



## **PROJETO DE LEI DO SENADO Nº , DE 2011**

Dispõe sobre a instituição do Dia Nacional de Doenças Raras.

O CONGRESSO NACIONAL decreta:

**Art. 1º** Fica instituído o Dia Nacional de Doenças Raras, que será celebrado no último dia do mês de fevereiro.

**Art. 2º** Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

### **JUSTIFICAÇÃO**

Trata o presente projeto de lei da instituição do Dia Nacional de Doenças Raras no Brasil. A iniciativa, que chegou às minhas mãos por intermédio da Professora Adriana de Abreu Magalhães Dias, do Instituto Baresi, tem por objetivo inserir a comunidade brasileira nesse grande movimento mundial que instituiu o último dia do mês de fevereiro como data comemorativa de doenças raras. A instituição da data comemorativa tem por objetivo despertar a atenção de indivíduos, organizações de pacientes, profissionais de saúde, pesquisadores de drogas medicamentosas e autoridades de saúde pública para as doenças raras que afetam a vida de mais de 13 milhões de brasileiros.

Sobre o critério de instituição de datas comemorativas, a Lei nº 12.345, de 2010, estabelece que a alta significação da data deve ser definida “por meio de consultas e audiências públicas” realizadas por “organizações e associações legalmente reconhecidas e vinculadas aos



segmentos interessados". Para este projeto, anexo resultado de consultas e estudos formulados no segmento pelo Instituto Baresi (<http://institutobaresi.wordpress.com/>), cujos tópicos principais passo a discorrer na sequência. Além disso, avalio que seria de todo interessante realizarmos, no âmbito desta Casa, audiências públicas para instruir esta matéria e, desde logo, indico para expositores: Cláudio Santili, da Santa Casa de Misericórdia de São Paulo; Adriana Dias e Marcelo Seiko Higa, do Instituto Baresi; Martha Carvalho, da Aliança Brasileira de Genética; Katia Ogawa, da Associação Brasileira de Osteogenesis Imperfecta; Jô Nunes, da Associação Brasileira da Síndrome de Williams; Isaias Dias, do Coletivo das Pessoas com Deficiência – São Paulo; Carlos Eduardo Danilevicius Tenório e Eni Maria da Silva, do Superando Lúpus; Abraham Goldstein, da Associação Beneficente e Cultural B'nai B'rith; Marly Santos, da Rede Mulher com Deficiência; Lilian Manzalli, da Associação Neurofibromatose de São Paulo; Taise Cadore, da Associação Brasil Huntington (ABH); Tatiana Mesquita e Silva, da ABRELA; Marcos Teixeira, do Grupo de Estudos de Doenças Raras; Adriana Akemi Rastelli Ueda, da Associação Comunidade Síndrome de Angelman; Merula Stegall, da Associação Brasileira de Talassemia (ABRASTA); e Rogério Lima, da Associação Maria Vitória de Doenças Raras.

Do estudo e das consultas, recolho as informações de que uma doença rara é uma patologia que ocorre com pouca frequência no geral da população. Para ser considerada rara, cada doença específica não pode afetar mais de um número limitado de pessoas de toda a população. Na Europa, a definição para doenças raras abarca as que atingem um em cada dois mil cidadãos (Regulamento CE sobre Medicamentos Órfãos). Nos EUA, são consideradas raras as doenças que atingem menos de duzentos mil indivíduos. No Japão, a definição jurídica de uma doença rara é a que afeta menos de cinquenta mil pacientes no país, ou cerca de uma em duas mil e quinhentas pessoas.

Individualmente, cada uma das patologias tidas como raras compromete menos de uma em cada duas pessoas, mas é preciso salientar: há mais de cinco mil doenças raras identificadas. A etiologia das doenças raras é diversificada: a grande maioria delas é de origem genética (80%), mas doenças degenerativas, autoimunes, infecciosas e oncológicas também podem originá-las. Apesar das dificuldades causadas pelas doenças raras, inúmeras pessoas com essas doenças prestaram e prestam grandes contribuições para a humanidade. Como



exemplo, cito o Presidente John Fitzgerald Kennedy, com a doença de Crohns, o físico Stephen Hawking, com esclerose lateral amiotrófica, o músico Seal, com lúpus infantil, o ator Michael J. Fox, com a doença de Huntingtons, o medalhista olímpico Doug Herland, com osteogênese imperfecta e a aviadora Jessica Cox que, por uma doença congênita, nasceu sem os braços.

As sequelas causadas pelas doenças raras são responsáveis pelo surgimento de cerca de 30% das deficiências (que pode ser física, auditiva, visual, cognitiva, comportamental ou múltipla, a depender de cada patologia). A dificuldade no tratamento médico começa na falta de um mapeamento nacional dessas pessoas. A baixa incidência das doenças raras no Brasil, quando comparada com outros países, leva à suspeita de que muitos casos simplesmente não são diagnosticados, em especial em regiões historicamente não incluídas, como a Norte e a Nordeste. Dados internacionais apontam que a mortalidade infantil entre pessoas com doenças raras chega a 30% em países desenvolvidos. Este percentual pode ser ainda mais alto no Brasil, uma vez que essas crianças não recebem o tratamento adequado. Dados concretos embasariam o desenvolvimento de uma abordagem coerente das necessidades desta parcela da população.

Estudos recentes efetuados pela EURORDIS, organização que auxilia pessoas com doenças raras na União Européia (EU), comparou dados de oito doenças raras em dezessete países europeus, (num universo de seis mil doentes e familiares), mostrando que 25% dos doentes inquiridos esperou de 5 a 30 anos entre o aparecimento dos sintomas iniciais e o diagnóstico definitivo. Estima-se que, no Brasil, a dificuldade de diagnóstico e tratamento seja ainda maior.

Tanto o diagnóstico quanto o tratamento são dificultados pela falta de conhecimento sobre essas doenças e de protocolos de atendimento específicos. Faltam, ainda, profissionais especializados, capazes de entender as implicações dos tratamentos em um corpo com características especiais. Isto leva ao agravamento de sintomas e sequelas. Muitas vezes, as pessoas com doenças raras ou as associações que as congregam é que são responsáveis por localizar e traduzir as pesquisas mais recentes sobre sua patologia, encaminhando-as para seus médicos.

As pessoas com doenças raras enfrentam gigantescas dificuldades sociais, cujas barreiras são muitas vezes intransponíveis. O



preconceito contra os sintomas físicos pouco comuns dessas patologias é frequente, assim como a visão assistencialista que considera estes indivíduos um peso para a sociedade e não uma parte integrante dela. Muitos acabam isolados socialmente, devido à falta de estrutura adequada à suas necessidades específicas em escolas, universidades, locais de trabalho e centros de lazer. A grande maioria das pessoas com doenças raras não têm acesso às condições necessárias para atingir seu pleno potencial.

Em 28 de fevereiro de 2011, comemorou-se o 4º Dia Mundial de Doenças Raras, quando associações em mais de 40 países trabalharam para aumentar a conscientização da sociedade ao redor do tema “Raro porém igual”. Atuando simultaneamente ao redor do mundo, as vozes de pessoas com doenças raras serão ouvidas mais claramente.

Para aprofundar o estudo dessas questões e estabelecer, em melhores condições, a cidadania das pessoas com doenças raras é preciso contemplá-las em todas as discussões a respeito de suas necessidades. Com este grande objetivo em mente, iniciamos este caminho, apresentando e solicitando o apoio para aprovação deste projeto de lei que estabelece o Dia Nacional de Doenças Raras, a ser comemorado, como em todo o mundo, no último dia do mês de fevereiro.

Vamos fazer valer a frase da saudosa Prof. Dra. Rita Amaral, da USP: “Nós podemos, se nos unirmos! Temos que exigir tudo aquilo a que temos direito com a serenidade intransigente que nos diferencia”.

Sala das Sessões,

Senador **EDUARDO MATARAZZO SUPLICY**