

Políticas públicas de atendimento aos portadores de doenças raras

Public policies for the care of individuals with rare diseases

Richard Pae Kim

Doutor e Mestre em Direito pela USP.

Pós-doutorado em políticas públicas pela UNICAMP.

Pós-doutorando em gestão na área da saúde na Faculdade de Medicina da USP.

Professor do Curso de Mestrado em Direito Médico da Universidade Santo Amaro (UNISA).

Conselheiro do CNJ e Supervisor do FONAJS (2021 – 2023).

Adriana Geffer Oliveira

Mestranda em Direito Médico e da Saúde da Universidade Santo Amaro (UNISA).

Advogada.

Yasmin Cardoso Chahoud

Mestranda em Direito Médico e da Saúde da Universidade Santo Amaro (UNISA).

Advogada.

Thayná Maria de Paula

Mestranda em Direito Médico e da Saúde da Universidade Santo Amaro (UNISA).

Advogada.

Sumário

1. Introdução. 2. A triagem neonatal e o diagnóstico precoce de doenças raras: mais uma omissão estatal. 3. Políticas públicas de atenção aos portadores de doenças raras. 4. Os paradoxos entre o ser e o dever ser. 5. Judicialização como meio garantidor da integralidade do tratamento. 6. Considerações finais. Referências

Resumo

As doenças raras, apesar de individualmente atingirem uma pequena parcela da população, afetam, em números absolutos, cerca de 13 milhões de brasileiros, configurando um relevante desafio à efetivação do direito à saúde dessas pessoas em situação de vulnerabilidade. Este artigo propõe uma análise crítica e interdisciplinar das políticas públicas no Brasil voltadas aos portadores dessas condições, com enfoque nos entraves estruturais, jurídicos e operacionais enfrentados no acesso ao diagnóstico, tratamento e acompanhamento pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Com base em revisão normativa e doutrinária, exploram-se as fragilidades existentes na efetiva implantação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, o papel da judicialização da saúde na garantia de direitos e os limites da atuação estatal. Neste trabalho científico, são discutidos, ainda, os impactos das decisões proferidas pelo Supremo Tribunal Federal, especialmente no julgamento dos Temas 6 e 1234, em que

redefiniram os critérios e as competências no fornecimento de medicamentos de alto custo não incorporados ao SUS. Os resultados apontam para a necessidade urgente de articulação entre os entes federativos, fortalecimento da atenção primária, descentralização da rede de atendimento especializado e desenvolvimento de estratégias concretas que assegurem equidade, inclusão e efetividade das políticas públicas voltadas a essa população historicamente invisibilizada.

Palavras-chave: Doenças raras; Medicamentos; Políticas públicas; Política nacional; Sistema único de saúde.

Abstract

Although rare diseases individually affect only a small portion of the population, in absolute numbers they affect approximately 13 million Brazilians, posing a significant challenge to the realization of the right to health for these vulnerable individuals. This article proposes a critical and interdisciplinary analysis of public policies in Brazil aimed at people with these conditions, focusing on the structural, legal, and operational barriers faced in accessing diagnosis, treatment, and follow-up by the Unified Health System (SUS). Based on a review of regulations and doctrine, we explore the weaknesses in the effective implementation of the National Policy for Comprehensive Care for People with Rare Diseases, the role of judicialization of health in guaranteeing rights, and the limits of state action. This scientific work also discusses the impacts of the decisions handed down by the Federal Supreme Court, especially in the judgment of Themes 6 and 1234, which redefined the criteria and competencies in the provision of high-cost drugs not incorporated into the SUS. The results point to the urgent need for coordination between federal entities, strengthening of primary care, decentralization of the specialized care network, and development of concrete strategies to ensure equity, inclusion, and effectiveness of public policies aimed at this historically invisible population.

Keywords: Rare diseases; Medicines; Public policies; National policy; Unified health system.

1. Introdução

O atendimento às pessoas com doenças raras em nosso país tem gerado alguns paradoxos. No que toca ao ponto principal, embora elas afetem individualmente parcela reduzida da população, atingem um número significativo de aproximadamente 13 (treze) milhões de brasileiros (Brasil, 2025c); um contingente equivalente à população do estado da Bahia e, até mesmo, de muitos países pelo mundo.

Apesar da magnitude dos números, essas pessoas sempre sofreram com a profunda invisibilidade política, estrutural, institucional e orçamentária; portanto, vivem num cenário de omissões e de necessários desafios às políticas públicas de efetivação e de garantias judiciais ao direito constitucional à saúde.

Atualmente, estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos de doenças raras conhecidas e catalogadas pelo mundo (Brasil, 2022a), chegando a um patamar de 5,9% da população

mundial com essas enfermidades, ou seja, o equivalente a aproximadamente 300 milhões de pessoas afetadas (Brasil, 2025a).

São consideradas raras aquelas enfermidades que afetam 65 a cada 100 mil pessoas, isto é, 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos (Brasil, 2022a). Além das doenças raras, temos ainda aquelas doenças catalogadas como sendo ultrarraras, condições de saúde debilitantes ou fatais que afetam um grupo populacional ainda menor, que atingem 1 (um) indivíduo a cada grupo de 50 mil habitantes.

O alto custo dos medicamentos, somado à baixa ocorrência na população dessas enfermidades, não faz despertar o interesse da indústria de medicamentos pela pesquisa de novas drogas ou de tecnologias específicas para o tratamento das doenças raras. Por isso, frequentemente são receitados os denominados “medicamentos órfãos” – fármacos desenvolvidos para diagnosticar, prevenir ou tratar doenças que afetam um número muito pequeno de pessoas para atender esses casos.

No vasto panorama da saúde pública, as doenças raras representam ilhas isoladas em um oceano de necessidades invisíveis. O diagnóstico tardio, os sintomas inespecíficos e a escassez de profissionais capacitados expõem pacientes a uma realidade de desassistência prolongada, vulnerabilidade física e psicológica agravada pela dificuldade de acesso a tratamentos e medicamentos, por vezes de alto custo, frequentemente disponibilizados apenas por via judicial.

Além dos pacientes, é crucial considerar toda a cadeia de atenção e cuidados que envolve as pessoas com doenças raras. Quando um indivíduo do núcleo familiar é acometido por uma patologia rara, toda sua rede de apoio é afetada, principalmente os mais próximos que acabam padecendo em conjunto. Esse cenário revela um patamar preocupante que exige atenção específica para os familiares e a rede de suporte que, não raro, passa despercebida das políticas públicas.

Diante desse cenário, identifica-se a necessidade de uma análise crítica e interdisciplinar das barreiras estruturais, legislativas e operacionais enfrentadas por pacientes com doenças raras no Brasil. O presente trabalho parte da exposição da legislação e das normativas vigentes a garantir o direito à saúde dessas pessoas e expõe uma resenha das principais políticas públicas instituídas em nosso país. Em seguida, são avaliadas as omissões e descumprimentos das políticas que acabam por exigir a busca de soluções por meio da judicialização. Por fim, são tratadas algumas decisões emblemáticas do Supremo Tribunal Federal (STF) que têm moldado os novos caminhos possíveis para o acesso ao tratamento, sem olvidarmos as limitações, inclusive orçamentárias, do Sistema Único de Saúde (SUS).

O objetivo principal deste trabalho científico consiste em examinar, sob uma perspectiva crítica e interdisciplinar, as políticas públicas direcionadas ao enfrentamento das necessidades dos pacientes com doenças raras, no Brasil. Para tanto, foi realizada uma revisão normativa e doutrinária, com ênfase na análise das políticas públicas instituídas em nosso país, e a jurisprudência do Supremo Tribunal Federal (STF), notadamente os Temas 6 e 1234 de Repercussão Geral, com o intuito de identificar as principais barreiras institucionais, jurídicas e assistenciais, tudo adotando como métodos de pesquisa a análise qualitativa revisional da doutrina e da jurisprudência dos tribunais superiores, sem nos afastarmos dos fenômenos sociais que envolvem as políticas públicas em torno do atendimento às pessoas com doenças raras.

2. A triagem neonatal e o diagnóstico precoce de doenças raras: mais uma omissão estatal

Parte significativa das doenças raras catalogadas no mundo (cerca de 80%) tem origem genética, causada por alterações em genes ou nos cromossomos (BRASIL, 2022a). Dentre as causas genéticas estão incluídas a mutação hereditária, mutação nova e alterações cromossômicas. As causas não genéticas podem incluir fatores como infecções, alergias, condições autoimunes, fatores ambientais e causas desconhecidas. Algumas patologias são ainda mais complexas, podendo ter sua origem multifatorial, envolvendo fatores genéticos e não genéticos, como por exemplo, os fatores ambientais.

Determinadas doenças raras que decorrem de mutações de ordem genética, podem ser detectadas nos primeiros dias de vida se realizada uma adequada triagem neonatal, popularmente conhecida como “teste do pezinho”.

O teste é simples, mas seus desdobramentos são profundos: ao coletar algumas gotas de sangue do calcanhar do bebê entre o 3º e o 5º dia de vida, é possível identificar patologias genéticas, metabólicas e infecciosas que, se não tratadas, podem causar prejuízos irreversíveis. Nessa perspectiva, o diagnóstico precoce pode significar a diferença entre uma vida funcional e a instalação de sequelas graves e permanentes (Kim, 2024).

Historicamente, os primeiros exames em âmbito nacional foram realizados entre os anos de 1976 e 1980 para detectar fenilcetonúria. A triagem neonatal, embora já fosse utilizada em todo o mundo, só passou a ser obrigatória no Brasil com a instituição da referida política pública pelo Sistema Único de Saúde em 2001.

Em que pese seja obrigatória a execução da Política Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) pelo SUS em nosso país, infelizmente o Estado não tem cumprido adequadamente suas missões. Vejamos.

Inicialmente, o teste do pezinho no SUS contava com a detecção de apenas 6 (seis) doenças. Essa política só restou, no entanto, aprimorada, 20 (vinte) anos após a sua instituição no sistema público, com a promulgação da Lei nº 14.154/2021, conhecida como Marco Legal da Primeira Infância, que alterou dispositivos do art. 10 do Estatuto da Criança e do Adolescente, determinou aperfeiçoamentos e avanços na Política Nacional de Triagem Neonatal, bem como ampliação do rastreio para até 30 (trinta) doenças, a ser gradativamente ampliado a ser executado em cinco fases, nos testes realizados pelo sistema público de saúde (BRASIL, 2022b).

Entretanto, esta disponibilização pelo serviço público ainda se mostra deficiente em comparação à rede particular que é capaz de diagnosticar, hodiernamente, até 53 (cinquenta e três) doenças (Kim, 2024). Isso demonstra o abismo entre o cuidado daqueles que possuem condições financeiras de custear o serviço de forma particular e aqueles que dependem do sistema público de saúde.

A despeito de termos essa nova legislação a garantir a ampliação dos direitos dos recém-nascidos, a expansão da Política Nacional de Triagem Neonatal ainda enfrenta obstáculos expressivos, ante a omissão abusiva estatal. A regulamentação das cinco etapas previstas em lei permanece sem o adequado cumprimento diante da omissão do Ministério da Saúde em expedir as portarias que deveriam ampliar, gradativamente, o rol de exames; e a cobertura prática tem variado entre os estados federados, o que aponta a existência de uma “heterogeneidade regional”

relevante, mas desigual, na organização do programa.

Há que se anotar, ainda, que recentemente foi promulgada a Lei nº 15.094/2025 (Brasil, 2025b), que incorporou ao rol de diagnósticos pela Política Nacional de Triagem Neonatal, a identificação da Fibrodisplasia Ossificante Progressiva (FOP), indicando ainda os passos burocráticos a serem enfrentados pelo programa que, como se observa, necessita da aprovação de leis específicas para que ocorra uma efetiva atualização das aplicações amplamente difundidas.

Aliás, como se sabe, os conhecimentos em saúde, de acordo com Frangione (2021), do-
bram, aproximadamente, a cada 73 (setenta e três) dias. Relacionando este dado às atualizações implementadas pelas políticas públicas, percebe-se a atual problemática envolta no acesso a essas novas tecnologias e aos tratamentos das doenças, inclusive as raras.

O desafio, portanto, vai além da busca pelo acesso às novas tecnologias. O impasse existente na efetivação das políticas públicas instituídas está em vencer a ausência da vontade política de fazer valer a lei e os direitos constituídos, seja para a estruturação de um projeto nacional uniforme ou para a construção de um plano nacional que garanta efetivo incentivo/acesso à especialização de profissionais e acesso às novas tecnologias que garantam uma equidade prática a todos os destinatários desses serviços.

3. Políticas públicas de atenção aos portadores de doenças raras

O atendimento público às pessoas com doenças raras no Brasil é marcado por um cenário de profunda escassez e desorganização, representando o primeiro grande obstáculo nas ações governamentais. Pacientes, familiares e os profissionais de saúde que os assistem são forçados a caminhar diariamente por um verdadeiro labirinto burocrático e extremamente vagaroso diante dos avanços das moléstias aventadas. As barreiras institucionais e a carência de recursos transformam o acesso ao diagnóstico e ao tratamento em um percurso exaustivo e, muitas vezes, sem êxito. Esse cenário agrava significativamente o sofrimento inerente ao próprio acometimento da patologia.

A evolução legislativa em torno das doenças raras, longe do ideal, está a mostrar ter havido um reconhecimento gradual da urgência e necessidade de se avançar na implantação de novas políticas no campo da saúde pública em prol desses indivíduos.

O marco inicial ocorreu em 2014, com a promulgação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199/2014). Essa iniciativa crucial reconheceu a necessidade de um cuidado especializado e multidisciplinar no Sistema Único de Saúde (SUS) (Brasil, 2014a).

Ainda, naquele ano, a Portaria nº 981/14 do Ministério da Saúde (Brasil, 2014b) complementou a referida política, para ajustar o fluxo de regulação, autorização e ressarcimento de procedimentos relacionados às doenças raras no âmbito do SUS.

O movimento de consolidação seguiu com a Lei Federal nº 13.693/18 (Brasil, 2018), que instituiu o Dia Nacional da Doença Rara, comemorado em 28 de fevereiro. Dois anos depois, em 2020, o Decreto Lei nº 10.558/20 (Brasil, 2020a) estabeleceu o Comitê Interministerial de Doenças Raras, um órgão consultivo destinado a promover a articulação entre diferentes ministérios e órgãos do governo no desenvolvimento de políticas públicas para essas doenças.

A Lei nº 14.454/2022 trouxe avanços significativos ao alterar a Lei dos Planos de Saúde (Lei nº 9.656/1998) (Brasil, 2022b). Essa alteração também teve como escopo garantir a cobertura de tratamentos não previstos no rol da ANS sob condições específicas, como a inexistência de substituto terapêutico no rol, a recomendação da CONITEC ou de órgão de avaliação internacional e a comprovação de eficácia e segurança pela literatura médica baseada em evidências. O Supremo Tribunal Federal decidiu recentemente, em 17 de setembro de 2025, no julgamento da ADI nº 7.265, de relatoria do Ministro Luís Roberto Barroso, por maioria julgou constitucional a referida lei, mas limitou a amplitude da norma definindo os cinco critérios que precisam ser atendidos para que planos de saúde cubram tratamentos fora do rol da ANS, adotando a “taxatividade mitigada do rol”, a saber: a) o tratamento deve ser prescrito por profissional médico ou odontológico; b) o tratamento não pode ter sido expressamente negado pela ANS e nem estar pendente de análise para a sua inclusão no rol; c) não deve existir alternativa terapêutica adequada no rol da ANS; d) o tratamento deve ter comprovação científica de eficácia e segurança; e) e o tratamento deve estar registrado na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), item este que infelizmente, numa primeira leitura, afastaria o tratamento na saúde suplementar baseado em medicamentos órfãos, já que em regra não estão no rol da Anvisa. Entretanto, o Colendo Superior Tribunal de Justiça, pela sua 4ª. Turma, no julgamento do REsp nº 2.178.716/SP, sob a relatoria do Min. João Otávio de Noronha, entendeu que, no caso de uso off label, será possível compreender que não serão aplicadas as teses fixadas na ADI nº 7.265/DF pela Suprema Corte, tendo o r. voto do Relator salientado o seguinte:

“(…) infere-se que a referida decisão do E. STF na aludida ADI 7265/DF tratou acerca de cobertura de tratamentos ou procedimentos não elencados no rol da ANS. No caso dos autos, no entanto, é incontroverso que o medicamento caríssimo Zolgensma está inserido no Rol da ANS, além de possuir registro na ANVISA. Então a discussão travada no presente REsp não está relacionada a cobertura de tratamentos e procedimentos não previstos no rol da agência reguladora na forma do § 3º do art. 10 da lei 9.656/98 que foi interpretado pelo E. STF no processo de controle concentrado de constitucionalidade, mas a possibilidade de cobertura obrigatória do medicamento e sua utilização off label - isso é que está aqui nesse caso -, tendo em vista que a criança não se enquadra exatamente no critério de idade fixado pela agência reguladora”¹.

Retomando o tema da regulação no SUS, a “Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Raras” no Brasil foi concebida como o eixo estruturante da Política Nacional, tendo sido operacionalizada por meio dos Serviços de Referência em Doenças Raras - SRDR (Brasil, 2014b). A política tinha como objetivo essencial estabelecer um fluxo contínuo e articulado de cuidado, desde a atenção primária até os níveis de alta complexidade, com foco no diagnóstico precoce, tratamento e acompanhamento multiprofissional.

Outro ponto importante a ser salientado no cenário das doenças raras consiste no aces-

¹“Para Gabriel Massote a decisão ‘representa uma vitória para os usuários de plano de saúde, especialmente àqueles com doenças raras, que viam nos novos critérios instituídos pelo STF na ADI 7265 obstáculo quase intransponível para o efetivo acesso à saúde’. Para Mariana Brasileiro ‘é importante ver que o STJ, ao afastar a aplicação dos critérios adotados pela ADI 7265, privilegiou o registro sanitário na ANVISA e a existência de inclusão no rol da ANS para outras idades, respeitando 8 anos da jurisprudência do STJ sobre a abusividade de negativa de cobertura unicamente por ser o medicamento de uso off label.’ Vide artigo migalhas: Disponível em: <https://www.migalhas.com.br/coluna/migalhas-de-direito-medico-e-bioetica/443132/stj-afasta-adi-7265-em-casos-de-uso-off-label-do-medicamento-zolgensma>. Acesso em 29 out.2025.

so aos medicamentos, uma vez que representam mais que uma questão logística ou financeira: trata-se da linha tênue entre o alívio e o agravamento do sofrimento, entre a autonomia e a dependência. Em geral, mas não somente, os medicamentos necessários são de alto custo, muitas vezes biotecnológicos, importados e requerem prescrição específica, exames complementares e enquadramento em diretrizes clínicas detalhadas — as chamadas Diretrizes de Utilização (DUTs) definidas pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec).

Embora essas diretrizes tenham por objetivo garantir segurança e efetividade terapêutica, elas acabam se tornando barreiras técnicas para muitos pacientes. A exigência de exames como o teste tuberculínico (PPD) antes do fornecimento de imunobiológicos para psoríase — como o secuquimumabe e o adalimumabe — é um exemplo: sua necessidade é clara do ponto de vista clínico, mas raramente compreendida pelos pacientes que, muitas vezes, sequer são informados sobre esses critérios (BRASIL, 2021).

Essa falta de transparência e acessibilidade nos critérios técnicos tem gerado confusão nos pacientes, frustração e, por vezes, abandono do tratamento.

A solução, portanto, não está na eliminação das DUTs, que apresentam mecanismos absolutamente necessários para a dispensação de medicamentos de acordo com as normas técnico-científicas, mas na democratização do seu entendimento: é necessário investir, também, em comunicação clara, capacitação dos profissionais da atenção básica e sistemas digitais acessíveis que orientem o paciente de forma proativa em vez de puni-lo pela falta de informação.

A recente criação do “Programa Agora tem Especialistas”, instituída pela Lei nº 15.233, de 7 de outubro de 2025, decorrente da Conversão da Medida Provisória nº 1.301 de 2025, regulamentada também pela Portaria GM/MS nº 7.177, de 10 de junho de 2025, que dispõe sobre o Projeto Mais Médicos Especialistas, com foco no aprimoramento de médicos especialistas, por meio da integração ensino-serviço no contexto da atuação no SUS, como parte das sações daquele programa, representa uma tentativa concreta de mitigar outro grande gargalo no cuidado também das doenças raras: a escassez e a concentração geográfica de profissionais especializados.

A proposta do programa é ampliar a oferta de consultas e exames especializados no âmbito do SUS, otimizando a rede assistencial por meio de financiamento federal e, sempre que possível, por meio de parcerias com instituições privadas para diagnóstico, pesquisa e inovação terapêutica.

A consolidação de políticas públicas em doenças raras demanda, além de serviços especializados, uma estrutura de informação robusta, padronizada e transparente. Nesse sentido, a recente criação da Rede Nacional de Dados em Saúde (RNDS) constitui um marco relevante para a interconexão dos sistemas de saúde brasileiros. Trata-se de uma iniciativa que permite o compartilhamento seguro de dados clínicos e administrativos, promovendo a continuidade do cuidado, a vigilância em saúde e a formulação de políticas baseadas em evidências (Brasil, 2020b).

No contexto das doenças raras, a RNDS assume um papel estratégico ao integrar dados de pacientes, inclusive aqueles vinculados a decisões judiciais, possibilitando o monitoramento longitudinal de tratamentos e o rastreamento de demandas recorrentes. A tecnologia torna-se, aqui, ponte entre a singularidade do paciente e a racionalidade da gestão pública. O incentivo à inovação na pesquisa e desenvolvimento de tratamentos para doenças raras deve incluir o uso de tecnologias digitais e a telemedicina. Uma política de saúde que não dispõe de dados integrados é como um médico operando no escuro — vulnerável a repetições, ineficiências e omissões siste-

máticas (Kim; Cerri; Carneiro-Sampaio, 2025).

Entretanto, o potencial da RNDS permanece subaproveitado, mesmo diante das capacidades tecnológicas presentes. A interoperabilidade entre sistemas estaduais e municipais é frágil e a funcionalidade da plataforma é amplamente desconhecida pelos profissionais de saúde. Essa lacuna deve-se, primariamente, à ausência de treinamentos adequados e à falha na gestão, bem como à disseminação da importância do uso dos sistemas disponíveis. Além disso, faltam investimentos em capacitação técnica, conectividade e regulamentação para proteger a privacidade dos dados sensíveis. A consequência é uma rede potente teoricamente, mas desconectada no cotidiano dos serviços.

Para que a RNDS consolide-se como aliada efetiva da política para doenças raras, é preciso que ela seja encarada como infraestrutura essencial e não como um “extra tecnológico”. A inteligência de dados, a partir de 2025, não deve ser tomada como opcional — é a base para dar visibilidade àquilo que historicamente foi invisibilizado.

Entretanto, mesmo com todos esses avanços estruturais, o programa esbarra em um dilema elementar: não se pode distribuir o que não existe. Dados atualizados indicam que há cerca de 407 médicos geneticistas registrados no Brasil (Scheffer et al., 2023, p. 15), número absolutamente insuficiente diante de uma estimativa de 13 milhões de brasileiros com doenças raras. Isso significa, em média, mais de 30 mil pacientes por profissional — uma sobrecarga que ultrapassa a dimensão da má gestão e aponta para uma ausência histórica de políticas de formação e incentivo à especialização.

A realidade brasileira configura o que se poderia chamar de “deserto genético assistencial”. Em muitas regiões, não há sequer um profissional capacitado para firmar diagnósticos ou orientar terapias adequadas. O Programa Agora tem Especialistas, principalmente em relação à implementação dos teleatendimentos, embora relevante, opera como um oásis pontual diante de um território ainda inóspito à atenção especializada.

4. Os paradoxos entre o ser e o dever ser

Antes de adentrarmos na questão da judicialização da saúde, há de se verificar os fundamentos fáticos e jurídicos que demonstram a existência de omissões abusivas ou falhas na prestação dos serviços públicos no atendimento a essas pessoas com doenças raras.

Como anteriormente salientado, é fato que a atuação do Brasil ainda é notoriamente incipiente no tocante às políticas públicas voltadas às pessoas com doenças raras. Embora existam marcos legais importantes, os programas e as ações estabelecidas em âmbito nacional são excessivamente descentralizados. Lamentavelmente, essa desorganização resulta na ausência de um atendimento específico e verdadeiramente unificado para os pacientes no SUS, o que exige um maior envolvimento e coordenação por parte do poder público, em especial dos órgãos gestores e de fiscalização.

A existência das normas, por si só, não tem garantido a efetividade do direito. A construção normativa é apenas o primeiro degrau de uma longa escada que exige implementação, financiamento e monitoramento consistente para cumprir sua função transformadora. A realidade brasileira, infelizmente, revela a persistência de um vácuo operacional: enquanto a política

avança no papel, seu alcance concreto ainda é restrito — especialmente nas regiões mais afastadas dos grandes centros urbanos.

Apesar da relevância das políticas de atenção às doenças raras em nosso país, os números revelam uma estrutura ainda deficitária. Segundo dados atualizados e publicados, existem apenas 36 instituições habilitadas em 15 estados, com aproximadamente 60 pesquisadores cadastrados e dispensação de 152 medicamentos para atendimento a esse grupo de pessoas - um número irrisório frente às mais de seis mil enfermidades reconhecidas internacionalmente (Brasil, 2025d).

A escassez desses centros é resultado de um processo de habilitação excessivamente burocrático que exige da instituição interessada o cumprimento de etapas como exigências de envio de ofício formal ao gestor local, entrega de documentos institucionais, vistoria sanitária e aprovação pela Comissão Intergestores Bipartite (CIB), culminando na publicação de portaria específica pelo Ministério da Saúde.

Na prática, esse modelo cria um funil na execução das políticas. Isto porque, mesmo as instituições dispostas a integrar a rede de atendimento, frequentemente esbarram na lentidão administrativa e na dificuldade de preencher requisitos técnicos específicos. O sistema se assemelha a um circuito fechado — somente quem já dispõe de uma infraestrutura robusta consegue ingressar, perpetuando as desigualdades regionais no acesso ao diagnóstico e tratamento.

Esse gargalo estrutural compromete diretamente a efetividade da política pública. Em vez de ampliar a rede, os entraves regulatórios a restringem, mantendo milhares de pacientes sem acesso a cuidados especializados, principalmente nas regiões Norte e Nordeste do país. O ideal de integralidade e equidade ainda permanece distante da prática cotidiana. A falta de incentivo e flexibilização para a criação de novos centros de referência dificulta a interiorização do atendimento, mantendo a assistência concentrada em grandes centros urbanos. Essa concentração acentua disparidades históricas e fragiliza o princípio constitucional da universalidade do acesso à saúde, revelando a urgência de estratégias efetivas de descentralização e financiamento.

O diagnóstico precoce de doenças raras é severamente comprometido pela fragilidade da Atenção Primária à Saúde, que funciona como a porta de entrada para a rede básica do SUS. Quando essa primeira linha de atendimento é ineficaz, todo o curso do tratamento é afetado. O atraso no início da intervenção agrava o quadro clínico, o que não só majora os custos assistenciais, mas também pode levar a sequelas irreversíveis ou, até mesmo, ao óbito precoce do paciente.

A análise das políticas públicas permite concluir que há falha na cobertura sistêmica brasileira para doenças raras, o que resulta, ao menos em tese, em uma violação do princípio da integralidade e da universalidade (Mapelli Jr., 2015).

Na prática, a política enfrenta o paradoxo da promessa ampla versus a execução limitada. As diretrizes apontam para a integralidade do cuidado, mas não garantem sua efetivação diante da carência de estruturas locais, da insuficiência de profissionais e da morosidade em processos de habilitação institucional, entre outras demandas. “O direito à saúde deve ser visto com lentes mais generosas e não apenas em termos legislativos, ou seja, na criação de normas protetivas, mas em medidas concretas também” (Fonseca, 2025, p. 1), o que evidencia a urgência de transformar diretrizes em ações tangíveis, especialmente para populações em situação de vulnerabilidade.

Dessa forma, o descompasso entre planejamento normativo e execução prática perpetua e perpassa desigualdades regionais e institucionais. A ausência de uma política efetivamen-

te articulada, padronizada e nacionalmente efetiva compromete a garantia de acesso universal preconizada pelos ditames do SUS. Urge, portanto, que a implementação das diretrizes seja acompanhada de recursos técnicos, financeiros e humanos compatíveis com sua complexidade.

Em alinhamento aos Objetivos de Desenvolvimento Sustentável (ODS) da Agenda 2030 das Nações Unidas, é urgente que o acesso à saúde das pessoas com doenças raras promova a equidade e a inclusão global. Contudo, o sistema opera de modo que o paciente precisa "decifrar um labirinto regulatório" antes de acessar um direito constitucional (Kim; Cerri; Carneiro-Sampaio, 2025). Esse quadro é agravado pelo desequilíbrio informacional, pois apenas aqueles com maior escolaridade, suporte médico ou residentes em regiões centralizadas conseguem avançar, perpetuando, então, desigualdades históricas.

Também não basta ampliar o número de vagas, financiar consultas isoladas ou implementar programas tecnológicos. É preciso investir, com planejamento de médio e longo prazo, na formação de quadros técnicos, na fixação dos profissionais em regiões estratégicas e no fortalecimento da infraestrutura de suporte ao atendimento especializado — sob pena de perpetuar um sistema onde o acesso depende do CEP, e não da necessidade clínica.

Como se não bastassem as limitações estruturais e as inerentes à própria patologia, o modelo atual ainda impõe ao cidadão um ônus perverso: a judicialização como último e frequente recurso de acesso à saúde. A justiça, que deveria ser a instância de exceção, tornou-se, na prática, o caminho padrão para garantir direitos, tensionando as fronteiras entre a política pública e a sentença judicial.

Essa constatação revela um sistema que, ao falhar em sua função distributiva, transfere ao Judiciário a responsabilidade de corrigir suas omissões, tendência amplamente discutida na literatura (Kim; Fonseca, 2025).

Diante desse cenário complexo, propõe-se uma análise crítica e rigorosa da atual política nacional voltada às doenças raras. Para além da mera descrição das normas, o estudo adota uma abordagem interdisciplinar aprofundada, que articula o Direito (analisando a judicialização e as responsabilidades de custeio definidas pelo STF), a Bioética (discutindo a equidade no acesso a tratamentos de alto custo) e a Justiça Social (avaliando o impacto das barreiras institucionais sobre os grupos vulneráveis). A partir desse diálogo, apresenta-se a proposta de discussão dos principais obstáculos à consolidação de uma política verdadeiramente universal e equitativa que supere as fragilidades do Sistema Único de Saúde. Esse contexto de tensões e desassistência culmina na questão central da pesquisa: será possível promover inclusão e justiça social em um sistema de saúde que, para garantir o acesso a direitos fundamentais, exige que o cidadão se transforme em litigante?

5. Judicialização como meio garantidor da integralidade do tratamento

No universo das doenças raras, onde o tempo é um insumo vital e a espera pode significar perda funcional irreversível, as barreiras de acesso tornam-se por si só uma forma de negligência institucional.

Entre os principais entraves enfrentados pelos pacientes, como já amplamente exposto, estão o alto custo de alguns medicamentos e/ou tratamentos, a escassez de centros habilitados

e a morosidade nos processos burocráticos. O resultado é um sistema que exige do cidadão não apenas resiliência, mas resistência jurídica.

Em vista da deficiência estatal em garantir os direitos fundamentais previstos na Constituição Federal, a judicialização, torna-se a via frequente e necessária para garantir o cumprimento de direitos constitucionais.

De acordo com dados disponibilizados, apenas em 2022, o Ministério da Saúde desembolsou R\$ 1,1 bilhão para cumprir decisões judiciais referentes à compra de medicamentos, dos quais mais da metade foi destinada a apenas três fármacos voltados para doenças raras (Higídio, 2023). Entre 2020 e 2024, o número de novos casos de judicialização da saúde saltou 92,86%, evidenciando um fenômeno que já se configura como estrutural e não mais episódico (Justiça Federal da 2ª Região, 2025).

Esse volume crescente de demandas judiciais expõe a problemática das políticas públicas que deveriam assegurar o acesso via canais administrativos. A exceção virou a regra, invertendo a lógica de um SUS universal e equitativo. Embora o pressuposto para a judicialização imediata seja a garantia do mínimo existencial, ela deve observar limites claros, como a razoabilidade e a reserva do possível.

Mais grave ainda, o próprio Judiciário reconhece que a sobrecarga de ações de saúde compromete sua capacidade de resposta célere, criando um ciclo perverso de atrasos e de desconfiância institucional.

Há, portanto, um duplo efeito colateral: além de pressionar financeiramente o Estado, a judicialização pode acentuar desigualdades, uma vez que apenas parte da população tem condições técnicas, jurídicas ou geográficas para acionar o sistema de justiça. O que se desenha é uma política de acesso que, na prática, favorece quem pode litigar, invertendo o princípio de equidade, norteador fundamental do SUS.

Essa crise de acesso e equidade é reflexo da própria fragilidade estrutural do sistema, como descrito no subcapítulo anterior. A consolidação de uma política nacional de atenção às doenças raras enfrenta não apenas desafios financeiros e logísticos, mas também entraves de natureza regulatória, técnica e estrutural. A primeira dessas barreiras refere-se à identificação e diagnóstico das doenças raras que, por definição, são de difícil reconhecimento clínico e exigem exames específicos — muitas vezes inacessíveis na rede pública. A escassez de especialistas como geneticistas, neurologistas e pediatras especializados tem agravado esse quadro, criando uma espécie de "apagão diagnóstico" nas regiões de menor infraestrutura.

Somado a isso, há um emaranhado burocrático que transforma o acesso ao tratamento em uma verdadeira corrida de obstáculos. Os pacientes são frequentemente submetidos à exigência de relatórios médicos detalhados, perícias, protocolos de dispensação e aprovações em instâncias superiores em uma trajetória que exige não só tempo, mas conhecimento jurídico e apoio técnico (Kim, 2024). Na prática, o que deveria ser um percurso clínico se transforma em uma travessia judicial-administrativa.

Além das barreiras formais, há a barreira invisível do desconhecimento. Muitos pacientes não compreendem os caminhos para acessar tratamentos ou sequer sabem da existência de programas públicos. A ausência de campanhas de informação e da atuação ativa da atenção básica cria uma sensação generalizada de abandono — um silêncio institucional quando deveria haver acolhimento.

Por fim, a baixa adesão a programas de formação de especialistas nas áreas necessárias evidencia a falta de planejamento de longo prazo. A inexistência de incentivos reais à formação em genética médica, aliada à concentração de centros universitários capacitados em grandes cidades, perpetua um cenário em que o paciente continua distante do cuidado. A resposta ao sofrimento, portanto, permanece descentralizada, disforme e, muitas vezes, tardia.

Em adição aos desafios de diagnóstico e de formação profissional, a barreira do acesso a medicamentos de alto custo constitui outro obstáculo central. No tratamento de doenças raras, é recorrente a indicação de fármacos de natureza biotecnológica, importados e economicamente inviáveis. Tais medicamentos exigem não apenas prescrição especializada e exames específicos, mas também o enquadramento em protocolos clínicos definidos pelas Diretrizes de Utilização (DUTs), estabelecidas pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec) (Leal, 2023).

Criada em 2011 pela Lei nº 12.401, a Conitec é um órgão colegiado de caráter permanente do Ministério da Saúde, cuja principal função é assessorar na incorporação, exclusão ou alteração de tecnologias no SUS (Brasil, 2011).

Entre suas atribuições, destaca-se a análise de evidências científicas relativas à eficácia, efetividade, acurácia e segurança de medicamentos, produtos e procedimentos em saúde. Compete, também, à comissão realizar análises econômicas comparativas entre os benefícios e os custos em relação às tecnologias já incorporadas, inclusive quanto aos atendimentos domiciliar, ambulatorial ou hospitalar quando pertinente (Leal, 2023). Contudo, justamente em razão da baixa prevalência e da complexidade dos tratamentos, é recorrente a indicação de medicamentos para doenças raras que ainda não foram submetidos à avaliação da Conitec.

É justamente nesse panorama que ganham relevância os Temas 6 e 1234 do Supremo Tribunal Federal que discutem, respectivamente, (i) a definição de quais entes federativos são competentes para o fornecimento desses medicamentos não incorporados pelo SUS, assim como as condições para sua efetivação; e (ii) critérios para que o Poder Judiciário, em caráter excepcional, possa determinar que a Administração Pública forneça “medicamentos não padronizados”.

O próprio Supremo Tribunal Federal (2024c), ao homologar o acordo interinstitucional no julgamento do Tema 1234 da repercussão geral, estabeleceu uma definição abrangente para os medicamentos não incorporados ao SUS, considerando medicamentos não incorporados aqueles que não constam na política pública do SUS; medicamentos previstos nos PCDTs para outras finalidades; medicamentos sem registro na ANVISA; e medicamentos off label sem PCDT ou que não integrem listas do componente básico.

Nesse sentido, no julgamento do Tema 6, o Supremo Tribunal Federal (2024b) firmou o entendimento de que, via de regra, o Poder Judiciário não pode determinar que a Fazenda Pública forneça medicamentos que não integrem as listas oficiais do SUS, os chamados “medicamentos não padronizados”.

No entanto, admitiu, em caráter excepcional, a possibilidade de concessão judicial de medicamentos registrados na Anvisa, ainda que não incorporados às políticas públicas do SUS, desde que preenchidos, cumulativamente, os seguintes requisitos elencados (Brasil, 2024b, Tese de Repercussão Geral):

(a) Negativa de fornecimento do medicamento na via administrativa, nos termos do item '4' do Tema 1234 da repercussão geral; (b) Ilegalidade do ato de não incorporação do medicamento pela Conitec, ausência de pedido de incorporação ou da mora na sua apreciação, tendo em vista os prazos e critérios previstos nos artigos 19-Q e 19-R da Lei nº 8.080/1990 e no Decreto nº 7.646/2011; (c) Impossibilidade de substituição por outro medicamento constante das listas do SUS e dos protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas; (d) Comprovação, à luz da medicina baseada em evidências, da eficácia, acurácia, efetividade e segurança do fármaco, necessariamente respaldadas por evidências científicas de alto nível, ou seja, unicamente ensaios clínicos randomizados e revisão sistemática ou meta-análise; (e) Imprescindibilidade clínica do tratamento, comprovada mediante laudo médico fundamentado, descrevendo inclusive qual o tratamento já realizado; e (f) Incapacidade financeira de arcar com o custeio do medicamento.

Contudo, para balizar o juízo de valor e assegurar a fundamentação técnica das decisões, o Supremo Tribunal Federal estabeleceu que os Tribunais não poderão embasar sua decisão exclusivamente em laudos médicos apresentados pelo solicitante. É obrigatório que o magistrado, ao analisar a demanda, observe critérios, tais como: (i) considerar a decisão da Conitec quanto à não incorporação do medicamento às listas oficiais do SUS, bem como a negativa do pedido pelo órgão público competente; (ii) consultar o Núcleo de Apoio Técnico do Poder Judiciário (NAT-JUS) ou outros especialistas qualificados na matéria; e (iii) notificar os órgãos responsáveis para que avaliem a viabilidade de incorporação do medicamento nas políticas públicas de saúde, caso o fornecimento judicial seja deferido (Brasil, 2024b).

Trata-se de temática de tamanha relevância que motivou o Supremo Tribunal Federal a editar a Súmula Vinculante nº 61: “A concessão judicial de medicamento registrado na ANVISA, mas não incorporado às listas de dispensação do Sistema Único de Saúde, deve observar as teses firmadas no julgamento do Tema 6 da Repercussão Geral (RE 566.471)” (Brasil, 2024d, SV nº 61).

O exame do Tema 1234 revela-se estritamente associado à decisão do Tema 6 do Supremo Tribunal Federal, vez que aquele complementa a discussão ao definir quais entes federativos são responsáveis pelo fornecimento e pelo custeio dos medicamentos, cuja concessão foi excepcionalmente admitida no Tema 6.

Neste sentido, foi estabelecido que, nas ações cujo custo anual unitário do medicamento seja igual ou superior a 210 salários-mínimos, a competência será da Justiça Federal, cabendo à União arcar integralmente com o custeio do fármaco (Brasil, 2024c).

Em contrapartida, se o valor anual unitário do medicamento for superior a sete salários mínimos e inferior a 210, a competência será da Justiça Estadual, com previsão de reembolso de 65% das despesas pela União, via repasses Fundo a Fundo (FNS ao FES ou ao FMS) (Brasil, 2024c). Em se tratando, especificamente, de fármacos oncológicos não incorporados ao SUS, cujo custo também supere sete salários-mínimos por ano, o percentual de ressarcimento pela União será de 80% (Brasil, 2024c).

Toda essa estrutura de repartição de competências e de responsabilidades, e a exigência de respeito aos fluxos pactuados entre os entes federativos e o Poder Judiciário foram consolidadas na Súmula Vinculante nº 60, editada pelo Supremo Tribunal Federal no julgamento do Tema 1234 da Repercussão Geral (Brasil, 2024e).

Os Temas 6 e 1234 do Supremo Tribunal Federal se inserem no cerne de uma das mais

relevantes e controversas discussões constitucionais, a fronteira entre a reserva do possível e o mínimo existencial.

Historicamente, argumentava-se que os direitos sociais não seriam plenamente exigíveis no Judiciário, por dependerem de disponibilidade orçamentária e estarem condicionados ao postulado da reserva do possível (Queiroz, 2006, p. 98-101), e embora se reconheça a importância do planejamento orçamentário, é inadmissível que tal postulado seja invocado como justificativa para a omissão estatal diante de demandas essenciais à dignidade humana (Queiroz, 2006, p. 113-116).

Nesse cenário, ganha centralidade o princípio do mínimo existencial, compreendido como o conjunto irreduzível de prestações materiais essenciais à concretização de direitos sociais originários e prestacionais. Este princípio impõe ao Estado um dever positivo inadiável e, diante de sua inércia, legitima a atuação do Poder Judiciário para assegurar sua efetivação (Queiroz, 2006, p. 124-127).

Nas complexas demandas por tratamento de doenças raras, os Temas 6 e 1234 do Supremo Tribunal Federal emergem como marcos de esperança jurídica, ao reconhecerem que, mesmo diante de limitações orçamentárias, a dignidade humana não pode ser relegada à inércia estatal.

Tal entendimento revela-se ainda mais imprescindível diante da realidade desses pacientes, marcada pela urgência terapêutica, pela ausência de alternativas padronizadas e pela histórica negligência institucional quanto à inclusão desses pacientes nas prioridades das políticas públicas de saúde. Nesses casos, a omissão estatal pode representar não apenas o agravamento irreversível do quadro clínico, mas a própria supressão do direito à vida e à dignidade da pessoa humana.

Afinal, a limitação ou a negativa de tratamento para tais condições encontra afronta direta e decisiva ao conceito de mínimo existencial – salvo se admitir, por absurdo, que a própria sobrevivência do jurisdicionado não integra a base de direitos ligada à noção de mínimo –, o que indubitavelmente impede a importação ou aplicação às avessas do postulado de reserva do possível, de todo inaplicável à circunstância por estar intrinsecamente associada ao mínimo existencial, do qual o Estado não pode se eximir (Massote, 2024).

Por isso, os Temas 6 e 1234, assim como as Súmulas 60 e 61, todos do STF, caracterizam-se como “um avanço importante para que a judicialização da saúde se torne cada vez mais saudável” (Sarlet, 2024, p. 3), ao refletirem os progressos da jurisprudência constitucional no enfrentamento dessa temática. Este tema novamente merece ressaltar, pois, apesar das patologias acometerem um pequeno número de pessoas individualmente, em conjunto, acabam por afetar uma parcela considerável da população que exige atenção.

6. Considerações finais

No percurso feito entre políticas normativas e realidades clínicas, uma imagem cristaliza-se: o cuidado à pessoa com doença rara, no Brasil, ainda caminha por trilhas estreitas, ladeadas por desinformação, burocracia e desigualdade estrutural. Embora a Portaria nº 199/2014 represente um passo relevante, sua implementação, associada a diretrizes internacionais propostas pelas iniciativas da OMS, ainda não traduz a promessa da integralidade e equidade que a Constituição Federal consagra como princípio do SUS.

A escassez de profissionais especializados, os critérios regulatórios restritivos, a fragmentação do sistema de dados e a judicialização desenfreada revelam um modelo de atenção que opera, muitas vezes, de forma reativa e desigual. A ausência de estrutura planejada tem sido preenchida por ações individuais, infelizmente, a saber, por: médicos empenhados, pacientes resistentes, famílias determinadas e, não raramente, juízes compelidos a deliberar onde o Estado falha.

Reverter esse cenário exige mais que novas normas, requer um compromisso ético com a visibilidade, a escuta e o investimento em vidas que há muito transitam às margens do sistema. É preciso “incluir os invisíveis” como prioridade, não como exceção (Kim; Cerri; Carneiro-Sampaio, 2025). E essa inclusão começa por reconhecer que o cuidado às pessoas com doenças raras é, antes de tudo, um espelho das escolhas sociais que fazemos enquanto uma nação ainda em desenvolvimento.

Referências

BRASIL. Presidência da República. Secretaria Geral. Subchefia para assuntos jurídicos. **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. 2011. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2011/lei/l12401.htm. Acesso em: 10 jun. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Rio de Janeiro, 2014a. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prto199_30_01_2014.html. Acesso em: 26 jun. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Portaria nº 981, de 21 de maio de 2014**. Altera, acresce e revoga dispositivos da Portaria nº 199/GM/MS, de 30 de janeiro de 2014, que 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. 2014b. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prto981_21_05_2014.html. Acesso em: 26 jun. 2025.

BRASIL. **Lei nº 13.693, de 10 de julho de 2018**. Institui o Dia Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras e a Semana Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras. 2018. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2018/lei/l13693.htm. Acesso em: 26 jun. 2025.

BRASIL. **Decreto-lei nº 10.558, de 03 de dezembro de 2020**. Institui o Comitê Interministerial de Doenças Raras. 2020a. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2020/decreto/d10558.htm. Acesso em: 26 jun. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Portaria nº 1.434, de 28 de maio de 2020**. Institui o Programa Conecte SUS e altera a Portaria de Consolidação nº 1/GM/MS, de 28 de setembro de 2017, para instituir a Rede Nacional de Dados em Saúde e dispor sobre a adoção de padrões de interoperabilidade em saúde. 2020b. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2020/prt1434_01_06_2020_rep.html. Acesso em: 26 jun. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos em Saúde. **Portaria Conjunta nº 18, de 14 de outubro de 2021.** Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Psoríase. 2021. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/Saes/2021/poc0018_20_10_2021.html. Acesso em: 14 mai. 2025

BRASIL. Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania. **Entendendo as doenças raras.** In: Portal Gov.br, 2022a. Disponível em: <https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/pessoa-com-deficiencia/doencas-raras/entendendo-as-doencas-raras>. Acesso em: 26 jun. 2025.

BRASIL. **Lei nº 14.454, de 21 de setembro de 2022.** Altera a Lei nº 9.656, de 3 de junho de 1998, que dispõe sobre os planos privados de assistência à saúde, para estabelecer critérios que permitam a cobertura de exames ou tratamentos de saúde que não estão incluídos no rol de procedimentos e eventos em saúde suplementar. 2022b. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2022/lei/l14454.htm. Acesso em: 26 jun. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Gabinete do Ministro. **Portaria GM/MS nº 6.019, de 10 de dezembro de 2024.** Aprova, no âmbito do Programa Nacional de Expansão e Qualificação da Atenção Ambulatorial Especializada - Programa Mais Acesso a Especialistas (PMAE), o Plano de Ação Regional do Distrito Federal. 2024a. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2024/prt6019_12_12_2024.html. Acesso em: 26 jun. 2025.

BRASIL. Supremo Tribunal Federal. **Recurso Extraordinário nº 566.471, Tema 6 da repercussão geral.** Julgamento: 26 set. 2024. 2024b. Disponível em: <https://portal.stf.jus.br/jurisprudenciaRepercussao/verAndamentoProcesso.asp?incidente=2565078&numeroProcesso=566471&classeProcesso=RE&numeroTema=6>. Acesso em: 10 jun. 2025.

BRASIL. Supremo Tribunal Federal. **Recurso Extraordinário nº 1.366.243, Tema 1234 da repercussão geral.** Julgamento em 06 e 13.09.2024. 2024c. Disponível em: <https://portal.stf.jus.br/jurisprudenciaRepercussao/verAndamentoProcesso.asp?incidente=6335939&numeroProcesso=1366243&classeProcesso=RE&numeroTema=1234>. Acesso em: 10 jun. 2025.

BRASIL. Supremo Tribunal Federal. **Súmula vinculante nº 61.** Publicada no DJe em 20 set. 2024. 2024d. Disponível em: <https://portal.stf.jus.br/jurisprudencia/sumariosumulas.asp?base=26&sumula=9261>. Acesso em: 10 jun. 2025.

BRASIL. Supremo Tribunal Federal. **Súmula vinculante nº 60.** Publicada no DJe em 20 set. 2024. 2024e. Disponível em: <https://portal.stf.jus.br/jurisprudencia/sumariosumulas.asp?base=26&sumula=9260>. Acesso em: 10 jun. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Doenças raras.** In: Portal Gov.br, 2025a. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras>. Acesso em: 26 jun. 2025.

BRASIL. **Lei nº 15.094, de 16 de janeiro de 2025.** Altera a Lei nº 14.340, de 25 de maio de 2022, que altera a Lei nº 13.985, de 7 de abril de 2020, para dispor sobre a emissão de debêntures de infraestrutura, e a Lei nº 12.431, de 24 de junho de 2011, que dispõe sobre a emissão de debêntures destinadas à realização de projetos de investimento em infraestrutura. 2025b. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2023-2026/2025/Lei/L15094.htm. Acesso em: 26 jun. 2025.

BRASIL. Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares. **Doenças raras afetam 13 milhões de brasileiros.** In: Portal Gov.br, 2025c. Disponível em: <https://www.gov.br>

<https://www.gov.br/ebserh/pt-br/hospitais-universitarios/regiao-sul/husm-ufsm/comunicacao/noticias/doencas-raras-afetam-13-milhoes-de-brasileiros>. Acesso em: 14 maio 2025. BRASIL. Ministério da Saúde. **Conheça os Serviços de Cuidados Especializados para Doenças Raras no SUS. 2025d**. Disponível em: Conheça os Serviços de Cuidados Especializados para Doenças Raras no SUS — Ministério da Saúde. Acesso em: 23 jun. 2025.

JUSTIÇA FEDERAL DA 2ª REGIÃO. **FONAJUS 15 anos: ações e políticas qualificam decisões judiciais na saúde**. 25 abr. 2025. Disponível em: <https://www.trf2.jus.br/jf2/noticia-jf2/2025/fo-najus-15-anos-aco-es-politicas-qualificam-decisoes-judiciais-na-saude>. Acesso em: 12 mai. 2025.

FONSECA, F. R. **Doenças raras e a vulnerabilidade jurídica de seus atores**. 2025. Dissertação (Mestrado em Direito Médico) - Universidade Santo Amaro, São Paulo, 2025. Disponível em: <https://dspace.unisa.br/items/a0570a26-3213-49dc-acb1-adf0cb2f793d>. Acesso em: 8 mai. 2025.

FRANGIONE, B. **Health tech: como o conhecimento médico dobra a cada 73 dias**. 2021. Disponível em: Health tech: como o conhecimento médico dobra a cada 73 dias. Acesso em: 12 jun. 2025.

HIGÍDIO, J. Governo federal gasta R\$ 575 mi na compra de três remédios para doenças raras. **O TEMPO Brasil**, [Local de publicação], 2023. Disponível em: <https://www.otempo.com.br/brasil/governo-federal-gasta-r-575-mi-na-compra-de-tres-remedios-para-doencas-raras-1.3256042>. Acesso em: 5 mai. 2025. LEAL, M. **O que é a Conitec e como ela define as novas tecnologias no SUS**. JOTA, São Paulo, 2 jan. 2023. Disponível em: <https://www.jota.info/saude/o-que-e-a-conitec-e-como-ela-define-as-novas-tecnologias-no-sus>. Acesso em: 25 jun. 2025.

KIM, R. P. **Necessária regulação e implantação das fases da triagem neonatal ampliada para o atendimento ao direito fundamental à saúde**. Consultor Jurídico, 2024. Disponível em: <https://www.conjur.com.br/2024-abr-10/necessaria-regulacao-e-implantacao-das-fases-da-triagem-neonatal-ampliada-para-o-atendimento-ao-direito-fundamental-a-saude>. Acesso em: 26 jun. 2025.

KIM, R. P.; CERRI, G. G.; CARNEIRO-SAMPAIO, M. A importância do projeto de resolução da OMS sobre doenças raras para a equidade e inclusão na saúde global. **Consultor Jurídico**, 11 mar. 2025. Disponível em: <https://www.conjur.com.br/2025-mar-11/a-importancia-do-projeto-de-resolucao-da-oms-sobre-doencas-raras-para-a-equidade-e-inclusao-na-saude-global>. Acesso em: 23 jun. 2025.

MAPELLI JÚNIOR, R. **Judicialização da saúde e políticas públicas: assistência farmacêutica, integralidade e regime jurídico-constitucional do SUS**. 2015. Tese (Doutorado em Radiologia) - Faculdade de Medicina, Universidade de São Paulo, São Paulo, 2015. doi:10.11606/T.5.2016.tde-23022016-162923.

MASSOTE, G. **Doenças raras e a inaplicabilidade da teoria da reserva do possível: supremacia do mínimo existencial como balizador de direitos fundamentais**. 1. ed. Indaiatuba, SP: Foco, 2024.

QUEIROZ, C. **Direitos Fundamentais Sociais: funções, âmbito, conteúdo, questões interpretativas e problemas de justiciabilidade**. Coimbra: Coimbra Editora, 2006. ISBN 978-972-32-1428-4.

SARLET, I. As Súmulas 60 e 61 do STF e a assim chamada 'judicialização da saúde'. **Consultor Jurídico**, 25 out. 2024. Disponível em: <https://www.conjur.com.br/2024-out-25/as-sumulas-60-e-61-do-stf-e-a-assim-chamada-judicializacao-da-saude/>. Acesso em: 25 jun. 2025.

SCHEFFER, M. et al. **Demografia Médica no Brasil**. São Paulo: FMUSP, AMB, 2023. 344 p. ISBN: 978-65-00-60986-8.