

L I D O  
Em. 23, 2, 2011  
Assessoria de Plenário

## Câmara Legislativa do Distrito Federal

**Deputado Distrital Joe Valle - PSB**

PL 188 /2011

### Assessoria de Plenário e Distribuição PROJETO DE LEI Nº

Ao Setor de Protocolo Legislativo para registro e em seguida, à Assessoria de Plenário para análise de admissão e distribuição observado o art. 132 do RI (Do Senhor Deputado Joe Valle)

Em. 24, 02, 11

Itamar Pinheiro Lima  
Chefe da Assessoria de Plenário

Institui e Inclui no Calendário Oficial de Eventos do Distrito Federal o Dia Nacional da Consciência sobre Doenças Raras.

A Câmara Legislativa do Distrito Federal decreta:

**Art. 1º** Fica instituído e incluído no Calendário Oficial de Eventos do Distrito Federal o Dia Nacional da Consciência sobre Doenças Raras, a ser celebrado, anualmente, no último dia do mês de fevereiro.

**Parágrafo único** – O disposto no *caput* deste artigo, objetiva conscientizar a população do Distrito Federal sobre a importância do estudo e divulgação das doenças raras, diagnóstico precoce e do tratamento adequado.

**Art. 2º** Esta lei entrará em vigor na data da sua publicação.



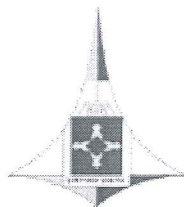
### JUSTIFICAÇÃO

O Projeto de Lei em tela pretende promover a conscientização da sociedade do Distrito Federal quanto à incidência de doenças raras, que afetam milhares de pessoas e seus familiares. Busca-se diminuir o preconceito e disseminar informações sobre essas doenças, de modo a promover orientação e apoio aos portadores de doenças raras, buscando a promoção da saúde, através da formação de multiplicadores da informação, num contexto multidisciplinar, que envolva profissionais da escola, alunos, pais ou responsáveis, gestantes etc.

A instituição de um dia dedicado para conscientização sobre as doenças raras contribuirá para o desenvolvimento de questões importantes para melhoria de vida dos pacientes acometidos com algum tipo dessas doenças, como:

- Desenvolvimento de pesquisas direcionadas para o tratamento das doenças raras;
- Promoção da divulgação do conhecimento entre as Associações de doenças específicas no Brasil e demais países;
- Apoio às famílias que possuem um ente com doenças raras;
- Promoção a inclusão social dos pacientes;

Setor Protocolo Legislativo  
PL Nº 188/2011  
Folha Nº 01 Bete



## **Câmara Legislativa do Distrito Federal**

### ***Deputado Distrital Joe Valle - PSB***

- Promoção da conscientização dos sintomas e efeitos das doenças raras na comunidade de profissionais da saúde e sociedade em geral;
- Incentivo à criação de sistemas de informações sobre as doenças raras no Distrito Federal e sua rede de atendimento no Brasil, cadastro dos pacientes e centros de referência.

Além do desenvolvimento das questões pertinentes ao apoio às famílias que vivenciam a realidade das doenças raras, a celebração do dia das doenças raras estará consonante a um movimento mundial em prol da promoção do debate sobre a temática em diferentes países.

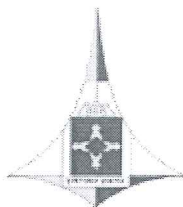
A convicção de que a medida trará benefícios para a saúde da população leva-nos a contar com o apoio dos Parlamentares de ambas as Casas Legislativas para a aprovação do projeto.

Sala das Sessões,                      de                      de 2011.

  
**Deputado JOE VALLE**

**PSB**

Setor Protocolo Legislativo  
PL N° 188 / 2011  
Folha N° 02 Bêta



## Câmara Legislativa do Distrito Federal

*Deputado Distrital Joe Valle - PSB*

### Problemática das doenças raras



Doenças raras são aquelas que ocorrem com pouca frequência ou raramente na população em geral. Para as pessoas com doenças raras, esta raridade tem muitas consequências desfavoráveis, tanto médicas como sociais.

**Médicas:** foram feitos poucos estudos destas patologias severas o que, muitas vezes, põe a vida dos doentes em risco. Por se saber tão pouco acerca da maioria das doenças raras, o diagnóstico preciso, se feito, é feito tardiamente.

**Sociais:** a comunidade médica sabe relativamente pouco sobre as doenças raras e, como resultado, geralmente o sistema público de saúde dá uma cobertura inadequada. A falta de tratamento eficaz deve-se tanto à escassez de investigação, como ao facto do desenvolvimento de medicamentos para um número limitado de doentes não ser lucrativo comercialmente.

### Raro: definição e paradoxo

Doenças raras são aquelas que afectam um número limitado de pessoas de entre a população total, definido como menos de uma em cada 2000. Apesar deste número parecer pequeno, traduz-se em aproximadamente 200000 indivíduos quando se considera a UE no seu tamanho actual de 15 Estados Membros, e 230000 quando a Comunidade se expandir ficando com 25 Estados Membros. A maioria das pessoas representadas por estas estatísticas sofrem de doenças que ocorrem com menos frequência, afectando uma em cada 100000 pessoas ou menos.

Estima-se que hoje existam entre 5000 e 8000 doenças raras distintas, afectando entre 6% e 8% da população total, noutras palavras, entre 24 e 36 milhões de pessoas na Comunidade Europeia - equivalente à população conjunta da Holanda, Bélgica e Luxemburgo.

### Semelhanças e diferenças nas doenças raras

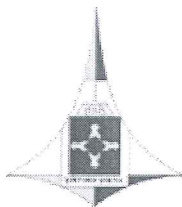
#### Semelhanças

Devido à sua raridade, apenas as patologias severas foram distinguidas como doenças raras. Estas doenças podem ser caracterizadas quase sempre como:

- doenças crónicas sérias, degenerativas e que normalmente colocam a vida em risco;
- doenças incapacitantes, em que a qualidade de vida é comprometida devido à falta de autonomia;

Setor Protocolo Legislativo  
PL Nº 188 / 2011  
Folha Nº 03 Beto

✓



## **Câmara Legislativa do Distrito Federal**

### ***Deputado Distrital Joe Valle - PSB***

- doenças em que o nível de dor e de sofrimento do indivíduo e da sua família é elevado;
- doenças para as quais não existe uma cura efectiva, mas os sintomas podem ser tratados para melhorar a qualidade de vida e a esperança de vida.

#### **Diferenças**

80% das doenças raras têm origem genética identificada. Estas dizem respeito a entre 3% e 4% dos nascimentos. Outras doenças raras resultam de infecções (bacterianas ou virais) e alergias ou são devidas a causas degenerativas e que proliferam.

Os sintomas de algumas doenças raras podem aparecer à nascença ou na infância, como no caso da atrofia muscular espinal infantil, da neurofibromatose, da osteogenese imperfeita, das doenças do armazenamento lisossomal, da condrodysplasia e do síndrome de Rett. Muitas outras, como a doença de Huntington, a doença de Chron, a doença de Charcot-Marie-Tooth, a esclerose amiotrófica lateral, o sarcoma de Kaposi e o cancro da tiróide, só aparecem na idade adulta.

As doenças raras caracterizam-se pela ampla diversidade de distúrbios e sintomas que apresentam e variam não só de doença para doença, mas também de doente para doente que sofra da mesma doença.

#### **Doenças raras: um novo conceito de saúde pública**

O fenómeno de dar atenção às doenças raras é recente. Até há pouco tempo, os sistemas de saúde e as políticas publicas ignoram-nas largamente. Algumas doenças raras específicas são muito conhecidas. Nos casos em que está disponível um tratamento preventivo simples e eficaz, foram rastreadas como parte da política de saúde pública.

Hoje percebe-se melhor as razões pelas quais as doenças raras como um todo foram ignoradas por tanto tempo.

Claramente é impossível desenvolver uma política de saúde pública específica para cada doença rara. Assim, uma abordagem global ao invés de uma abordagem fragmentada pode trazer soluções. Uma abordagem global das doenças raras permite que uma doença individual saia do anonimato e sejam estabelecidas políticas de saúde pública nas áreas de investigação científica e biomédica, investigação e desenvolvimento de medicamentos, política da indústria, informação e formação, benefícios sociais, hospitalização e consultas externas.

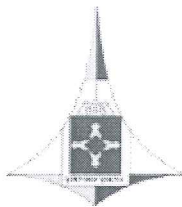
#### **Doenças raras: falta de conhecimento e de sensibilização do público**

O conhecimento médico e científico acerca de doenças raras é escasso. O número de publicações científicas sobre doenças raras continua a aumentar, em particular aquelas que identificam novos síndromas, no entanto apenas menos de 1000 doenças, essencialmente aquelas que ocorrem mais frequentemente, beneficiam de um conhecimento mínimo. A aquisição e a difusão do conhecimento científico é a base vital para a identificação das doenças e, ainda mais importante, para a investigação de novos procedimentos de diagnóstico e terapêuticos.

Facilmente descuradas por médicos, investigadores e políticos, apenas as doenças raras que atraíam a atenção do público beneficiam de uma política de investigação pública e/ou assistência médica. Normalmente são as associações e os grupos profissionais que fazem a consciencialização do público. O progresso feito no tratamento destas doenças permite àqueles que sofrem delas viver melhor e durante mais tempo, tendo como resultado maior sensibilização da opinião pública acerca da doença.

#### **Doenças raras: factores de exclusão**

Setor Protocolo Legislativo  
PL Nº 188 / 2011  
Folha Nº 04 Beto



## **Câmara Legislativa do Distrito Federal**

### ***Deputado Distrital Joe Valle - PSB***

Quase todas as pessoas com uma doença rara encontram os mesmos problemas: atraso e falha no diagnóstico, falta de informação acerca da doença, falta de referências para profissionais qualificados, falta de disponibilidade de cuidados com qualidade e de benefícios sociais, fraca coordenação dos cuidados de internamento e de consulta externa, autonomia reduzida, e dificuldade na reintegração no mundo do trabalho e ambientes social e familiar.

Muitas doenças raras envolvem insuficiências sensoriais, motoras, mentais ou físicas. As pessoas afectadas pelas doenças raras são mais vulneráveis psicológica, social, cultural e economicamente. Obviamente, estas dificuldades podem ser reduzidas através da implementação de políticas públicas apropriadas.

Em muitos casos as doenças raras não são diagnosticadas devido à escassez de conhecimento científico e médico. Na melhor das hipóteses, alguns dos sintomas são reconhecidos e tratados. As pessoas podem viver anos a fio em situações precárias sem cuidados médicos competentes uma vez que estão excluídos do sistema de cuidados de saúde com uma doença não diagnosticada.

O grau de conhecimento de uma doença rara determina tanto a rapidez com que é diagnosticada como a qualidade das coberturas médica e social. A percepção do doente da sua qualidade de vida está mais ligada à qualidade dos cuidados do que à gravidade da doença ou ao grau das deficiências associadas.

### **Doenças raras: sistemas públicos de saúde e cuidados de saúde inadequados**

Todos aqueles que sofrem de doenças raras e respectivas famílias falam da luta para serem ouvidos, informados e dirigidos a corpos médicos competentes, quando estes existem, por forma a serem correctamente diagnosticados. Como resultado, há atrasos sem sentido, múltiplas consultas médicas e prescrição de medicamentos e tratamento impróprios ou mesmo perigosos para a saúde.

Apesar do progresso feito ao longo dos últimos dez anos, acontece muitas vezes o diagnóstico de uma doença rara ser deficientemente comunicado. Muitos doentes e respectivas famílias descrevem a forma insensível e pouco informativa como o diagnóstico inicial é dado. Este problema é comum entre os médicos, que não estão organizados nem treinados em boas práticas de comunicação de diagnósticos. Após o diagnóstico, os doentes e respectivas famílias referem casos de cuidados seriamente desadequados.

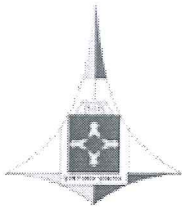
Não existe qualquer protocolo para a boa prática clínica para a vasta maioria das doenças raras. Nos casos em que tal protocolo existe, este conhecimento permanece isolado quando devia ser partilhado. Para além deste facto, a segmentação das especialidades médicas é uma barreira para o cuidado global de uma pessoa com uma doença rara.

As famílias e os profissionais de saúde queixam-se frequentemente da dificuldade extrema em dar os passos administrativos necessários para receber benefícios sociais. Existem disparidades grandes e arbitrárias na atribuição da ajuda financeira e do reembolso de custos médicos de país para país e mesmo regionalmente dentro de alguns países. O custo dos tratamentos é muitas vezes mais elevado que o dos tratamentos das outras doenças devido à raridade da doença e ao número limitado de centros especializados. Uma parte significativa destas despesas é suportada pelas famílias.

Para algumas doenças raras, como a febre Mediterrânea familiar, o síndrome do X frágil e a fibrose quística, já existem protocolos de tratamento e programas médicos, sociais e educacionais definidos nalguns países, assim como programas de rastreio mais ou menos bem dirigidos.

Estes novos métodos pré-natal e rastreio em fase assintomática para as doenças raras permitem que seja feita uma cobertura médica efectiva mais cedo, melhorando significativamente a qualidade e o tempo de vida. Outros programas de rastreio devem ser introduzidos mal existam testes fiáveis e tratamentos eficazes. O progresso qualitativo e quantitativo no prognóstico e no tratamento clínico está a levantar novas questões de saúde pública acerca das políticas de rastreio generalizado e direccionado de algumas doenças.

Setor Protocolo Legislativo  
PL Nº 188 / 2011  
Folha Nº 05 B e 7 e



## Câmara Legislativa do Distrito Federal

### *Deputado Distrital Joe Valle - PSB*

#### **Doenças raras: desde a perda da esperança de tratamento até ao ponto em que os doentes se encarregam do assunto**

Há uma grande esperança no progresso científico e terapêutico. Deles se espera também uma mudança profunda. No entanto, para as doenças raras actualmente:

- não há um número suficiente de programas de investigação públicos
- os medicamentos desenvolvidos para tratar pequenos números de doentes permanece muito limitado.

As doenças raras, ainda mais do que as outras doenças crónicas, caracterizam-se pelo facto dos doentes e as suas famílias serem muito pró-activos já que muitas vezes:

- conhecem a sua doença e as suas particularidades tão bem como os profissionais
- tratam do seu próprio tratamento.

As organizações de doenças raras foram criadas como resultado da experiência ganha pelos doentes e respectivas famílias ao serem tantas vezes excluídos dos sistemas de saúde, tendo que tomar conta da sua própria doença.

Para além da sua vocação de tornar as doenças raras mais conhecidas pelo mundo médico e pela sociedade em geral, estas organizações são um bom meio para partilhar experiência e disseminar informação. O seu envolvimento nos cuidados diários faz com que seja natural a continuidade numa contribuição activa para o progresso terapêutico, desde a colaboração em testes clínicos à criação de centros de tratamento integrado.

Autor: François Faurisson

Editor: Julia Fitzgerald

Tradutora: Marta Jacinto

Fotos: © Eurordis; © Sabine Grimm/ Mastrozytose e.V.; © Noelle Barandou / Vaincre la Mucoviscidose ;

Sector Protocolo Legislativo

PL Nº 188 / 2011

Folha Nº 06 Bete

✓