iDNA Saúde

Carta ao Candidato

DOENÇAS RARAS NO BRASIL: O QUE PRECISA MUDAR.

Prioridades para as políticas públicas do SUS a partir das Eleições 2026

Ao Senhor Candidato,

O Instituto de Desenvolvimento Nacional da Aliança pela Saúde **— iDNA Saúde —** apresenta esta agenda como contribuição técnica, institucional e suprapartidária ao debate público das eleições de 2026. O Instituto atua na articulação de conhecimento, diálogo e propostas para o fortalecimento das políticas de saúde de saúde, aproximando gestores, profissionais, pesquisadores, organizações de pacientes e sociedade civil em torno de soluções aplicáveis e mensuráveis.

Este documento foi elaborado a partir das demandas apresentadas e sistematizadas durante o **3º Fórum Brasileiro de Doenças Raras e Negligenciadas**, realizado em 12 de maio de 2026, e também considera a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras de 2014 e os marcos públicos do Sistema Único de Saúde (SUS).

A proposta é simples: transformar direitos já reconhecidos em uma jornada de cuidado que funcione em toda a Rede de Atenção à Saúde, desde a Atenção Primária à Saúde até a média e a alta complexidade.

Estima-se que cerca de **13 milhões de brasileiros** vivam com alguma doença rara, segundo referência publicada pela Organização Mundial de Saúde (OMS). O Ministério da Saúde informa a existência de **62 Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT)** voltados para doenças raras, mas reconhece que muitas condições ainda não contam com protocolo próprio. Esses dados revelam a dimensão da responsabilidade pública: não basta habilitar serviços ou incorporar tecnologias; é necessário garantir diagnóstico, tratamento, reabilitação, financiamento e continuidade do cuidado.

Seis compromissos para uma política de doenças raras

1. Garantir rastreamento, prevenção de doenças e diagnóstico precoce

O compromisso que solicitamos: *assegurar o cumprimento integral da Lei nº 14.154/2021 e do ciclo completo do Teste do Pezinho — coleta, processamento, resultado, busca ativa, confirmação diagnóstica, encaminhamento, início do tratamento e seguimento. O rastreamento não pode terminar na coleta nem deixar famílias sem resposta.*

Duas ações prioritárias:

1.1. Criar um painel público de acompanhamento da triagem neonatal, com indicadores por estado e município e planos de correção para perdas, atrasos e falhas de busca ativa. A Atenção Primária à Saúde (APS) deve ser responsável pela comunicação com a família, pelo acompanhamento dos casos positivos e pela articulação com os serviços de referência.

1.2. Implantar uma estratégia de prevenção de doenças na APS, com capacitação para reconhecer sinais de alerta em crianças, adolescentes e adultos, acompanhar famílias em risco, orientar gestantes e puérperas e encaminhar precocemente para investigação especializada. Prevenir, neste campo, significa evitar complicações e incapacidades decorrentes do diagnóstico tardio.

2. Organizar uma rota diagnóstica para todas as idades

O compromisso que solicitamos: *fazer com que nenhuma pessoa permaneça anos sem hipótese diagnóstica, especialmente adultos com sintomas persistentes, progressivos ou multissistêmicos. A APS deve reconhecer e encaminhar; a média complexidade deve investigar; a alta complexidade deve confirmar o diagnóstico, oferecer aconselhamento genético e definir o plano de cuidado.*

Duas ações prioritárias:

2.1. Implantar rotas regionais de diagnóstico, com sinais de alerta, critérios de prioridade clínica, regulação transparente, acesso a exames especializados e contrarreferência obrigatória para a equipe que acompanha o paciente.

2.2. Criar um Registro Brasileiro de Doenças Raras, interoperável, protegido pela LGPD e orientado à assistência, para acompanhar suspeita, diagnóstico, tratamento, reabilitação, eventos adversos, desfechos e vazios territoriais. O registro deve apoiar planejamento, pesquisa e avaliação das políticas, com participação dos pacientes na governança.

3. Assegurar tratamento integral e contínuo

O compromisso que solicitamos: *garantir que tratamento não seja entendido apenas como medicamento. A linha de cuidado deve incluir terapias medicamentosas e não medicamentosas, reabilitação, saúde mental, nutrição, cuidados paliativos, atenção domiciliar, suporte à família e coordenação entre APS, média e alta complexidade.*

Duas ações prioritárias:

3.1. Transformar Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) em linhas de cuidado financiadas e executadas, com fluxo de acesso, responsável clínico, dispensação regular, monitoramento, contrarreferência e revisão periódica. Para condições sem PCDT próprio, devem existir diretrizes transitórias transparentes, baseadas em evidências, com equipe multidisciplinar e participação social.

3.2. Implantar uma rede regional de salas qualificadas de aplicação e infusão de medicamentos, vinculadas a serviços habilitados, com equipe treinada, rastreabilidade, protocolos de emergência, observação e retaguarda hospitalar. A Nota Técnica nº 24/2025 do Ministério da Saúde reforça a necessidade de estrutura hospitalar, suporte avançado à vida, equipe multidisciplinar e acompanhamento após terapias avançadas.

4. Criar financiamento compatível com a jornada do paciente

O compromisso que solicitamos: *instituir financiamento específico e previsível para a linha de cuidado de doenças raras. A baixa prevalência de cada condição não reduz a complexidade assistencial nem o custo social da ausência de cuidado.*

Duas ações prioritárias:

4.1. Criar um componente de financiamento da linha de cuidado, com cofinanciamento entre União, estados e municípios e critérios de equidade regional. O recurso deve cobrir diagnóstico, equipe multiprofissional, medicamentos, salas de aplicação, reabilitação, atenção domiciliar, transporte sanitário, monitoramento e coordenação do cuidado.

4.2. Adotar compras e acordos de acesso gerenciado para tecnologias de alto impacto, com negociação de preços, compras parceladas, pagamento condicionado a resultados e compartilhamento de risco, sempre com contratos públicos, registros longitudinais, auditoria, transparência e proteção do interesse público.

5. Garantir reabilitação, autonomia e continuidade do cuidado

O compromisso que solicitamos: *oferecer reabilitação desde o diagnóstico, e não somente depois da perda funcional. Para as pessoas com doenças raras, reabilitar é preservar mobilidade, comunicação, alimentação, autonomia, participação social e qualidade de vida ao longo de todo o ciclo de vida.*

Duas ações prioritárias:

5.1. Garantir plano individual de reabilitação, articulando fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, psicologia, farmacêutico, nutrição, enfermagem, assistência social, psicólogo, tecnologia assistiva e cuidados paliativos conforme a necessidade de cada pessoa.

5.2. Implantar uma rede de transição e cuidado compartilhado, com alta responsável, contrarreferência e acompanhamento de adolescentes e adultos entre Centros Especializados em Reabilitação, APS, atenção especializada e domicílio. Nenhum paciente deve perder o cuidado ao mudar de município, serviço de saúde ou faixa etária.

6. Promover inovação responsável, pesquisa e acesso sustentável

O compromisso que solicitamos: *tratar inovação como instrumento para ampliar o acesso e melhorar resultados, e não apenas como sinônimo de terapia de alto custo. Doenças raras exigem pesquisa clínica, dados de história natural, registros, tecnologias assistivas, produção de evidências de mundo real e novos modelos de organização do cuidado.*

Duas ações prioritárias:

6.1. Criar um programa permanente de pesquisa e inovação em doenças raras, com chamadas multicêntricas para universidades, hospitais de ensino, Fiocruz, serviços habilitados, empresas e organizações de pacientes. Devem ser priorizados diagnóstico, genômica, história natural, pesquisa clínica, terapias avançadas, reabilitação e tecnologias assistivas, com participação dos pacientes na definição dos desfechos relevantes.

6.2. Modernizar a avaliação de tecnologias em saúde e o acompanhamento regulatório, considerando as peculiaridades das doenças de baixa prevalência sem reduzir os requisitos de segurança. É necessário integrar Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (Conitec), registros clínicos e serviços do SUS, ampliar o uso de dados de mundo real, estabelecer planos de evidência pós-uso e avaliar tecnologias com decisões condicionadas a resultados quando tecnicamente justificável.

O que esperamos do Senhor Candidato

Solicitamos que estas propostas sejam consideradas em seu programa e convertidas em compromissos públicos, com responsáveis, cronograma, orçamento, metas anuais e transparência dos resultados. Também solicitamos a manutenção de um canal permanente de diálogo com pacientes, famílias, profissionais, pesquisadores, fornecedores e gestores, para que a política seja acompanhada e aperfeiçoada com base na experiência real de quem utiliza e faz o SUS.

A prioridade não deve ser apenas anunciar novas normas, serviços ou tecnologias. O resultado esperado é concreto: reduzir o tempo até o diagnóstico, assegurar o início e a continuidade do tratamento, ampliar a reabilitação, diminuir desigualdades regionais, evitar perdas no seguimento e permitir que cada pessoa saiba **onde buscar atendimento, quem coordena seu cuidado e qual será o próximo passo.**

O **iDNA Saúde** coloca-se à disposição para colaborar tecnicamente com o poder público na construção, implementação e monitoramento dessas soluções, respeitando a ciência, a participação social, a sustentabilidade do SUS e os princípios da universalidade, integralidade e equidade

.

Atenciosamente,
Instituto de Desenvolvimento Nacional da Aliança pela Saúde — iDNA Saúde

iDNA Saúde

www.idnasaude.org.br

iDNA Saúde

Este documento é resultado do **3º Fórum Brasileiro de Doenças Raras e Negligenciadas**, realizado com o apoio de:
BioMarin · Pfizer · Johnson & Johnson · Novartis · Alnylam · Teva · Knight · Takeda
O conteúdo é de responsabilidade exclusiva do **iDNA Saúde**.

@idnasaude www.idnasaude.org.br