

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
Despacho	NP: 1kqhnakn SECRETARIA DE SERVIÇOS LEGISLATIVOS 26/08/2026 Projeto de lei nº 1091/2026 Protocolo nº 7780/2026 Processo nº 2552/2026	
Autor: Dep. Eduardo Botelho		

Institui a Política Estadual de Diagnóstico Precoce de Doenças Raras no Estado de Mato Grosso, estabelece diretrizes para identificação de sinais de alerta, encaminhamento oportuno, navegação diagnóstica e integração da rede de atenção à saúde, e dá outras providências.

A **ASSEMBLEIA LEGISLATIVA DO ESTADO DE MATO GROSSO**, tendo em vista o que dispõe o Art. 42 da Constituição Estadual, aprova e o Governador do Estado sanciona a seguinte lei:

Art. 1º Fica instituída, no âmbito do Estado de Mato Grosso, a Política Estadual de Diagnóstico Precoce de Doenças Raras – PEDR-MT, destinada a promover a identificação oportuna de sinais e sintomas sugestivos de doenças raras, reduzir o tempo entre a suspeita clínica e a confirmação diagnóstica e favorecer o encaminhamento adequado dos pacientes na Rede de Atenção à Saúde.

Art. 2º Para os fins desta Lei, considera-se:

I – doença rara: aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, conforme o conceito adotado pelo Ministério da Saúde;

II – suspeita de doença rara: situação clínica na qual sinais, sintomas, histórico familiar, alterações laboratoriais, achados de imagem ou outras evidências indiquem a possibilidade de doença rara;

III – diagnóstico precoce: identificação e confirmação de doença rara em momento que permita reduzir a progressão da doença, prevenir complicações, evitar danos secundários ou possibilitar intervenção terapêutica adequada;

IV – sinal de alerta para doença rara: manifestação clínica ou conjunto de manifestações que, de acordo com critérios técnico-científicos, possa justificar investigação especializada;

V – navegação diagnóstica: conjunto de ações de orientação, acompanhamento e encaminhamento destinadas a auxiliar o paciente com suspeita de doença rara durante seu percurso na Rede de Atenção à

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

Saúde;

VI – odisseia diagnóstica: período prolongado e fragmentado entre o surgimento dos primeiros sinais ou sintomas e a obtenção do diagnóstico definitivo;

VII – linha de cuidado: organização articulada de ações e serviços de saúde destinados ao atendimento integral da pessoa com suspeita ou diagnóstico de doença rara.

Art. 3º São objetivos da Política Estadual:

I – reduzir o tempo entre a identificação dos primeiros sinais e a confirmação diagnóstica;

II – reduzir a odisseia diagnóstica das pessoas com doenças raras;

III – ampliar a capacidade da Atenção Primária à Saúde para reconhecer sinais de alerta;

IV – promover encaminhamento oportuno para investigação especializada;

V – ampliar o acesso aos exames diagnósticos disponíveis no SUS;

VI – estimular a utilização adequada das tecnologias de diagnóstico genético e molecular incorporadas ao SUS;

VII – reduzir diagnósticos equivocados, tardios ou fragmentados;

VIII – prevenir complicações e incapacidades decorrentes do diagnóstico tardio;

IX – promover o cuidado integral e coordenado;

X – ampliar a informação dos pacientes e familiares;

XI – fortalecer a integração entre Atenção Primária, Atenção Especializada, laboratórios, serviços de referência e demais pontos da Rede de Atenção à Saúde;

XII – estimular a produção e utilização de dados epidemiológicos e assistenciais;

XIII – promover a equidade territorial no acesso ao diagnóstico;

XIV – contribuir para o planejamento das políticas públicas estaduais relacionadas às doenças raras.

Art. 4º São diretrizes da Política Estadual:

I – universalidade do acesso;

II – integralidade da atenção;

III – equidade;

IV – regionalização;

V – descentralização;

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

VI – diagnóstico baseado em evidências científicas;

VII – cuidado centrado na pessoa;

VIII – atuação multiprofissional;

IX – articulação entre os diferentes níveis de atenção;

X – redução das barreiras geográficas, econômicas, informacionais e assistenciais;

XI – utilização racional das tecnologias diagnósticas;

XII – respeito à autonomia do paciente;

XIII – proteção dos dados pessoais e dados relativos à saúde;

XIV – participação social.

Art. 5º A Política Estadual deverá estimular a identificação, na Atenção Primária à Saúde, de sinais e sintomas que possam indicar a necessidade de investigação de doença rara.

Art. 6º Poderão ser considerados sinais de alerta, entre outros definidos em protocolos técnico-científicos:

I – manifestações clínicas persistentes, progressivas ou recorrentes sem diagnóstico etiológico definido;

II – associação incomum de sinais e sintomas em diferentes órgãos ou sistemas;

III – alterações congênitas ou do desenvolvimento sem causa esclarecida;

IV – atraso ou regressão inexplicada do desenvolvimento;

V – deficiência intelectual sem etiologia definida;

VI – alterações neurológicas progressivas ou de causa não esclarecida;

VII – doenças metabólicas suspeitas;

VIII – alterações laboratoriais persistentes sem diagnóstico definido;

IX – manifestações clínicas graves e desproporcionais à idade;

X – histórico familiar sugestivo de doença genética;

XI – ocorrência de doença semelhante em múltiplos membros da família;

XII – necessidade de internações recorrentes sem causa definida;

XIII – resposta terapêutica atípica ou insuficiente diante de hipótese diagnóstica convencional;

XIV – outras situações previstas em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas.

Parágrafo único. A existência isolada de qualquer sinal previsto neste artigo não constitui diagnóstico de doença rara, devendo servir exclusivamente como elemento para avaliação clínica e eventual investigação.

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

Art. 7º O Poder Público poderá promover, observadas as disponibilidades orçamentárias e as estruturas existentes, ações de capacitação e educação permanente destinadas aos profissionais da Rede de Atenção à Saúde sobre:

- I – características das doenças raras;
- II – sinais e sintomas de alerta;
- III – doenças raras de maior relevância para a realidade epidemiológica estadual;
- IV – doenças raras de manifestação neonatal e infantil;
- V – doenças raras de manifestação tardia;
- VI – doenças genéticas e não genéticas;
- VII – critérios para encaminhamento;
- VIII – utilização dos protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas;
- IX – exames laboratoriais, genéticos e moleculares disponíveis no SUS;
- X – aconselhamento genético;
- XI – comunicação adequada com pacientes e familiares;
- XII – atualização científica e tecnológica.

Art. 8º As ações de capacitação poderão utilizar:

- I – cursos presenciais;
- II – educação a distância;
- III – teleconsultoria;
- IV – seminários;
- V – webinários;
- VI – materiais técnicos;
- VII – protocolos e fluxogramas;
- VIII – plataformas digitais;
- IX – programas de educação permanente já existentes.

Art. 9º A Política Estadual poderá adotar mecanismos de navegação diagnóstica, destinados a facilitar o percurso da pessoa com suspeita de doença rara na Rede de Atenção à Saúde.

Art. 10 A navegação diagnóstica poderá compreender:

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

- I – orientação sobre o percurso assistencial;
- II – identificação do serviço adequado para investigação;
- III – acompanhamento dos encaminhamentos;
- IV – orientação quanto à documentação clínica necessária;
- V – apoio na organização de informações e exames anteriores;
- VI – orientação sobre os canais oficiais de regulação;
- VII – acompanhamento do retorno de resultados;
- VIII – orientação para continuidade do cuidado após a confirmação diagnóstica.

Art. 11 A navegação diagnóstica poderá ser realizada mediante utilização de estruturas e profissionais já existentes na Rede de Atenção à Saúde, observadas as competências dos entes federativos e a regulamentação do SUS.

Art. 12 O Poder Público poderá disponibilizar, em meio eletrônico oficial, Fluxo Estadual de Investigação de Doenças Raras, contendo, de forma acessível:

- I – sinais de alerta;
- II – critérios para encaminhamento;
- III – serviços de referência;
- IV – exames disponíveis;
- V – procedimentos diagnósticos incorporados ao SUS;
- VI – canais oficiais de regulação;
- VII – informações sobre aconselhamento genético;
- VIII – serviços de reabilitação;
- IX – informações sobre direitos das pessoas com doenças raras;
- X – orientações para pacientes e familiares.

Art. 13 O fluxo previsto no art. 12 poderá ser organizado por faixa etária, manifestação clínica, região de saúde e grupo de doença, sempre em conformidade com as normas do Ministério da Saúde.

Art. 14 A Política Estadual poderá estimular a utilização, no âmbito da Rede de Atenção à Saúde, das tecnologias diagnósticas incorporadas ao SUS para investigação de doenças raras, observadas as indicações clínicas e os respectivos protocolos.

Art. 15 Sempre que houver indicação clínica e disponibilidade no SUS, poderão ser utilizados exames de:

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

- I – citogenética;
- II – biologia molecular;
- III – testes bioquímicos;
- IV – análise enzimática;
- V – painéis genéticos;
- VI – sequenciamento genético;
- VII – sequenciamento completo do exoma;
- VIII – outras tecnologias diagnósticas incorporadas ao SUS.

Parágrafo único. A indicação dos exames observará os critérios técnico-científicos, os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas e as normas do Ministério da Saúde.

Art. 16 O Poder Público poderá estimular a integração entre os serviços estaduais de diagnóstico laboratorial e os fluxos nacionais disponibilizados pelo SUS para investigação genética e molecular.

Art. 17 As ações da Política Estadual poderão utilizar a capacidade instalada do Laboratório Central de Saúde Pública de Mato Grosso – Lacen-MT, respeitadas suas competências institucionais e a programação da Secretaria de Estado de Saúde.

Art. 18 Poderão ser promovidas ações de integração entre:

- I – Lacen-MT;
- II – Atenção Primária;
- III – Atenção Especializada;
- IV – hospitais;
- V – laboratórios públicos;
- VI – serviços de referência em doenças raras;
- VII – universidades;
- VIII – instituições de pesquisa;
- IX – serviços de reabilitação;
- X – demais componentes da Rede de Atenção à Saúde.

Art. 19 A Política Estadual poderá ser articulada com as ações do Programa Nacional de Triagem Neonatal e demais programas estaduais de atenção à saúde da criança.

Art. 20 Quando houver resultado alterado em exame de triagem neonatal, poderão ser adotadas medidas

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

destinadas a favorecer:

- I – comunicação oportuna à família;
- II – confirmação diagnóstica;
- III – encaminhamento ao serviço adequado;
- IV – início oportuno do tratamento, quando indicado;
- V – acompanhamento clínico;
- VI – registro adequado das informações.

Parágrafo único. As ações previstas neste artigo observarão o rol de doenças, protocolos, procedimentos e fluxos definidos pelo Ministério da Saúde.

Art. 21 O Poder Público poderá promover o acompanhamento de indicadores relacionados ao diagnóstico de doenças raras, utilizando, preferencialmente, os sistemas de informação já existentes no SUS.

Art. 22 Poderão ser monitorados, entre outros:

- I – número de pessoas encaminhadas para investigação;
- II – tempo estimado entre suspeita e encaminhamento;
- III – tempo entre encaminhamento e avaliação especializada;
- IV – exames diagnósticos realizados;
- V – diagnósticos confirmados;
- VI – distribuição territorial dos atendimentos;
- VII – faixa etária no momento da confirmação;
- VIII – origem dos encaminhamentos;
- IX – necessidade de encaminhamento para outros Estados;
- X – utilização de tecnologias de diagnóstico genético e molecular.

Art. 23 Os dados poderão subsidiar o planejamento das políticas públicas de saúde e a identificação de regiões com maior necessidade de ampliação da capacidade diagnóstica.

Parágrafo único. A utilização e divulgação dos dados observarão a legislação de proteção de dados pessoais e, sempre que possível, utilizarão informações agregadas e anonimizadas.

Art. 24 O Poder Público poderá promover campanhas de conscientização sobre doenças raras, especialmente para:

- I – profissionais de saúde;

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

II – pais e responsáveis;

III – professores;

IV – agentes comunitários de saúde;

V – profissionais da educação;

VI – organizações da sociedade civil;

VII – população em geral.

Art. 25 As ações de conscientização poderão abordar:

I – sinais de alerta;

II – importância do diagnóstico precoce;

III – importância do histórico familiar;

IV – importância do acompanhamento médico;

V – serviços públicos disponíveis;

VI – direitos das pessoas com doenças raras;

VII – combate à estigmatização;

VIII – importância do aconselhamento genético, quando indicado.

Art. 26 A implementação e avaliação da Política Estadual poderá contar com a participação de:

I – associações de pacientes;

II – familiares;

III – entidades representativas das pessoas com doenças raras;

IV – universidades;

V – profissionais de saúde;

VI – conselhos de saúde;

VII – instituições de pesquisa.

Art. 27 Poderão ser promovidos mecanismos de escuta e participação social para identificação das principais barreiras existentes no percurso diagnóstico.

Art. 28 As ações previstas nesta Lei deverão observar as competências estabelecidas na legislação do Sistema Único de Saúde e as normas técnicas do Ministério da Saúde.

Art. 29 A Política Estadual poderá ser implementada mediante articulação com programas, serviços e

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

estruturas já existentes no Estado, sem prejuízo de parcerias com União, Municípios, universidades, instituições de pesquisa e organizações da sociedade civil.

Art. 30 A implementação desta Lei ocorrerá de acordo com as disponibilidades orçamentárias e financeiras e em consonância com o Plano Plurianual, a Lei de Diretrizes Orçamentárias e a Lei Orçamentária Anual.

Art. 31 Esta Lei não implica:

I – criação de órgão ou entidade;

II – criação de cargos ou funções;

III – criação de carreira;

IV – contratação obrigatória de pessoal;

V – criação automática de benefício financeiro;

VI – obrigatoriedade de aquisição de equipamentos ou tecnologias não incorporadas ao SUS;

VII – alteração dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas do Ministério da Saúde.

Art. 32 O Poder Executivo poderá regulamentar esta Lei no que couber.

Art. 33 Esta Lei entra em vigor na data de sua publicação.

JUSTIFICATIVA

1. Diagnóstico precoce como prioridade de saúde pública

As doenças raras constituem um dos maiores desafios da medicina contemporânea justamente porque são individualmente pouco frequentes, mas, em conjunto, representam um universo expressivo de pessoas.

O Ministério da Saúde considera rara a doença que afeta até 65 pessoas por 100 mil indivíduos, ou 1,3 pessoa a cada 2 mil. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras estabelece expressamente a detecção precoce e o tratamento oportuno como objetivos do SUS.

A própria política nacional determina que a Atenção Primária deve identificar sinais e sintomas, realizar ações de diagnóstico precoce e encaminhar oportunamente pessoas com suspeita de doença rara para confirmação diagnóstica.

O presente projeto, portanto, não cria uma competência estranha ao SUS. Ele organiza, no âmbito estadual, uma política para dar maior efetividade a uma diretriz que já é nacional.

2. O problema central: a odisseia diagnóstica

Para muitas famílias, o problema não é apenas a ausência de tratamento.

É descobrir o que a pessoa tem.

A pessoa pode passar por diferentes profissionais, receber hipóteses diagnósticas diversas, realizar exames

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

repetidos e percorrer diferentes serviços antes de chegar ao diagnóstico correto.

Esse percurso pode gerar:

- * atraso terapêutico;
- * agravamento da doença;
- * sequelas evitáveis;
- * sofrimento psicológico;
- * gastos familiares;
- * perda de oportunidades educacionais;
- * perda de capacidade funcional;
- * repetição desnecessária de exames.

A proposta cria justamente uma política estadual para atacar esse problema.

3. Mato Grosso já possui capacidade técnica que pode ser potencializada

Um dos fundamentos mais importantes para a proposição é que Mato Grosso não está começando do zero.

Em setembro de 2025, a Secretaria de Estado de Saúde informou que o Lacen-MT ampliou o laboratório de genética e implementou nove novas análises voltadas a doenças raras.

A própria SES destacou que a ampliação permitiria melhorar o diagnóstico laboratorial de condições genéticas complexas e contribuir para o diagnóstico precoce.

Em fevereiro de 2026, a SES também informou que o Lacen realizou 349 mil análises laboratoriais em 2025, possui 32 laboratórios e recebeu investimentos de R\$ 34,3 milhões em sua nova sede, além de acreditação pelo Inmetro.

Isso é particularmente relevante para a presente proposição.

Em vez de criar uma nova estrutura, o projeto propõe integrar e potencializar a estrutura existente.

4. O momento tecnológico é excepcional

A proposta também chega em um momento de transformação da medicina diagnóstica no SUS.

O Ministério da Saúde instituiu, em março de 2026, grupo de trabalho destinado a apoiar a estruturação e o monitoramento da implementação do Sequenciamento Completo do Exoma – SCE para diagnóstico de doenças raras.

Em maio de 2026, o Ministério publicou orientação específica sobre o fluxo para solicitação do exoma no SUS.

O procedimento já integra a Tabela SUS, ao lado de outros exames de genética e avaliação clínica para

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

diagnóstico de doenças raras.

O próprio Ministério da Saúde estima que a nova estratégia possa ampliar substancialmente a capacidade diagnóstica e reduzir o tempo de espera das famílias.

Portanto, a inovação do projeto não está em criar um exame.

Está em garantir que o paciente certo chegue ao exame certo no momento adequado.

5. A inovação: “navegação diagnóstica”

Esse é, a meu ver, o principal diferencial jurídico e político do projeto.

A proposta cria o conceito de navegação diagnóstica.

A ideia é simples:

- não basta existir um exame; é preciso que o paciente consiga chegar até ele.

O paciente precisa saber:

“Quem deve me encaminhar?”

“Para onde devo ir?”

“Qual exame é necessário?”

“Onde esse exame é realizado?”

“O que acontece depois do resultado?”

“Quem acompanha o meu caso?”

A navegação diagnóstica busca organizar esse percurso sem criar uma nova carreira, órgão ou estrutura administrativa.

6. Atenção Primária como porta de entrada

A Política Nacional já estabelece a Atenção Primária como porta de entrada prioritária da Rede de Atenção à Saúde para as pessoas com doenças raras.

O projeto transforma essa diretriz em eixo da política estadual.

A capacitação dos profissionais pode permitir que uma criança com:

- * atraso inexplicado;
- * regressão do desenvolvimento;
- * convulsões recorrentes;
- * alterações congênitas;

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

* manifestações metabólicas;

ou um adulto com:

* neuropatia progressiva;

* doença multissistêmica sem causa definida;

* histórico familiar sugestivo;

* manifestações recorrentes;

seja reconhecido como alguém que pode precisar de investigação especializada.

Não significa diagnosticar doença rara na UBS.

Significa não deixar passar o sinal de alerta.

7. Integração com o teste do pezinho

A proposição também é cuidadosamente delimitada para não invadir a competência federal sobre o Programa Nacional de Triagem Neonatal.

A legislação federal permite que Estados ampliem o escopo do teste do pezinho, observados critérios científicos, capacidade da Rede de Atenção à Saúde e disponibilidade orçamentária.

O projeto não estabelece unilateralmente um novo rol de doenças.

Ele propõe integrar a política estadual aos fluxos existentes.

Isso é juridicamente mais seguro e tecnicamente mais adequado.

8. Por que não criar um novo “Ambulatório Estadual de Doenças Raras”?

Essa escolha foi deliberada.

Já existe na ALMT indicação recente para implantação de ambulatório estadual de doenças raras.

A presente proposta é mais sofisticada.

Ela cria uma política pública transversal, que pode utilizar os serviços já existentes e aqueles que venham a ser habilitados pelo SUS.

9. Dados como instrumento de política pública

Outra inovação é criar a possibilidade de monitoramento do percurso diagnóstico.

Hoje é importante saber não apenas: quantas pessoas foram diagnosticadas.

É igualmente importante saber: quanto tempo levou para chegar ao diagnóstico.

Por isso, a proposta prevê indicadores como:

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

- * tempo entre suspeita e encaminhamento;
- * tempo entre encaminhamento e consulta especializada;
- * número de exames realizados;
- * número de diagnósticos confirmados;
- * idade no diagnóstico;
- * distribuição territorial;
- * necessidade de encaminhamento para outro Estado.

Esses dados poderão mostrar onde está o gargalo.

10. Equidade territorial

Mato Grosso possui enorme extensão territorial.

A distância entre o paciente e o serviço especializado pode representar uma barreira tão importante quanto a própria doença.

Por isso, o projeto determina que a política considere a equidade territorial.

A tecnologia permite que parte da avaliação clínica, capacitação e discussão de casos seja realizada por:

- * teleconsultoria;
- * educação a distância;
- * integração de sistemas;
- * análise laboratorial centralizada;
- * compartilhamento adequado de informações clínicas.

O objetivo é fazer com que o diagnóstico de uma doença rara não dependa exclusivamente do local onde a pessoa nasceu ou mora.

11. A proposta está alinhada ao Ministério da Saúde

O projeto não cria um protocolo estadual paralelo.

Ao contrário, determina expressamente que a política deverá observar:

- * a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras;
- * os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas;
- * as Diretrizes Brasileiras;
- * os procedimentos incorporados ao SUS;

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

* as normas técnicas do Ministério da Saúde.

Atualmente, o Ministério informa possuir 65 documentos publicados, entre PCDT, protocolos de uso e diretrizes brasileiras/nacionais relacionados às doenças raras.

Isso permite que a legislação estadual permaneça atualizável sem precisar modificar a lei a cada inovação médica.

12. Constitucionalidade material

A proposição possui fundamento constitucional na proteção à saúde e na competência legislativa concorrente e administrativa dos entes federativos no âmbito do SUS.

A Constituição estabelece a saúde como direito de todos e dever do Estado, além de organizar o SUS sob os princípios da universalidade, integralidade e descentralização.

A legislação federal já reconhece expressamente a necessidade de diagnóstico precoce das doenças raras.

Portanto, o Estado não está criando uma política incompatível com a União.

Está suplementando e operacionalizando, dentro de sua esfera de competência, uma política nacional já existente.

13. Constitucionalidade formal

Aqui está um dos cuidados mais importantes para a apresentação pelo deputado.

O projeto não determina ao Governador a criação de secretaria, órgão, cargo, carreira ou estrutura administrativa.

Também não determina:

- * contratação de médicos;
- * contratação de geneticistas;
- * compra de equipamentos;
- * criação obrigatória de laboratório;
- * aquisição de sequenciadores;
- * implantação de novo ambulatório;
- * criação de benefício financeiro.

As ações são estabelecidas como diretrizes e possibilidades de política pública, cuja execução dependerá da organização administrativa e orçamentária do Poder Executivo.

A proposta utiliza expressões como:

“poderá promover”;

	Estado de Mato Grosso Assembleia Legislativa	
---	--	---

“poderá utilizar”;

“poderá estimular”;

“poderão ser monitorados”.

14. Responsabilidade fiscal e orçamentária

O projeto também não cria despesa obrigatória.

O art. 30 condiciona sua execução às leis orçamentárias.

O art. 31 deixa expresso que a lei não cria automaticamente:

* órgão;

* cargo;

* benefício;

* contratação;

* aquisição de tecnologia.

Assim, eventual expansão da política deverá ser realizada conforme planejamento e disponibilidade orçamentária.

Edifício Dante Martins de Oliveira
Plenário das Deliberações “Deputado Renê Barbour” em 26 de Agosto de 2026

Eduardo Botelho
Deputado Estadual