

# Pesquisa e Ações em Saúde Pública

Edição XXIV

## Capítulo 5

### POLÍTICAS PÚBLICAS PARA DOENÇAS RARAS NO BRASIL: AVANÇOS, DESAFIOS E LIÇÕES INTERNACIONAIS

VICTOR MATHEUS DE SANTANA SANTOS<sup>1</sup>  
GABRIEL DA COSTA KUHN<sup>2</sup>  
POLLYANNA ANDREZA RIBEIRO DOS SANTOS<sup>3</sup>  
MARIANA ARAÚJO BEZERRA GOMES<sup>3</sup>  
EMERSON DE SANTANA SANTOS<sup>4</sup>

<sup>1</sup>Discente – Doutorado em Ciência Política da Universidade Federal de Pernambuco.

<sup>2</sup>Discente – Graduação em Medicina da Universidade Tiradentes – Campus Aracaju.

<sup>3</sup>Médica do Centro Especializado em Reabilitação (CER IV) de Aracaju, Sergipe.

<sup>4</sup>Docente – Departamento de Medicina da Universidade Federal de Sergipe – Campus Lagarto.

**Palavras-Chave:** Doenças Raras; Políticas Públicas; Sistema Único de Saúde.

DOI

10.59290/2101092500

EDITORIA  
P PASTEUR

## INTRODUÇÃO

As doenças raras são condições que, por definição, acometem uma pequena parcela da população, apresentando critérios de prevalência distintos conforme o país ou região. Na União Europeia, são consideradas raras aquelas doenças que afetam menos de 5 pessoas a cada 10.000 habitantes (MOLINER & LIGORA, 2017), enquanto nos Estados Unidos, o parâmetro adotado é o valor absoluto, quando uma determinada doença afeta menos de 200.000 pessoas (ABOZAID *et al*, 2025). Por sua vez, a Organização Mundial da Saúde (OMS) e o Ministério da Saúde do Brasil trazem definições semelhantes. Ao passo que o Ministério da Saúde brasileiro considera como raras as doenças cuja prevalência não ultrapassa 65 casos por 100.000 indivíduos, ou seja, menos de 1,3 por 2.000 pessoas (Brasil, 2014), a OMS afirma que uma doença rara afeta até 1 em cada 2000 indivíduos (OMS, 2025).

Apesar da baixa prevalência individual, estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 doenças raras conhecidas, afetando, segundo a OMS (2025), mais de 300 milhões de pessoas ao redor do mundo. Ainda de acordo com a OMS (2025):

[...] 70% dessas condições começam na infância. [...] são frequentemente complexas e multissistêmicas, afetando múltiplos órgãos e levando a comorbidades, [...] muitas dessas condições são crônicas, progressivas e podem, consequentemente, resultar em deficiências graves e morte prematura. [...] algumas pessoas que vivem com uma doença rara têm deficiências, que podem ter um impacto maior na sua saúde, e que também podem enfrentar várias barreiras, dificultando a sua participação plena e efetiva na sociedade em igualdade de condições com os outros [indivíduos] (OMS, 2025).

Esse panorama confere às doenças raras uma importância crescente no campo da saúde

pública, tanto pela carga clínica e emocional imposta aos indivíduos e suas famílias quanto pelos desafios enfrentados em termos de diagnóstico, tratamento e equidade de acesso aos serviços de saúde. A ausência de terapias específicas para a maioria dessas condições, o alto custo dos medicamentos órfãos (nomenclatura utilizada para os medicamentos que tratam doenças raras), a escassez de profissionais especializados e a desigualdade na distribuição dos centros de referência contribuem para a vulnerabilidade desses pacientes dentro dos sistemas de saúde.

Reconhece-se, portanto, a necessidade de se ampliar a discussão sobre a efetividade das políticas públicas voltadas às doenças raras, com especial atenção ao caso brasileiro. A instituição da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) em 2014 representou um avanço normativo importante, mas sua implementação ainda enfrenta limitações estruturais e operacionais (FÉLIX *et al*, 2022; HOROVITZ *et al*, 2024).

Dessa forma, o presente artigo tem como objetivo principal analisar as políticas públicas voltadas para as doenças raras no Brasil, examinando seus avanços, desafios e perspectivas futuras. Portanto, pretende-se contribuir para o debate acadêmico e político, oferecendo subsídios para a formulação de estratégias mais eficazes e equitativas no campo das políticas públicas em saúde para doenças raras. Ao analisar esse cenário em perspectiva comparada, este estudo busca compreender o progresso, as lacunas e as possibilidades de fortalecimento das ações públicas voltadas a esse grupo populacional historicamente negligenciado.

## MÉTODO

Este artigo foi elaborado por meio de uma revisão narrativa da literatura científica, utilizando-se de documentos oficiais, normativas e

publicações acadêmicas relacionados às políticas públicas para doenças raras, com foco especial no contexto brasileiro. A busca por fontes incluiu bases de dados acadêmicas, como PubMed, SciELO, LILACS e *Google Scholar*, além de sites institucionais de órgãos governamentais, como o Ministério da Saúde do Brasil, Organização Mundial da Saúde (OMS) e agências reguladoras internacionais. Os critérios de seleção dos materiais consideraram publicações e documentos publicados nos últimos 15 anos, com ênfase em estudos, relatórios e normativas que abordam definições, políticas, implementação, desafios e avanços relacionados às doenças raras. A busca dos materiais a serem analisados na revisão foi feita entre abril e maio de 2025.

Ademais, a partir da análise comparada de casos, o presente estudo contrasta o caso brasileiro com outros três de destaque: Canadá, Estados Unidos e União Europeia. Tais casos foram escolhidos por abrangerem políticas públicas para doenças raras de grande relevância internacional.

A análise dos dados foi realizada de forma qualitativa, organizando-se as informações em categorias temáticas que contemplam aspectos epidemiológicos, históricos, políticos, estruturais e de gestão do cuidado às pessoas com doenças raras.

## POLÍTICAS PÚBLICAS PARA DOENÇAS RARAS NO BRASIL

### Marcos normativos e institucionais

O primeiro grande marco na saúde pública brasileira foi a criação do Sistema Único de Saúde (SUS), instituído em 1990 pela Lei nº 8080, que “dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes” (BRASIL, s.d., n.p.).

Trata-se de um dos maiores e mais complexos sistemas de saúde pública do mundo, abrangu-

endo desde o simples atendimento para avaliação da pressão arterial, por meio da Atenção Primária, até o transplante de órgãos, garantindo acesso integral, universal e gratuito para toda a população do país, proporcionando o acesso universal ao sistema público de saúde, sem discriminação. Desta forma, a atenção integral à saúde passou a ser um direito de todos os brasileiros, desde a gestação e por toda a vida, com foco na saúde com qualidade de vida, visando a prevenção e a promoção da saúde (BRASIL, s.d., n.p.).

Por outro lado, a atenção às pessoas com doenças raras no Brasil foi formalmente instituída apenas em 2014, por meio da **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR)**, estabelecida pela Portaria nº 199/2014 do Ministério da Saúde. Esta política representou um avanço significativo na organização da atenção integral no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), ao reconhecer as especificidades dessas condições e propor diretrizes para o cuidado longitudinal e multidisciplinar (FÉLIX *et al*, 2022; HOROVITZ *et al*, 2024).

A PNAIPDR está fundamentada nos princípios de universalidade, equidade e integralidade, e define critérios para a estruturação de **Serviços de Referência em Doenças Raras (SR-DR)**, preferencialmente em hospitais universitários e centros de referência regionais (BRASIL, 2014). A política distingue dois grandes eixos de atuação:

- Doenças raras de origem genética, que incluem doenças hereditárias e congênitas;
- Doenças raras de origem não genética, que abrangem enfermidades autoimunes, infecciosas ou idiopáticas de baixa prevalência.

A normatização também prevê a articulação entre os diferentes níveis de atenção em saúde (primária, secundária e terciária), além da integração com a triagem neonatal, vigilância epi-

demiológica e programas de reabilitação (BRASIL, 2014).

### **Avanços na organização da rede assistencial**

Desde a implementação da PNAIPDR, houve a criação de uma rede de atenção especializada (BRASIL, 2014). De acordo com Giugliani *et al* (2016), destacam-se os seguintes serviços:

- Credenciamento dos SRDRs, vinculados principalmente aos hospitais universitários;
- Incorporação de exames laboratoriais e genéticos, incluindo técnicas de biologia molecular, como parte da linha de cuidado;
- Elaboração de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs) para algumas doenças raras, visando padronizar condutas e garantir acesso a tratamentos.

A política também previu a integração da atenção especializada com programas de pesquisa e inovação, como a Rede Brasileira de Doenças Raras (RARAS), com o objetivo de ampliar o conhecimento epidemiológico, fortalecer a capacitação profissional e fomentar a colaboração científica (BRASIL, 2014; GIUGLIANI *et al*, 2016).

### **Atores sociais e participação social**

As associações de pacientes e familiares têm desempenhado um importante papel na construção e consolidação das políticas para doenças raras no Brasil (LIMA *et al*, 2018) e no exterior (PATTERSON *et al*, 2023). No caso específico do Brasil, tais associações atuam majoritariamente nos seguintes âmbitos:

- Advocacy e mobilização para a aprovação leis específicas e recursos orçamentários;
- Participação nos processos da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC), contribuindo com experiências vividas na avaliação de tecnologias em saúde;

- Promoção de campanhas de conscientização e articulação com o poder público e pesquisadores.

No entanto, de acordo com Lima *et al* (2018), as falhas na efetivação da PNAIPDR e a omissão do Estado brasileiro em atender de forma integral as necessidades da população geram, como consequência, uma forte cultura de judicialização da saúde, sobretudo quanto ao acesso a medicamentos e tratamentos terapêuticos. Neste cenário, as associações de pacientes com doenças raras brasileiras têm focado sua atuação nesse âmbito, em detrimento de outros pilares da PNAIPDR; enquanto nos Estados Unidos, tais associações pautam a necessidade de maior financiamento em pesquisas sobre diversas doenças raras (PATTERSON *et al*, 2023).

### **Desafios estruturais e operacionais**

Apesar dos avanços normativos e institucionais, a política enfrenta diversos entraves em sua efetivação. Entre os principais desafios, Giugliani *et al* (2016), Félix *et al* (2022), e Horovitz *et al* (2024) destacam:

- **Desigualdade regional:** a maior parte dos centros especializados concentra-se nas regiões Sul, Sudeste e nas três grandes capitais do Nordeste (Fortaleza, Recife e Salvador), com cobertura limitada em áreas rurais e nas regiões Norte e Centro-Oeste, o que compromete o acesso equitativo.

- **Capacitação e recursos humanos:** a carência de especialistas, como geneticistas e equipes multiprofissionais, compromete a efetividade da atenção, sobretudo fora dos grandes centros urbanos.

- **Infraestrutura tecnológica:** a oferta limitada de exames genéticos avançados e a ausência de laboratórios públicos em diversas regiões dificultam o diagnóstico precoce e preciso.

- **Financiamento inadequado:** a ausência de financiamento estruturado e contínuo representa um dos principais gargalos para a manutenção e ampliação dos serviços.

- **Acesso a medicamentos órfãos:** o alto custo, as barreiras regulatórias e a lentidão nos processos de incorporação dificultam o acesso aos tratamentos, mesmo após aprovação pela Anvisa ou pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC).

- **Dados epidemiológicos insuficientes:** a falta de registros sistematizados de pacientes e informações sobre incidência e prevalência das doenças dificulta o planejamento, a alocação de recursos e a avaliação das políticas públicas.

## MODELOS INTERNACIONAIS DE POLÍTICAS PÚBLICAS PARA DOENÇAS RARAS

A formulação de políticas públicas para doenças raras tem sido uma preocupação crescente em diversos países, especialmente diante do aumento da capacidade diagnóstica, do desenvolvimento de medicamentos órfãos e da mobilização de associações de pacientes. A seguir, são apresentados os principais marcos e estratégias adotadas por três experiências internacionais de destaque: Estados Unidos e União Europeia como referências positivas, e o Canadá como um país que enfrenta problemas nas suas políticas públicas voltadas para as doenças raras.

### Estados Unidos: pioneirismo regulatório e estímulo à inovação

Os Estados Unidos (EUA) foram pioneiros na estruturação de uma política para doenças raras com a promulgação do *Orphan Drug Act* (ODA) em 1983 (LE, 2017; SALTONSTALL *et al*, 2024). Essa legislação estabeleceu uma definição legal para as doenças raras e criou um

conjunto de incentivos para o desenvolvimento de medicamentos órfãos, incluindo:

- Isenção de taxas regulatórias junto à FDA (*Food and Drug Administration*);
- Sete anos de exclusividade de mercado após a aprovação do medicamento;
- Subsídios diretos para pesquisa clínica e pré-clínica.

Além dos incentivos à indústria farmacêutica, há um forte envolvimento de agências públicas, como o *National Institutes of Health* (NIH), que financia pesquisas e fomenta parcerias público-privadas para acelerar a pesquisa translacional e o desenvolvimento de terapias inovadoras (GROFT, 2013).

Ademais, o país criou o *Office of Orphan Products Development* (OOPD), responsável por coordenar as atividades relacionadas ao desenvolvimento de medicamentos para doenças raras (LE, 2017). Outro avanço relevante foi a criação, em 2003, do *Rare Diseases Clinical Research Network* (RDCRN), um *networking* entre centros e institutos de pesquisa ligado aos NIH, que promove redes colaborativas de pesquisa, capacitação profissional e registro de pacientes (MERKEL *et al*, 2016).

O modelo estadunidense é amplamente reconhecido por sua capacidade de fomentar a inovação e atrair investimentos da indústria farmacêutica, ainda que enfrente críticas relacionadas ao alto custo dos medicamentos aprovados e à acessibilidade para a população (SALTONSTALL *et al*, 2024).

Apesar dos avanços, persistem desafios significativos, como o alto custo das terapias, barreiras de acesso — especialmente para doenças ultrarraras — e atrasos diagnósticos. O sistema de saúde dos EUA, incluindo o *Medicaid*, enfrenta dificuldades para garantir acesso equitativo e sustentável a terapias de alto custo, como as terapias gênicas e celulares, exigindo discussões contínuas sobre modelos de reembolso e

avaliação de custo-efetividade (GENTILINI *et al*, 2025; MILLER *et al*, 2025). Diferentemente de outros países de alta renda, os EUA não exigem comprovação formal de custo-efetividade para aprovação e cobertura de medicamentos órfãos, o que contribui para preços elevados e variações no acesso (GALLAGHER *et al*, 2021).

### **União Europeia: integração regional e direito ao acesso**

Na União Europeia (UE), as doenças raras passaram a ser tratadas como prioridade de saúde pública a partir dos anos 2000, quando foi instituído o Regulamento (CE) nº 141/2000, que criou a figura do medicamento órfão no arcabouço jurídico comunitário, estabelecendo benefícios semelhantes aos do modelo americano: exclusividade de mercado por dez anos, isenção de taxas e suporte científico por parte da Agência Europeia de Medicamentos (EMA) (MOLINER & WALIGORA, 2017).

Em 2009, foi adotada a Recomendação do Conselho Europeu sobre uma ação nos domínios das doenças raras, que incentivou os Estados-membros a desenvolverem seus respectivos Planos Nacionais de Doenças Raras (PND-Rs), com base em diretrizes comuns (MOLINER & WALIGORA, 2017). De modo geral, segundo Taruscio *et al* (2010) e Hedley *et al* (2021), esses planos abordam:

- Organização de centros de referência nacionais e transnacionais;
- Desenvolvimento de Redes Europeias de Referência (ERNs), que conectam especialistas de diversos países por meio de plataformas digitais para discussão de casos complexos;
- Financiamento de pesquisas transfronteiriças, com suporte do programa *Horizon Europe* e da *European Joint Programme on Rare Diseases* (EJP RD);

- Fortalecimento da participação das organizações de pacientes, especialmente a Organização Europeia para Doenças Raras (EURORDIS), que atua como ponte entre as comunidades, pesquisadores e instituições da UE.

Ainda de acordo com Hedley *et al* (2021), apesar da diversidade dos sistemas de saúde dos países membros, a UE tem avançado na harmonização de políticas, reconhecendo o direito ao diagnóstico e tratamento oportuno como um aspecto fundamental da cidadania europeia. Ademais, a legislação da UE sobre o tema também serviu como base para políticas públicas adotadas em outros países da Europa que não fazem parte do bloco, como Noruega, Montenegro, Sérvia e Suíça (HEDLEY *et al*, 2021), ressaltando o reconhecido papel da União enquanto um definidor de agenda (*agenda setter*) à nível global (ALUTTIS *et al*, 2014).

### **Canadá: abordagem descentralizada e acesso desigual**

A política atual para o cuidado e atenção a pessoas com doenças raras no Canadá é caracterizada por avanços recentes, mas ainda apresenta fragmentação e desigualdade de acesso entre as províncias. O Canadá apresentou sua estratégia nacional voltada para o tema apenas em 2023, com o objetivo de melhorar o acesso a terapias e padronizar o cuidado em todo o país, contudo tal estratégia ainda não foi implementada totalmente (GENTILINI *et al*, 2025).

O acesso a medicamentos órfãos e tratamentos para doenças raras é limitado e varia significativamente entre as províncias, com taxas de reembolso público consideravelmente menores do que em países europeus. Por exemplo, as províncias com maior acesso, como Ontário, Quebec e Alberta, reembolsam apenas cerca de 25-32% dos medicamentos órfãos aprovados, enquanto países como Alemanha e Reino Unido apresentam taxas superiores a 68% (WARD *et al*, 2022). Além disso, o tempo

entre a aprovação regulatória e o acesso efetivo ao tratamento é prolongado, frequentemente ultrapassando 17 meses nas províncias mais ágeis (WARD *et al*, 2022; RAWSON, 2022).

O processo de avaliação e incorporação de medicamentos para doenças raras envolve a *Canadian Agency for Drugs and Technologies in Health* (CADTH) e a *pan-Canadian Pharmaceutical Alliance* (pCPA), que alinham avaliações de tecnologia em saúde e negociações de preço. Embora a maioria das recomendações para medicamentos de doenças raras seja positiva, elas frequentemente impõem critérios clínicos rigorosos e requisitos financeiros, o que restringe o acesso dos pacientes. O alinhamento entre CADTH e pCPA tem beneficiado os governos em termos de controle de custos, mas resulta em atrasos e restrições para os pacientes (RAWSON, 2022, STAFINSKI, 2022).

No âmbito do cuidado clínico, há variações importantes nas práticas diagnósticas e terapêuticas, refletindo incertezas e a ausência de protocolos nacionais padronizados. A participação de grupos de pacientes tem sido fundamental para impulsionar a agenda política e pressionar por melhorias no acesso, coordenação do cuidado e desenvolvimento de infraestrutura de dados (DHARSSI *et al*, 2017).

Entre as recomendações recentes para aprimorar a política canadense estão: definição de acesso apropriado, flexibilização da necessidade de avaliações completas de tecnologia em saúde para determinados casos, desenvolvimento de planos de acesso gerenciado, criação de infraestrutura nacional de dados sobre doenças raras, e engajamento contínuo de pacientes e profissionais de saúde (STAFINSKI, 2022).

Em síntese, o Canadá está em processo de transição para uma política mais coordenada e equitativa para doenças raras, mas atualmente o acesso a diagnóstico, tratamento e suporte permanece desigual e dependente de iniciativas

provinciais, com desafios persistentes em termos de tempo, equidade e sustentabilidade (DHARSSI *et al*, 2017; WARD *et al*, 2022).

## ANÁLISE COMPARATIVA: LIÇÕES E IMPLICAÇÕES PARA O BRASIL

A análise dos modelos internacionais para políticas públicas em doenças raras revela estratégias distintas, mas complementares, que podem inspirar o aprimoramento das políticas públicas brasileiras. Esse aprimoramento exige ações integradas, investimento em formação de recursos humanos, ampliação da infraestrutura, fortalecimento das redes regionais e políticas de financiamento sustentáveis para garantir a equidade e a integralidade do cuidado às pessoas com doenças raras no Brasil (GIUGLIANI *et al*, 2016; NUNES *et al*, 2022; LOPES *et al*, 2018). A seguir, destacam-se os principais aprendizados e suas possíveis aplicações ao contexto nacional.

### Incentivos à inovação e desenvolvimento de medicamentos

O modelo dos Estados Unidos, por meio do *Orphan Drug Act*, demonstra eficácia no estímulo à pesquisa e desenvolvimento de medicamentos órfãos via benefícios regulatórios e econômicos. Para o Brasil, que enfrenta barreiras no desenvolvimento local de tecnologias e dependência do mercado internacional, a implementação de políticas que incentivem a indústria nacional — como isenção de impostos, suporte financeiro para pesquisas clínicas e exclusividade de mercado — poderia fortalecer a capacidade produtiva local e reduzir custos. Faz-se urgente, portanto, ampliar programas de capacitação de profissionais e incentivar a pesquisa colaborativa, reduzindo a dependência tecnológica e promovendo a inovação a nível local.

### **Organização do acesso e equidade**

O modelo europeu ressalta a importância de uma gestão integrada e equitativa do acesso a medicamentos e serviços de saúde, por meio da cooperação e coordenação intergovernamental. Por outro lado, o caso canadense demonstra as dificuldades de gestão diante de uma estratégia menos hierarquizada, em que suas províncias têm considerável autonomia decisória e administrativa. Para o Brasil, cuja saúde pública é descentralizada, a articulação entre os entes federativos e a criação de um fundo dedicado às doenças raras podem garantir maior uniformidade no acesso, além de racionalizar recursos diante dos custos elevados, minimizando a volatilidade orçamentária e assegurando recursos contínuos para as políticas públicas na área.

### **Estruturação de redes de atenção e centros de expertise**

A experiência europeia evidencia o papel das Redes Europeias de Referência (ERNs) como modelos de organização colaborativa entre especialistas, permitindo o compartilhamento de conhecimento e a centralização do atendimento em centros de referência. Nesse sentido, o Brasil pode avançar na formalização de redes regionais e nacionais, conectando centros de excelência, laboratórios e associações de pacientes para melhorar o diagnóstico precoce e a continuidade do cuidado. Desse modo, investir em sistemas robustos de registro e vigilância epidemiológica permitirá melhor planejamento e avaliação das políticas.

### **Participação social e transparência**

A participação ativa das organizações de pacientes, tanto nos Estados Unidos quanto na Europa, através de *advocacy* influente, é fundamental para legitimar as políticas públicas e direcionar as prioridades. Portanto, quanto ao caso brasileiro, o fortalecimento das entidades representativas civis, junto a mecanismos trans-

parentes de consulta pública e monitoramento, podem promover políticas mais responsivas às necessidades reais dos pacientes, sobretudo quanto à implementação de mecanismos mais ágeis para o registro, a aprovação e a incorporação de medicamentos órfãos, garantindo seu acesso a todos os pacientes sem que haja a necessidade de judicialização.

Encontram-se na literatura vários conceitos sobre saúde da mulher. Há concepções mais restritas que abordam apenas aspectos da biologia e anatomia do corpo feminino e outras mais amplas que interagem com dimensões dos direitos humanos e questões relacionadas à cidadania. Nas concepções mais restritas, o corpo da mulher é visto apenas na sua função reprodutiva e a maternidade torna-se seu principal atributo. A saúde da mulher limita-se à saúde materna ou à ausência de enfermidade associada ao processo de reprodução biológica. Nesse caso estão excluídos os direitos sexuais e as questões de gênero (COELHO, 2003).

## **RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Respeitando as particularidades socioeconômicas e culturais do país, o Brasil pode aprimorar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) a partir das experiências de modelos internacionais, como as dos EUA, Canadá e União Europeia. Embora tenha havido avanços, persistem desafios significativos, especialmente na incorporação de medicamentos órfãos e na estruturação de redes especializadas no nosso país (FÉLIX *et al*, 2022; HOROVITZ *et al*, 2024).

O enfrentamento dessas questões demanda uma abordagem multidisciplinar e intersetorial, capaz de articular ciência, gestão, direitos humanos e inovação tecnológica. A experiência internacional tem evidenciado a relevância de incentivos econômicos, de uma governança coordenada, da consolidação de redes de referên-

cia e do suporte à pesquisa e à capacitação como elementos centrais para o fortalecimento das políticas públicas na área (*PAN AMERICAN HEALTH ORGANIZATION*, 2009; VIDAL *et al*, 2020). A partir desses quatro fundamentos, será possível assegurar o diagnóstico precoce e seu respectivo tratamento adequado.

Soma-se a isso a urgência de investimentos em sistemas de informação e em registros nacionais que subsidiem o monitoramento epidemiológico, a avaliação de resultados e o planejamento estratégico baseado em evidências. Também faz-se necessário o aprimoramento do marco regulatório, com vistas a acelerar e tornar mais eficazes os processos de avaliação, registro e incorporação de medicamentos e tecnologias específicas (BRASIL, 2017; *PAN AMERICAN HEALTH ORGANIZATION*, 2018; BRASIL, 2025).

Nesse contexto, a participação ativa dos pacientes e da sociedade civil emerge como fator essencial para a construção de políticas mais transparentes, eficazes e verdadeiramente alinhadas às necessidades da população (BRASIL, 2014). Sugere-se, conjuntamente, a instituição de um fundo exclusivo para o financiamento de tratamentos e pesquisas na área, com aporte de recursos públicos e articulação com parcerias público-privadas, garantindo a susten-

tabilidade orçamentária e a previsibilidade dos investimentos.

Por fim, de forma similar ao que já acontece na Europa, recomenda-se estimular parcerias internacionais e a integração do Brasil a redes colaborativas globais, com o objetivo de ampliar o acesso a conhecimentos, boas práticas e inovações tecnológicas no enfrentamento das doenças raras.

## CONCLUSÃO

A implantação efetiva da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) com a criação/expansão de novos centros e serviços de referência para essas doenças negligenciadas pelo Estado brasileiro é um imperativo ético e social, que envolve a garantia de direitos básicos, redução de desigualdades e promoção da qualidade de vida de indivíduos marginalizados por suas condições raras.

A incorporação das melhores práticas internacionais, ressaltando-se as experiências estadunidense e europeia, adaptadas à realidade brasileira, poderá contribuir no enfrentamento dessas condições, ampliando o impacto positivo sobre milhares de famílias.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ABOZAID, G. M *et al.* Global insight into rare disease and orphan drug definitions: a systematic literature review. *BMJ Open*, v. 15, n. 1:e086527, 2025.
- ALUTTIS, C *et al.* Global health in the European Union—a review from an agenda-setting perspective. *Global health action*, v. 7, n. 1, 2014.
- BRASIL. Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). Resolução RDC nº 205, de 28 de dezembro de 2017. Dispõe sobre o registro de medicamentos para doenças raras. *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, 29 dez. 2017.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Biblioteca Virtual em Saúde. [Internet]. Brasília: Ministério da Saúde, s.d.. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/lei-n-8080-30-anos-de-criacao-do-sistema-unico-de-saude-sus/>. Acesso em: 25 maio, 2025.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria 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. Brasília: *Diário Oficial da União*, 2014. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html). Acesso em: 25 maio, 2025.
- DHARSSI, S *et al.* Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet J Rare Dis*, v. 12, n. 1, 2017. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0618-0>.
- FÉLIX, T. M *et al.* Epidemiology of rare diseases in Brazil: protocol of the Brazilian Rare Diseases Network (RARAS-BRDN). *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 17, n. 1, 2022.
- GALLAGHER, G. W *et al.* Comparison of the United Kingdom and United States approaches to approval of new neuromuscular therapies. *Muscle Nerve*, v.64, n. 6, p. 641-650, 2021. <https://doi.org/10.1002/mus.27380>.
- GIUGLIANI, R.; *et al.* Rare disease landscape in Brazil: report of a successful experience in inborn errors of metabolism. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 11, n. 1, 2016.
- GROFT, S.C. Rare diseases research: expanding collaborative translational research opportunities. *Chest*, v. 144, n. 1, p. 16-23, 2013. <https://doi.org/10.1378/chest.13-0606>. Acesso em: 25 maio, 2025.
- HEDLEY, V *et al.* Shaping national plans and strategies for rare diseases in Europe: past, present, and future. *Journal of Community Genetics*, v. 12, n. 2, p. 207-216, 2021.
- HOROVITZ, D. D. G *et al.* Medical Genetics in Brazil in the 21st Century: A Thriving Specialty and Its Incorporation in Public Health Policies. *Genes (Basel)*, v. 15, n. 8, 2024.
- LE, Tran T. Incentivizing orphan product development: United States food and drug administration orphan incentive programs. In: *Advances in Experimental Medicine and Biology*. Cham: Springer International Publishing, p. 183–196, 2017.
- LIMA, M. A. *et al.* Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 23, n. 10, p. 3247–3256, out. 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182310.14762018>. Acesso em: 25 maio, 2025.
- LOPES, M. *et al.* Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. *Clinics*, v. 73, 29 abr. 2018.
- MERKEL, P. A.; *et al.* The partnership of patient advocacy groups and clinical investigators in the rare diseases clinical research network. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 11, p. 1-10, 2016.
- MILLER, S.C.; *et al.* Medicaid and the Promise for Cure. *JAMA Pediatrics*, v. 179, n. 2, p. 197-202, 2025. <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2024.5100>.

MOLINER, A. M.; *et al.* The European Union Policy in the Field of Rare Diseases. IN: PAZ, M. P. de la; TARUSCIO, D.; GROFT, S. C. Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview. Nova York: Springer, p.561-587, 2017.

NUNES, F. G. DA S. *et al.* Challenges to the provision of specialized care in remote rural municipalities in Brazil. BMC Health Services Research, v. 22, n. 1, 22 nov. 2022.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS). Rare diseases: a global health priority for equity and inclusion. Genebra: WHO, 2025. Disponível em: [https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf\\_files/EB156/B156\\_CONF2-en.pdf](https://apps.who.int/gb/ebwha/pdf_files/EB156/B156_CONF2-en.pdf). Acesso em: 25 maio, 2025.

ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE (OPAS). Fortalecimento dos sistemas de informação em saúde: elementos para discussão. Brasília: OPAS, 2018. Disponível em: <https://iris.paho.org/handle/10665.2/49643>. Acesso em: 25 maio 2025.

PAN AMERICAN HEALTH ORGANIZATION (PAHO). Policy on Research for Health. Washington, D.C.: PAHO, 2009. Disponível em: <https://iris.paho.org/handle/10665.2/3167>. Acesso em: 25 maio 2025.

PATTERSON, A. M.; *et al.* Emerging roles and opportunities for rare disease patient advocacy groups. Therapeutic advances in rare disease, v. 4, 2023.

PAZ, M. P. *et al.* Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview. Nova York: Springer, 2017, p.183-196.

RAWSON, N. S. B. Health technology assessment and price negotiation alignment for rare disorder drugs in Canada: Who benefits?. Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 17, n. 1, 2022. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02390-x>.

SALTONSTALL, P *et al.* The Orphan Drug Act at 40: Legislative Triumph and the Challenges of Success. Milbank Quarterly, v. 102, p. 83-96, 2024. <https://doi.org/10.1111/1468-0009.12680>.

STAFINSKI, T.; *et al.* decision-making for drugs for rare diseases: comparison of processes across countries. Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 17, n. 1, 2022. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02397-4>.

TARUSCIO, D *et al.* National plans and strategies on rare diseases in Europe. Advances in Experimental Medicine and Biology, v. 686, p. 475-491, 2010.

VIDAL, S *et al.* Regulatory pathways for drug approval in Brazil: focus on rare diseases. Revista de Saúde Pública, São Paulo, v. 54, p. 10, 2020. <https://doi.org/10.11606/s1518-8787.2020054001691>.