e vinculante das normas constitucionais, inclusive daquelas de conteúdo programático, que veiculam diretrizes de políticas públicas, especialmente na área da saúde (CF, arts. 196, 197 e 227) - a questão das “escolhas trágicas” - a colmatação de omissões inconstitucionais como necessidade institucional fundada em comportamento afirmativo dos juízes e tribunais e de que resulta uma positiva criação jurisprudencial do direito - controle jurisdicional de legitimidade da omissão do estado: atividade de fiscalização judicial que se justifica pela necessidade de observância de certos parâmetros constitucionais (proibição de retrocesso social, proteção ao mínimo existencial, vedação da proteção insuficiente e proibição de excesso) - doutrina - precedentes do supremo tribunal federal em tema de implementação de políticas públicas delineadas na constituição da república (RTJ 174/687 - RTJ 175/1212-1213 - RTJ 199/1219-1220) - possibilidade jurídico-processual de utilização das “astreintes” (CPC, art. 461, § 5º) como meio coercitivo indireto - existência, no caso em exame, de relevante interesse social - ação civil pública: instrumento processual adequado à proteção jurisdicional de direitos revestidos de metaindividualidade - legitimação ativa do ministério público (CF, art. 129, iii) - a função institucional do ministério público como “defensor do povo” (CF, art. 129, ii) - doutrina - precedentes - recurso de agravo improvido.” (RE 581352 AgR / AM - AMAZONAS AG.REG. NO RECURSO EXTRAORDINÁRIO Relator(a): Min. CELSO DE MELLO Julgamento: 29/10/2013 Órgão Julgador: Segunda Turma Publicação ACÓRDÃO ELETRÔNICO DJe-230 DIVULG 21-11-2013 PUBLIC 22-11-2013).

Os poucos que ignorando o baixo retorno patrimonial tentam desenvolvê-lo esbarram em outro problema: a dificuldade de testá-los (e sem testá-los, como garantir a eficácia?), uma vez que a raridade da doença muitas vezes não permite a localização de pessoas aptas/dispostas a se submeterem frequentemente aos testes laboratoriais.

Conclusão: os medicamentos, quando existentes, são extremamente custosos, dificultando o pagamento pelos portadores destas doenças raras, que, sem opção, recorrem ao Poder Judiciário. Não é raro estes medicamentos custarem, por dose, alguns milhares de Reais. Como fica, neste cenário, a questão da reserva do possível e a questão do mínimo existencial? Seria razoável obrigar o Estado a arcar com estes elevados valores simplesmente para garantir a saúde de uma pequena parcela da população (6%), quando estes mesmos recursos poderiam ser disponibilizados para ajudar uma porcentagem muito mais significativa da população que não é portadora destas chamadas doenças raras? Se sim, este dever subsiste na hipótese do medicamento experimental (cujos efeitos não se encontram devidamente provados) ou de uso *off-label* (fora de bula), quando milhares de Reais são gastos com um tratamento que sequer pode funcionar? É o que se passa a analisar.

## Jurisprudência sobre doenças raras

As doenças raras – dada sua própria natureza de baixo alcance social – não são muito discutidas no Poder Judiciário, até porque são muito recentes os mecanismos de diagnósticos e tratamentos. Todavia, quando levadas ao conhecimento do Estado-Juiz, tais decisões são, muitas vezes, emblemáticas.

O Min. Celso de Mello, ao analisar um pedido de liminar do Estado de Santa Catarina para suspender os efeitos da decisão que determinava que ele arcasse com os medicamentos de uma criança portadora de doença rara, proferiu decisão paradigmática no Supremo Tribunal Federal, especialmente ao afastar a reserva do possível, *in verbis*:

A singularidade do caso (menor impúbere portador de doença rara denominada Distrofia Muscular de Duchenne), a imprescindibilidade da medida cautelar concedida pelo poder Judiciário do Estado de Santa Catarina (necessidade de transplante das células mioblásticas, que constitui o único meio capaz de salvar a vida do paciente) e a impostergabilidade do cumprimento do dever político-constitucional que se impõe ao Poder Público, em todas as dimensões da organização federativa, de assegurar a todos a proteção à saúde (CF, art. 196) e de dispensar especial tutela à criança e ao adolescente (CF, art. 6º, c/c art. 227, § 1º) constituem fatores, que, associados a um imperativo de solidariedade humana, desautorizam o deferimento do pedido ora formulado pelo Estado de Santa Catarina (fls. 2/30).

O acolhimento da postulação cautelar deduzida pelo Estado de Santa Catarina certamente conduziria a um desfecho trágico, pois impediria, ante a irreversibilidade da situação, que o ora requerido merecesse o tratamento inadiável a que tem direito e que se revela essencial à preservação de sua própria vida.

*Entre proteger a inviolabilidade do direito à vida, que se qualifica como direito subjetivo inalienável assegurado pela própria Constituição da República (art. 5º, caput), ou fazer prevalecer, contra essa prerrogativa fundamental, um interesse financeiro e secundário do Estado, entendo - uma vez configurado esse dilema - que razões de ordem ético-jurídica impõem ao julgador uma só e possível opção: o respeito indeclinável à vida.*

Por tal motivo, indefiro o pedido formulado pelo Estado de Santa Catarina, pois a decisão proferida pela Magistratura catarinense - longe de caracterizar ameaça à ordem pública e administrativa local, como pretende o Governo estadual (fls. 29) - traduz, no caso em análise, um gesto digno de reverente e solidário apreço à vida de um menor, que, pertencente a família pobre, não dispõe de condições para custear as despesas do único tratamento médico-hospitalar capaz de salvá-lo de morte inevitável (fls. 76). Publique-se.<sup>9</sup> (grifo)

Sobre a questão que envolve a falta de registro do medicamento na ANVISA, seja pela falta de comprovação de eficácia do medicamento ou, ainda, por questões burocráticas, os Tribunais Regionais Federais, em mais de uma oportunidade, já decidiram por dar razão aos pleitos dos jurisdicionados:

“AGRAVO. DECISÃO TERMINATIVA. DOENÇA RARA. FORNECIMENTO DE MEDICAMENTO SEM REGISTRO NA ANVISA - POSSIBILIDADE.

1. Para fazer jus ao recebimento de medicamentos fornecidos por entes políticos, deve a parte autora comprovar a sua atual necessidade e ser aquele medicamento requerido insubstituível por outro similar/genérico no caso concreto.
2. A inexistência de registro na ANVISA, por si só, não afasta o direito do portador de doença grave ao recebimento do medicamento para tratamento de doença rara.
3. A parte agravante não trouxe nenhum argumento capaz de modificar a conclusão do julgado, a qual deve ser mantida por seus próprios fundamentos.<sup>10</sup>

AGRAVO DE INSTRUMENTO. CONSTITUCIONAL. MEDICAMENTO. REGISTRO PROVISÓRIO NOS ESTADOS UNIDOS E NA UNIÃO EUROPÉIA. AUSÊNCIA DE REGISTRO NA

9. PET 1246/SC. STJ. Decisão Monocrática do Min. Celso de Mello (negativa de liminar) proferida em 02.02.1999.

10. AGVAC 50242791620104047000/PR. Terceira Turma TRF 4ª Região. Des. Rel. Maria Lúcia Luz Leiria. Julgado em 13.03.2013.

ANVISA. DOENÇA RARA. CUSTEIO. LIMINAR. RISCO DE VIDA.

1. O direito à saúde é garantido pela Constituição, de forma coletiva e individual. Existe política estatal voltada ao custeio de medicamentos de alto custo, em situações excepcionais (Portaria 3916/98, do Ministério da Saúde e Resolução 338/2004, do Conselho Nacional de Saúde).
2. A regra de registro do medicamento na ANVISA, para que seja comercializado no Brasil, tem como escopo garantir a segurança do usuário. O registro assegura que o remédio não oferece risco para a saúde e é eficaz para a finalidade a que se destina.
3. Sendo incontroverso que a doença de que padece o autor (Síndrome de Maroteaux Lamy, MPS VI) é raríssima (o que impede a aplicação do teste no número mínimo exigível de pacientes antes da comercialização - fase III, requisito para o registro definitivo do medicamento nos órgãos de saúde); que para ela não existe outro tipo de tratamento exceto o medicamento experimental postulado, registrado em caráter provisório nos Estados Unidos e na Europa; e que seu estado tende a evoluir para óbito se não obtiver o tratamento pretendido, afasta-se, excepcionalmente, a exigência legal de registro na ANVISA para o caso concreto.
4. Agravo de instrumento a que se dá provimento.<sup>11</sup>

O entendimento que prevalece é que a prescrição médica é apta para demonstrar a necessidade do medicamento, pouco importando se ele é experimental ou não e pouco importando se está na lista da ANVISA. O médico é o profissional capacitado para prescrever o melhor tratamento aos enfermos, que não podem ter seus direitos tolhidos pela burocracia estatal.

O entendimento é o mesmo dado para os medicamentos importados, nos quais a jurisprudência tem determinado que o Estado arque com os custos de sua importação. Este é o entendimento do Supremo Tribunal Federal e do Superior Tribunal de Justiça:

“Mandado de segurança. Doença rara (fenilcetonúria). Importação de medicamento pelo estado (lofenalac). Concessão da segurança. Condenação em honorários. Descabimento.

- I - O acórdão recorrido, ao conceder a segurança, Não violou o art. 1º da lei n. 1.533, de 1951, achando-se em harmonia com os precedentes desta corte sobre a matéria.
- II - Em ação de segurança, não cabe condenação em Honorários advocatícios (sum. N.105/STJ).

11. AG 44125/DF. Sexta Turma TRF 1ª Região. Des. Rel. Maria Isabel Gallotti Rodrigues. Julgado em 19.12.2008.

III - Recurso especial conhecido e parcialmente provido.<sup>12</sup>

“Mandado de segurança. Concessão. Menor portador de doença rara, necessitando de medicamento importado. Inocorrência de violação ao artigo 1º, da Lei núm. 1.533/51. Além do elevado sentido social da decisão, a concessão da Segurança, para compelir o órgão competente a fornecer o Medicamento indispensável ao menor impúbere portador de moléstia Rara, não viola a lei e se harmoniza com a jurisprudência sobre o tema.<sup>13</sup>”

Apesar destas questões serem muito favoráveis aos jurisdicionados, a jurisprudência invoca a cláusula da reserva do possível em situações que extrapolam o simples custeio dos medicamentos. Com base nesse argumento, não se tem admitido custeio com viagens e tratamentos no exterior:

“ADMINISTRATIVO. SUS. DOENÇA RARA NÃO DIAGNOSTICADA. FINANCIAMENTO DE VIAGEM AO EXTERIOR PELO SUS. IMPOSSIBILIDADE. RESERVA DO POSSÍVEL.

1. Consabido que o Estado brasileiro dispõe de recursos limitados para a implantação e consecução de políticas públicas diversas, realização de investimentos e prestação dos serviços públicos essenciais.
2. A saúde, apesar de ser um direito assegurado a toda coletividade, submete-se à chamada reserva do possível.
3. As carências da sociedade são identificadas e valoradas pela Administração, que, num juízo eminentemente discricionário, define as prioridades a serem atendidas, dentro das possibilidades financeiras e orçamentárias do Estado. Não cabe, portanto, ao Judiciário imiscuir-se nesse juízo, determinando a aplicação dos recursos de forma diferenciada daquela pautada por critérios técnicos e científicos.
4. Considerando-se que a doença que aflige a autora, além de ainda não ter sido diagnosticada, é apontada como sendo enfermidade extremamente rara, não sendo certa a possibilidade de sucesso em seu diagnóstico ou tratamento, que certamente teria caráter experimental, deve ser denegado o custeio pretendido, ante a duvidosa possibilidade de êxito.<sup>14</sup>”

## Direito à saúde e planos de assistência privada

Não é difícil entender o fenômeno da judicialização da saúde no Brasil, iniciada na década de 90. (hoje já se tem o mesmo fenômeno na educação, com mulheres procurando creches, e pode-se prever o mesmo para outros direitos essenciais).

Como já explicitado, referido fenômeno surgiu em decorrência natural da Constituinte e da CF 1988 que, pela primeira vez, inseriu o direito à saúde.

12. REsp 57608/RS. Segunda Turma STJ. Min. Rel. Antônio de Pádua Ribeiro. Julgado em 16.09.1996. LEXSTJ 90/167.

13. REsp 57869/RS. Segunda Turma STJ. Rel Min. Hélio Mosimann. Julgado em 26.05.1998.

14. Apelação Cível nº 25872/PR. Terceira Turma TRF 4ª Região. Des. Rel. Vânia Hack de Almeida. Julgado em 17.07.2007.

Sequencialmente, a questão passou a se concretizar com o advento do CDC (Código de Defesa do Consumidor).

Na área da saúde privada, com mais ênfase ainda, com a Lei 9656/98.

Todo esse processo legislativo causou o resgate (ou aquisição) da cidadania pela sociedade.

O cidadão, já empoderado do conhecimento de seus direitos e vendo-os negados pelo Estado/Poder Delegado, encorajou-se pela efetividade dos mesmos no Judiciário, em 1993.

De forma pontual, o Judiciário de São Paulo, protagonista, teve que se pronunciar.

Primeiro sobre o dever de cobrir AIDS, depois Radioterapia e Quimioterapia, combate ao limite de dias de internação, doença crônica preexistente, atendimento emergencial, rescisões ilegais etc., num prazo de meses.

E, através das concessões de liminares, uma vez inexistentes na época, o instituto da tutela antecipada, os cidadãos passaram e ver seus direitos efetivados.

Paralelamente, acompanhando a grande evolução tecnológica da medicina (basta lembrar que o raio-X é de 1950, o ultrassom da década de 80 e a ressonância magnética da década de 1990), cada vez mais, no mercado, surgem possibilidades de tratamento ou manutenção de vida digna, com medicamentos e sequenciamento genético.

Já em 1990 se renunciava que a medicina no século XXI teria uma marca: os medicamentos!

Os recursos interpostos pelas Operadoras contra as liminares ensejavam rápidas manifestações temporalmente do TJSP e já de outros Tribunais da Federação.

Tanto assim que a primeira decisão do STJ já ocorreu em 1996:

#### “SEGURO-SAÚDE – AIDS – EPIDEMIA

1 – A empresa que explora plano de seguro-saúde e recebe contribuições de associado sem submetê-lo a exame, não pode escusar-se ao pagamento da sua contraprestação, alegando omissão nas informações do segurado.

2 – A interpretação de cláusula contratual, sobre a exclusão de despesas decorrentes de epidemia, está fora do âmbito do recurso especial (Súmula 5).

Recurso não conhecido.<sup>15</sup>

Cumprir informar que o Judiciário não veio acompanhando todas essas modernidades de forma tão fácil como nos casos mencionados acima.

Houve muita dificuldade com a área de transplantes, principalmente os duplos e com os tratamentos psiquiátricos, estes últimos, mercê do preconceito social sobre o tema.

E essa mesma dificuldade foi vista nos processos que discutiam direitos difusos e coletivos, uma vez que o nascimen-

to dessas demandas também era recente, posto que, apesar da previsão constitucional e reescrita no CDC, demorou a ser implementada.

Nesse avançar concomitante da vigência da lei 9656/98, das prescrições médicas pleiteando as últimas novidades e do avançar das decisões no Judiciário, destacamos, de interesse, os medicamentos.

Pudemos observar que não foi tão simples aos Magistrados conceder uma liminar para obrigar o fornecimento de medicamento ainda só estrangeiro, ou com prescrição ‘off label’ ou em caráter experimental.

Uma das razões foi que surgiu a figura de um ente governamental – a ANVISA – a dificultar tudo, dada a burocracia na aprovação de medicamentos e mesmo na autorização de importação.

Tal demora influenciou e trouxe dificuldade na própria ANS – Agência Nacional de Saúde Suplementar – para determinar a obrigatoriedade com medicações, principalmente as quimioterápicas.

Vencido isso, necessário era o convencimento do Juiz de que – mesmo sendo a medicação estrangeira, experimental ou ‘off-label’ – o cidadão tinha direito de tentar esse tratamento.

Observe-se, abaixo, uma parte dessa evolução jurisprudencial, junto ao STJ, da questão como um todo:

- Sobre obrigatoriedade de cobertura de AIDS: Resp. 234.219; Resp. 550.501, Resp 242.180, 304.326, Resp. 258.007 e AgRg no Resp. 251.722.
- Sobre obrigatoriedade do artigo 30 da Lei 9656/98 – Resp. 820.379
- Sobre rescisão/punição em atraso de pagamento de mensalidade – Resp. 293.722, Resp. 343.698, Resp. 259.263
- Sobre atendimento médico no curso do prazo de carência - Resp.300.138, Resp. 531.281; Resp. 222.339; Resp. 233.616
- Sobre negativa de doenças em geral – Resp. 729.891; EResp. 234.219; Resp. 198.015; Resp. 86.095, Resp. 244.841; Resp. 242.180; Resp. 255.065; Resp. 334.258
- Da obrigatoriedade da Operadora de fazer exame prévio sob pena de pagar as doenças preexistentes - Resp. 229.078)
- Do aumento por faixa etária: Resp. 588.536 e Ag. Resp. 627.014 – Aldir Passarinho Júnior (Relator)
- Da obrigatoriedade de pagar fisioterapia - Resp. 439.410
- Da obrigatoriedade de atender emergência em hospital não credenciado – Resp. 402.727; Resp. 267.530; Resp. 826.679; Resp. 222.339
- Da obrigatoriedade de continuar tratamento sem limite de internação – Resp. 402.727; Resp.251.024; Resp. 332.691; Resp. 242.180; Resp. 249.423; Resp. 242.550.
- Da obrigatoriedade de fornecer prótese: Resp. 519.940; Resp. 896.247; Ag. Resp. 697.739

15. (DATA: 22 de abril de 1996, RECURSO ESPECIAL: 86.095 – SP (96/30090), Quarta Turma do Superior Tribunal de Justiça), Rel. Min. Ruy Rosado de Aguiar (Relator).

- Sobre reajuste de mensalidade: Ag. Resp. 122.687
- Da ilegalidade em grande parte das rescisões contratuais unilaterais - Resp. 602.397.
- Da obrigatoriedade de arcar com as despesas de transporte - Resp. 311.509.

E, tantas foram as decisões em todos os Tribunais que ocorreu a elaboração de algumas Súmulas.

Infelizmente poucas no TJSP e no STJ diante de um tema tão importante e tão recorrente.

Em verdade, as Súmulas representam a tentativa de esvaziar os Tribunais em relação às questões mais recorrentes.

O STJ tem somente duas:

- Súmula 302: É abusiva a cláusula contratual de plano de saúde que limita no tempo a internação hospitalar do segurado.
- Súmula 469: Aplica-se o Código de Defesa do Consumidor aos contratos de plano de saúde.

O TJSP tem na área de planos de saúde somente 17 Súmulas:

- Súmula 66: A responsabilidade para proporcionar meios visando garantir o direito à saúde da criança ou do adolescente é solidária entre Estado e Município.
- Súmula 67: Não se admite denúncia da lide em relação à União tratando-se de ações relacionadas ao fornecimento de medicamentos e insumos de competência da Justiça da Infância e da Juventude.
- Súmula 90: Havendo expressa indicação médica para a utilização dos serviços de 'home care', revela-se abusiva a cláusula de exclusão inserida na avença, que não pode prevalecer.
- Súmula 91: Ainda que a avença tenha sido firmada antes da sua vigência, é descabido, nos termos do disposto no art. 15, § 3º, do Estatuto do Idoso, o reajuste da mensalidade de plano de saúde por mudança de faixa etária.
- Súmula 92: É abusiva a cláusula contratual de plano de saúde que limita o tempo de internação do segurado ou usuário (Súmula 302 do Superior Tribunal de Justiça).
- Súmula 93: A implantação de 'stent' é ato inerente à cirurgia cardíaca/vascular, sendo abusiva a negativa de sua cobertura, ainda que o contrato seja anterior à Lei 9.656/98.
- Súmula 94: A falta de pagamento da mensalidade não opera, per se, a pronta rescisão unilateral do contrato de plano ou seguro de saúde, exigindo-se a prévia notificação do devedor com prazo mínimo de dez dias para purga da mora.
- Súmula 95: Havendo expressa indicação médica, não prevalece a negativa de cobertura do custeio ou fornecimento de medicamentos associados a tratamento quimioterápico.

- Súmula 96: Havendo expressa indicação médica de exames associados a enfermidade coberta pelo contrato, não prevalece a negativa de cobertura do procedimento.
- Súmula 97: Não pode ser considerada simplesmente estética a cirurgia plástica complementar de tratamento de obesidade mórbida, havendo indicação médica.
- Súmula 99: Não havendo, na área do contrato de plano de saúde, atendimento especializado que o caso requer, e existindo urgência, há responsabilidade solidária no atendimento ao conveniado entre as cooperativas de trabalho médico da mesma operadora, ainda que situadas em bases geográficas distintas.
- Súmula 100: O contrato de plano/seguro saúde submete-se aos ditames do Código de Defesa do Consumidor e da Lei n. 9.656/98 ainda que a avença tenha sido celebrada antes da vigência desses diplomas legais.
- Súmula 101: O beneficiário do plano de saúde tem legitimidade para acionar diretamente a operadora mesmo que a contratação tenha sido firmada por seu empregador ou associação de classe.
- Súmula 102: Havendo expressa indicação médica, é abusiva a negativa de cobertura de custeio de tratamento sob o argumento da sua natureza experimental ou por não estar previsto no rol de procedimentos da ANS.
- Súmula 103: É abusiva a negativa de cobertura em atendimento de urgência e/ou emergência a pretexto de que está em curso período de carência que não seja o prazo de 24 horas estabelecido na Lei n. 9.656/98.
- Súmula 104: A continuidade do exercício laboral após a aposentadoria do beneficiário do seguro saúde coletivo não afasta a aplicação do art. 31 da Lei n. 9.656/98.
- Súmula 105: Não prevalece a negativa de cobertura às doenças e às lesões preexistentes se, à época da contratação de plano de saúde, não se exigiu prévio exame médico admissional.

Como se vê, nenhuma Súmula especifica quanto à obrigatoriedade de fornecer medicação, salvo para Câncer, até porque a primeira decisão do STJ na área da saúde privada foi para o tratamento quimioterápico medicamentoso.

Em 15/03/2007, numa brilhante decisão do Min. Carlos Alberto Menezes Direito, o STJ, obrigou-se a Operadora de Saúde. Destaca-se do corpo do acórdão o seguinte trecho:

"...A orientação que se vem firmando, e que merece exame da Corte, é sobre esse ponto, considerando a consolidação legislativa vigente com a Lei nº 9.656/98. O que se procurou fazer, pelo menos no meu entender, foi estabelecer critério para proteger o consumidor e ao mesmo tempo assegurar a viabilidade empresarial dos planos

privados de saúde. De fato, não se pode negar o direito do contrato de estabelecer que tipo de doença está ao alcance do plano oferecido.

Todavia, entendo que deve haver uma distinção entre a patologia alcançada e a terapia. Não me parece razoável que se exclua determinada opção terapêutica se a doença está agasalhada no contrato. Isso quer dizer que se o plano está destinado a cobrir despesas relativas ao tratamento, o que o contrato pode dispor é sobre as patologias cobertas, não sobre o tipo de tratamento para cada patologia alcançada pelo contrato. Na verdade, se não fosse assim, estar-se-ia autorizando que a empresa se substituísse aos médicos na escolha da terapia adequada de acordo com o plano de cobertura do paciente. E isso, pelo menos na minha avaliação, é incongruente com o sistema de assistência à saúde, porquanto quem é senhor do tratamento é o especialista, ou seja, o médico que não pode ser impedido de escolher a alternativa que melhor convém à cura do paciente. Além de representar severo risco para a vida do consumidor.

Foi nessa linha que esta Terceira Turma caminhou quando existia limite de internação em unidade de terapia intensiva (REsp nº 158.728/RJ, da minha relatoria, DJ de 17/5/99), reiterado pela Segunda Seção (REsp nº 251.024/SP, Relator o Ministro Sálvio de Figueiredo Teixeira, DJ de 4/2/02).

Isso quer dizer que o plano de saúde pode estabelecer que doenças estão sendo cobertas, mas não que o tipo de tratamento está alcançado para a respectiva cura.

Assim, por exemplo, se está coberta a cirurgia cardíaca, não é possível vedar a utilização de *stent*, ou, ainda, se está coberta a cirurgia de próstata, não é possível impedir a utilização de esfíncter artificial para controle da micção. O mesmo se diga com relação ao câncer. Se a patologia está coberta, parece-me inviável vedar a quimioterapia pelo simples fato de que a quimioterapia é uma das alternativas possíveis para a cura da doença. Nesse sentido, parece-me que a abusividade da cláusula reside exatamente nesse preciso aspecto, qual seja, não pode o paciente, consumidor do plano de saúde, ser impedido de receber tratamento com o método mais moderno do momento em que instalada a doença coberta em razão de cláusula limitativa. É preciso ficar bem claro que o médico, e não o plano de saúde, é responsável pela orientação terapêutica. Entender de modo diverso põe em risco a vida do consumidor.

Assim, no caso, não havendo exclusão do câncer na apólice do autor, não há como impedir a cobertura do seguro para o tratamento por quimioterapia em regime ambulatorial ou de internação." (RECURSO ESPECIAL: 668.216-SP (2004/0099909-0).

É de se observar que a decisão não deixa de ser conservadora, quando apesar de mandar arcar com as despesas do medicamento, autoriza a exclusão de doença no contrato, sendo que a Lei 9656/98 em seu artigo 1º determina a cobertura de todas as doenças previstas no CID.

Outras decisões do TJSP, enfrentando discussões sobre medicamentos ditos experimentais, importados ou *off-label*:

Apelação Cível (c/r): 441.454-4/2-00; Apelação Cível: 435.316-4/4; Apelação Cível: 459.433-4/3-00; apelação cível (c/r): 150.343-4/0-00; Apelação Cível: 371.728-4/9-00; apelação cível: 475.021-4/0-00; Apelação Cível: 189.192-4/0-00; Apelação Cível: 230.609-4/7-00; Apelação Cível: 257.025-4/9; Apelação Cível: 379.728-4/7-00; Apelação Cível: 208.147-4/1-00; Apelação Cível: 270.654-4/4; Apelação Cível (c/r): 499.124-4/6-00; Apelação Cível (c/r): 500.237-4/1-00

No que tange, exclusivamente, à obrigatoriedade de Operadoras fornecerem medicamento para doenças raras enfrentamos, atualmente, sério problema.

A ANS catalogou todas as medicações de doenças raras como medicamento de alto custo. E como medicamento de alto custo é matéria afeta somente aos SUS, a ANS não entende ser obrigação das Operadoras esse fornecimento.

Contudo, na prática, os Tribunais ignoram estas resoluções em prol de um bem maior: A VIDA HUMANA E A SAÚDE.

"A só falta, na ANVISA, de registro de um medicamento não é causa de interdição absoluta de seu uso no Brasil, porque admite a normativa o "uso experimental" "de produto novo, promissor, ainda sem registro" na agência reguladora (RDC 26/1999). (Apelação nº 427.011-5-2 (12/2005 - TJSP, São Paulo, 06 de Dezembro de 2.005).

## Conclusão

A medicina evolui muito rapidamente em termos de diagnósticos e tratamentos. Não há como um Estado conseguir acompanhar esta evolução, principalmente no Brasil, que se destaca por seu gigantismo e por sua diversidade social.

Portanto, sempre haverá um hiato entre dever e direito à saúde, principalmente na área de doenças raras, o que é absolutamente normal, tendo em vista que o mundo jurídico apenas pode regular uma situação fática que lhe precede (o direito nunca conseguirá regular situações fáticas futuras).

Urge que a sociedade se una e obtenha coletivamente um canal de discussões junto a quem dita as políticas públicas, até porque sabemos que muitas liminares são descumpridas (medicamento não chegou, acabou o estoque, etc.).

Mas, mesmo assim, e até que isso aconteça, somente resta aos cidadãos consumidores, a Judicialização de seus direitos.

## Referências bibliográficas

- Alexy, Robert. Teoria dos Direitos Fundamentais. São Paulo: Malheiros, 2012.
- Canotilho, J.J. Gomes. Direito Constitucional e Teoria da Constituição. 7ª Ed., 11ª reimpressão. Coimbra: Edições Almedina, 2012.
- Carvalho, José Murilo de. Cidadania no Brasil – o longo caminho. 15ª ed. Rio de Janeiro: Civilização Brasileira, 2012.
- Dantas, Eduardo. In Dos Hospitais aos Tribunais (coords. Ana Carolina Brochado Teixeira e Luciana Dadalto. Belo Horizonte: Del Rey Editora, 2013.
- Francisco, José Carlos. (Neo) Constitucionalismo na Pós-Modernidade: Princípios Fundamentais e Justiça no Caso Concreto. In FRANCISCO, José Carlos (Organizador e coautor). Neoconstitucionalismo e Atividade Jurisdicional: do Passivismo ao Ativismo Judicial. Belo Horizonte: Del Rey Editora, 2012.
- Galvão, Jorge Octávio Lavocat. O Neoconstitucionalismo e o fim do Estado de Direito. São Paulo: Saraiva, 2014.
- Mendes, Ministro Gilmar Ferreira. Abertura da Audiência Pública nº 4 do STF. In SUPREMO TRIBUNAL FEDERAL. Sítio Eletrônico, 2009. Disponível em <http://www.stf.jus.br/portal/cms/verTexto.asp?servico=processoAudienciaPublicaSaude> Acesso em 15 de abril de 2013.
- Sarlet, Ingo Wolfgang. A eficácia dos direitos fundamentais. Porto Alegre: Livraria do Advogado, 2003.
- Taylor, Matthew M. “O Judiciário e as Políticas Públicas no Brasil”. In: Revista Dados, vol. 50, nº 2, 2007, pp. 229-257.
- Verissimo, Marcos Paulo. “A Constituição de 1988, vinte anos depois: Suprema Corte e ativismo judicial “à brasileira””. In: Revista Direito GV, nº 8, 2008, pp. 407-440.



## Política nacional para pessoas com doenças raras: desafios de implementação e incorporação de tecnologias no SUS – Sistema Único de Saúde

*National policy for rare diseases: challenges on implementation and Health Technology Assessment in the Brazilian Unified Health System (SUS)*

Marcela Simões<sup>1</sup>, Fernanda Lessa<sup>2</sup>, Maria José Delgado Fagundes<sup>3</sup>

### Palavras-chave:

Avaliação de Tecnologias em Saúde, doenças raras, política de saúde, drogas órfãs

### Keywords:

Health Technology Assessment, rare diseases, health policy, orphan drugs

### RESUMO

A recente publicação da “Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS)”, publicadas via Portaria 199/2014, tem se demonstrado, para todos os atores envolvidos no processo político de agenda, formulação, implementação e, por hora, monitoramento, um avanço importante em direção a um sistema de saúde cada vez mais igualitário e para todos os brasileiros. Contudo, é possível debater sobre algumas questões estruturais relativas ao processo de implementação desta política, principalmente, no que concerne à incorporação de tecnologias no SUS, o impacto, sobretudo, orçamentário a ser gerado no sistema e os desafios de acesso impostos aos pacientes e seus cuidadores. Sendo assim, o objetivo deste artigo é explicitar e discutir o cenário das doenças raras no Brasil - principalmente após a publicação da Política Nacional dedicada a este tema - e no mundo, sob a ótica da Avaliação de Tecnologias em Saúde, destacando os entraves desse processo perante a necessidade de incorporação de tratamentos específicos para essas doenças no Sistema Único de Saúde brasileiro.

### ABSTRACT

The recent publication of the “National Policy on Comprehensive Care for People with Rare Diseases and the Guidelines for Comprehensive Care for People with Rare Diseases within the National Health System”, published via Ordinance 199/2014, has been demonstrated for all actors involved in the political process scheduling, design, implementation, and actually, monitoring, an important advance toward a health care system will be increasingly egalitarian and for all Brazilians. However, it is possible to discuss some structural issues relating to the implementation of this policy process, especially regarding the incorporation of technology in the NHS, the impact, especially the budget to be generated in the system and access challenges imposed on patients and their caregivers. Thus, the aim of this paper is to explain and discuss the scenario of rare diseases in Brazil - especially after the publication of the National Policy on this topic - and the world from the perspective of Health Technology Assessment, highlighting the process obstacles given the need to incorporate specific treatments for these diseases in the Brazilian Unified Health System.

Recebido em: 11/11/2014 – Aprovado para publicação em: 21/11/2014

1. Graduada em Gestão de Políticas Públicas pela Universidade de São Paulo (USP) e especialista em Gestão e Economia da Saúde pela Universidade Federal de São Paulo (UNIFESP). Atualmente é analista de Acesso e Inovação na Interfarma. 2. Farmacêutica, Mestre em Economia e Gestão em Saúde/ Especialista em estudos farmacoeconômicos e de economia da saúde. É professora e pesquisadora do Grupo Interdepartamental de Economia da Saúde – GRIDES/UNIFESP. 3. Advogada e Especialista em Saúde Pública, Direito Privado e Bioética. Foi gerente Geral de Monitoração e Fiscalização de Propaganda, Publicidade, Promoção e Informação de Produtos Sujeitos a Vigilância Sanitária (GGPRO/ANVISA) e membro do *Ad Hoc Expert Group* em Marketing de Alimentos e Bebidas não alcoólicas para crianças da Organização Mundial da Saúde (OMS). Hoje é Diretora da Interfarma (Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa) e professora do curso de Gestão Industrial Farmacêutica e de Assuntos Regulatórios do IPOG.

**Instituição onde o trabalho foi executado:** UNIFESP, Universidade Federal de São Paulo, GRIDES – Grupo interdepartamental de Economia da Saúde, São Paulo, SP, Brasil.

**Conflitos de interesse:** Não há conflitos de interesse a serem declarados

**Autor correspondente:** Marcela Simões, Rua Verbo Divino, 1488 – 7º andar – cj. 7A, Chácara Santo Antônio, São Paulo, SP, CEP: 04719-904 – Tel: 55 11 5180-3490 - E-mail: marcela.simoes@interfarma.org.br

Esse artigo de opinião é parte do trabalho de conclusão do MBA em Gestão e Economia da Saúde da aluna Marcela Simões. O tema deste trabalho foi submetido e aprovado pelo Conselho de Ética e Pesquisa (CEP) da UNIFESP - Universidade Federal de São Paulo.

## Introdução

Nas últimas décadas, uma crescente demanda científica, social e política na área da saúde tem eclodido, em busca de métodos mais eficazes de prevenir, diagnosticar e tratar doenças. (Brasil, Ministério da Saúde, 2008).

Sendo assim, erigir-se o benefício conferido está em proporção com o custo que adiciona, é uma questão central para uma tomada de decisão racional, principalmente quando falamos de recursos públicos ligados à saúde, onde as escolhas são feitas todos os dias e os recursos são escassos e finitos, quer seja em termos humanos, de tempo, financeiros, físicos ou estruturais.

Essa situação se agrava quando o debate gira em torno de doenças de baixa prevalência no mundo todo, as chamadas doenças raras, o que, no cenário das indústrias, dificulta e encarece muito o processo de pesquisa e produção de novas tecnologias e tratamentos; e, do lado governamental, aumenta a dificuldade em escolher entre a melhor utilização dos recursos públicos e os melhores resultados para a saúde dos pacientes (Interfarma, 2013).

É possível justificar a importância desse debate ao destacar que não existe no mundo, tratamento efetivo e seguro para muitas das doenças raras e para aquelas em que o tratamento é existente, diversas barreiras dificultam o acesso dos pacientes aos medicamentos órfãos, aqueles específicos para o tratamento da doença.

Diante dessas questões, o objetivo deste artigo é explicitar e discutir o cenário das doenças raras no Brasil - principalmente após a publicação da Política Nacional dedicada a este tema - e no mundo, sob a ótica da Avaliação de Tecnologias em Saúde, destacando os entraves desse processo perante a necessidade de incorporação de tratamentos específicos para essas doenças no Sistema Único de Saúde brasileiro.

## Acesso a serviços de saúde e novas tecnologias

A universalização do acesso à saúde, como direito social fundamental para a promoção do bem-estar e melhoria da qualidade de vida da população, tem sido uma relíquia cada vez mais buscada na sociedade atual, tendo em vista o encarecimento das intervenções em saúde e a observação de significativas disparidades socioeconômicas. (Aith *et al.*, 2014).

Segundo Campino e Sarti, 2010 (Campino e Sarti, 2010 *apud* Nita *et al.*, 2010), por um lado, o reconhecimento do direito à saúde, como direito social fundamental, constitui uma evolução das políticas públicas nacionais, contribuindo para a melhoria das condições de vida da população. Por outro, contribui para a identificação de novos papéis de atuação do Estado no campo da saúde: prevenir, tratar, prover, entre outros, que passam a compor o rol de obrigações do Governo, cujos custos são pouco a pouco integrados ao sistema de saúde brasileiro.

A associação dos pontos descritos acima dá resultado a um processo, não só brasileiro, mas mundial, de aceleração dos gastos públicos e privados em saúde. É importante ressaltar que esses custos não são somente relativos à incorporação de novas tecnologias, mas explicam-se também no empenho ético de estender a cobertura a segmentos ainda desassistidos e reduzir as desigualdades de acesso. (Barros *et al.*, 1996)

Isso torna a busca pela racionalização dos gastos em saúde uma questão essencial aos governos democráticos e formuladores de políticas públicas, onde a decisão do gestor girará, não somente em garantir a universalidade, integralidade e equidade do sistema de saúde, mas também e, principalmente, em torno de como alocar recursos escassos entre diferentes demandas em saúde e quais metodologias utilizar ao analisar diferentes desfechos em saúde existentes, prezando conjugar eficiência, eficácia e efetividade para a redução de perdas em saúde pública.

## Cenário das doenças raras no Brasil

Souza, 2006 aponta que decisões e análises sobre política pública implicam em responder às seguintes questões estruturais: quem ganha o quê, por quê e que diferença faz para os cidadãos.

As formulações de políticas públicas específicas para as Doenças Raras, não só no Brasil, como no mundo, é um movimento bastante moderno que, sem dúvida alguma, deve-se, em grande parte, à atuação social efetiva dos pacientes e seus cuidadores.

No Brasil, esse movimento gerou, de forma bastante pluralista e com participação social, a publicação da Portaria Nº 199, de 30 de Janeiro de 2014, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS).

## Conceitos de doenças raras e drogas órfãs e a política nacional

### Doenças raras

O conceito de doença rara não é unânime no mundo. Em comum, entre todos os conceitos existentes, existe apenas a definição de que pertencem ao grupo das doenças de difícil diagnóstico e que afetam uma pequena parcela da população (Interfarma, 2013).

As doenças raras são caracterizadas por serem crônicas, progressivas, degenerativas, incapacitantes e que necessitam de um tratamento contínuo (Boy e Schramm, 2009). Essas condições afetam a qualidade de vida dos portadores da doença e de seus familiares/cuidadores, que acabam se tornando social, econômica e psicologicamente vulneráveis, principalmente por enfrentarem a falta de um tratamento adequado e preconceitos (Souza *et al.*, 2007).

Segundo dados da Associação das Indústrias Farmacêuticas de Pesquisa – Interfarma, 75% das doenças raras se manifestam no início da vida e afetam, sobretudo, crianças de 0 a 5 anos, contribuindo ainda, de forma significativa, para a morbimortalidade nos primeiros 18 anos de vida (Interfarma, 2013).

São caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas, que variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa na mesma condição. Além disso, manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, o que dificulta o diagnóstico preciso e eleva o sofrimento clínico e psicossocial do paciente (Interfarma, 2013).

É importante destacar que 95% das doenças raras não possuem tratamento e demandam serviços especializados de reabilitação que promovam a melhoria da qualidade de vida dos pacientes. Isso porque somente 2% das doenças raras podem se beneficiar de medicamentos órfãos capazes de interferir na evolução da doença. Outros 3% contam com tratamentos já estabelecidos para as doenças “comuns” ou prevalentes, que ajudam a atenuar os sintomas (Interfarma, 2013).

Quanto ao perfil epidemiológico, analisando os vários conceitos adotados no mundo, é possível situar as doenças raras na faixa daquelas que possuem prevalência máxima variável de 0,5 a 7 pessoas por 10.000 habitantes (Interfarma, 2013).

O Brasil, após a publicação da Portaria Nº 199, considera doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos ou 6,5 pessoas para cada 10.000 habitantes.

Segundo dados mundiais da Organização Mundial da Saúde – OMS, entre 6% e 8% aproximadamente da população mundial sofrem com alguma doença rara. Isso equivale a aproximadamente 420 a 560 milhões de pessoas. No Brasil, 13 milhões de pessoas são estimadas com doença rara (Interfarma, 2013).

Outra abordagem relevante ao discutir doenças raras é que até o início dos anos 80, os pacientes com doenças raras não faziam parte da agenda das autoridades governamentais e da indústria farmacêutica e que a atuação de organizações de pacientes e movimentos sociais ao redor do mundo, inclusive no Brasil, não apenas deu voz às necessidades dessas pessoas, como contribuiu para que as doenças raras passassem a ser consideradas um problema de saúde pública (Interfarma, 2013).

### **Drogas órfãs**

Segundo a Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) um medicamento é “um produto farmacêutico, tecnicamente obtido com finalidades profiláticas, curativas, paliativas ou para fins de diagnóstico” (ANVISA, 2003). Pode-se dizer, portanto, que é aquele produto destinado à prevenção, tratamento e controle dos sintomas de determinadas doenças.

Segundo Ekdon (2006), a produção de um medicamento deve necessariamente atender as três premissas básicas: ser produzido de uma forma que possibilite sua utilização, atender a uma necessidade terapêutica e ser lucrativo do ponto de vista econômico.

O conceito de droga órfã, assim como o de doença rara, não é unânime. As duas melhores definições para fins desse trabalho são as descritas por Wiest (2010) e pela Eurordis (2014).

Segundo Wiest (2010), “O primeiro estabelece que esta designação será atribuída ao fármaco utilizado para o diagnóstico, prevenção e tratamento de uma debilidade crônica que necessita de acompanhamento contínuo e que atinge menos de 5 a cada 10.000 pessoas. O segundo critério declara que será considerada órfã a droga utilizada para diagnosticar, prevenir e tratar doenças debilitantes, graves e crônicas que não possuem incentivos específicos para serem produzidas por não apresentarem retorno financeiro que justifique a sua produção por parte da indústria farmacêutica”.

A EURORDIS (2014) conceitua as drogas órfãs como “produtos médicos destinados à prevenção, diagnóstico ou tratamento de doenças muito graves ou que constituem um risco para a vida e que são raras. Estes medicamentos são designados como “órfãos” porque, em condições normais de mercado, a indústria farmacêutica tem pouco interesse no desenvolvimento e comercialização de produtos dirigidos para o pequeno número de doentes afectados por doenças muito raras”.

Wiest (2010) apresentou dados de produção de medicamentos órfãos. Entre 1967 e 1983, estimou-se que 58 novas drogas foram desenvolvidas para o tratamento das doenças raras. Já entre 1983 e 2007, período no qual entrou em vigor o *Orphan Drug Act* (ODA), a *Food and Drugs Administration* (FDA) listou 1793 produtos em fase de desenvolvimento, com a designação para esse fim e 322 medicamentos aprovados para a comercialização, proporcionando uma alternativa para o tratamento de 238 doenças diferentes.

Segundo a Interfarma, (2013), existem hoje, em fase de pesquisa e desenvolvimento no mundo todo, 480 drogas órfãs.

### **Política Nacional Para Doenças Raras (Portaria 199/2014)**

Essa política é, sem dúvida, um grande passo do Sistema Único de Saúde (SUS) em direção à igualdade de acesso, ao acolhimento de pessoas com doenças raras, à redução de morbimortalidade e das manifestações secundárias e à melhoria da qualidade de vida de pessoas portadoras de doenças raras, por meio de ações de prevenção, diagnóstico/detecção precoce e atendimento multiprofissional e organizado de forma transversal com as redes já existentes no sistema.

Reconhece, como princípios, as pessoas com doenças raras e a necessidade de oferta de cuidado integral, garante o controle social, prevê a oferta de cuidados com ações de

habilitação/reabilitação das pessoas com doenças raras e assegura o financiamento tripartite para sua implementação.

Além disso, é uma grande oportunidade de evitar os custos elevados decorrentes da judicialização, na qual o Estado perde seu poder de barganha devido à urgência da compra determinada pela ação judicial e que, em 2013, alcançou R\$ 553 milhões, representando um crescimento de 50,32%, em relação a 2012 (Interfarma, 2013).

Entretanto, apresenta alguns desafios, muitas vezes estruturais, que podem se materializar em dificuldades para pacientes e cuidadores, no momento da implementação da política, principalmente, nos níveis estadual e municipal. Para este artigo, em especial, o tema de acesso a novas tecnologias e tratamentos medicamentosos quando existentes, foi escolhido para ser explicitado e debatido.

Para isso, os conceitos de Avaliação de Tecnologias em Saúde (ATS), incorporação de novas tecnologias no SUS e gestão em saúde precisam ser esclarecidos, como segue.

## Avaliação de tecnologias em saúde e a avaliação econômica

A Avaliação de Tecnologias em Saúde (ATS) é uma área multidisciplinar de estudos que tem como objetivo fornecer aos tomadores de decisão informações quanto ao possível impacto e consequências de uma nova tecnologia ou de mudanças em uma tecnologia estabelecida.

O papel da ATS é fornecer aos gestores uma análise hierarquizada das opções de políticas de saúde, com um entendimento das implicações econômicas, ambientais, sociais, políticas e legais para a sociedade (*Nacional Information Center On Health Services Reserch & Health Care Technology*, 1998).

Atualmente a ATS, preconizada por órgãos internacionais, é centrada no modelo da medicina baseada em evidências para coleta sistemática de informações sobre as propriedades das novas tecnologias: segurança, eficácia, efetividade e validade para diferentes cenários de prestação de serviço. Também considera uma ampla gama de atributos e os impactos micro e macro econômico, sendo o efeito da incorporação de uma nova tecnologia nos custos em saúde em nível nacional um exemplo de impacto macroeconômico. (Brasil, Ministério da Saúde, 2008)

A avaliação econômica, um dos pilares da ATS, pode ser definida como “uma ferramenta imprescindível na gestão pública de incorporação de novas tecnologias em saúde, uma vez que a alocação de recursos em uma tecnologia significa a indisponibilidade dos mesmos para outras tecnologias. Assim, cada decisão de incorporação possui um custo de oportunidade que deverá ser sistematicamente analisado por meio da avaliação econômica” (Rego, 2013).

Para o tema que está sendo debatido neste trabalho, o conceito de farmacoeconomia também precisa ser definido. Segundo Nita *et al.*, (2010), é a determinação da efi-

ciência (relação entre custo e efeitos) de um tratamento farmacológico e sua comparação com outras opções (de tratamento), a fim de selecionar a alternativa com relação custo-efeito mais favorável.

Os conceitos de avaliação econômica e de farmacoeconomia são muito próximos, porém é importante observar que a avaliação econômica não deve ser restrita à indústria farmacêutica, tampouco ao setor da saúde e a avaliação no setor saúde em geral deve buscar outros elementos além da estrita avaliação econômica (Nita *et al.*, 2010).

## Gestão em saúde e a incorporação de tecnologias no SUS

A incorporação de uma nova tecnologia deve atender aos seguintes requisitos: 1) ser segura, 2) ser eficaz, 3) oferecer alguma vantagem humanística, por exemplo, melhora de qualidade de vida ou tempo de sobrevida, se comparada às tecnologias disponíveis, 4) ser eficiente no sentido econômico da palavra, ou seja, otimizar o benefício com o mínimo recurso (Nita *et al.*, 2010).

Portanto, evidências de segurança e eficácia não são suficientes para a incorporação de novas tecnologias por muitos sistemas de saúde nos países desenvolvidos, e também pelo SUS no Brasil. Assim, no gerenciamento da assistência à saúde, as análises econômicas podem fornecer informações que auxiliem na identificação da forma mais eficiente de utilização dos recursos disponíveis, porque tratam da relação entre os custos e os benefícios dos tratamentos (Campino e Sarti, 2010 *apud* Nita *et al.*, 2010).

Pode-se ainda verificar se esse gasto adicional é aceitável, considerando os parâmetros vigentes, porém, para o decisor essa informação pode não ser suficiente (Campino e Sarti, 2010 *apud* Nita *et al.*, 2010).

Nesse contexto, outros aspectos que merecem destaque são a definição de critérios em que a tecnologia deverá ser incorporada e o estabelecimento de protocolos para a efetivação da incorporação. Além disso, é preciso avaliar o impacto orçamentário do custo adicional por paciente, considerando-se o contingente da população que demandará tal tratamento (Nita *et al.*, 2010).

Dentre as análises econômicas, a de custo-efetividade é frequentemente utilizada, inclusive no Brasil. Segundo Nita *et al.*, (2010), a análise de custo-efetividade mensura o custo em unidades monetárias dividido por uma unidade natural; por exemplo, anos de sobrevida após determinada intervenção em saúde ou redução de eventos cardiovasculares. Essa análise é a melhor opção quando são comparadas duas ou mais intervenções para um mesmo desfecho em saúde.

No SUS, o órgão responsável pela incorporação de tecnologias é, atualmente, a CONITEC, Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. A CONITEC, antes denominada de CITEC (Comissão para Incorporação de Tecnologias

em Saúde), foi criada com a Lei nº 12.401, de 28 de abril de 2011, que dispõe sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologia em saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

É um órgão colegiado de caráter permanente, integrante da estrutura regimental do Ministério da Saúde. Tem por objetivo assessorar o Ministério nas atribuições relativas à incorporação, exclusão ou alteração pelo SUS de tecnologias em saúde, bem como na constituição ou alteração de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas (CONITEC, 2014).

A CONITEC é vinculada à Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos (SCTIE) do Ministério da Saúde, que é responsável pela incorporação de tecnologias no SUS e assistida pelo Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (DGITS).

### Incorporação de medicamentos no Brasil e as drogas órfãs

A oferta de medicamentos órfãos pelo SUS depende da sua incorporação em um protocolo clínico que, por sua vez, depende de uma avaliação técnica e econômica de viabilidade. Porém, os critérios empregados pelo Governo para avaliar a disponibilização de medicamentos órfãos pelo sistema público – baseados em custo-efetividade – têm, na maioria dos casos, excluído os pacientes da possibilidade de obter esse tipo de tratamento, sendo que, nesses casos, que hoje são a maioria no Brasil, o processo de judicialização, onde o paciente recorre ao Poder Judiciário para obter o tratamento, é o mais comum. (Aith *et al.*, 2014)

Segundo a Interfarma, (2013), a legislação brasileira estabelece que os medicamentos destinados a doenças de baixa prevalência sejam analisados, para efeitos de incorporação no SUS, pelos mesmos parâmetros usados para os de grande prevalência. Se na teoria esses parâmetros são justificáveis para planejar e priorizar os gastos públicos, na prática têm funcionado como um enorme obstáculo para os pacientes com doenças raras. Isso porque, por se destinar a poucas pessoas e não ter seu custo de desenvolvimento diluído entre grandes grupos populacionais, os medicamentos órfãos acabam sendo mais caros que os convencionais para o Estado. Além disso, a maioria dessas drogas não conta com outro medicamento com a mesma função que permita a realização de uma análise comparativa de custo-efetividade, como determina a legislação.

Wiest (2010) também discute essa questão, relatando que a implicação de se utilizar a mesma forma de avaliação para o caso das doenças raras é que, uma vez desenvolvido o tratamento e verificada a sua eficácia, será extremamente difícil avaliar a sua efetividade, já que a maioria destes medicamentos não consegue transpor de forma plena a fase experimental. Isto ocorre devido a população de pacientes ser extremamente restrita, dificultando a realização de testes

seguros de efetividade, o que causa uma demora considerável na autorização do medicamento para comercialização.

### Política pública e eficiente: debate sobre protocolos clínicos e impacto orçamentário

#### Protocolos clínicos e a CP nº 20

Existem determinadas ferramentas utilizadas pelo Ministério da Saúde que tendem a limitar o crescimento abrupto de suas despesas. Uma delas está relacionada aos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT's), que definem a doença, sua prevalência no Brasil, tratamentos disponíveis no mercado e no sistema público, entre outros.

Esses PCDT's, no caso das doenças raras, acabam por definir parâmetros para identificar os pacientes elegíveis ao uso das drogas órfãs, entretanto, segundo Fagundes, (2014), informações do Ministério da Saúde em 2011 apontavam 26 protocolos clínicos para tratamentos medicamentosos ligados às doenças raras no âmbito do SUS, o que ofereceria, através do sistema, 45 medicamentos aos pacientes.

Mais recentemente, na Consulta Pública nº 20, publicada em 09 de Setembro de 2014 e que propõe a "Priorização de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras", a Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos e Secretaria de Atenção à Saúde do Ministério da Saúde, foi informado o levantamento de 35 PCDT's em doenças raras, sendo elas:

- Acromegalia
- Anemia Aplástica
- Angioedema Hereditário
- Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha
- Artrite Reativa – Doença de Reiter
- Artrite Reumatoide
- Deficiência da Biotinidase
- Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo
- Dermatomiosite e Polimiosite
- Diabete Insípido
- Distonias Focais e Espasmo Hemifacial
- Doença de Crohn
- Doença de Gaucher
- Doença de Paget – Osteíte deformante
- Doença de Wilson
- Doença Falciforme (que em algumas regiões é rara)
- Esclerose Lateral Amiotrófica
- Espongilite Ancilosante
- Fenilcetonúria
- Fibrose Cística

Hiperplasia Adrenal Congênita  
 Hipoparatiroidismo  
 Hipotireoidismo Congênito  
 Ictioses Hereditárias  
 Imunodeficiências Primárias com  
 Deficiência de Anticorpos  
 Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison)  
 Insuficiência Pancreática Exócrina  
 Lúpus Eritematoso Sistêmico  
 Miastenia Gravis  
 Mielodisplasia e Neutropenias Constitucionais  
 – Uso de Fatores Estimulantes de  
 Crescimento de Colônias de Neutrófilos  
 Osteogênese Imperfecta  
 Púrpura Trombocitopênica Idiopática  
 Síndrome de Guillain-Barré  
 Síndrome de Turner  
 Síndrome Nefrótica Primária em  
 Crianças e Adolescentes

Apesar disso, apenas um protocolo, para tratamento de Gaucher, incorpora medicamento órfão. Os outros incluem somente medicamentos convencionais, que amenizam os sintomas das doenças, mas não interferem na sua evolução. (Fagundes, 2014). Já de acordo com o levantamento realizado pela Interfarma, 14 doenças contam com drogas aprovadas pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária e comercializadas no país (Interfarma, 2013).

Além disso, os PCDT's apresentados como já disponíveis não trazem, no texto de descrição da doença, a classificação de doença rara e também não seguem o padrão de prevalência que está sendo utilizado na Política Nacional para Pessoas com Doenças Raras (Portaria 199), colocando obstáculos, em última instância, à sua garantia de assistência.

Outro ponto importante a ser destacado é que, algumas doenças como Pompe, Homocistinúria, Fabry, e todas as formas de Mucopolissacaridoses – sendo essas as mais judicializadas e penosas para o sistema de saúde - não foram incluídas em nenhum protocolo clínico a ser priorizado pelo Ministério da Saúde.

### **Impacto orçamentário e a ATS (Avaliação de Tecnologias em Saúde)**

É bastante claro que o caso das doenças raras é um tema especial para o Estado, que, como já dito anteriormente, acaba por lidar com o binômio entre universalidade e integralidade do sistema e a escassez de recursos, ainda mais em tecnologias de alto custo, como no caso das drogas órfãs.

Apesar disso, o monitoramento e o aprimoramento da política pública por meio de indicadores médicos, sociais e econômicos podem ser utilizados para definir uma es-

cala de priorização dos medicamentos, utilizando critérios como a prevalência da doença, número de pessoas que possam ser beneficiadas; taxas de cura versus aumento da sobrevida, impactos na produtividade dos pacientes, custos sociais indiretos derivados da mobilização de parentes para cuidar dos pacientes, e aumento da precisão diagnóstica, que ajuda a evitar que pacientes não elegíveis se submetam a tratamento. Isso porque, dispondo de informações mais precisas, não só clínicas, mas também de qualidade de vida, o governo pode se programar e fazer melhores acordos de compra de medicamentos, com base no volume (Fagundes, 2013).

Com relação às drogas órfãs, estudo da Interfarma concluiu que, em termos percentuais, as despesas com todos os tipos de medicamento, em 2011 eram de R\$ 11,5 bilhões, onde as drogas órfãs representariam pouco mais de 2,5 % do total, porém, com o grande potencial de ampliar de forma concreta o número de pacientes assistidos (Interfarma, 2013).

### **Conclusão**

Implementar uma Política Pública para pessoas com doenças raras é um desafio e tanto para o Estado brasileiro, que é o único país do mundo com mais de 200 milhões de habitantes a instituir e manter um sistema único de saúde, universal e integral. Independentemente disso, para que uma política pública seja eficiente, eficaz, efetiva e atenda de fato aqueles que dela necessitam, múltiplos fatores, como estes destacados nesse artigo, precisam ser levados em consideração. Para isso, a participação política, presente na formulação da Portaria 199, precisa ser contínua. O monitoramento com indicadores sociais precisa estar presente, junto a aqueles de impacto orçamentário e avaliação de tecnologias já utilizados pelo Ministério da Saúde/CONITEC. Os passos de implementação precisam ser transparentes e debatidos com a sociedade civil organizada e especialistas no tema das doenças raras e, idealmente, alinhados com os padrões e modelos internacionais, já que é um desafio não só brasileiro, mas mundial.

### **Dedicatória**

Dedico esse artigo ao professor Dr. Denizar Vianna. Suas reflexões e orientações na construção desse trabalho sempre foram de grande valor profissional e acadêmico.

### **Referências bibliográficas**

- Agência Nacional de Vigilância Sanitária, ANVISA. RDC nº 16, de 02 de Março de 2007. Disponível em [www.anvisa.gov.br](http://www.anvisa.gov.br). Acessado em 24/11/2014.
- Aith, F. Et al. Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. Revista de Direito Sanitário, São Paulo v.15 n.1, p. 10-39, mar./jun. 2014.

- Barros, Maria Elizabeth et al., Política de Saúde no Brasil: Diagnóstico e Perspectivas. Instituto de Pesquisa Econômica Aplicada - IPEA. Fevereiro de 1996. Disponível em [http://www.ipea.gov.br/agencia/images/stories/PDFs/TDs/td\\_401a.pdf](http://www.ipea.gov.br/agencia/images/stories/PDFs/TDs/td_401a.pdf).
- Boy, R.; e Schramm, F.R. Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. Caderno de Saúde Pública do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2009.
- Brasil, Ministério da Saúde. Secretaria-executiva. Área de Economia da saúde e desenvolvimento. Avaliação econômica em saúde: desafios para a gestão no sistema único de saúde - Brasília: Editora do Ministério da Saúde, 2008.
- Brasil, Ministério da Saúde. Portaria 199, de 30 de Janeiro de 2014. Disponível em [http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html). Acessado em 30/04/2014.
- Conitec - Ministério da Saúde [site na Internet]. Disponível em <http://conitec.gov.br>. Acessado em 11/11/2014.
- Ekdon, L. V. Price setting orphan drugs: identifying the influential factors on the price setting of orphan drugs. Dutch Steering Committee on Orphan Drugs. Amsterdam: 2006.
- Eurordis. Disponível em <http://www.eurordis.org/pt-pt/medicamentos-orfaos>. Acessado em 30/04/2014.
- Fagundes, M.J.D. Doenças Raras: agora temos uma Política Nacional. 2014. Disponível em [http://www.interfarma.org.br/noticias\\_detalhe.php?id=368](http://www.interfarma.org.br/noticias_detalhe.php?id=368). Acessado em 11/11/2014.
- Interfarma. Doenças Raras: Contribuições para uma Política Nacional. Edições Especiais Saúde, volume V. São Paulo, Março de 2013.
- Nacional Information Center On Health Services Reserch & Health Care Technology (NICHSR). Introduction to health care technology assessment [S.l.: s.n]. 1998. Disponível em: <http://nlm.nih.gov.nichsr/ta101/ta10103.htm>.
- National policy for rare diseases: challenges on implementation and Health Technology Assessment in the Brazilian Unified Health System (SUS).
- Nita, Marcelo Eidi et al. Avaliação de tecnologias em saúde: evidência clínica, análise econômica e análise de decisão. Porto Alegre. Artmed, 2010.
- Rego, Victor. Eficiência no SUS como alternativa à judicialização das políticas públicas de saúde: a criação da CONITEC e a utilização de triagem administrativa na concessão de medicamentos. Trabalho de conclusão de curso em Direito - Universidade de São Paulo. Ribeirão Preto, 2013.
- Souza, Celina. Políticas Públicas: uma revisão da literatura. Sociologias, Porto Alegre, ano 8, nº 16, jul/dez 2006, p. 20-45. Disponível em <http://www.scielo.br/pdf/soc/n16/a03n16>. Acessado em 24/11/2014
- Souza, M. V. Et al. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. Ciência e Saúde Coletiva, v 15, n.suppl 3, 2007.
- Villela, Wilza Vieira; Monteiro, Ana Lucia. A criação do Programa Nacional de DST e AIDS como marco para a inclusão da ideia de direitos cidadãos na agenda governamental brasileira. Revista Psicologia Política, vol.9, n.17, 2009.
- Wiest, Ramon. A economia das Doenças Raras: Teoria, Evidências e Políticas Públicas. Porto Alegre, 2010. Disponível em <https://www.lume.ufrgs.br/bitstream/handle/10183/28146/000765843.pdf?sequence=1>. Acessado em 24/11/2014.

EDIÇÃO ESPECIAL – DOENÇAS RARAS  
SPECIAL EDITION – RARE DISEASES

# Interfarma

Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa

