

DOENÇAS RARAS E DIREITO À SAÚDE

Como profissionais da Saúde e Advogados
podem garantir o acesso a tratamentos de
alto custo com técnica, ética e estratégia.



Dr. Renato Luiz de Jesus
Dr. Wilson Roberto Pereira Junior

DOENÇAS RARAS E DIREITO À SAÚDE

Como profissionais da Saúde e Advogados
podem garantir o acesso a tratamentos de
alto custo com técnica, ética e estratégia.

Frôntis  Editorial
São Paulo/SP
2026

Copyright© 2026 Dr. Renato Luiz de Jesus e Dr. Wilson Roberto
Pereira Junior

Todos direitos reservados. Proibida a tradução, versão ou reprodução, mesmo que parcial, por quaisquer processos mecânicos, eletrônicos, reprográficos etc., sem a autorização por escrito do autor.

1ª edição - fevereiro de 2026

Capa e Produção Editorial: *Ricardo Sterchele*
www.frontis.com.br

Dedicatória

Dedicamos este livro a todos os pacientes e famílias que lutam diariamente para ter acesso à saúde digna e adequada, especialmente aqueles impactados por doenças raras. Que este conteúdo ajude a transformar conhecimento em justiça e cuidado.

Prefácio

Este livro nasceu da necessidade de unir conhecimento técnico e sensibilidade humana em torno de um tema cada vez mais relevante: o acesso a terapias avançadas para doenças raras.

Trata-se de uma obra feita para quem deseja atuar com profundidade, ética e estratégia: médicos, advogados e todos que defendem o direito à saúde como um valor inegociável.

Esperamos que este conteúdo transforme sua visão profissional e gere impacto positivo para quem mais precisa.

Sobre os autores



Dr. Renato Luiz de Jesus é advogado, Mestre em Direito, especialista em Direito da Saúde, professor convidado na FGV e ministra aulas sobre Aspectos Jurídicos e Compliance na Saúde em cursos de MBA em Gestão da Saúde em unidades de ensino de vários estados do país.



Dr. Wilson Roberto Pereira Junior é formado em Comércio Exterior pela Universidade Metropolitana de Santos, formado em Direito pela Universidade Metropolitana de Santos, atua como Advogado especializado em Direito da Saúde e em Direito do Consumidor. Atualmente, está cursando pós-graduação em Direito da Saúde.

Sumário

Dedicatória	5
Prefácio	7
Sobre os autores	9
Capítulo 1	
O universo das Doenças Raras no Brasil.	17
1.1 Conceituando Doenças Raras: o que diz a ciência e a legislação?	17
1.2 Características comuns das doenças raras.	18
1.3 O labirinto do diagnóstico: demora, erro e invisibilidade.	18
1.4 Tratamentos de alto custo: a fronteira da exclusão	19
1.5 O direito à Saúde em Doenças Raras	20
1.6 A Política Nacional de Doenças Raras (Portaria nº 199/2014)	25
1.7 O papel do profissional da saúde e do advogado na defesa do acesso	25
Capítulo 2	
A Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 5q.	27
2.1 O que é a Atrofia Muscular Espinhal (AME)	27
2.2 Base genética da AME 5q.	27
2.3 Classificação clínica da AME	28
2.4 Diagnóstico: da suspeita clínica à confirmação genética	29
2.5 Impactos clínicos, sociais e econômicos da AME	30
2.6 A importância do diagnóstico precoce e da triagem neonatal.	31
2.7 Implicações legais e assistenciais do diagnóstico de AME	31

Capítulo 3

O panorama dos tratamentos disponíveis 33

- 3.1 O que é o Spinraza? 33
- 3.2 Como o Spinraza funciona? (mecanismo de ação) 33
- 3.3 Evidências clínicas: o que dizem os estudos? 34
- 3.4 Registro na ANVISA e aprovação no Brasil 35
- 3.5 Incorporação ao SUS: Portarias e restrições 36
- 3.6 Custo do tratamento e impacto orçamentário 37
- 3.7 Controvérsias regulatórias e críticas à não ampliação da incorporação 37

Capítulo 4

O SUS, a CONITEC e os caminhos da incorporação 39

- 4.1 Como funciona o SUS na prática? 39
- 4.2 O que é “incorporação de tecnologia” no SUS? 40
- 4.3 O papel da CONITEC 40
- 4.4 Critérios técnicos avaliados pela CONITEC 41
- 4.5 Avaliação econômica: custo-efetividade e impacto orçamentário 41
- 4.6 Portarias e fluxos de incorporação 42
- 4.7 Consultas públicas e a participação social 42
- 4.8 Ações judiciais e os limites da não incorporação 43
- 4.9 Desafios e críticas ao modelo atual de incorporação 43

Capítulo 5

Judicialização da Saúde: estratégias jurídicas. 45

- 5.1 O que é judicialização da saúde? 45
- 5.2 Fundamentos legais da judicialização. 45

- 5.3 O entendimento do STF sobre medicamentos não incorporados. 46

- 5.4 Documentos indispensáveis para ações judiciais em saúde. . . 47

- 5.5 Estratégia jurídica recomendada: estrutura da petição 47

- 5.6 Como os juízes costumam decidir? 48

- 5.7 Riscos da judicialização e cuidados éticos 48

Capítulo 6

O futuro da AME no Brasil 51

- 6.1 A nova era da medicina genética: transformando doenças incuráveis 51

- 6.2 Zolgensma: a primeira terapia gênica aprovada para AME. . . 52

- 6.3 Risdiplam (Evrysdi): o tratamento oral que expande o acesso . 52

- 6.4 Panorama regulatório atual e os desafios da incorporação . . . 53

- 6.5 O papel do advogado técnico na nova fase da AME 56

- 6.6 O futuro da advocacia em doenças raras 57

Capítulo 7

Como escrever um laudo ou prescrição com valor jurídico. . . 59

- 7.1 Por que o documento clínico é decisivo na judicialização? . . 59

- 7.2 Tipos de documentos com impacto jurídico 60

- 7.3 Como deve ser um laudo técnico com valor jurídico? 60

- 7.4 Linguagem recomendada: técnica e objetiva 61

- 7.5 Dicas para pareceres multiprofissionais. 62

- 7.6 O que não fazer: erros comuns que prejudicam o processo. . . 62

- 7.7 Modelos e templates (apêndice do livro) 63

Capítulo 8

Como o advogado pode construir uma tese técnica para garantir o acesso a terapias de Alto Custo 65

- 8.1 O que é uma tese jurídica técnica? 65
- 8.2 Os quatro pilares da tese técnica 66
- 8.3 Como montar uma tese técnica em etapas 66
- 8.4 Modelos argumentativos aplicáveis. 67
- 8.5 Como usar pareceres técnicos da ANVISA, CONITEC e literatura científica. 68
- 8.6 O que incluir no pedido inicial (checklist estratégico) 68
- 8.8 Jurisprudências modelo (disponíveis no apêndice) 69

Capítulo 9

Como trabalhar com parcerias entre médicos e advogados para aumentar o sucesso nas ações 71

- 9.1 A importância da atuação integrada. 71
- 9.2 Funções complementares: o que cada um entrega 72
- 9.3 Como construir uma parceria estruturada (passo a passo) . . 72
- 9.4 Exemplos de parcerias bem-sucedidas 73
- 9.5 Ferramentas que otimizam a parceria 73
- 9.6 Benefícios da parceria para os dois profissionais 74
- 9.7 Como iniciar sua primeira parceria na prática 74

Capítulo 10

Como transformar seu conhecimento em uma atuação lucrativa e escalável com Doenças Raras. 75

- 10.1 O mercado das doenças raras está crescendo rapidamente . 75
- 10.2 A especialização como diferencial competitivo 76

- 10.3 Formas de atuação profissional com conhecimento em doenças raras 76

- 10.4 Como escalar sua atuação: do individual ao coletivo 77

- 10.5 Como definir seus valores e posicionamento 77

- 10.6 Como transformar seu conhecimento em produto digital . . 78

- 10.7 Próximos passos para quem quer se especializar 78

Apêndice prático

Modelos e ferramentas para atuação técnica em Doenças Raras 81

Apêndice A

Modelo de Laudo Médico com Valor Jurídico 82

Apêndice B

Modelo de Prescrição Médica com Justificativa Técnica . . . 85

Apêndice C

Checklist Médico para Laudo com Valor Jurídico 87

Apêndice D

Checklist Jurídico para Ação de Medicamento de Alto Custo .89

Apêndice E

Estrutura Sugerida para Petição Inicial 91

Apêndice F

Dossiê Técnico do Paciente (Modelo de Organização) 93

Apêndice G

Glossário Técnico Simplificado 95

Jurisprudência 95

Referências bibliográficas 101

Capítulo 1

O universo das Doenças Raras no Brasil

1.1 Conceituando Doenças Raras: o que diz a ciência e a legislação?

As doenças raras são condições de saúde que acometem uma pequena parcela da população. A definição exata varia conforme o país ou agência de saúde:

Entidade	Definição de doença rara
OMS	Afeta até 65 pessoas por 100.000 habitantes
Brasil (Portaria 199/2014)	Prevalência inferior a 1,3 por 2.000 pessoas
União Europeia	Afeta menos de 1 em 2.000
EUA (Orphan Drug Act)	Menos de 200 mil pessoas nos EUA

Com essa definição, estima-se que entre 13 e 15 milhões de brasileiros convivam com alguma doença rara, muitas vezes sem diagnóstico ou tratamento adequado.

Observação: Apesar de parecerem “exceções”, somadas, as doenças raras representam um desafio coletivo para o sistema de saúde.

1.2 Características comuns das doenças raras

A maioria das doenças raras compartilha alguns elementos-chave que as tornam altamente complexas:

- Causas genéticas (em cerca de 80% dos casos), geralmente herdadas;
- Início precoce: manifestações já nos primeiros anos de vida;
- Curso crônico e progressivo, com perda gradual de funções motoras, cognitivas ou fisiológicas;
- Impacto severo na qualidade de vida e na expectativa de vida;
- Falta de tratamento curativo, exigindo terapias contínuas ou de suporte;
- Necessidade de cuidado multidisciplinar especializado.

Exemplo Clínico: Pacientes com Mucopolissacaridose (MPS) frequentemente apresentam múltiplas deformidades esqueléticas, atraso no crescimento e comprometimento neurológico. Ainda que existam medicamentos como a enzima recombinante, o custo e a oferta dificultam o acesso universal.

1.3 O labirinto do diagnóstico: demora, erro e invisibilidade

Uma das maiores dores enfrentadas por quem vive com doenças raras é o diagnóstico tardio.

Dados relevantes:

- O tempo médio de diagnóstico no Brasil varia entre 5 e 10 anos;

- Cerca de 30% dos pacientes consultam mais de 10 médicos diferentes até receberem o diagnóstico correto;
- Erros diagnósticos são extremamente comuns, especialmente em doenças neuromusculares, metabólicas e autoimunes raras.

Principais motivos:

- Pouca formação dos profissionais da atenção primária em genética;
- Escassez de centros de referência;
- Exames genéticos caros e de difícil acesso via SUS;
- Pouca difusão de protocolos clínicos específicos.

Exemplo prático:

Uma criança com fraqueza muscular e dificuldade para engatinhar pode ser inicialmente diagnosticada com atraso motor inespecífico, paralisia cerebral ou disfunção neurológica. Apenas com exame genético específico será confirmada uma condição como a AME (Atrofia Muscular Espinhal).

1.4 Tratamentos de alto custo: a fronteira da exclusão

Hoje, a maioria dos medicamentos voltados às doenças raras são considerados “órfãos” (orphan drugs): desenvolvidos com foco em nichos populacionais, têm custo extremamente elevado.

Exemplo de Medicamento	Doença Rara	Custo estimado anual (BR)
Spinraza (Nusinersena)	AME tipo 5q	R\$ 1,2 a R\$ 2 milhões por paciente
Zolgensma	AME (gene therapy)	R\$ 6 milhões (dose única)
Elaprase	MPS II (Síndrome de Hunter)	R\$ 1,5 milhão/ano

Esses valores superam o teto orçamentário de muitos hospitais, levando pacientes e familiares a recorrerem à judicialização como única forma de garantir o direito ao tratamento.

1.5 O direito à Saúde em Doenças Raras

A Constituição Federal de 1988, em seu Art. 196, garante: “A saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas.”

Além disso, o STF já pacificou que o fornecimento de medicamentos fora da lista do SUS é obrigatório quando há:

- Prescrição médica clara;
- Inexistência de alternativa terapêutica no SUS;
- Efetividade comprovada (mesmo que fora dos protocolos do SUS).

Deve ser observado que a recomendação para a realização do tratamento é de ordem médica e é o profissional que assiste a paciente quem detém o conhecimento sobre suas necessidades. É de sua responsabilidade a orientação terapêutica, não cabendo às operadoras negarem a cobertura, sob pena de pôr em risco

a saúde dos pacientes. Cabe ao médico escolhido pela paciente estabelecer qual o método mais adequado para o tratamento da doença, observando-se que, se o cliente elegeu tal profissional e nele depositou sua confiança, o que vale é a prescrição médica.

Além disso, cumpre ressaltar que a jurisprudência do E. Superior Tribunal de Justiça tem se posicionado no sentido de que sob determinadas condições pode o plano ou Seguro saúde definir quais doenças serão cobertas, porém não a forma de diagnóstico ou tratamento, prevalecendo, quanto a estes, e excluídos os casos teratológicos, a prescrição médica.

Importante frisar que, após o registro pela ANVISA, a operadora de plano de saúde em regra, não deve recusar o custeio do tratamento com o fármaco indicado pelo médico responsável pelo beneficiário”.

No caso, o medicamento Spinraza foi registrado na ANVISA em 28/08/2017.

Além do mais, a Portaria nº 1.297/2019 do Ministério da Saúde instituiu projeto piloto de acordo de compartilhamento de risco para incorporação de tecnologias em saúde, para oferecer acesso ao medicamento Spinraza (Nusinersena) para o tratamento da Atrofia Muscular Espinhal (AME 5q) tipos II e III no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

O que isso significa para advogados e médicos?

Eles podem (e devem) usar evidências científicas + ausência de incorporação como argumento jurídico e técnico para garantir acesso.

1.5.1 O Código de Defesa do Consumidor e os Planos de Saúde

O Código de Defesa do Consumidor (CDC) se aplica aos planos de saúde, garantindo direitos como informação clara, proteção contra cláusulas abusivas e facilitação do cancelamento, sendo a Lei nº 9.656/98 a lei especial que trata desses contratos, mas o CDC atua subsidiariamente para complementar e proteger o consumidor, especialmente em casos de negativa de cobertura, reajustes, carências e rescisões, exceto para planos de autogestão, que possuem regras específicas, mas ainda assim podem ter princípios do CDC aplicados.

Direitos do Consumidor (CDC) nos Planos de Saúde: Informação clara:

- Sobre carências, coberturas, reajustes e cancelamento.
- Cláusulas abusivas: proteção contra práticas abusivas, como negativas injustificadas de cobertura.
- Cancelamento: direito de cancelar sem burocracia excessiva e obter informações claras.
- Reparação: direito a reparação por cobranças indevidas ou negativa de serviço.
- Reajustes: embora a Lei 9.656/98 regule os reajustes, o CDC garante que sejam razoáveis e não abusivos.
- Cobertura: mesmo que um procedimento não esteja no rol da ANS, a cobertura pode ser garantida se houver cobertura para a doença.

1.5.2 A Lei 9.656/98 e a obrigatoriedade de Custeio de Tratamento pelos Planos de Saúde

A Lei 9.656/98 é a principal legislação brasileira que regulamenta os planos e seguros privados de assistência à saúde, estabelecendo regras para operadoras, cobertura obrigatória (como urgência, emergência e planejamento familiar), direitos dos beneficiários e a criação da Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS) para fiscalização. Ela define os tipos de planos, coberturas mínimas (rol de procedimentos), regras para reajustes, portabilidade e proteção contra exclusões por idade ou deficiência, sendo fundamental para os direitos dos consumidores no setor de saúde suplementar.

Principais pontos da Lei 9.656/98:

- Regulamentação: define o que são operadoras de planos de saúde e seguros privados, abrangendo planos individuais, familiares, coletivos e de autogestão.
- Cobertura mínima (Rol da ANS): estabelece um conjunto de procedimentos e eventos de saúde (como consultas, exames, internações e cirurgias) que os planos devem obrigatoriamente cobrir, com atualizações pela ANS.
- Direitos do consumidor: proíbe a recusa de cobertura por idade ou deficiência e garante a cobertura de urgência/emergência e planejamento familiar.
- Regulamentação e fiscalização: criou as bases para a atuação da ANS, que regula e fiscaliza o setor, aplicando sanções em caso de descumprimento.
- Portabilidade: define regras para a troca de planos, permitindo que beneficiários aproveitem carências já cumpridas.