

ANÁLISE DA DISTRIBUIÇÃO DOS NÍVEIS DE COMPLEXIDADE E EFETIVIDADE DA IMPLEMENTAÇÃO DE POLÍTICAS PÚBLICAS PARA DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Juliana Rayanne Maia Lourenço¹

Anna Luíza Farias da Costa²

Elisabete Godoy de Moraes Rodrigues³

Thales Allyrio Araújo de Medeiros Fernandes⁴

RESUMO

Introdução: As doenças raras apresentam diversos desafios, que vão desde as dificuldades no diagnóstico até o estabelecimento de tratamento e acompanhamento adequados aos pacientes, especialmente no contexto nacional, no qual as políticas públicas voltadas para essas condições, embora existentes, ainda são insuficientes e enfrentam entraves à sua plena implementação nos diferentes estados do país. **Objetivos:** Avaliar o panorama evolutivo das políticas públicas voltadas às doenças raras no Brasil, com ênfase nos níveis de institucionalização, além de examinar a estrutura normativa dessas políticas e a capacidade assistencial do sistema de saúde, considerando a organização dos serviços, a disponibilidade de recursos diagnósticos e terapêuticos e o acesso ao cuidado especializado. Além disso, propõe-se comparar essas dimensões entre as macrorregiões brasileiras, a fim de identificar disparidades territoriais. **Método:** Trata-se de um estudo qualitativo de análise de políticas públicas, de caráter exploratório, baseado em pesquisa documental com dados de fontes secundárias, como legislações, documentos institucionais, artigos científicos e relatórios oficiais. A análise considerou critérios como normatização, capacidade assistencial, estrutura e avanços tecnológicos. A partir disso, foram definidas três escalas institucionais: (i) alto, com legislação específica, serviços estruturados e produção científica; (ii) intermediário, com avanços isolados; e (iii) baixo, com iniciativas pontuais e ausência de rede organizada de cuidado. **Resultados:** Os dados levantados apontam uma distribuição heterogênea das políticas para doenças raras no Brasil, evidenciando que o acesso à saúde é geodependente; isto é, o direito à assistência não advém apenas da gravidade da patologia ou da legislação federal, mas do local de residência do indivíduo. Dentre as 27 Unidades Federativas, o Nível I (Alta Institucionalização) é composto por 10 estados (37%): SP, RJ, MG, PR, SC, RS, BA, PE e o DF, que se destacam por possuírem legislação específica, densidade tecnológica e centros de referência consolidados. No Nível II (Institucionalização Intermediária), encontram-se 7 estados (26%): CE, RN, PB, MS, MT, GO e PA, caracterizados por avanços assistenciais isolados e uma rede ainda fragmentada e centralizada nas capitais. Por fim, o Nível III (Baixa Institucionalização) abrange 10 estados (37%): AM, AC, AP, RO, RR, TO, MA, PI, SE, AL e ES, onde prevalecem vazios assistenciais, iniciativas pontuais e a ausência de uma linha de cuidado organizada. Esse cenário demonstra que a maioria absoluta do território nacional (63%), representada pela soma dos níveis II e III, apresenta barreiras estruturais significativas para o diagnóstico e tratamento adequado dos pacientes raros. **Conclusão:** Diante dessa apuração, observa-se heterogeneidade na institucionalização entre as unidades federativas, com concentração de serviços especializados e recursos tecnológicos nas regiões Sul e Sudeste. Em contraste, as regiões Norte, Nordeste e Centro-Oeste apresentam

avanços mais restritos, frequentemente limitados ao campo normativo. Esse cenário evidencia a necessidade de estratégias integradas que promovam maior equidade regional, com articulação efetiva entre os diferentes níveis de gestão do sistema de saúde.

Palavras-chave: Doenças raras. Políticas públicas de saúde. Sistema Único de Saúde.

REFERÊNCIAS

AQUINO, F. O. *et al.* Public policies for rare diseases in Brazil: regulatory path, challenges in research and access to orphan drugs. *Journal of Hospital Pharmacy and Health Services*, v. 16, n. 3, e1300, 2025. Disponível em: <https://jhphs.org/sbrafh/article/view/1300>. Acesso em: 01 abr. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Conheça os serviços de cuidados especializados para doenças raras no SUS*. Brasília, 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2025/fevereiro/conheca-os-servicos-de-cuidados-especializados-para-doencas-raras-no-sus>. Acesso em: 01 abr. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras*. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Relatório sobre atenção às pessoas com doenças raras no Brasil*. Brasília: Ministério da Saúde, 2025.

BRASIL. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). *Diário Oficial da União*, Brasília, DF, 30 jan. 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 01 abr. 2026.

EBSERH – EMPRESA BRASILEIRA DE SERVIÇOS HOSPITALARES. *Doenças raras afetam mais de 13 milhões de brasileiros*. Brasília, DF, 27 fev. 2026. Disponível em: <https://www.gov.br/ebserh/pt-br/comunicacao/noticias/doencas-raras-afetam-mais-de-13-milhoes-de-brasileiros/>. Acesso em: 01 abr. 2026.

FÉLIX, T. M.; OLIVEIRA, A. C.; HOROVITZ, D. D. G. Construindo uma política nacional para doenças raras no Brasil. *Journal of Community Genetics*, v. 16, p. 389–396, 2025. Disponível em: <https://doi.org/10.1007/s12687-024-00732-9>. Acesso em: 01 abr. 2026.

MOREIRA, M. C. N. *et al.* Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. *Cadernos de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 35, n. 9, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0102-311X00180218>. Acesso em: 06 abr. 2026.

PASCARELLI, D. B. N.; PEREIRA, É. L. Doenças raras no Congresso Nacional brasileiro: análise da atuação parlamentar. *Cadernos de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 38, n. 6, 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0102-311XPT167721>. Acesso em: 06 abr. 2026.

PREFEITURA DE MOSSORÓ. *Mossoró habilita primeiro serviço de doenças raras do Rio Grande do Norte*. Mossoró, 2026. Disponível em: <https://prefeiturademossoro.com.br/noticias/mossoro-habilita-primeiro->

[servico-de-doencas-raras-do-rio-grande-do-norte/13152](#). Acesso em: 01 abr. 2026.

RIO GRANDE DO NORTE. Lei nº 11.675, de 29 de janeiro de 2024. Institui a Política Estadual de Atenção, Diagnóstico e Tratamento às Pessoas com Doenças Raras no Rio Grande do Norte e dá outras providências. Natal, 2024. Disponível em: <https://leisestaduais.com.br/rn/lei-ordinaria-n-11675-2024-rio-grande-do-norte-institui-a-politica-estadual-de-atencao-diagnostico-e-tratamento-as-pessoas-com-doencas-raras-e-da-outras-providencias>. Acesso em: 01 abr. 2026.

1 Acadêmica do curso de Medicina da Universidade do Estado do Rio Grande do Norte – UERN/FACS. E-mail: julianamaia2318@gmail.com.br

2 Acadêmica do curso de Medicina da Universidade do Estado do Rio Grande do Norte – UERN/FACS. E-mail: annaluizafariaswork@gmail.com.br

3 Acadêmica do curso de Medicina da Universidade do Estado do Rio Grande do Norte – UERN/FACS. E-mail: elisabetegdy@gmail.com.br

4 (Orientador) Doutor, Professor do curso de Medicina na Universidade do Estado do Rio Grande do Norte – UERN/FACS. E-mail: thalesallyrio@uern.br