



**UNIVERSIDADE FEDERAL DA BAHIA  
INSTITUTO DE PSICOLOGIA  
CURSO DE SERVIÇO SOCIAL**

**VANESSA ALMEIDA SOARES**

**DOENÇAS RARAS E O ACESSO AOS SERVIÇOS PÚBLICOS DE  
SAÚDE NO BRASIL**

Salvador  
2017

**VANESSA ALMEIDA SOARES**

**DOENÇAS RARAS E O ACESSO AOS SERVIÇOS PÚBLICOS DE  
SAÚDE NO BRASIL**

Trabalho de Conclusão de Curso de graduação em Serviço Social, Instituto de Psicologia, Universidade Federal da Bahia, como requisito para obtenção do grau de Bacharel em Serviço Social.

Orientadora: Larissa Vieira Barros

Salvador  
2017

**VANESSA ALMEIDA SOARES**

**AS DOENÇAS RARAS E O ACESSO AOS SERVIÇOS PÚBLICOS DE  
SAÚDE NO BRASIL**

Trabalho de Conclusão de Curso apresentado ao Colegiado de Ensino de Graduação em Serviço Social, Instituto de Psicologia, Universidade Federal da Bahia, como requisito para obtenção do grau de Bacharel em Serviço Social.

Aprovada em 28 de agosto de 2017.

Larissa Vieira Barros - Orientadora \_\_\_\_\_  
Doutoranda em Saúde Pública, Mestre em Saúde Comunitária, área de  
concentração Política, Planejamento e Gestão, pelo Instituto de Saúde Coletiva  
ISC/UFBA.

Geysel Clea Silva de Miranda - Examinadora \_\_\_\_\_  
Mestre em Saúde Coletiva ISC/UFBA.

Angelina Xavier Acosta - Examinadora \_\_\_\_\_  
Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Bahia, Universidade  
Federal da Bahia (UFBA), Colaboradora do Serviço de Genética Médica do COM –  
HUPES/UFBA.

## AGRADECIMENTOS

Depois de ter vivido momentos difíceis neste percurso acadêmico e ter conseguido superá-los, este momento é de agradecimento, pois sem a ajuda de Deus, da minha verdadeira família e dos meus fieis amigos, sei que não teria permanecido nesta caminhada.

Logo, primeiramente agradeço Deus por me proporcionar saúde, força e sabedoria para enfrentar as dificuldades e prosseguir na caminhada.

A minha mãe Neide, agradeço por tudo, pelo amor, incentivo e paciência. Amo você!

Aos meus irmãos de coração, Rhuan e Ramon, que são minha fortaleza, obrigada por tudo!

A minha verdadeira família Rosa, Rose, Francisco, Rosana e Sônia obrigada pelo incentivo, parceira, dedicação em me ajudar nos momentos difíceis, só tenho a agradecer por tudo;

As minhas crianças que me alegraram nos momentos de tristeza e de angústia.

Agradeço também a Cristiano que mesmo longe está presente principalmente no incentivo para realização desse sonho, obrigada!

Agradeço as minhas fieis amigas, que a Universidade proporcionou ter conhecido. Ingrid, Tailane, Laila e Maiana, muito obrigada pelo amor, carinho, companheirismo, todos os dias deste percurso, sei que esse nossa amizade será eterna, amo vocês;

As colegas da turma, obrigada pela troca de experiências e aprendizado.

As minhas supervisoras de campo Simone Matos, Daiane Barreto e Ana Cláudia, agradeço pela paciência, carinho, por compartilhar suas experiências que contribuiu muito para minha formação e para elaboração deste trabalho.

As professoras do curso de Serviço Social da Universidade Federal da Bahia no qual eu tive contato e a oportunidade de conhecer durante a graduação, Obrigada por tudo.

Agradeço imensamente a minha orientadora, professora Larissa Barros. Pela paciência, competência, dedicação e atenção para elaboração deste trabalho!

A Professora Geysel e a Dra Angelina, por terem aceitado o convite para compor a banca examinadora deste trabalho;

A todos que acreditaram que este dia iria chegar e contribuíram com suas orações, palavras de apoio, ombro amigo, abraços e sorrisos sinceros!

Obrigada a todos!

SOARES, Vanessa Almeida. As doenças raras e o acesso aos serviços públicos de saúde no Brasil. 74 p. Trabalho de Conclusão de Curso – Instituto de Psicologia, Universidade Federal da Bahia, Salvador, 2017.

## RESUMO

O presente Trabalho de Conclusão de Curso é fruto de uma indagação sobre acessibilidade das pessoas com doenças raras e surgiu a partir da experiência de estágio em uma unidade de saúde especializada na cidade de Salvador, no atendimento à acromegalia e ao gigantismo. O trabalho tem como objetivo principal compreender o acesso das pessoas com doenças raras aos serviços de saúde. Tendo como objetivos específicos identificar as principais barreiras de acesso à rede de atenção; Refletir sobre a integralidade da atenção à saúde, identificando os nós críticos da rede e as principais dificuldades enfrentadas pelos usuários e seus familiares; Discutir a organização política e mobilização de entidades de pessoas com doenças raras e seus familiares como fator importante de luta pela garantia do direito à saúde. Trata-se de uma revisão de literatura, através de pesquisa bibliográfica e documental, onde se analisaram por meio de estudos já realizados, artigos, coletâneas, documentos institucionais, além de sites de associações para responder aos objetivos já citados. A principal base de dado utilizada foi a Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), selecionando os principais artigos que discutem a temática numa perspectiva crítica. Dentre as principais dificuldades para acessibilidade e integralidade da atenção à saúde destaca-se a falta ou insuficiência de informações sobre a doença e o tratamento, diagnóstico tardio, tratamento inadequado, dificuldade em acessar centros de referências, e a intensificação do processo de judicialização dos medicamentos. Constatou-se também o quanto a mobilização e a organização política das pessoas com doenças raras e seus familiares, a partir de associações, blogs, sites, etc, tem se constituído enquanto um suporte social importante para o enfrentamento dessas dificuldades e luta pela garantia dos direitos sociais.

Palavras chaves: Doenças Raras, Acesso, Serviços de Saúde.

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1: Eixos estruturantes da linha de cuidado das Doenças Raras.....	30
Figura 2: Modelo de Análise: Acesso Universal aos Serviços de Saúde.....	33
Figura 3 – Instituições habilitadas como serviços de referência em Doenças Raras no Brasil.....	41
Figura 4: Quantidade de Centros que prestam atendimentos as Doenças Raras no Brasil de acordo com Estado.....	42
Figura 5: Lista dos medicamentos de doenças raras aprovados pela ANVISA.....	47
Figura 6: Cronograma para elaboração da Política para Doenças Raras no SUS.....	53

## **LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS**

DR	Doenças Raras
SUS	Sistema Único de Saúde
MS	Ministério da Saúde
OMS	Organização Mundial da Saúde
SAS	Secretaria de Atenção a Saúde
PCDT	Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas
CITEC	Comissão Nacional de Incorporação Tecnológica
DCNT	Doenças Crônicas Não Transmissíveis
RENAME	Relação Nacional de Medicamentos Essenciais
ANVISA	Agência Nacional de Vigilância Sanitária
COAF	Componentes Especializados de Assistência Farmacêutica

## SUMÁRIO

1 CONSIDERAÇÕES INICIAIS.....	10
1.1 METODOLOGIA.....	17
<b>2 DOENÇAS RARAS, POLÍTICA DE SAÚDE E ACESSO AOS SERVIÇOS DE SAÚDE.....</b>	<b>19</b>
2.1 DADOS EPIDEMIOLÓGICOS DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL.....	19
2.2 AS POLÍTICAS DE SAÚDE NO BRASIL.....	22
2.3 ACESSO AOS SERVIÇOS DE SAÚDE.....	31
<b>3 AS PRINCIPAIS DIFICULDADES E OS CAMINHOS PERCORRIDOS PELAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO ACESSO AOS SERVIÇOS PÚBLICOS DE SAÚDE.....</b>	<b>36</b>
3.1 O DIREITO AO ACESSO À INFORMAÇÃO E AS CONSEQUÊNCIAS DA CARÊNCIA DO CONHECIMENTO NO CASO DAS DOENÇAS RARAS.....	36
3.2 ACESSO AO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SUS.....	40
3.3 ACESSO AOS MEDICAMENTOS DE ALTO CUSTO E A INFLUÊNCIA DA INDÚSTRIA FARMACÊUTICA.....	46
3.4 ORGANIZAÇÃO POLÍTICA DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E SEUS FAMILIARES.....	50
<b>4 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....</b>	<b>56</b>
<b>REFERÊNCIAS.....</b>	<b>59</b>
<b>APÊNDICE A.....</b>	<b>65</b>
<b>APÊNDICE B.....</b>	<b>67</b>
<b>APÊNDICE C.....</b>	<b>70</b>
<b>APÊNDICE D.....</b>	<b>72</b>

## 1 CONSIDERAÇÕES INICIAIS

Ainda não há um consenso mundial acerca da definição da classificação de Doenças Raras (DR), porém a Organização Mundial de Saúde (OMS) classifica como DR aquela que acomete até 65 pessoas a cada grupo de 100 mil, e/ou uma pessoa a cada grupo de 2 mil. Estima-se que existam cerca de 8 mil tipos de doenças raras no mundo, atingindo cerca de 500 milhões de pessoas. No Brasil, cerca de 13 milhões de pessoas são acometidas com uma doença rara (RADIS, 2015).

São patologias que se caracterizam pela ampla diversidade de sintomas, que variam de doença para doença e de pessoa para pessoa. Podem ser consideradas como crônicas, degenerativas, progressivas, debilitantes, associadas à baixa expectativa de vida e que necessitam de tratamento contínuo (Boy e Schramm, 2009).

Entretanto, como o próprio nome já diz, são patologias desconhecidas por muitos, e como consequência interfere no diagnóstico e tratamento, considerando ser um desafio para todos, como também para os sistemas de saúde de todo mundo (EURORDIS, 2005). Este é um ponto importante e significativo a ser sinalizado, principalmente no que diz respeito à acessibilidade das pessoas com doenças raras ao sistema público de saúde brasileiro.

Muitos avanços foram consolidados pelos diferentes governos, contudo, verdade seja dita: a falta de conhecimento dos sintomas por parte dos profissionais de saúde e a dificuldade de diagnóstico e acesso ao tratamento adequado tornam o atendimento às pessoas com doenças raras, ainda muito deficitárias e carentes de um comprometimento efetivo dos gestores. (Vidas Raras, p. 13, 2015)<sup>1</sup>

Isso porque, o acesso das pessoas com doenças raras aos serviços de saúde é relativamente recente. Mundialmente, até os anos 80, os pacientes eram tratados de maneira isolada e não faziam parte das agendas governamentais. Somente a partir do aumento do número de pessoas com sintomas parecidos e com a incorporação de tecnologias e investimentos em medicamentos de alto custo, em alguns países, as doenças raras passam a pertencer a um mesmo grupo de doenças, e não mais tratadas separadamente e paliativamente. Além disso, como consequência do aumento da expectativa de vida no mundo, gerando novas

---

<sup>1</sup> Revista Vidas Raras é uma publicação trimestral produzida pela RS Press para a Associação Paulista de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras (APMPS-DR). O conteúdo da publicação é de inteira responsabilidade de seus autores e não representa necessariamente a opinião da APMPS-DR.

demandas sociais, as esferas governamentais de alguns países passam a reorganizar as políticas, além de incorporar novos equipamentos, produtos e serviços necessários para alcançar integralidade e universalidade da atenção (SILVA, 2015).

No Brasil, a garantia do direito a saúde passou a ser discutido e articulado através das mobilizações dos movimentos sociais, estudantis, sindicais, dentre outros, na luta pela reforma sanitária brasileira que defende que saúde é democracia e a consolidação da cidadania para os brasileiros. Como consequência dessas mobilizações, a Constituição Federal de 1988 expressa a reorientação do modelo de saúde no Brasil, onde define a saúde como direito de todos e dever do Estado. Porém, apesar do Sistema Único de Saúde (SUS) preconizar a integralidade, universalidade, equidade, dentre outros princípios e diretrizes, percebe-se que esse direito não abrange a todos, particularmente no caso das pessoas acometidas com doenças raras (ENSP, 2017).

Entretanto até os anos 2000 as doenças raras eram relacionadas somente às doenças genéticas e os diagnósticos eram identificados isoladamente. Passado alguns anos as primeiras associações de pacientes começaram a se organizar em prol da luta por políticas públicas voltadas às doenças raras. Sendo que somente em 2009 aconteceu o 1º congresso de Doenças Raras do Brasil marcando um novo movimento social na saúde do país (RADIS, 2015). Percebe-se que somente a partir de muitas mobilizações de pacientes e familiares em articulação entre associações de pessoas com doenças raras e com a criação de um Grupo de Trabalho no Ministério da Saúde provocou a discussão para elaboração de uma Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, além de elaborar documentos e protocolos para subsidiar as ações e serviços de saúde a essas pessoas, reorganizar e revisar a lista de exames e medicamentos prestados pelos SUS. E assim, somente em 2014, o Ministério da Saúde instituiu a Portaria nº 199 que aprova as Diretrizes para Atenção às pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde, com objetivo de oferecer informações e orientações necessárias ao diagnóstico, tratamento, medicamento, aconselhamento genético, dentre outros, adequados para essas doenças. Neste sentido, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS, especialmente à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas (BRASIL, 2014).

Porém, o que se pode visualizar na realidade brasileira, é que as pessoas acometidas com doenças raras e seus familiares encontram diversas dificuldades no acesso aos serviços públicos de saúde, mesmo os já conquistados. Pesquisas feita pela Interfarma (2016) mostram que cerca de 95% das doenças raras não possuem tratamento adequado, necessitando de serviços especializados e de reabilitação, que promovam a melhoria na qualidade de vida.

Atualmente somente 36 doenças raras possuem Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT), os quais definem e estabelecem os critérios para diagnóstico, tratamento adequado, prescrição de medicamentos e demais demandas médicas quando necessário. Sendo que somente dezessete medicamentos de alto custo hoje estão registrados na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA). Ou seja, dentre os oito mil tipos de doenças raras classificadas no Brasil, apenas 36 possuem PCDT, sendo que a maioria destas não asseguram os medicamentos preconizados, pois os mesmos ainda não constam ou não foram aprovados na lista do SUS e assim, os pacientes não podem ter acesso via políticas públicas, judicializando a política e o direito à saúde (INTERFARMA, 2016).

Portanto, observa-se que apesar do SUS instituir uma Política Nacional que preconiza ações de promoção, diagnóstico precoce, tratamento oportuno, dentre outros cuidados para a melhoria da qualidade de vida das pessoas acometidas com doenças raras e conseqüentemente seus familiares, o acesso e garantia desses serviços está estruturado de maneira fragmentada, principalmente considerando que muitas doenças não possuem PCDT, para o atendimento adequado as essas doenças.

Além disso, é importante destacar que os centros de referência de saúde que prestam atendimento às pessoas com doenças raras, estão localizados nas grandes cidades em sua maioria nas capitais estaduais, impossibilitando o fácil acesso dos pacientes que residem em cidades interioranas de seus respectivos estados principalmente aqueles que vivem em condições de vulnerabilidade socioeconômica. Outra carência sofrida é a falta do acesso ao conhecimento acerca das doenças raras, isto não só por parte dos pacientes, mas também pelos profissionais da área de saúde, levando ao retardamento do diagnóstico e posterior ingresso aos programas de saúde específicos para tais doenças (GABRILI, 2014).

O universo das doenças raras é plural e complexo e, como tal, representa um enorme desafio para a definição de políticas estatais e o atendimento público a esta população. A particularidade de cada caso não pode obscurecer a universalidade dos direitos. A implementação das políticas tem que atender à especificidade e singularidade das doenças raras e dos seus portadores, assumindo a difícil tarefa de uma contínua (re) configuração dos serviços e dos profissionais em função da integralidade do cuidado e das necessidades da pessoa e da sua família (PORTUGAL, 2013, p. 26).

Por conta de todos esses fatores, é necessário entender como se dá esse acesso das pessoas com doenças raras aos SUS, além de analisar e elencar as principais dificuldades enfrentadas por “elas” e seus familiares durante o caminho percorrido, para então destacar a importância de viabilizar uma atenção integral e verdadeiramente universal aos mesmos.

O interesse pela temática surge no período de estágio realizado no Centro de Endocrinologia e Diabetes da Bahia (CEDEBA), em fevereiro de 2016 até junho de 2017. O centro é referência na Bahia para o tratamento de duas doenças raras a acromegalia e gigantismo, com atendimento multidisciplinar e fornecimento de medicamentos de alto custo (CEDEBA, 2016). Foi através da atuação como estagiária nos atendimentos individuais junto à supervisora de campo, além das atividades em grupo, que pude identificar algumas expressões da questão social vivenciada por essas pessoas e seus familiares, e inquietações com relação à atenção integral dessas pessoas nos serviços de saúde.

Principalmente porque muitas pessoas que conseguiam ser encaminhadas para o centro percorriam diversas unidades de saúde e serviços, buscando amenizar os sintomas, retardando o diagnóstico e o acesso ao serviço especializado. Além disso, o que chamou atenção também é que no centro especializado para pessoas com doenças raras não tinham acesso a atendimentos secundários como, por exemplo, cardiologista, ginecologista otorrinolaringologista dentre outras especialidades, necessários para a prevenção de complicações que as doenças provocavam. Pensando nisso, a coordenação médica do CEDEBA, juntamente com a assistente social e psicóloga do ambulatório iniciou um projeto chamado Acrovida (CEDEBA, 2016).

Foi também com o envolvimento na organização e desenvolvimento do projeto que me interessei ainda mais com o tema. O projeto tem como objetivos viabilizar através de encaminhamentos, a articulação dentro da rede de atendimento SUS e centros de tratamentos às doenças raras, a complementação do protocolo

terapêutico; proporcionar ações coletivas para divulgação da doença; estimular a troca de saberes com outros centros e equipes que realizem atendimento a pacientes com de doenças raras. Trata-se de uma parceria desenvolvida pelo CEDEBA juntamente com a Associação Baiana de Amigos da Mucopolissacaridoses de Doenças Raras (ABAMPS), da Escola Bahiana de Medicina e Saúde Pública e do Centro de Reabilitação CER IV, das Obras Sociais de Irmã Dulce (CEDEBA, 2016).

Essa parceria teve como objetivo organizar encontros para expandir os locais de atendimento para os pacientes com acromegalia, gigantismo e mucopolissacaridose do Estado da Bahia, juntamente com profissionais de diversas especialidades com o propósito de realizar um mutirão com atendimentos em Endocrinologia, Oftalmologia, Ginecologia, Odontologia, Fisioterapia, Psicologia, Serviço Social, Massoterapia, dentre outros. Diante desses atendimentos essas pessoas passaram a acessar outros serviços proporcionados pela realização do projeto, além de dar continuidade aos atendimentos que originaram mediante o encontro e estimular os pacientes e familiares a participarem das associações, como meio de articulação na luta pela garantia dos seus direitos.

Diante da minha experiência e aproximação com a temática, o que mais chamou atenção e o que levou ao aprofundamento do estudo, é o questionamento sobre como se dá o acesso das pessoas com doenças raras no sistema de saúde? Quando é incorporado o tratamento ao paciente com doenças raras no SUS? Quais as principais dificuldades e desafios encontrados por essas pessoas e seus familiares no percurso terapêutico?

Com isso, a partir do envolvimento em pesquisas e revisão na literatura sobre a temática, percebe-se que as dificuldades estão para além dos aspectos biológicos, estão relacionados também com o social e psicológico. Salientando que essas pessoas e seus familiares em sua maioria vivem em condições de vulnerabilidade e exclusão social, como Monsóres (2013) destaca, elencando três características que torna essas pessoas excluídas da sociedade.

Para o autor, se trata da *invisibilidade* já que a doença e deficiência são determinantes à sua condição de indivíduo; além de se tornarem *intocáveis* por conta do estigma, sendo que a maioria das pessoas com alguma DR muda fisicamente e conseqüentemente causa estranheza ou repulsa por parte da sociedade; e a questão da rotulação de serem *incapazes*, considerando as limitações ao que é acordado de “vida comum” (MONSÓRES, 2013).

O autor ainda afirma que tais fatores corroboram com a “incerteza social, sanitária e psicológica”, além da violação dos direitos humanos que levam essas pessoas a “encarar a doença como destino, já que não podem contar com os aparelhos sociais” (MONSORES, 2013, p. 18).

Portanto, faz-se necessário que as DR deixem de ser um assunto desconhecido por muitos, e que não somente os especialistas e profissionais de saúde entendam sobre as doenças, mas sim toda a sociedade principalmente no sentido de inclusão social<sup>2</sup> desses sujeitos e seus familiares.

Entretanto, é importante sinalizar que a busca por tais informações, principalmente no que diz respeito aos estudos e investigações sobre DR no Brasil, foi um desafio para análise e discussão do trabalho, principalmente por ser uma monografia na qual a metodologia é baseada em referências bibliográfica e documental. Percebe-se que essa busca é escassa não somente para as pessoas com DR e seus familiares, mas também para estudantes e profissionais tanto no exercício quanto para o aprofundamento teórico para realizar estudos científicos, como foi o caso deste trabalho.

Pesquisas realizadas em bases de dados como a Biblioteca Virtual de Saúde (BVS), mostram o quanto o tema Doenças Raras é pouco discutida no país, com relação às investigações científicas, e sendo que muitas pesquisas existentes estão relacionadas aos medicamentos de alto custo.

Essa é outra discussão importante, pois a maioria dessas pesquisas, amostras e dados divulgados no Brasil são realizadas pela indústria farmacêutica, sendo que essas análises devem questionadas com relação ao interesse econômico que há ou não por detrás dos resultados de pesquisas e discussões, além da vantagem que essas indústrias podem obter quando realizam tais pesquisas e quando o Estado toma pra si como verdades concretas e absolutas.

Além disso, até mesmo nos portais de saúde do SUS, como no site do Ministério da Saúde, no banco de dados do DATASUS<sup>3</sup>, TABNET<sup>4</sup>, onde deveriam

---

<sup>2</sup> Inclusão Social no sentido de oferecer oportunidades iguais de bens e serviços e para todos e neste caso nos serviços relacionados a saúde.

<sup>3</sup> Departamento de Informática do Sistema único de Saúde. Tem como responsabilidade prover os órgãos do SUS de sistemas de informação e suporte de informática, necessários ao processo de planejamento, operação e controle. Além disso, disponibiliza informações que podem servir para subsidiar tomadas de decisão baseadas em evidências de programa de ações de saúde. (BRASIL, 2017)

<sup>4</sup> O TABNET é um tabulador genérico de domínio público que permite organizar dados de forma rápida conforme a consulta que se deseja tabular. (BRASIL, 2017)

constar informações e acervo de dados para subsidiar análises objetivas e elaborar programas de ações de saúde, no caso das DR é inexistente, por não constar as informações, dados quantitativos, locais de atendimento, do que diz respeito a todas as doenças raras.

Foi realizado também telefonemas e envio de e-mails para o portal do Ministério da Saúde em busca de obter maiores informações sobre como estão organizados os serviços de saúde que prestam atendimento às pessoas com DR no Brasil, além das redes que são suporte a esses atendimentos e nenhuma resposta foi disponibilizada.

Logo, uma das alternativas para encontrar tais informações foi à busca através dos sites de associações e organizações de pacientes que disponibilizam orientações neste sentido para todos. Diante disso, foram encontrados através desses sites os municípios que possuem os centros de referência para alguma das doenças raras, endereços, telefones. Além de orientações com relação aos principais sintomas, o possível diagnóstico, os prováveis tratamentos, medicamentos disponibilizados pelos SUS, dentre outros, para algumas das doenças raras.

Em suma, é notório que ainda exista uma lacuna nas bibliografias, nos portais de saúde, e no interesse do Estado em investir nas discussões sobre esse tema, principalmente por considerar que a própria Política é relativamente recente e como consequência as pessoas com Doenças Raras e seus familiares tende a ser prejudicados no seu itinerário terapêutico, considerando os trajetos confusos e desorganizados que fazem até chegar ao diagnóstico e tratamento correto. Nesses casos, as pessoas se apegam aos seus familiares e às associações como um suporte social, que é a maneira pela qual se sustentam com a negligência e desassistência por parte do Estado.

As suas biografias revelam trajetórias extraordinárias de conquista cotidiana de esperança e de vida contra o desconhecimento, o desinteresse, o preconceito, o desespero. À ausência de respostas e de apoio formais, à escassa garantia de direitos, ao incumprimento das obrigações societárias, contrapõem-se percursos de vida assentes na solidariedade e na dádiva, que recusam a derrota (PORTUGAL, 2013, p. 27).

Neste sentido, a pesquisa tem a proposta principal de compreender como se dá o acesso das pessoas com doenças raras aos serviços de saúde. Como objetivos específicos identificar as principais barreiras de acesso à rede de atenção; refletir sobre a integralidade da atenção a saúde, identificando os nós críticos da rede e as

principais dificuldades enfrentadas pelos usuários e familiares; além de discutir a organização política e mobilização de entidades de pessoas com doenças raras e seus familiares.

## 1.1 METODOLOGIA

Para aprofundamento da temática, inicialmente a metodologia utilizada foi a pesquisa exploratória, pois segundo Gil (2008) proporciona ao investigador uma visão geral sobre o assunto principalmente quando o tema é pouco estudado, como no caso das Doenças Raras. Sendo sua principal finalidade “desenvolver, esclarecer e modificar conceitos e ideias, tendo em vista a formulação de problemas mais precisos ou hipóteses pesquisáveis para estudos posteriores” (Gil, 2008, p. 27).

Neste caso, visa elencar elementos históricos, sociais, organizativos e estruturantes com relação ao acesso das pessoas com DR aos serviços públicos de saúde. Inicialmente uma pesquisa sobre as características e indicadores existentes sobre as doenças raras, posteriormente uma análise histórica da política de saúde no Brasil, além de apresentar uma discussão sobre as principais definições de acesso à saúde.

Em seguida, é analisado o acesso das pessoas com DR ao SUS, destacando as principais dificuldades enfrentadas pelas pessoas com DR e até que ponto o sistema de saúde brasileiro viabiliza serviços necessários para promoção e recuperação da saúde, além dos obstáculos possíveis para uma atenção integral das pessoas com DR e os caminhos percorridos pelos mesmos.

O aprofundamento da temática foi realizado através de análise documental e revisão da literatura. Entendendo a pesquisa bibliográfica como aquela que utiliza de materiais já existentes, extraído de livros e artigos científicos, compreendendo ser um dos principais métodos para analisar historicamente determinado objeto, além de disponibilizar ao investigador as possibilidades de conhecer várias vertentes relacionadas à pesquisa (GIL, 2008). Foi extraído artigos e documentos científicos produzidos no Brasil e no mundo através da BVS, destacando as bases da SciELO (Scientific Electronic Library Online) e da Lilacs (Literatura Latino-Americana e do Caribe em ciências da saúde) tendo como principais categorias de pesquisa Doenças Raras, DR e SUS, acesso, acessibilidade e Política de Saúde no Brasil. Sendo selecionados os artigos, teses, dissertações e documentos científicos que

possuam elementos que dialoguem com a discussão, levando em consideração identificação do artigo, autoria, ano de publicação e temática. Além disso, foram realizadas pesquisas em sites internacionais que abordam como são compreendidas e tratadas as doenças raras no mundo.

Já a pesquisa documental, apesar de ser semelhante à bibliográfica, diferencia-se por utilizar materiais que não recebeu um tratamento analítico e podem ser reelaborado a partir dos objetivos da pesquisa (GIL, 2008). Neste caso, a análise documental foi baseada em leis, portarias, decretos, diretrizes para entender como e quando é estabelecida a política que viabiliza serviços públicos de saúde para as pessoas com DR, analisando como estão sendo operacionalizada na realidade atual e como se dá o acesso os serviços públicos. Também foram utilizados e analisados documentos institucionais do Ministério da Saúde, tentando comparar com os documentos produzidos pela indústria farmacêutica, como também coletâneas de textos que abordam a temática das doenças raras. Além disso, foram realizadas buscas nas revistas *Vidas Raras*, no site *Muito Somos Raros* e *AMAVI*, e no Observatório de Doenças Raras, com um intuito de obter dados, indicadores, e informações necessárias, principalmente no que tange aos avanços e retrocessos da atenção às pessoas com doenças raras no país.

Observa-se que ambos os métodos foram necessários para alcançar os objetivos pretendidos desta pesquisa, por considerar a necessidade de documentos históricos, mas também documentos institucionais e específicos, do objeto estudado.

## **2 DOENÇAS RARAS, POLÍTICA DE SAÚDE E ACESSO AOS SERVIÇOS DE SAÚDE.**

A proposta deste capítulo é de apresentar as principais definições, características e indicadores existentes sobre as DR no Brasil e no mundo; apresentar elementos sobre a política de saúde do país, elencando as principais conquistas relacionadas à garantia do direito a saúde das pessoas com doenças raras, culminando na elaboração e aprovação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; além de compreender e refletir sobre as definições de acesso, acessibilidade e suas dimensões que asseguram à atenção integral a saúde.

### **2.1 DADOS EPIDEMIOLÓGICOS DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL.**

O conceito de Doenças Raras está atrelado às doenças de baixa incidência, que não tem cura, e que atingem uma parcela mínima da população mundial. Como o próprio nome já diz, são patologias desconhecidas tanto pela comunidade em geral, como pelos próprios profissionais da área de saúde. O diagnóstico e tratamento destas doenças ainda se constituem grande desafio para profissionais e sistemas de saúde em todo o mundo (EURORDIS, 2005).

Classificadas individualmente essas doenças correspondem a uma baixa parcela da população e são de fato desconhecidas, mas se consideradas em conjunto, correspondem a cerca de 8 mil tipos de doenças diferentes, afetando aproximadamente 500 milhões de pessoas no mundo (RADIS, 2015).

Cerca de 80% das doenças tem origem genética e assim a maioria das discussões, das lutas por direitos sociais das DR estão atreladas a realidade das doenças genéticas. Às demais têm causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outros (RADIS, 2015). Estima-se que 75% das DR se manifestam no início da vida e afeta, sobretudo, crianças de 0 a 5 anos contribuindo significativamente para a morbimortalidade nos primeiros 18 anos de vida (INTERFARMA, 2016).

As DR são caracterizadas pela ampla diversidade de sinais, sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa e se caracterizam ainda por serem graves, crônicas, insidiosas, degenerativas,

progressivas e que necessitem de tratamento contínuo e/ou com uso de medicamentos de alto custo (BOY E SCHRAMM, 2009).

É importante salientar que a definição das DR está atrelada a frequência. Ou seja, as doenças que não são frequentes. E nesse sentido, a Organização Mundial de Saúde (OMS) classifica as DR como aquelas que possuem variável máxima da prevalência de 0,5 a 7 por 10.000 habitantes, ou 65 pessoas a cada 100 mil, sendo que cada país, ou região estipula um critério de prevalência para definir as doenças raras (RADIS, 2015). Estudos mostram que na União Europeia, uma doença é caracterizada como rara quando representa menos de 5 em 10 mil pessoas; nos Estados Unidos, quando afeta menos de 200 mil pessoas em todo o país ou 7,5/10 mil habitantes segundo a Lei de Medicamentos Órfãos. Na América Latina, a Colômbia delimitou essa definição, que era de 5/10 mil habitantes e passou a ser de 2/10 mil habitantes em 2011 segundo a Lei do país (Lei de Regulação de Políticas para Doenças Raras – Lei nº 1.392 de 2010 e Lei nº 1.438 de 2011). O Brasil segue a mesma definição da OMS, ou seja, torno de 6,5 por 10.000 habitantes. Sendo que cerca de 6% a 8% da população brasileira é atingida com uma DR (SILVA, 2015).

O termo “doenças raras” surge em meados dos anos 70. Antes disso, se denominava rara a doença que em um consultório clínico um paciente apresentasse características atípicas, mas ainda não se tinha pensado em algo que fosse comum em um grupo de indivíduos, e assim os pacientes que apresentasse sintomas anormais eram tratados paliativamente (HUYARD, 2009).

Mundialmente, as DR começaram a fazer parte da agenda das autoridades governamentais nos anos 80. Especificamente em 1983, com a aprovação e implementação da Lei de Medicamentos Órfãos (Orphan Drug Act) aprovada pelo Congresso Norte-Americano. Criou-se a primeira intervenção para as DR, com tecnologias para aprimoramento em medicamentos e equipamentos para tratamento das doenças. Além dos EUA, outros países como Japão, Austrália, Colômbia, México, e a União Europeia levaram para o Congresso a pauta sobre DR, principalmente no que diz respeito às políticas de incentivo a incorporação de tratamento, tecnologias nos sistemas de saúde e de proteção social, além do financiamento para tratamento medicamentoso (SILVA, 2015). Destaca-se ainda o Peru, que segundo Rosselli & Rueda, em 2011 ressaltou a importância da discussão sobre DR nos centros de educação superior para o diagnóstico precoce e garantia do tratamento adequado através da aquisição de medicamentos. (SILVA, 2015).

Logo, com o passar dos anos, os países que reconhecem as doenças raras como problema de saúde pública evolui de maneira gradativa, e se aprimoram de conhecimentos científicos para tratamento e cuidado das DR. Portanto, depois da evolução no que se refere às discussões sobre as DR no mundo observa-se que houve mudanças com relação ao seu tratamento, principalmente após os avanços da tecnologia na saúde, e o desenvolvimento dos países na preocupação em reorganizar as políticas de saúde (SILVA, 2015).

Entretanto, a OMS, na sua 11ª Revisão da Classificação Internacional de Doenças de 2014, reafirma que apesar das DR, serem consideradas “raras”, é “estatisticamente significativas no âmbito populacional, e necessitam de políticas públicas que assegurem desde o diagnóstico precoce até o tratamento das doenças”. A OMS constatou ainda que apenas 200 destas doenças possuem o Código Internacional de Doença (CID), as demais não constam códigos de classificação. (OLIVEIRA, 2012).

Sendo que cerca de 95% das doenças raras não possuem tratamento e necessitam de serviços especializados de reabilitação que promovam a melhoria na qualidade de vida, 3% tem tratamento para alívio de sintomas, contando com tratamento de outras doenças e apenas 2% tem benefícios de medicamentos órfãos, que interferem na evolução da doenças (INTERFARMA, 2016).

Entende-se por medicamentos órfãos aqueles que são “destinados à prevenção, diagnóstico ou tratamento de doença muito grave ou que constituem um risco para a vida e que são raras.” É denominada como órfãos pelo fato da indústria farmacêutica ter pouco interesse na comercialização e desenvolvimentos dos produtos para um número pequeno de doentes afetados pelas doenças muito raras (EURORDIS, 2009). Segundo a Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), os medicamentos órfãos são medicamentos que se mostram eficazes no tratamento ou diagnóstico de doenças raras ou negligenciadas (ANVISA, 2007).

Já os medicamentos de alto custo são entendidos por “aqueles que cujo valor unitário mensal esteja acima do salário mínimo. Ou medicamento de uso crônico indicado para doenças muito prevalentes, acima de 1% da população, cujo valor mensal seja superior a um terço do salário mínimo” (SOUZA, 2008).

Considerando a importância desses medicamentos para o tratamento das DR, identifica-se a necessidade da formulação de políticas governamentais especiais para este grupo de enfermidades, notando ser para uma parcela mínima da

população, conseqüentemente desestimula os investimentos em estudos e pesquisas para o desenvolvimento de medicamentos para estas patologias, sobrepôs assim desvantagens para os afetados destas doenças (OLIVEIRA, 2012). Além disso, por conta do baixo índice de doenças que possuem protocolos de dispensação de medicamentos, a maioria das pessoas com DR necessitam recorrer à justiça para obter os medicamentos (RADIS, 2015).

Todavia, para compreender melhor como se dá o tratamento das DR no Brasil, é necessário entender como é a política de saúde do país, a partir de quando começou a inserir as pessoas com DR na sua agenda governamental, além de entender como se organiza e se estrutura hoje a Política Nacional de Atenção Integral as Pessoas com Doenças Raras no Brasil.

## 2.2 A POLÍTICA DE SAÚDE NO BRASIL

A política pública de saúde no Brasil foi conquistada a partir da luta pela reforma sanitária que defende a saúde como um direito de cidadania, sendo esse direito concretizado com a criação do SUS na Constituição de 1988. Porém, antes deste período houve alguns fatores importantes a ser sinalizado para compreender a política de saúde como um direito universal, igualitário, que pretende contemplar desde as necessidades básicas dos indivíduos até as mais complexas. Contudo, a partir de levantamentos bibliográficos, pode-se observar que a saúde não era direito universal, e que foi conquistado como direito ao longo de alguns anos. (BRAVO, 2006)

A saúde no Brasil começou a ser intervenção de extrema importância para o Estado quando se tornou preocupação com as doenças tropicais que assolavam e impediam as embarcações de atracarem nos portos brasileiros (SCILAR, 1987), ou seja, a partir de uma subordinação da saúde à economia.

No Século XVIII, a saúde tinha uma posição assistencial-hospitalar, de caridade, onde segundo Bravo, a mesma era pautada na filantropia e na prática liberal. Era uma medicina que tinha como referência as experiências norte-americanas de investimentos farmacêuticos, cujo interesse era a propagação e valorização das indústrias farmacêuticas existentes (BRAVO, 2006).

No século XIX, a partir das transformações econômicas e políticas no país, o avanço da Industrialização, além das reivindicações dos primeiros movimentos

operários, emergiram algumas iniciativas na saúde pública, como a “vigilância do exercício profissional e a realização de campanhas limitadas.” (BRAVO, 2006)

Já no início do Século XX, a saúde emerge como questão social segundo Bravo (2006) levando em consideração as condições de vida precária da classe trabalhadora. Além disso, com a chegada da indústria cafeeira no país e a vinda de imigrantes, é necessário desenvolver ações sanitárias para minimizar as epidemias e endemias existentes na época. Com isso em 1920 a reforma Carlos Chagas amplia o atendimento a saúde, implanta a educação sanitária, estende o saneamento básico, e expande órgãos especializados na luta contra doenças tropicais e infecciosas da época, porém ainda com um caráter restritivo, garantindo a saúde somente para quem possuía um vínculo formal de trabalho (BRAVO, 2006).

Um marco nessa década foi em 1923, com a aprovação pelo Congresso Nacional da Lei Eloi Chaves, instituí as Caixas de Aposentadorias e Pensão (CAP), que atendiam primeiramente aos trabalhadores ferroviários, posteriormente aos estivadores e marítimo (FINKELMAN, 2002). Essa criação partiu do contexto de reivindicações da classe trabalhadora e para Polignano (2011), surgiu como “respostas do empresariado e do Estado a crescente importância da questão social” (POLIGNANO, 2011).

A grande inovação desta época está nos benefícios que passaram a ser concedidos para quem contribuía com as CAP's, ou seja, para os (ferroviários, marítimos e estivadores) que eram “o atendimento médico domiciliar até então inexistente no setor público, embora comum na prática privada; e o atendimento ainda que limitado aos casos de urgência” (FINKELMAN, 2002)

Apesar dos avanços conquistados na década passada, com relação à questão social especificamente no âmbito da saúde, era necessária uma organização que contemplasse todos os sujeitos e que as demandas sociais tivesse a intervenção do Estado. Isso porque havia um aumento da urbanização e ampliação dos trabalhadores em condições de vida precária, interferindo nas condições de habitação, higiene e principalmente na saúde (BRAVO, 2006).

Nos anos de 1930 o governo de Getúlio Vargas foi marcado pela substituição das CAP's para os Institutos de Aposentadoria e Pensões (IAP's), no sentido da junção entre os trabalhadores, classificando-os por categorias. Lembrando que até então os trabalhadores que não contribuía e que não tinha a carteira de trabalho assinada, eram atendidos em instituições filantrópicas, com o custeio de

organizações e da igreja (CORREIA, 2012), ou seja, oferece-se assistência médica para reprodução e manutenção da força de trabalho (MARQUES, 2010).

É importante salientar que em 1953 houve a criação do Ministério da Saúde através da Lei 1.920, onde passou a fornecer serviços e ações de saúde pública e um dos avanços foi à medicina preventiva, que até então se diferenciava da assistência médica individual (ENSP, 2017).

Já o período da ditadura militar foi marcado pela criação da Lei 3.807, Lei Orgânica da Previdência, que tem por finalidade assegurar aos beneficiários meios de sobrevivência que por motivo de idade, tempo de serviço, incapacidade, não tenham mais condições físicas de trabalhar e contribuir. Além disso, prestações de serviços de saúde e que assegure o bem-estar dos trabalhadores (BRASIL, 1960).

Nesta mesma época houve a substituição das IAP's para o Instituto Nacional de Previdência Social (INPS) que estabeleceu a unificação do regime geral da previdência social, abrangendo os trabalhadores sujeitos ao regime da Consolidação das Leis de Trabalho (CLT), sendo que os trabalhadores rurais se incorporaram ao sistema três anos depois, instituindo assim o Fundo de Assistência ao Trabalhador Rural (BRAVO, 2006).

No final da década de 70, com os movimentos pela redemocratização do país, várias mobilizações articularam entidades, sindicatos, movimentos e partidos denunciando a situação sanitária no Brasil e exigindo soluções. (PERES, 1997) Com resultado desse movimento, em 1976, foi criado o Centro Brasileiro de Estudo de Saúde (CEBES), instituição responsável pela ampliação do debate acerca das condições de vida da população e pela defesa da saúde enquanto um direito social (CEBES, 2017).

A década de 80 foi marcada por conquistas importantes na política de saúde, pois é caracterizado pelo processo de redemocratização política, pelo enfrentamento da crise econômica e principalmente com o movimento da Reforma Sanitária Brasileira (RBS). Esse movimento se estruturou com os movimentos sociais, universitários, estudantis, sindicatos, dentre outros e defendia e continua defendendo a democracia, os direitos sociais, a luta pela garantia à saúde, a implantação e execução de políticas públicas, além da questão sanitária, de saneamento, habitação e o que está relacionado à vida social (ENSP, 2017).

Diante deste cenário em 1986 é realizado a 8ª Conferência Nacional de Saúde, que expressa a organização e o projeto da RSB. Apresenta como principais

ideias e propostas: a saúde como direito de cidadania, a reformulação do Sistema Nacional de Saúde e o financiamento setorial. Essa Conferência teve a participação de entidades, sindicatos, associações de moradores, partidos políticos, parlamento, que pela primeira vez se discutia a saúde no Brasil, transformando-a em menos excludente e que se tornasse universal (BRAVO, 2006).

Nesta conferência se discutia a criação de um Sistema Único Descentralizado de Saúde (SUDS) e que posteriormente foi transformado no Sistema Único de Saúde (SUS). Após os debates que marcaram a oitava conferência os movimentos da RSB conseguiram consolidar na Constituição Federal de 1988 a proposta do SUS e que tivesse o caráter universal, integral e gratuito (CEBES, 2017).

Com isso, a partir da Constituição Federal de 1988, a saúde se torna um direito constituindo o tripé da Seguridade Social, onde garante direitos, benefícios, ações e serviços no âmbito da Saúde, Previdência e Assistência Social. Destacando uma concepção ampliada de saúde, vista como garantias “políticas sociais e econômicas abrangentes que reduzam o risco de doenças e outros agravos, e ao acesso universal e igualitário a ações e serviços para sua prevenção, proteção e recuperação” (BRASIL, 1988).

E para dar materialidade à Política de Saúde a Constituição Federal instituiu o SUS, que define “A saúde como direito fundamental de todos e dever do Estado, garantindo mediante políticas sociais e econômicas que visem a redução de riscos de doenças e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação” (BRASIL, 1988). É regulamentada pelas leis 8.080, 8.142, sendo orientado pela Lei Orgânica da Saúde que estabelecem Diretrizes e Princípios. Os princípios fundamentais são a universalidade de acesso em todos os níveis; a igualdade na assistência à saúde, sem preconceitos ou privilégios de qualquer espécie (TEIXEIRA, 2011).

Mediante o Art. 4º da Lei 8.080, o SUS é definido como:

O conjunto de ações e serviços de saúde, prestados por órgãos e instituições públicas federais, estaduais e municipais, da Administração direta e indireta e das fundações mantidas pelo poder público, constitui o Sistema Único de Saúde (BRASIL, 1990).

Portanto o SUS passa a ser um sistema que assegura a necessidade de uma rede integral de serviços que abrange todas as localidades do país e que seja “guiada pelas diretrizes constitucionais da descentralização (política e

administrativa), da integralidade de atendimento e da participação da comunidade na sua gestão” (AITH, 2014, p.13).

A descentralização é uma das diretrizes e está ligada a uma rede regionalizada e hierarquizada de ações e serviços públicos de saúde, constituído por serviços da União, dos estados, do Distrito Federal e dos municípios (AITH, 2014).

A participação social é reconhecida com uma das diretrizes do SUS, sendo regulamentada pela lei 8.142/90 preconiza a institucionalização da participação democrática em saúde que são as conferências e os conselhos de saúde. As conferências são órgãos composto por representantes de vários segmentos sociais e se reúnem a cada quatro anos para avaliar e propor novas políticas públicas. Considerando assim uma diretriz importante para elaboração, implementação e efetivação de políticas públicas de saúde. Já os conselhos de saúde são órgãos deliberativos e colegiados composto por representantes do governo, profissionais de saúde e usuários e prestadores de serviços e intervêm na formulação de estratégia e no controle da efetivação da política de saúde (TEIXEIRA, 2011).

A integralidade faz parte dos princípios e diretrizes do SUS e tem como subsídios: realizar atividades voltadas à promoção da saúde, diagnóstico, tratamento, reabilitação de agravos e doenças; realizar serviços ambulatoriais, hospitalar, e nas unidades de apoio diagnóstico e terapêutico, especialmente domiciliar, geridos pelos governos (Federal Municipal ou Estadual); exercer ações distintas de complexidade (atenção primária, secundária e terciária), incluindo condições sanitárias nos ambientes onde vive e se trabalha, na produção e circulação de bens e serviços; incluir instituições públicas voltadas para o controle de qualidade, pesquisa e produção de insumos, medicamentos e equipamentos para a saúde (AITH, 2014).

A partir de então passa a existir um sistema para viabilizar os serviços públicos de saúde desde o diagnóstico até a recuperação, proporcionando medicamentos, consultas, exames, dentre outros, para todos, sem distinção ou qualquer exclusão. Para organizar esse sistema o Ministério da Saúde lança portarias e políticas a partir das necessidades e demandas de cada doença (BRASIL, 1990).

Portanto, após a criação do SUS é necessário que este sistema criasse estratégia para o acesso da população aos serviços de saúde. Sendo que até a década de 90, cerca de 500 municípios não recebia recurso do MS para

procedimentos, atendimentos, dentre outros. Logo, foi necessário criar meios para garantir a saúde às populações principalmente os que não residiam nas grandes cidades (BRASIL, 2002).

Além disso, foi necessário criar estratégias também para assistência terapêutica e incorporação de tecnologia na saúde, e isso somente foi possível em 2006, com a coordenação da Secretaria de Atenção a Saúde (SAS), que cria a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (CONITEC), com o intuito de desenvolver Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) que são documentos que determinam critérios para o diagnóstico das doenças ou do agravamento à saúde, além de garantir quando necessário o tratamento medicamentoso e produtos apropriados. Acompanha resultados terapêuticos, além de ser baseado em evidências científicas e considera critérios de eficácia, segurança, efetividade e custo-efetividade das tecnologias recomendadas (CONITEC, 2016). Foi um avanço importante, porém é necessária a efetividade nas conquistas para o real avanço do sistema.

Logo, na teoria os PCDT são necessários para que os profissionais tenham orientações sobre cada doença, evitando assim diagnóstico tardio, tratamento inadequado e que sejam organizadas para garantia da execução integral dos serviços e medicamentos necessários para tratamento. Porém na prática tais protocolos não são suficientes, considerando a falta de articulação entre as redes, a falta de conhecimento por parte de profissionais, a falta de equipamentos e recursos para o atendimento adequado, dentre outros.

Sendo que tais PCDT são fundamentais principalmente para as doenças de baixa incidência e de poucos conhecimentos por parte dos profissionais (CONITEC, 2016). Neste caso, as DR, que são doenças poucas conhecidas desde a população até os profissionais de saúde, com baixos investimentos científicos e que no Brasil inicialmente são classificadas individualmente e com tratamentos associados aos sintomas específicos de cada caso (RADIS, 2015).

Posteriormente a partir da reavaliação dos PCDT e com a renovação da Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME) o SUS passa a dispensar medicamentos para várias doenças, inclusive os medicamentos de alto custo, possibilitando assim o tratamento medicamentoso para as DR. Entretanto, a primeira iniciativa eficaz com relação aos medicamentos de alto custo para atendimento a pessoas com DR no SUS é o Componente de medicamentos de

dispensação excepcional (CMDE), em 2006, que é uma estratégia da Política de Assistência Farmacêutica, visando assegurar os medicamentos para o tratamento das DR, mediante aos PCDT.

Porém é necessário salientar como foi a trajetória das DR no SUS. Até os anos 2000 não existia a denominação “doenças raras”, as mesmas estavam dentro do rol das doenças genéticas por conta das suas características de serem doenças crônicas, na sua maioria que não tem cura e que não são transmissíveis, e de 80% advir de um problema genético. Assim, as DR e seu início do tratamento no SUS estão atrelados às doenças genéticas.

Segundo a OMS as doenças genéticas atingem cerca de 3 a 10% da população brasileira. Até 2008, esse grupo de doenças não possuía uma política específica. Sendo que a realidade das doenças genéticas estava atrelada a problemas como: uma quantidade mínima consultas especializadas; dificuldades de acesso das pessoas para serviços especializados; os locais de atendimentos situados nas grandes capitais; a pouca quantidade de geneticistas no SUS, dentre outros fatores que contribuía com a falta de assistência por parte do SUS, com relação às pessoas que possuía uma doença genética e seus familiares (HOROVITZ, 2006).

Logo, essas questões eram colocadas em pauta na luta para que o Estado pudesse criar uma política nacional para subsidiar a atenção integral e serviços especializados a essas pessoas. E assim, em 2009 o Governo Federal lança a Portaria Nº 81/2009 que institui a Política Nacional de Atenção Integral a Genética Clínica, e identifica as doenças genéticas para tratamento no SUS, onde apesar da maioria das doenças raras serem de origem genética, a política não abrange a todas (OLIVEIRA, 2012). Considerando que 20% das DR são causadas por fatores não genéticos, como as DR infecciosas, autoimunes, inflamatórias, dentre outros (BRASIL, 2014).

Com um objetivo político e de seguir uma discussão mundial se pensou em caracterizar as doenças genéticas juntamente a todas aquelas de baixa frequência como sendo “Doenças Raras” para que tivessem uma articulação maior por parte de associações de pacientes, associações médicas, especialistas na área para o enfrentamento com relação à garantia de uma política efetiva.

Logo, a partir da luta por parte de geneticistas, pessoas que lutavam pela garantia de uma política específica, além do movimento social<sup>5</sup> de pessoas com DR, com o intuito de se organizar enquanto indivíduos que, independente da patologia específica, mas que possui uma doença de baixa incidência e que em alguns casos necessitam do tratamento medicamentoso, em novembro de 2009 realizou o 1º Congresso Brasileiro de Doenças Raras, incluindo propostas de políticas públicas que atendessem as necessidades e disponibilizasse medicamentos órfãos, quando necessário, às doenças consideradas raras no Brasil.

É importante sinalizar a fragilidade do acesso aos serviços de saúde quando não existe a execução de uma política eficaz e a não elaboração de protocolos clínicos, tendo consequências o processo de judicialização da saúde evidente nos últimos anos. Estudos mostram que no ano de 2011 havia cerca de 430 ações judiciais em prol de solicitação de medicamentos para as enfermidades raras (RADIS, 2015).

Somente, em 2014, a partir da organização dos pacientes em associações de pessoas com DR e a criação de um Grupo de Trabalho voltado as DR no MS, insatisfeitos com a fragilidade do SUS em relação ao tratamento, pressionaram o Estado pela implementação da Portaria N° 199, 30 de Janeiro de 2014, aprovada pelo Ministério da Saúde, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde com o objetivo de:

Reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da mortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos. (BRASIL, 2014)

Essa portaria tem o objetivo de garantir o direito ao tratamento nos serviços de saúde, mas na realidade podem encontrar algumas dificuldades por considerar a falta de conhecimento sobre as patologias principalmente dos profissionais e dos

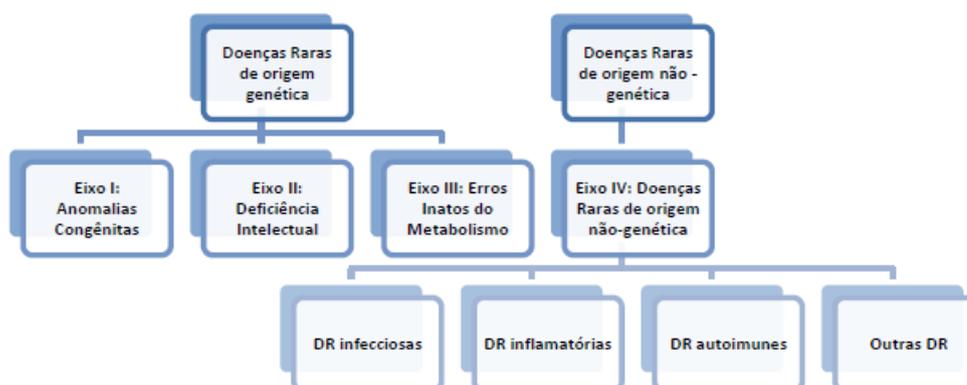
---

<sup>5</sup> Este movimento social surge em 2001, com a mobilização de pacientes com Mucopolissacaridose que funda a primeira associação chamada: Associação Paulista de Familiares e Amigos Portadores de Mucopolissacaridose (APMPS) e Doenças Raras, uma organização não governamental, com o intuito de promover e estimular direitos constitucionais das pessoas portadoras de Doenças Raras e que se encontra em situação de vulnerabilidade social, além de viabilizar o acesso e conhecimento dos tratamentos. Sendo que o primeiro Congresso Brasileiro de Doenças Raras foi em 2009, onde ratificou a organização do movimento social das pessoas com Doenças Raras. (RADIS, 2015)

próprios pacientes, falta de incentivo e de investimentos de tecnologia e de estudos sobre as doenças raras (BRASIL, 2014).

Entretanto, as diretrizes que organizam as DR identificam alguns caminhos que devem seguir com relação ao tratamento das DR. Esclarece que não se pode classificá-las de forma isolada, pois é necessário considerar as características comuns em cada doença. Assim classificam as DR em sua natureza como sendo de origem genética e não genética, elencando assim as doenças em dois eixos (BRASIL, 2014). Como ilustrado na figura a seguir:

**FIGURA 1 - EIXOS ESTRUTURANTES DA LINHA DE CUIDADO DAS DOENÇAS RARAS.**



Fonte: Fonseca, 2014, p. 13

Contudo, apesar de não existir uma rede de atenção específica para considerar todos os pontos de atenção, bem como os sistemas logísticos e de apoio necessários para garantir ações de promoção, diagnóstico precoce, tratamento e cuidados paliativos, os pacientes podem contar com a abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha (BRASIL, 2014).

Portanto, alguns avanços sobre a patologia foram conquistados ao longo dos anos, com o crescimento populacional, com o reconhecimento das doenças como questão de saúde pública, com os avanços em tecnologias da saúde e aumento da

expectativa de vida da população. Porém as pessoas com DR necessitam ainda mais de iniciativas públicas em prol do tratamento adequado para as patologias. Gerando para as esferas governamentais e profissionais de saúde, a necessidade de avaliar, substituir e incorporar novas políticas de saúde, produtos, serviços e equipamentos e ainda, estruturar o sistema de saúde de acordo com os princípios fundamentais de universalidade, equidade, participação social, descentralização e integralidade (RADIS, 2015).

### 2.3 ACESSO AOS SERVIÇOS DE SAÚDE

O tema acesso à saúde no mundo é discutido por vários autores como Marluce Assis (2012) Washington Jesus (2006), Cláudia Travassos (2004), dentre outros, considerando serem aspectos fundamentais para o desenvolvimento dos objetivos e planos dos serviços de saúde. Em 1974, Aday e Andersen já conceituam o acesso aos serviços de saúde não somente com a ideia organizacional e geográfica, mas sim o acesso como uma ideia mais política do que operacional. Para isso em 1973, Ronald e Newman, analisaram o que interferem no acesso aos serviços de saúde e concluiu que seriam as características da população (a renda, atitudes frente ao cuidado com a saúde, estrutura social) e as instituições de saúde, ou seja, que depende dos fatores sociais de cada indivíduo, como se organiza com relação ao cuidado à saúde e como às instituições fornecem tais serviços de saúde. Posteriormente, vários atributos foram incorporados no conceito sobre acesso aos serviços de saúde (SANCHEZ, 2012).

Porém, as definições existentes hoje sobre o acesso aos serviços de saúde ainda é alvo de vários debates por não serem definido concretamente, que pode mudar ao longo do tempo e de acordo com o contexto. “O conceito de acesso é complexo, muitas vezes empregado de forma imprecisa, e pouco claro na sua relação com o uso de serviços de saúde” (ASSIS, 2012).

Para Travassos (2004) o acesso é “apresentado como um dos elementos dos sistemas de saúde, dentre aqueles ligado à organização dos serviços, no que se refere à entrada no serviço de saúde e à continuidade do tratamento” (TRAVASSOS, 2004, p. 191).

Já para Jesus (2006), o acesso também pode ser entendido como “porta de entrada como o local de acolhimento do usuário no momento da sua necessidade e

de certa forma, como os caminhos por ele percorridos no sistema na busca da resolução dessa necessidade” (JESUS, 2006).

Entretanto, Santos (2012) afirma que acesso e acessibilidade são sinônimos e estão relacionados em “retirar barreiras, sob quaisquer formas, físicas, econômicas, sociais, raciais, geográfica, sociológicas, organizativas, viárias, que possam impedir o sujeito de obter um direito ou um serviço que lhe é garantido formalmente” (SANTOS, 2012).

Para Marsiglia (2012) a condição imprescindível para haver acesso é a existência de serviços de quantidade e qualidade, ou seja, depende da disponibilidade dos serviços de acordo com as necessidades da população. Outra condição é à acessibilidade que está interligada aos recursos humanos, organização, acolhimento, capacidade de adaptação as diferentes necessidades de todos, dentre outros. Além de considerar a condição da aceitabilidade que está relacionada ao grau de satisfação do usuário, aceito pela população de acordo com experiências anteriores, e estabelecer novos consensos a partir da participação social (MARSIGLIA, 2012). Entendendo a participação social como meio em que a população de uma determinada localidade por questionar, elencar, propor, problematizar necessidades existentes, para implementação ou reorganização de políticas específicas, neste caso com relação às políticas de saúde.

No entanto, é notório considerar que a definição de acesso como liberdade para uso das ações de saúde não se reduz apenas em marcações de consulta ou um atendimento nas instituições, mas está atrelado “a saúde como bem social que requer democratização do acesso, a todo o acervo de conhecimentos, tecnologias, e saberes bem como a participação das classes populares nas definições de necessidades e aspirações relacionadas à saúde” (BAHIA, 2012).

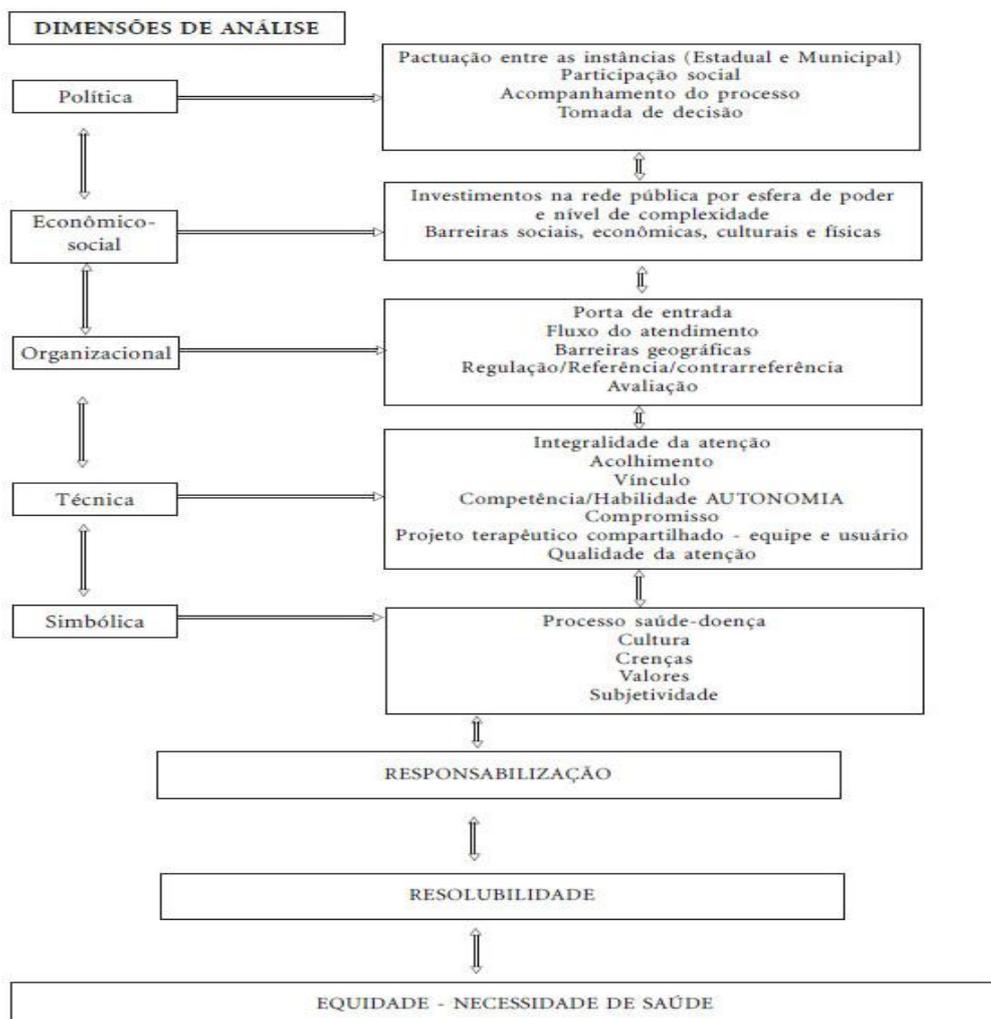
Porém ao longo do tempo se tornou mais complexo e articulado, e envolve aspectos políticos, econômicos, técnicos e simbólicos, no que tange o caminho para universalização da sua atenção (ASSIS, 2012). Assim, para Assis existe um modelo de análise do acesso universal aos serviços de saúde considerando as quatro dimensões para categorizar o acesso e analisar a acessibilidade nos serviços de saúde.

Considerando a dimensão econômica, aquela que está relacionada à oferta e demanda; a dimensão técnica que se refere à organização da rede de serviços; a dimensão política relacionada ao desenvolvimento da consciência sanitária e

organização popular e a dimensão simbólica que são as representações sociais acerca da atenção e ao sistema de saúde (ASSIS, 2012).

Além disso, existem dimensões específicas do acesso que são: disponibilidade, relação entre volume e o tipo de serviços existentes, o volume de usuários e o tipo de necessidade; acessibilidade que é a relação entre localização da oferta e dos usuários, a distância entre eles, além da forma de deslocamento e custo; adequação funcional que está ligado à relação entre o modo como a oferta está organizada para aceitar os usuários e a habilidade destes em acomodarem-se a esses fatores e perceberem a conveniência dos mesmos; aceitabilidade que é a relação entre as atitudes dos usuários, dos trabalhadores de saúde e as práticas dos serviços. A figura a seguir apresenta elementos que definem melhor as dimensões sobre o modelo de acesso universal aos serviços de saúde.

**FIGURA 2 - MODELO DE ANÁLISE: ACESSO UNIVERSAL AOS SERVIÇOS DE SAÚDE**



Fonte: ASSIS, 2012, p. 2867.

Observa-se a partir da análise da figura dois e das referências bibliográficas que as dimensões que norteiam o acesso aos serviços de saúde estão para além da operacionalização ou organização dos serviços de saúde mais sim está ligado a “participação popular e o controle social, a equidade, a coerência dos serviços com as necessidades da população, as estratégias, as táticas, a alocação de recursos e a autonomia” (ASSIS, 2012, p. 2868).

Além disso, é importante ressaltar que o direito à saúde e o acesso aos serviços públicos de saúde no Brasil, são direitos conquistado na Constituição de 1988 com a implementação de uma política pública, o SUS, onde após essa conquista o acesso aos serviços de saúde se tornou acessível à maioria da população brasileira e embora estabeleça ser um direito universal, integral, e com equidade, existem desafios e dificuldades a serem enfrentados para consolidação destes princípios principalmente com relação à descentralização, ampliação do acesso, um sistema integral que combine as necessidades de saúde dos indivíduos com uma rede pública de serviços de saúde (SANTOS, 2012).

Importante salientar a fala de Santos (2012), ele defende que no Brasil “os serviços públicos não devem coexistir com os serviços privados, que se estrutura sob outra premissa que é a do consumo da saúde e não a do direito à saúde” (SANTOS, 2012, p. 2877). Essa “dicotomia” interfere no acesso por considerar os interesses políticos, econômicos e sociais de cada serviço. Chamando atenção para “o privado se antepondo ao público”, sendo que os serviços públicos atendem mais a população do que os serviços privados. Além da judicialização, que considera ser mais um desafio para o acesso por entender a importância dos indivíduos compreenderem a porta de entrada (que deve se na atenção básica) e o “acesso regulado”, entendendo que muitas vezes os indivíduos para acessar um serviço público necessita entrar com processos judiciais, contrapondo assim a ideia de universalidade dos serviços (SANTOS, 2012).

Portanto, o acesso aos serviços públicos no Brasil avançou em alguns aspectos, mas configuram limites a serem enfrentadas que estão ligadas a fatores socioeconômicos, às condições de vida da população, as barreiras geográficas e “avanços relacionados à ampliação da oferta de serviços na rede básica de saúde” (ASSIS, 2012, p. 2866). Necessita também organizar as portas de entrada, a formação de recursos humanos, a atenção primária, para garantir a integralidade e o acesso aos serviços de saúde igualitário e universal (SANTOS, 2012).

Porém, é importante sinalizar que a dificuldade de acesso aos serviços de saúde no país é consequência também do sucateamento da política de saúde, considerando o retrocesso dos direitos já conquistados no cenário atual do país. Isso rebate diretamente na realidade dos indivíduos que precisam acessar esse sistema principalmente na realidade das doenças em que o Estado não tem interesse em investir. No caso das doenças raras especificamente essa dificuldade de acesso se expressa de diversas formas como exposto na discussão do próximo capítulo.

### **3 AS PRINCIPAIS DIFICULDADES E OS CAMINHOS PERCORRIDOS PELAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO ACESSO AOS SERVIÇOS PÚBLICOS DE SAÚDE**

Neste capítulo apresentaremos as discussões acerca dos principais desafios enfrentados pelas pessoas acometidas com DR e seus familiares nos serviços públicos de saúde brasileira e como os mesmos se organizam e/ou se desdobram para encarar conviver, e sobreviver com tais dificuldades. Importante salientar que apesar das doenças serem diversificadas o itinerário e os caminhos percorridos são similares. Isto porque, comumente essas pessoas e seus familiares são tratados de maneira desigual nos serviços de saúde não somente por preconceito, mas por uma série de fatores que afetam a atenção integral, universal e igualitária (LUZ et al., 2015).

Apesar dos avanços consideráveis no país com relação à assistência a saúde das pessoas acometidas das DR, como a criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, as Diretrizes, os Protocolos Clínicos, dentre outros, salientamos neste capítulo os principais desafios do acesso às serviços de saúde das pessoas com Doenças Raras considerando as dimensões centrais da definição de acesso elencado por Assis (2012). A dimensão simbólica com relação a carência de investimentos científicos sobre as Doenças Raras; a dimensão técnica que está ligada as redes de serviços e assim interferem no diagnóstico precoce e tratamento adequado das pessoas DR; a dimensão econômica no que se refere aos investimentos em medicamentos de alto custo; e a dimensão política elencada como a organização política das pessoas com DR e seus familiares no enfrentamento dos desafios postos.

#### **3.1 O DIREITO AO ACESSO À INFORMAÇÃO E AS CONSEQUÊNCIAS DA CARÊNCIA DO CONHECIMENTO NO CASO DAS DOENÇAS RARAS**

O direito à informação é uma conquista adquirida desde a Constituição Federal de 1988, e reafirmada a partir da legislação através da Lei 12. 527 de novembro de 2011, que garante a todos os cidadãos brasileiros o acesso às informações públicas e estabelece que a União, Estados, Distrito Federal e

Municípios, divulguem e socialize informações para todos os cidadãos que delas precisarem (BRASIL, 2011).

Além disso, foi aprovada a Portaria nº 1.820 de 13 de agosto de 2012, que dispõem sobre os direitos e deveres dos usuários de saúde. No seu artigo 3º, parágrafo único desta portaria, garante aos usuários de serviços de saúde informações sobre seu estado de saúde, além de prestar esclarecimentos sobre a patologia, sobre possíveis diagnósticos, informações sobre riscos, procedimentos, prevenção de agravos, duração do tratamento, esclarecimento sobre medicações, se é necessário ou não entrar com processo judicial, dentre outras informações necessárias para garantir de maneira integral os serviços necessários ao tratamento adequado (BRASIL, 2012).

Porém, no caso das DR, o acesso à informação é um dos problemas a serem enfrentados tanto pelos pacientes e familiares, quanto pelos próprios profissionais da área de saúde e que podem acarretar problemas biopsicossociais, ou seja, a falta de informação pode agravar o sofrimento gerado pelo diagnóstico de uma DR, trazendo transtornos psicológicos nos pacientes, contribuindo significativamente para a diminuição da qualidade de tratamento e convivência social com a doença, bem como, levar ao profissional de saúde a indicar um tratamento ao qual agrave a situação da saúde do paciente.

A escassez de conhecimentos especializados traduz-se em diagnóstico tardio e acesso difícil aos cuidados de saúde. Daqui resultam deficiências físicas, psicológicas e intelectuais adicionais, tratamentos inadequados ou mesmo prejudiciais e perda de confiança no sistema de cuidados de saúde. No entanto, algumas DR são compatíveis com uma vida normal se diagnosticadas a tempo e geridas corretamente. (COMISSÃO EUROPEIA, 2008, p. 3)

Logo, percebe-se que a falta de informação pode interferir tanto no diagnóstico precoce quando nos cuidados e tratamentos adequados, interferindo assim nos aspectos biológicos, sociais e psicológicos dessas pessoas e também dos seus familiares. (MONSORES, 2013)

Para Monsores (2013) a escassez de informação é um assunto que está presente na realidade das DR e podem ser explicada pela falta de protocolos clínicos para tais doenças, ou seja, documentos que discorra sobre o passo a passo das medidas a serem adotados para diagnóstico e posterior tratamento para cada doença rara. O autor ainda afirma que:

As pessoas com doenças raras precisam saber onde podem buscar ajuda, precisam saber quem são os profissionais que podem auxiliá-las, sem que tenham o receio de ter sua saúde mais prejudicada por tratamentos errados ou por diagnóstico equivocados, precisam saber se têm direito a medicamento e tecnologias assistiva, se podem se aposentar ou receber benefício previdenciário por sua condição. (MONSORES, 2013, p. 22)

Contudo, Rodrigues (2013) afirma que as DR e especificamente a Neurofibromatose<sup>6</sup> (NF) enfrentam diversas dificuldades, as quais o denominam como “DOR”. D – Desconhecimento científico; O – Omissão institucional; R – Representação social inexistente. Ele destaca ainda que essas dificuldades aliada a desinformação, desconhecimento e desamparo são responsáveis pelo sofrimento constante e redução da qualidade de vida dos pacientes e seus familiares (RODRIGUES, 2013).

Logo, outros autores salientam consequências decorrentes a ausência de informação como Wiest (2010) que trás como resultado dessa carência, dificuldades para o diagnóstico precoce e tratamento adequado, além de complicações para as pessoas DR e também nos seus familiares com relação a problemas psicossociais, angústias, e até mesmo isolamento social<sup>7</sup>.

Pacientes e familiares passam a ser fonte de discriminação por parte da sociedade como um todo, principalmente devido à estigmatização da doença. Isso traz implicações nas mais diversas áreas da vida dos indivíduos, como a impossibilidade de convívio com amigos ou a falta de oportunidades profissionais, o que desencadeia uma sensação de isolamento deixando os indivíduos socialmente vulneráveis. (WIEST, 2010, p.34)

Neste sentido, uma pesquisa realizada pela Associação Maria Vitória (AMAVI)<sup>8</sup> e divulgada por Barbosa (2014) entrevistou familiares e pessoas com DR sobre o que mais impacta negativamente em suas vidas, e conforme o já esperado, o resultado da pesquisa foi que a falta de informação representou 59,8% e falta de

---

<sup>6</sup> É uma doença rara que afetam a pele e o sistema neurológico que podem resultar em inúmeras complicações. A condição se origina de mutações genéticas que resultam em sintomas imprevisíveis mas que nem sempre são graves. Ainda não existe um tratamento específico para essa doença mas precisa de acompanhamento médico regular e em alguns casos o médico especialista pode realizar a retirada dos neurofibromas que crescem rapidamente e/ou tratar lesões inestéticas.

<sup>7</sup> Entendendo Isolamento social como a falta de contato e interação com demais indivíduos ou instituições, além de deixar de participar de atividades sociais.

<sup>8</sup> Associação Maria Vitória (AMAVI) que tem sede em Brasília e tem como principal objetivo acolher e orienta pacientes, familiares e profissionais na discussão sobre diagnóstico e tratamento por meio de ações e integração de mobilizações dos diversos segmentos da sociedade. A Pesquisa foi realizada em 2012, com o propósito de criar um observatório sobre doenças raras.

tratamento adequado 40,2%. Logo, é interessante observar que mesmo não sendo uma pesquisa realizada por um órgão governamental responsável por levantamentos estatísticos, o resultado da pesquisa contribui para evidenciar que a falta de informação e tratamento adequado para as DR ou até mesmo a falta de acesso aos mesmos, são os principais causadores de problemas e dificuldades na vida dos cidadãos brasileiros que em algum estágio de suas vidas são acometidos por DR (BARBOSA, 2014).

Diante disso, para Barbosa (2014) é importante observar o questionamento sobre essa carência de conhecimento que reflete na maneira como as pessoas agem diante de notícias esporádicas e generalizadas e isso pode afetar nas discussões de casos específicos, além de problemas locais e regionais. É importante salientar que uma das alternativas que alguns pacientes e familiares têm para adquirir informações sobre as enfermidades é recorrer à internet, em sites que discutam sobre as DR e/ou doença específica, quando os mesmos conseguem ter acesso. Essa alternativa acaba sendo importante para o paciente porque conseguem desconstruir a ideia de ser “rara”, ou de ser a única pessoa com aquela doença. (BARBOSA, 2014).

Entretanto, como são doenças que além de variar entre elas próprias variam também de pessoa para pessoa, e como não existe uma definição concreta sobre as DR, as grandes organizações em determinadas regiões (Europa, Estados Unidos) que investem neste tema tendem a definir a doença de acordo com dados estatísticos, ou se restringe à relação com os medicamentos órfãos, ou considerando os baixos índices de pessoas com determinada patologia, e essas definições acabam sendo incorporado por todos. (BARBOSA, 2014)

No SUS, a escassez de informações podem trazer consequências desde a concretização de ações e políticas públicas até a impossibilidade de analisar o impacto que tem as DR no sistema para que assim seja elaborado um “planejamento estratégico” para auxiliar essas pessoas com doenças raras e seus familiares (REDE RARAS<sup>9</sup>, 2014).

Além disso, é importante compreender que geralmente os investimentos em pesquisas científicas são realizados pelas indústrias farmacêuticas. Como afirma

---

<sup>9</sup> A Rede Raras é formada por uma equipe de pesquisadores, estudantes e colaboradores com o objetivo de compreender o panorama das doenças raras no Brasil. É uma rede virtual apoiada pelo Observatório de Doenças Raras da Universidade de Brasília. (REDE RARAS, 2017)

Wiest 2010. “(...) a pesquisa encontra-se dispersa entre os poucos laboratórios (...) o que aumenta a carência de conhecimento científico e informações sobre a doença, diminuindo a possibilidade de desenvolvimento de uma estratégia terapêutica eficiente”. (WIEST, 2010, p. 34)

Logo, o tratamento e diagnóstico das DR de certa forma, estão atrelados às indústrias farmacêuticas, tanto por conta dos investimentos em pesquisas científicas como também na relação com os medicamentos necessários para o tratamento de algumas doenças.

Porém, como existe carência de informações, as pessoas com DR e seus familiares sentem a necessidade de recorrer a outros meios para obter informações principalmente nos períodos pré e pós-diagnóstico. Salientando que tais informações são necessárias para essas pessoas e seus familiares entenderem melhor sobre essas patologias não somente por conta do diagnóstico e tratamento, mas no sentido de compreender os cuidados necessários para prevenção de agravos, além da questão da hereditariedade, entender a probabilidade das próximas gerações desenvolverem a mesma patologia, além de conhecer os direitos sociais que são assegurados para essas pessoas e seus familiares (LUZ et al., 2016).

E para que a realidade das pessoas com DR e suas dificuldades sejam enfrentadas é necessário conhecer, investir, pesquisar, divulgar, como afirma Portugal (2013).

As pessoas com doenças raras são um pequeno número, um pequeno grupo, uma minoria. As minorias são facilmente ignoradas. A irrelevância estatística é pretexto para o desinteresse e o desconhecimento: da população, dos governos, da ciência, da indústria farmacêutica. O conhecimento e a informação são cruciais para lutar contra a invisibilidade, para combater o estigma, para que o raro deixe de ser o outro. É preciso investigar, conhecer, investir, informar, divulgar (PORTUGAL, 2013, p. 26).

Logo, é necessário que existam investimentos científicos por parte do Estado principalmente, para que as doenças raras sejam parte das questões de saúde pública, e deixem de ser um enigma entre os profissionais, ou no próprio sistema de saúde.

### 3.2 ACESSO AO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SUS

Desde os primeiros sintomas, as pessoas com doenças raras e seus familiares encontram dificuldades nos serviços de saúde, pois raramente os postos de atendimento e especificamente a atenção básica de saúde conseguem diagnosticar ou solucionar os sintomas dessas doenças. Ao longo do tempo, com o diagnóstico e/ou com a evolução, a dificuldade ganha outro caráter que é à procura de centros de referência que prestam serviços especializados para as doenças raras. No Brasil, até 2016 foram cadastrados sete instituições de saúde como serviços de referência em DR. Sendo localizado em sete municípios do país, segundo dados do MS.

**FIGURA 3 – INSTITUIÇÕES HABILITADAS COMO SERVIÇOS DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS NO BRASIL.**

Município	INSTITUIÇÃO
CURITIBA	HOSPITAL PEQUENO PRÍNCIPE DE CURITIBA
ANÁPOLIS	ASSOCIAÇÃO DE PAIS E AMIGOS DOS EXCEPCIONAIS - APAE ANÁPOLIS
RECIFE	ASSOCIAÇÃO DE ASSISTÊNCIA À CRIANÇA DEFICIENTE - AACD/PE
RIO DE JANEIRO	INSTITUTO NACIONAL SAÚDE DA MULHER, DA CRIANÇA E DO ADOLESCENTE FERNANDES FIGUEIRA – IFF
PORTO ALEGRE	HOSPITAL DAS CLÍNICAS DE PORTO ALEGRE/RS
BRASÍLIA	HOSPITAL DE APOIO DE BRASÍLIA
SANTO ANDRÉ	AMBULATÓRIO DE ESPECIALIDADES DA FUABC/FACULDADE DE MEDICINA ABC/ SANTO ANDRÉ

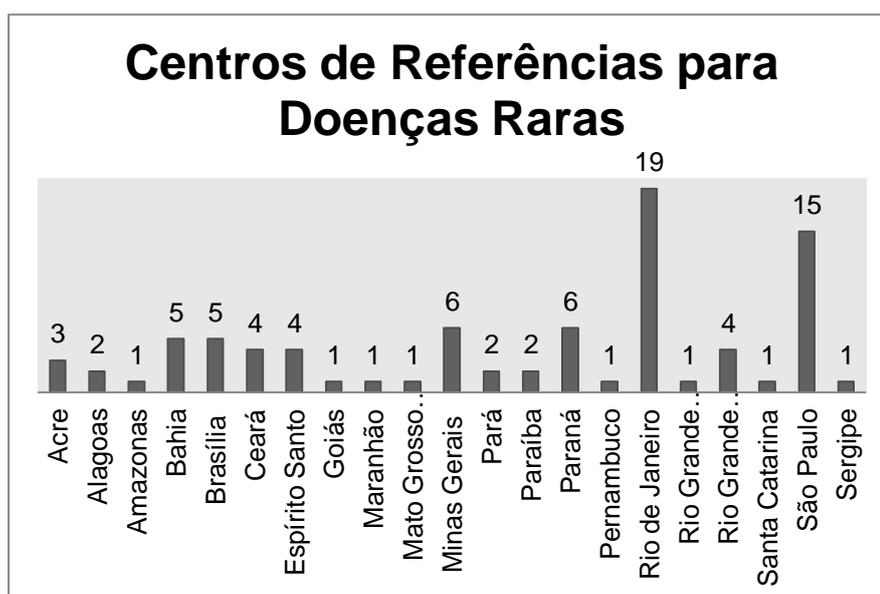
Fonte: Ministério da Saúde, 2016

Logo, existem poucos hospitais de referência para as pessoas com DR, considerando que 13 milhões de brasileiros possui uma doença rara e somente sete hospitais possuem os serviços especializados. Em outras palavras, somente sete hospitais está credenciado com o ministério da saúde, que pretende receber recursos destinados ao atendimento necessário às DR, atender o que está previsto na política, sendo que a efetividade destes centros depende da participação dos gestores das unidades de atenção especializada (CARDIAL, 2016).

Entretanto, percebe-se que existem centros que não são referência, mas atendem as pessoas com DR de maneira fragmentada considerando que não são

centros cadastrados pela política e que não atendem a todas as especificidades das DR. Com isso, segundo dados dos sites de associações alguma doenças específicas podem ter acompanhamento com determinados especialistas em alguns centros (demonstrados por da lista em anexo), sendo localizados nas seguintes capitais:

**FIGURA 4: CENTROS QUE PRESTAM ATENDIMENTOS AS PESSOAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL DE ACORDO COM ESTADO**



Fonte: Elaboração própria. (Dados retirados de sites de associações de pacientes e adaptado pela autora)

Percebe-se que desde os centros habilitados com serviços de referência credenciados pelo MS até os centros que prestam atendimento especializado a essas pessoas mesmo que de maneira fragmentada estão localizados nas grandes capitais, conseqüentemente muitos pacientes que moram nos municípios do interior ou em regiões metropolitanas enfrentam outra dificuldade que é o deslocamento frequente e/ou viagens longas, necessitando muitas vezes do Transporte Fora do Domicílio - TFD ou manter gastos excessivos para viagens em transportes privados. Além daqueles que necessitam de um atendimento ainda mais especializado que somente é possível em um dos sete centros de referência esse quadro torna-se ainda mais fragilizado.

Isso pode ser observado através da pesquisa feita por Luz (2016), onde a mesma identifica as principais necessidades das famílias e pessoas com doenças

raras, que estão relacionadas desde o acesso aos serviços de saúde até a incorporação de novas responsabilidades, elencadas por 16 famílias diagnosticadas com algum caso de doença rara. A questão que mais se evidencia entre tais famílias é justamente a dificuldade de acesso aos serviços de saúde, com relação à localização dos postos de atendimento apropriado, principalmente considerando que a maioria das pessoas entrevistadas vive longe das capitais, além da assistência a saúde restrita somente na atenção secundária ou terciária e de alta complexidade, o que revela ser uma barreira geográfica (LUZ et al., 2016).

Estudos também têm demonstrado que as dificuldades de acesso às ações e serviços especializados, após descoberta de uma doença rara dentro das famílias, impacta na necessidade de seus membros abdicarem de suas vidas profissionais, de projetos particulares para cuidar de seus familiares com DR, especialmente mães, irmãs e avós (BEDEMEIER, 2005; LUZ et al., 2016). Tal fato demonstra como as mulheres têm assumido efetivamente o cuidado em saúde, acarretando uma sobrecarga de trabalho pela diversidade de funções/papéis que precisam assumir na sociedade, efetivamente marcada pelas desigualdades de gênero.

Contudo, é importante compreender que a assistência às pessoas com DR permaneceu fragmentada por muitos anos no Brasil, onde os pacientes e seus familiares percorriam diversos postos de saúde até chegar ao diagnóstico concreto. E assim, somente em 2014, após muitas mobilizações das organizações de pacientes que o SUS assegura uma Política voltada para essas pessoas, a Portaria nº 199/2014 que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras (PADR), e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS. Essas diretrizes são responsáveis por disponibilizar orientações sistemáticas para auxiliar os profissionais de saúde para as especificidades das doenças. Visa também prestar orientações às Secretarias de Saúde dos Estados, Distritos e Municípios, sobre o acesso dessas pessoas em todos os níveis de atenção dos serviços de saúde no SUS. Além disso, as diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras preconizam que essas pessoas sejam inseridas na Rede de Atenção à Saúde - RAS (BRASIL, 2014).

O que a política recomenda na atenção básica é que seja a porta de entrada das pessoas com DR e de seus familiares de maneira que sejam prestadas orientações com equipe multidisciplinar sobre a patologia e serem acompanhados durante e após o diagnóstico. Ainda na atenção básica às pessoas com doenças

raras poderão acessar a consultas médicas para avaliação da doença para que seja encaminhado para os serviços de atenção especializados ou os serviços de referência para o tratamento adequado. Além de prestar o aconselhamento genético e a ligação entre os serviços de referência e contrarreferência (BRASIL, 2014).

As diretrizes prevê também a atenção domiciliar, para aqueles que estão incapacitados onde os mesmo tem direito a disponibilização de uma equipe multidisciplinar para tratamento e acompanhamento, por meio de uma articulação dos serviços e ações intersetoriais e com redes de apoio. Já a atenção especializada ambulatorial e hospitalar deve garantir o tratamento adequado e a realização de serviços de ações de urgência, emergência, serviços de reabilitação, ambulatorial e especializado e hospitalar; Além do acesso a recursos destinados a partir dos protocolos e diretrizes, principalmente com relação aos medicamentos de alto custo (BRASIL, 2014).

Contudo, colocar em prática tudo o que está preconizado pelas diretrizes ainda é um grande desafio na realidade brasileira. É importante observar que na própria diretriz o diagnóstico precoce e tratamento adequado das DR sempre foi um obstáculo a ser enfrentado pelos pacientes e familiares, muitas vezes por conta da falta de informação ou de investimento científico para orientar os profissionais. “O diagnóstico das doenças raras é difícil e demorado, o que leva os pacientes a ficarem meses ou até mesmo anos visitando inúmeros serviços de saúde, sendo submetidos a tratamentos inadequados, até que obtenham o diagnóstico definitivo” (BRASIL, 2014, p.6).

Segundo informações vinculadas pelo site Muito Somos Raros, extraídas da Annual Clinical Genetics Meeting (Reunião Anual de Genética Clínica), em 2016, mostrou que as pessoas com DR em média recebem de 2 a 3 diagnósticos anterior ao da doença rara, além disso os pacientes necessitam realizar de 6 a 7 exames preliminares e a confirmação da doença costuma demorar de 3 a 9 anos (MSR, 2017). Com isso, observa-se que apesar dos avanços tecnológicos que permitem o diagnóstico precoce de determinadas doenças, além das portarias, diretrizes e protocolos, ainda há dificuldade no acesso a esse diagnóstico, principalmente nos primeiros sintomas.

Considerando que cerca de 50% dos sintomas físicos de algumas DR se manifestam nos primeiros anos de vida, como o exemplo da fibrose cística, a atrofia muscular infantil, dentre outras, existem dificuldades que implicam no diagnóstico

precoce, preciso e um tratamento eficaz no início da doença que é a impossibilidade de realização de testes, consequência da redução de idade e raridade da doença (WIEST, 2010).

Contudo, a partir da aprovação da Portaria nº 822 de 2011, o SUS passou a ter a possibilidade de detectar através da triagem neonatal, seis tipos de doenças raras antes dos sintomas se manifestarem que são: Fenilcetonúria, Hipotireoidismo congênito, Doenças falciformes e outras hemoglobinopatias, Fibrose cística, Hiperplasia adrenal congênita e a Deficiência de biotinidase. Sendo que nos serviços particulares é possível detectar cerca de 40 a 50 doenças antes da manifestação dos sintomas (MSR, 2017). Porém isso abrange poucas doenças, considerando que existem cerca de 8 mil tipos de doenças diferentes. Além de não abranger todos os Estados (BREDEMEIER, 2005).

Importante salientar que detectar uma DR antes dos sintomas se manifestarem ou até mesmo quando apresentam os primeiros sinais colaborará para uma perspectiva de vida mais longa, com adaptação dos sinais e sintomas e minimizar o sofrimento e angústia e consequências psicossociais relacionados a não descoberta (MSR, 2017).

É necessário compreender também o papel da atenção básica no acesso aos serviços de saúde voltados às DR. Sendo que geralmente as pessoas com DR quando acessa os serviços da rede de atenção básica raramente obtém respostas concretas e sim suspeitas, que de certa forma acabam colaborando para a demora no diagnóstico. Por conta disso, a atenção básica tem o dever de encaminhar a atenção especializada aqueles que necessitam de atendimento de alta e média complexidade. E para que isso ocorra de maneira assertiva é importante que haja uma educação permanente entre os profissionais que atuam na atenção primária para o atendimento e o encaminhamento adequado à rede especializada (MSR, 2017).

No que diz respeito à atenção especializada, onde a maioria das pessoas com DR são atendidas, a dificuldade é encontrar centros de referência, ou ambulatório que atendam a maioria das DR. A maior parte dos atendimentos das pessoas com doenças raras se encontram em hospitais universitários, que em alguns casos possui influência forte das agências de fomento à pesquisa (LUZ et al., 2015).

Além disso, Rosa (2014) afirma que geralmente tais atendimentos se limitam muitas vezes ao quadro biológico, não dando atenção aos fatores psicossociais que

também interferem na vida das pessoas com DR e seus familiares e assim se caracteriza como um atendimento restrito com relação à interdisciplinaridade.

(...) o atendimento em ambulatórios hospitalares, geralmente, se restringe a oferecer encaminhamento e terapêutica sem, no entanto, ofertar aos pacientes novas formas de autogerir seu processo saúde-doença, o que poderia ser dinamizado em um ambulatório multiespecialidades com foco no acolhimento e no acompanhamento dos pacientes (ROSA, 2014, p. 18).

Com isso, é necessário compreender que os serviços especializados ou os centros de referência, assim como a incorporação de ambulatórios, devem prestar serviços para o tratamento adequado, diagnóstico precoce, com o suporte de uma equipe multidisciplinar através de dispositivos de atenção que atenda a todas as demandas, como por exemplo, a clínica ampliada<sup>10</sup> capaz de atender as necessidades biopsicossociais desses indivíduos, proporcionando assim um atendimento completo às pessoas com doenças raras (ROSA, 2014).

### 3.3 ACESSO AOS MEDICAMENTOS DE ALTO CUSTO E A INFLUÊNCIA DA INDÚSTRIA FARMACÊUTICA

As DR passam a ser denominada como doenças órfãs quando se associa aos medicamentos órfãos, que são remédios de alto custo e que se destina a prevenção e tratamento para minimizar e/ou impedir a evolução de doenças muito graves ou raras. Existem duas questões sinalizadas por Souza (2010), para considerar esses medicamentos como “órfãos”. A primeira é a questão epidemiológica que diz respeito à prevalência de uma população para uma doença e a segunda é a questão econômica, onde é caracterizado pelo pouco interesse das indústrias farmacêuticas investirem em estudos e na comercialização (SOUZA, 2010).

Devido à raridade destas doenças e ao pequeno mercado consumidor, tornam-se difíceis, caros e arriscados os investimentos em pesquisa e desenvolvimento que viabilizem a produção de medicamentos para o seu tratamento, fazendo com que essa questão passe a ser não apenas um problema de saúde pública, mas também um problema econômico e social (FEDERHEN, 2014, p. 18).

---

<sup>10</sup> Entendendo Clínica Ampliada como a relação dos profissionais com os pacientes como “compromisso com o sujeito e seu coletivo, estímulo a diferentes práticas terapêuticas e corresponsabilidade de gestores, trabalhadores e usuários no processo de produção de saúde” (BRASIL, 2006), ou seja, “sua lógica é buscar a integração de várias abordagens para possibilitar um manejo eficaz trabalho em saúde que em suma maioria é altamente complexo e passa necessariamente a ser transdisciplinar, e mais do que isso, traz a ideia do trabalho multiprofissional.” (ROSA, 2014, p. 15).

Logo, a falta de investimento em medicamentos órfãos se torna um problema econômico e social, levando em conta que as indústrias farmacêuticas passam a não investir em pesquisas científicas sobre o tema, como já foi citado, e considerando a necessidade dos medicamentos para controlar as enfermidades, que na maioria dos casos não possui a cura, porém são fundamentais para minimizar os sintomas e evitar a progressão de algumas doenças (BARBOSA, 2014).

Entretanto, alguns dos medicamentos para as doenças raras disponíveis no Brasil encontram-se na RENAME, outros estão registrados na lista de Componentes Especializados de Assistência Farmacêutica – COAF, aprovado pela ANVISA e fornecidos pelo SUS. Como o custo do medicamento é muito alto o paciente não adquire por conta própria e para ter acesso necessita entrar com processo via judicialização. Isso é possível graças à conquista da Portaria nº 399 de 2006, conceituada como Pacto da Vida, que permite o custeio da assistência farmacêutica pelo SUS (GLOECKNER, 2014). Lembrando que os medicamentos são disponibilizados se estiverem registrados na lista do SUS (RENAME, COAF, ANVISA) e assegurados pelos PCDT.

Portanto, no Brasil existem 36 PCDT voltados para os tratamentos das DR e assegurando a dispensação de alguns medicamentos para tais doenças. Sendo que dados de 2013, somente 17 medicamentos estão registrados na Anvisa, para 12 doenças raras, como ilustrado a seguir:

**FIGURA 5 - LISTA DE MEDICAMENTOS DE DOENÇAS RARAS APROVADOS PELA ANVISA**

Medicamento / Laboratório fabricante	Doença rara
Myozyme / Genzyme	Doença de Pompe
Biotine / vários	Homocistinúria
Replagal / Shire	Doença de Fabry
Fabrazyme / Genzyme	Doença de Fabry
Aldurazyme / Genzyme e Biomarin	Mucopolissacaridose I
Elaprase / Shire	Mucopolissacaridose II
Naglazyme / Biomarin	Mucopolissacaridose VI
Zavesca / Actelion	Niemann-Pick tipo C
Tracleer / Actelion	Hipertensão arterial pulmonar
Evomid / Evolabis	Leucemia Mielóide Aguda
Zavedos / Pfizer	Leucemia Mielóide Aguda
Rilutek / Sanofi-Aventis	Esclerose Lateral Amiotrófica
Zavesca / Actelion	Doença de Gaucher
Cerezyme / Genzyme	Doença de Gaucher
Vpriv / Shire	Doença de Gaucher
Firazyr / Shire	Angioedema hereditário
Somavert / Pfizer	Acromegalia
Vindaquel / Pfizer	Polineuropatia Amiloidótica Familiar

Fonte: INTERFARMA 2013, apud FEDERHEN et all, 2014, p. 20

Hoje novos medicamentos estão sendo incorporados, revisados e analisados pela ANVISA para que possam ser aprovados, porém esse processo é demorado. Além disso, existem casos de algumas doenças que possuem o protocolo, porém os medicamentos não constam na lista. Como no caso do medicamento Alfacalcidol (para a doença de Fabry); Riluzol (para a doença Esclerose Lateral Amiotrófica); o Icatibanto (para a doença Angiodema Hereditário); e o Pegvisomant (para a doença Acromegalia). Existem também 10 casos que os medicamentos foram aprovados pelo COAF, porém não existe protocolo (INTERFARMA, 2016).

Lembrando que o cuidado das pessoas com DR acontece independentemente dos protocolos clínicos, porém para que o medicamento seja disponibilizado é necessário o protocolo. Logo, diante de uma realidade bastante diversificada com relação ao acesso aos medicamentos, considerando a burocracia para a concessão, além de muitos não constar na lista da COAF ou RENAME e quando consta existe a possibilidade de faltar, há outro modo de garantir que esse medicamento seja disponibilizado pelo SUS (PEREIRA, 2015).

Neste caso, quando os pacientes encontram dificuldades para acessar esses medicamentos, são aconselhados e/ou encaminhados aos órgãos administrativos e Ministério Público, onde inicialmente registram na Secretaria de Saúde do Município ou do Estado com relatório médico e social, e posteriormente caso não seja disponibilizado é necessário entrar no Ministério da Saúde com processo judicial<sup>11</sup> solicitando ao Governo os medicamentos gratuitamente dos quais necessita, mesmo os que não estejam registrados na ANVISA (MSR, 2017).

Sendo assim, são perceptíveis os principais fatores pelo qual os pacientes entram com processo judicial de maneira em geral no Ministério da Saúde. Segundo dados de pesquisa realizada pela INTERFARMA, de 2012 a 2015 mais de 56% dos

---

<sup>11</sup> Segundo o Art. 196 da Constituição Federal de 1988, “a saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação.” (BRASIL, 1998) Com isso a judicialização é a alternativa que os indivíduos recorrem quando por algum motivo seus direitos não são garantidos. Logo, as ações judiciais relacionados ao direito à saúde, tem se direcionado a diversos serviços públicos e privados, tais como o fornecimento de medicamentos, a disponibilização de exames e a cobertura de tratamentos para doenças.

pedidos de incorporação de determinados medicamentos foram negados, o equivalente a 200 medicamentos (INTERFARMA, 2016).

Importante observar o aumento no número de processo judicial para concessão de medicamentos pelo SUS. Segundo pesquisa feita pela INTERFARMA esclarece que em quatro anos, o gasto do Ministério da Saúde com ações judiciais pulou de R\$ 368 milhões para R\$ 761 milhões de reais (INTERFARMA, 2016).

Atualmente há uma discussão no Supremo Tribunal Federal (STF) de suspender a dispensação de medicamentos de alto custo para aqueles que não constam na lista do SUS, destacando que os processos judiciais são caros e interferem nos gastos públicos (VIDAS RARAS, 2016). Com isso, a Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM) emitiu uma carta ao STF, com o objetivo colaborar com a regulação do atendimento integral, salientando a importância do tratamento medicamentoso em alguns casos de doenças raras e de acelerar o processo de aprovação de medicamentos na lista do SUS necessários para o tratamento de algumas doenças, dado que em alguns casos a não medicação e/ou dieta indicada leva o paciente a óbito em poucos dias, ou seja, a demora em aprovação ou no processo de judicialização para a concessão de medicamento em alguns pacientes é considerado como condenação de morte. Por conta disso a SBGM solicita urgente a regulamentação e promoção tais políticas e protocolos correlacionados as doenças raras (SOUZA<sup>12</sup>, 2016).

Além disso, há uma mobilização dos pacientes em prol da garantia dos medicamentos com manifestações em várias capitais para que o Estado continue disponibilizando os medicamentos de alto custo, salientando que a principal causa do processo de judicialização é a desorganização do sistema de saúde e inexistência de novos PCDT e a incorporações dos medicamentos de alto custo como políticas públicas (VIDAS RARAS, 2016).

Por outro lado, Barbosa (2014) salienta que é necessário entender e desconstruir a ideia de que medicamento é o principal ou único instrumento no tratamento das doenças, e o discurso sustentado pela indústria farmacêutica. Essa relação se traduz como a única alternativa para o tratamento das DR, omitindo assim outras possibilidades de atendimento necessário para o tratamento dessas doenças. Essa vinculação, contudo, é necessária para as indústrias farmacêuticas,

---

<sup>12</sup> Caroline Fischinger Moura de Souza, Presidente da SBGM.

pois incentiva a negociação e investimento nos medicamentos de alto custo, e reforça o caráter econômico, como modelo de atenção centrada na clínica e no medicamento (BARBOSA, 2014). Como consequência desse discurso da indústria farmacêutica acabam aumentando o processo de judicialização, que em alguns casos são necessário, porém em outros não existe tanta necessidade considerando que a maioria do tratamento das DR não é o tratamento medicamentoso.

Isso rebate na realidade vivenciada pelas pessoas com DR, pois justamente pela falta de informação, as mesmas podem de maneira equivocada se apegar ao discurso de cunho econômico, atrelado ao medicamento como exclusiva e única forma de tratamento que muitas vezes não é a única alternativa.

De acordo com o site da EURORDIS, não existe cura efetiva e os remédios são administrados para paralisar o avanço dos sintomas das doenças. As formas de tratamento para essas pessoas devem ser multidisciplinares e a medicação, em muitos casos, é apenas um dos seus componentes e atendem menos de 10% das doenças raras existentes (BARBOSA, 2014, p. 15).

Portanto, segundo Barbosa (2014) é necessário que o Estado intervenha neste caso, no sentido de evitar angústias e controvérsias, definindo as doenças raras de acordo com a realidade, incluindo todas as características e complexidades das doenças e que fortaleça a garantia de protocolos, portarias e serviços para as necessidades mesmo que específicas de todas as doenças e não corrobore para os interesses do capital no campo da saúde.

### 3.4 ORGANIZAÇÃO POLÍTICA DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS E SEUS FAMILIARES

As organizações políticas e associações de pacientes<sup>13</sup> nas últimas décadas tem se tornado essencial na transformação do campo da saúde em todo mundo. Tais transformações estão ligadas tanto a disseminação de informações, troca de experiências, maior autonomia e responsabilidade pela própria saúde, quanto à abertura de novos espaços de participação na luta por direitos sociais e direitos referentes ao acesso e cuidado à saúde (NUNES, 2007).

---

<sup>13</sup> Termo referido as organizações que desenvolvem suas práticas em torno de algum problema de saúde. (PEREIRA, 2015)

Para Luz, et al. (2011) o apoio social que é oferecido pelas associações e organizações pode ser classificado em três suportes essenciais aos indivíduos principalmente quando estão relacionados à saúde. O primeiro é o suporte emocional que é o apoio psicológico, e trocas de experiências; o segundo é o suporte informativo que é a divulgação e informações sobre a doença; e o terceiro é o suporte instrumental que é subsídio financeiro, auxílio de material, dentre outros (LUZ et al., 2011).

As primeiras organizações de pacientes no mundo foram criadas na Europa, América do Norte e América Latina. No Brasil, as organizações e associações originaram-se na década de 90 com a Ação de Cidadania, uma campanha contra fome. A partir de tais organizações, a participação dos indivíduos em instituições públicas de saúde pode ser considerada como um avanço, pois a relação entre a doença e paciente se torna mais clara e democrática, como afirma Andrade (2002):

(...) maior democratização da informação; reconhecimento dos usuários, por parte dos profissionais, como sujeitos no processo do cuidado com a saúde e não somente como objeto de práticas e prescrições; conscientização dos usuários quanto aos seus direitos e ao seu papel na defesa dos próprios interesses (ANDRADE, 2002, p. 926).

Tais avanços relacionados à saúde por meio das associações podem ser percebidos principalmente em doenças com poucos estudos e investimentos do Estado, como no caso das doenças raras.

Foi por meio das associações de pacientes que as DR hoje no Brasil estão evoluindo gradativamente em políticas e pesquisas. Por conta das associações houve avanços nas pesquisas genéticas que resultaram na descoberta de alguns tratamentos medicamentosos que ameniza a evolução de certas doenças. Além disso, foram criados protocolos de atendimentos para pessoas com doenças raras nos serviços públicos de saúde (BARBOSA, 2015).

Rabeharisoa (2008) afirma que existem razões no qual pessoas se organizam em coletivos tanto pela falta de diagnóstico, quanto pela falta de conhecimento científico e com isso a dificuldade de tratamento, além do desafio em localizar pessoas com a mesma condição diagnóstica. O autor também afirma que as principais dificuldades enfrentadas por este grupo de pessoas que é a falta de autoridade cognitiva da medicina para lidar com o diagnóstico e tratamento pouco conhecido. Por conta disso, os familiares e pessoas com DR se mobilizam para

provar a existência da doença de maneira que possa ser reconhecida e discutida (RABEHARISOA, 2008 apud PEREIRA, 2015).

Logo, a primeira associação de familiares e pessoas com doenças raras no Brasil surge no dia 05 de julho 2001 com a mobilização de familiares e pacientes com Mucopolissacaridose <sup>14</sup> onde fundaram a primeira associação chamada: Associação Paulista de Familiares e Amigos Portadores de Mucopolissacaridose (APMPS) e Doenças Raras, hoje denominado Instituto Vidas Raras, com sede na cidade de Guarulhos. Uma organização não governamental, com o intuito de promover e estimular direitos constitucionais das pessoas com DR e que se encontra em situação de vulnerabilidade social, além de viabilizar o acesso e conhecimento dos tratamentos (VIDAS RARAS, 2017).

A partir de então várias outras associações de pacientes e familiares de diversas doenças surgiram no Brasil (como ilustrado no apêndice C). Sendo que no ano de 2009 houve o primeiro Congresso Brasileiro de Doenças Raras onde ratificou a organização do movimento social das pessoas com Doenças Raras (RADIS, 2015).

Dessa forma, em 2012, a partir da mobilização dos pacientes e familiares de diversas associações o Ministério da Saúde (MS) criou um Grupo de Trabalho (GT), decorrente de vários encontros com especialistas, médicos, representantes do MS, e pacientes e familiares de associações. O primeiro GT foi criado pelo MS, sob responsabilidade a Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade (CGMAC) e tinha como pautas principais: instituir a Política Nacional de Atenção Integral as Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS, além de elaborar documentos que dão norte a política e propor a inclusão de procedimentos na tabela do SUS, além de revisar os exames já existentes na tabela da CONITEC (PEREIRA, 2015).

A criação do GT possibilitou dar visibilidade política e social às organizações de pessoas com DR como fundamentais para a construção da política considerando as experiências das próprias pessoas e seus familiares através das associações como afirma Próspero (2014), citada por Pereira (2015):

Ninguém melhor que nós, associação de pacientes (atores legítimos para defender sua dor), para saber quais são suas necessidades, as falhas do

---

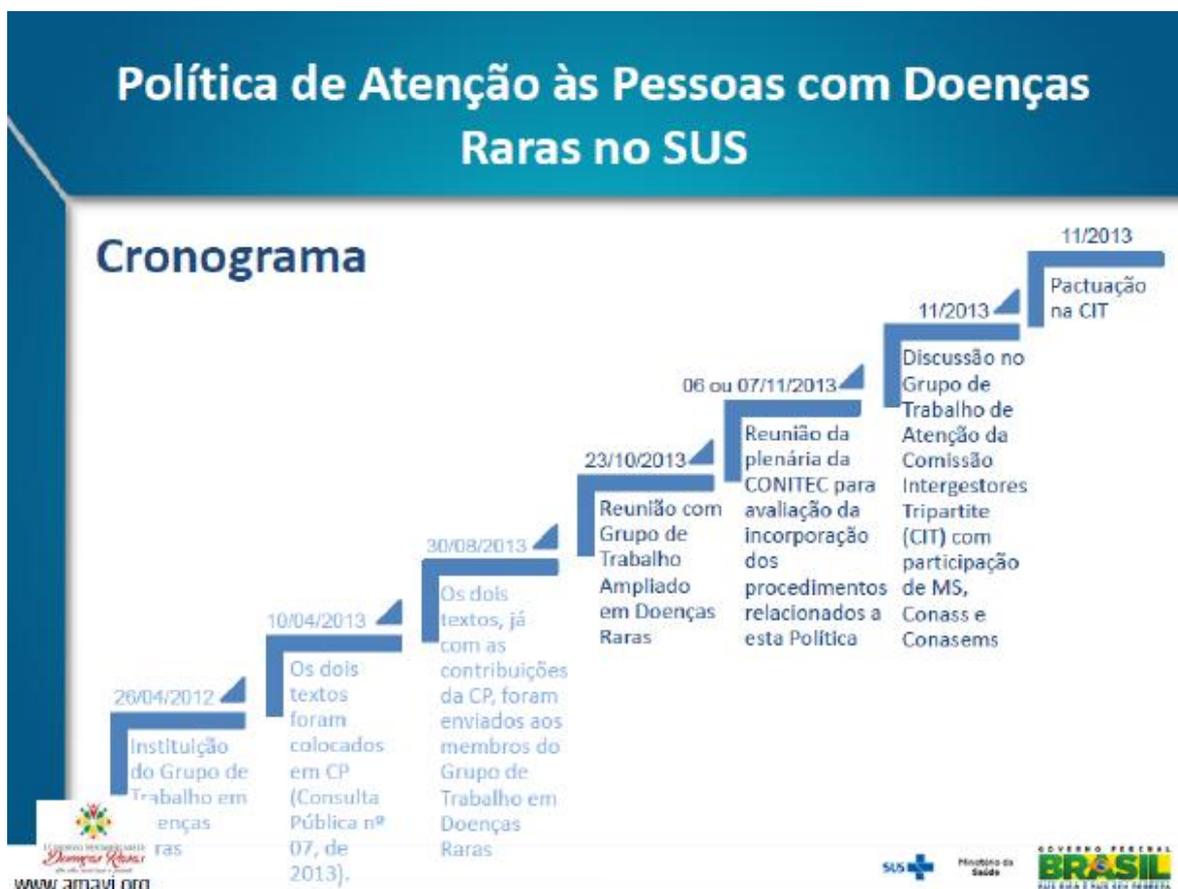
<sup>14</sup> A Mucopolissacaridose é uma doença rara, metabólica, hereditária e progressista que pode piorar ao longo do tempo. Uma das suas características é a falta ou diminuição na produção de enzimas chamadas mucopolissacarídeos que se acumulam em vários órgãos, ocasionando problemas nos ossos, articulações, coração, sistema nervoso central, dentre outros. (ABAMPS, 2013)

sistema e como melhor aproveitar os fundos públicos. Mostramos para os gestores, em diversas reuniões, que o que pedimos não é nada além daquilo que é direito constitucional nosso e que, na verdade, pedimos por não podermos pagar. Eles reconheceram nossa legitimidade e legalidade no assunto, além da propriedade na causa. Hoje, ainda somos consultores em assuntos para Doenças Raras, do Ministério da Saúde. É um legado que deixaremos para nossos sucessores (PRÓSPERO, 2014 apud PEREIRA 2015, p. 107).

Após as oito primeiras reuniões do GT, foi necessário criar um GT Ampliado em Doenças Raras em 2013, para que pudesse ampliar o número de participantes de associações de familiares e pacientes e especialistas, e assim, aumentar a participação social e pluralidade na construção da política (PEREIRA, 2015).

Logo, após reuniões com representantes do MS, associações e especialistas, vários avanços foram conquistados no acesso das pessoas com doenças raras e seus familiares nos serviços de saúde. Como ilustrado na figura a seguir:

**FIGURA 6- CRONOGRAMA PARA ELABORAÇÃO DA POLÍTICA PARA DOENÇAS RARAS NO SUS.**



Fonte: PEREIRA, 2015

Entretanto é importante destacar a reflexão de Barbosa (2015) sobre as associações, pois para o autor é necessário compreender as motivações, as estruturas e os interesses das organizações. Para ele existem associações que possuem o modelo de atuação caracterizado pela ajuda mútua, ou autoajuda e que não tem ligação com a indústria e com os interesses de mercado, porém existem outras associações de cunho empresarial, que se entrelaçam com as indústrias capitalistas. “(...) essas associações possuem o *advocacy* como atividade principal, atuando de maneira significativa na formulação de políticas públicas que favoreçam os seus interesses que, não raros, estão alinhados com o pensamento capitalista” (BARBOSA, 2015, p. 21).

Portanto as associações possuem caráter e objetivos distintos e é necessário se atentar aos interesses que estão por trás de cada uma, principalmente por ser um meio pelo qual os pacientes e familiares recorrem quando necessitam de amparo e apoio em situação de desassistência. (BARBOSA, 2014)

Além disso, Barbosa (2014) considera que as pessoas com doenças raras necessitam do papel dos laços sociais<sup>15</sup> como suporte social. Com isso, o autor divide em laços fortes e fracos. Os laços fortes são aqueles no qual a pessoa possui maior proximidade, que convive cotidianamente, e que sabe que pode contar em qualquer momento que precisar. Já os laços fracos apesar do nome são necessários, pois correspondem aqueles que possibilitam uma ampliação das relações e da rede de contato mesmo que seja de grupos distintos, mas que são necessários e que geralmente servem como pontes para conquistar os objetivos (BARBOSA, 2014).

Tal discussão corrobora com a possibilidade que as pessoas possuem de enfrentamento da doença quando existe uma articulação entre organizações e associações, sendo fundamental para o processo de socialização de conhecimentos, de mobilização e organização dos familiares e pessoas com DR para o enfrentamento das dificuldades e desafios.

Existem hoje aproximadamente 230 associações nos estados brasileiros, para 36 doenças raras (Apêndice B). Essas associações proporcionam para os pacientes

---

<sup>15</sup> Entendendo os Laços Sociais como a relação de proximidade entre os indivíduos, levando em consideração a quantidade de tempo dessa relação, da intensidade emocional, da intimidade e confiança entre ambos, e de serviços recíprocos (BARBOSA, 2014).

e familiares oportunidades de acesso às informações sobre o que é cada doença, os sintomas, os locais onde podem recorrer ao atendimento, a exames, e diagnóstico, além de informações sobre a política nacional de atenção às doenças raras, e as portarias que existem para algumas doenças e as doenças na qual possui dispensação de medicamentos pelo SUS, e como proceder caso necessite de suporte judicial, dentre outras informações. Muitas associações possuem sites onde disponibilizam tais informações, além da possibilidade de contato com algum responsável pela associação em busca de informações (MSR, 2017).

Além disso, a primeira associação, o instituto Vidas Raras possibilitou vários avanços não somente para a Mucopolissacaridose, mas para todas as DR, disponibilizando um projeto já existente em Portugal, que é a linha rara. Com o objetivo de diminuir os entraves que interferem no diagnóstico e tratamento e proporcionar uma plataforma de informações sobre as doenças raras não somente para os pacientes e familiares, mas também para profissionais, professores e estudantes, com o intuito de minimizar questionamentos, dúvidas, prevenindo assim o diagnóstico tardio e possibilitando o tratamento adequado (VIDAS RARAS, 2017). Logo, é importante sinalizar o quanto foi necessário o papel das associações de pessoas com DR para as conquistas no SUS e na luta pela garantia dos direitos sociais, além de se configurar muitas vezes como alicerce para os pacientes e familiares desde quando não encontram informações e suporte para enfrentar os sintomas, diagnósticos e a luta pela garantia do tratamento.

#### 4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente trabalho de conclusão de curso teve como principal objetivo compreender o acesso das pessoas com DR nos serviços públicos de saúde do Brasil, além das principais barreiras que impedem o acesso integral dessas pessoas a esses serviços, e como as mesmas se mobilizam para enfrentar essas dificuldades.

Logo, é fundamental conhecer a história da política de saúde no Brasil para compreender a constituição do sistema de saúde brasileiro e a instituição da política voltada às pessoas com DR, entendida como uma conquista e resultado de da luta e mobilização das organizações/associações das pessoas com doenças raras. E que, mesmo considerando seus limites, foi um avanço com relação à prestação de alguns serviços, além da garantia dos protocolos que subsidiam o tratamento correto e o fornecimento de medicamentos quando necessário.

Neste contexto, identificamos as principais dificuldades encontradas pelas pessoas com DR onde uma delas está no desafio dessas pessoas para acessar a rede de atenção aos serviços de saúde principalmente os centros de referência que prestem serviços especializados, onde só possuem sete centros de referência subsidiado pela política nacional, além de outros hospitais que prestam serviços fragmentados que estão localizados em 21 das grandes capitais brasileiras, sendo a maioria nas grandes capitais. Consequência disso é que muitas pessoas que vivem nos municípios mais distantes desses centros e que se encontram em condições de vulnerabilidade, sem condições financeiras para custear diversas viagens acabam tendo muitas dificuldades para manter o tratamento adequado.

Além disso, outro ponto importante da discussão é a quantidade de Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas existentes no país para as doenças raras. Somente 36 doenças possuem esses PCDT, sendo esses protocolos necessários tanto para o diagnóstico, quanto para o tratamento, e quando necessário para assegurar a dispensação de medicamentos e produtos.

Outro desafio encontrado é a garantia do acesso aos medicamentos de alto custo. Dados da Interfarma (2013) mostram que até o ano da pesquisa somente 17 medicamentos foram aprovados na lista do SUS, sendo que algumas das doenças que necessita desses medicamentos não possuem PCDT e assim mesmo constando na lista os pacientes precisam entrar com o processo de judicialização

para conseguir tais medicamentos. Sem contar nas doenças que não possuem PCDT, e nem os medicamentos necessários para o tratamento constam na lista do SUS, neste caso o processo judicial é ainda mais burocrático. Além disso, destacamos o quanto esses processos judiciais são caros para o Estado, sendo que em 2015 o processo judicial para nove medicamentos custou para o Estado quase 900 milhões de reais, segundo dados do Ministério da Saúde (BRASIL, 2017).

Percebe-se que tais fatores atingem tanto as pessoas acometidas com uma das doenças raras quanto seus familiares e amigos, onde na maioria das vezes um dos responsáveis, geralmente a mãe, precisa abdicar totalmente da vida profissional e/ou pessoal para se dedicar aos cuidados com o tratamento; além de percorrer caminhos longos para conseguir o diagnóstico preciso; resolver questões burocráticas com relação ao processo de judicialização, dentre outros.

Constatamos também o quanto é uma barreira o acesso à informação sobre essas doenças e o quando essa escassez de informação interfere na vida e no percurso dessas pessoas. A falta de conhecimento por parte dos profissionais resulta diretamente no diagnóstico tardio e tratamentos inadequados, dificultando a trajetória e itinerário terapêutico das pessoas com doenças raras. Essa escassez de informação pode ser explicada pelo fato do não investimento por parte do Estado em estudos científicos com relação às doenças raras. Outro fator que explica a ausência de estudos é a falta de interesse por parte da sociedade, considerando que essas doenças afetam uma “parcela mínima da população” trás essa ausência ou insuficiência de pesquisas, estudos, questionamentos direcionados a essa temática.

Logo, é necessário que seja garantido efetivamente o direito universal e igualitário as pessoas com Doenças Raras, que todos os objetivos pretendidos na Política, nas diretrizes, nos protocolos sejam colocados em prática concretamente, que sejam preconizados não somente as demandas biológicas dos indivíduos, mas também sociais e psicológicas para que a atenção à saúde seja verdadeiramente integral. Além disso, são imprescindíveis os investimentos em pesquisas, estudos, conhecimento sobre o tema, para que a histórias dessas pessoas, o itinerário terapêutico se configure de outra forma, tome outros rumos, objetivos e concretos.

É importante salientar o cenário atual do país, caracterizado por desmontes e cortes de direitos sociais, rebate diretamente nos investimentos na saúde pública brasileira. A proposta de congelar os gastos públicos durante 20 anos coloca em risco a garantia do acesso, provocando insegurança para as pessoas com doenças

raras, seus familiares e todos que lutam pelos direitos dessas pessoas, principalmente por considerar que ainda são necessários novos investimentos em protocolos e políticas públicas efetivas para garantir o tratamento adequado e o diagnóstico precoce dessas doenças.

Além disso, existe uma discussão no Supremo Tribunal Federal (STF) de suspender investimentos em medicamentos de alto custo pelo Governo, e caso essa decisão seja tomada haverá um impacto total na vida das pessoas com doenças raras, pois os mesmos não terão condições de arcar com medicamentos de alto custo.

Em suma, a saúde não espera prazo ou condição, por isso é necessário que a luta pela garantia dos direitos e o contra o retrocesso das conquistas se mantenham e que a organização política das pessoas com doenças raras não se restrinja somente aos pacientes e familiares mais próximos e sim a todos àqueles que defendem o direito a saúde e o SUS.

## REFERÊNCIAS

AIITH, Fernando et al. **Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica.** 2014. Acesso em 29/01/2017

ANDRADE, Gabriela R. B; VAISTMAN, J. **Apoio social e redes: conectando solidariedade e saúde.** Ciênc. Saúde Coletiva, v. 7 n. 4, p. 925-934. 2002

ASENSI, F. D; PINHEIRO, R. **Judicialização da Saúde do Brasil: dados e experiências.** Brasília: Conselho Nacional de Justiça. 2015.

ASSIS, M. M. A.; JESUS, W. L. A. de. **Acesso aos serviços de saúde: abordagens, conceitos, políticas e modelo de análise.** Caderno e Saúde Coletiva. 2012. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/csc/v17n11/v17n11a02.pdf>. Acesso em 03/03/2017

BAHIA, Ligia. **Entradas e Bandeiras e o SUS no Século XXI.** Caderno e Saúde Coletiva, v. 17, nº 11, p. 2878-2880, 2012. Disponível em: <http://www.scielosp.org/pdf/csc/v17n11/v17n11a30.pdf>. Acesso em 20/02/2017

BREDEMEIER. Juliana. A experiência de crescer com fibrose cística: investigação qualidade de vida. Dissertação de mestrado – Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre, 2005.

BARBOSA. Rogério Lima. Associações de pacientes, associações de doentes, organizações de pacientes, grupos consumidores de saúde... afinal, sobre o que se está falando? *In Um olhar social para o paciente.* Centro de estudos sociais, nº 9, p. 20-33. Coimbra. 2015.

\_\_\_\_\_. Rogério Lima. O raro em um dia de conscientização mundial. *In Dia mundial das doenças raras.* Câmara dos Deputados. Brasília: Centro de Documentação e Informação - Coordenação Edições Câmara, p. 7-16, 2013.

\_\_\_\_\_. Rogério Lima. Pele de cordeiro? **Associativismo e mercado na produção de cuidado para as doenças raras.** Universidade de Coimbra, dissertação mestrado. 2014

BRASIL. **Constituição da República Federativa do Brasil.** Brasília: Senado Federal, 1988. Acesso em 30/01/2017

\_\_\_\_\_. **Lei nº 1.920** de 25 de julho de 1953.

\_\_\_\_\_. **Lei nº 12.527**, de 18 de novembro de 2011

\_\_\_\_\_. **Lei nº 3.807** de 26 de agosto de 1960.

\_\_\_\_\_. **Lei nº 8.080**, de 19 de setembro de 1990.

\_\_\_\_\_. **Lei nº 8.142**, de 28 de junho de 2011.

\_\_\_\_\_. **Portaria nº 199**, de 30 de janeiro de 2014.

\_\_\_\_\_. **Portaria nº 822**, de 06 de junho de 2011.

\_\_\_\_\_. **PARECER n. 00285/2017**. Consultoria Geral da União. Consultoria Jurídica Junto ao Ministério da Saúde. 2017. Disponível <http://portalarquivos.saude.gov.br/images/pdf/2017/junho/13/00285-2017-alfagalsidase-repragal.pdf>

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **A política de saúde no Brasil nos anos 90: avanços e limites**. Ministério da Saúde. Elaborado por Barjas Negri. Brasília. 2002. Disponível em [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/a\\_politica\\_de\\_saude.pdf](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/a_politica_de_saude.pdf).

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde**. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática– Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde**. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática– Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Básica. **Estratégias para o cuidado da pessoa com doença crônica**. Secretaria de Atenção à Saúde, Departamento de Atenção Básica. – Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

BRAVO, Maria Inês de Souza. **A Política de Saúde no Brasil. Serviço Social e Saúde: formação e trabalho profissional**. São Paulo: Cortez, 2006. Acesso em 29/01/2017

\_\_\_\_\_. Maria Inês de Souza. **Saúde e Serviço Social no Capitalismo: fundamentos sócio-históricos**. São Paulo: Cortez, 2014.

CARDIAL, Gabriel. Política para pessoas com doenças raras. Alta complexidade: política de saúde. In: Ministério da Saúde. Copyrihgt. 2016

CEBES. **Centro Brasileiro de Estudos em Saúde**. Quem somos. Disponível em <http://cebes.org.br/o-cebes/quem-somos/>. Acesso em: 03/02/2017.

CONITEC. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias do SUS. **Protocolos e Diretrizes**. 2016 Disponível em <<http://conitec.gov.br/protocolos-e-diretrizes>> Acesso em 05/02/2017

COMISSÃO EUROPEIA. Doenças Raras: os desafios da Europa. **Direção geral da saúde e defesa do consumidor**. Luxemburgo. 2008. Disponível em: [http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/raredis\\_comm\\_pt.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_pt.pdf)

DSS. **Departamento de Saúde e Serviços Humanos dos EUA**. Instituto Nacional de Saúde. Centro Nacional para o Avanço das Ciências Translacionais (NCATS). Disponível em: <<https://rarediseases.info.nih.gov/diseases>> Acesso em 24/01/2017

ENSP. Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca. **Histórico da Saúde Pública 1940**. Fiocruz. 2017. Disponível em: <<http://www.ensp.fiocruz.br/portal-ensp/historico-da-saude/>>. Acesso em 07/02/2017

EURORDIS. Organização Europeia para as Doenças Raras. **Doenças raras: compreender esta prioridade de saúde pública**. 2005. Disponível em: <[http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps\\_document-EN.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf)> Acesso em 24/01/2017

\_\_\_\_\_. Organização Europeia para as Doenças Raras. **A voz das doenças raras em pacientes da Europa**. 2009. Disponível em: <<http://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>> Acesso em: 21/01/2017

FALEIROS, Vicente de Paula et al. **A Construção do SUS. Histórias da Reforma Sanitária e do Processo Participativo**. Brasília, 2006.

FEDERHEN, Andressa et al. **Pesquisa clínica e doenças raras: a situação no Brasil**. Hospital de Clínicas de Porto Alegre. 2014.

FINKELMAN, Jacobo (Org.) **Caminhos da saúde pública no Brasil**. Rio de Janeiro: Editora fiocruz, p.328. 2002.

FRASÃO, Gustavo. **Doenças Raras: Ministério da Saúde lança protocolos clínicos para 12 doenças raras**. Portal da Saúde. 2015. Disponível em <<http://portalsaude.saude.gov.br/index.php/cidadao/principal/agencia-saude/18086-ministerio-da-saude-lanca-protocolos-clinicos-para-12-doencas-raras>> Acesso em 05/02/2017

GAWRYSZEWSKI, A. R. B; OLIVEIRA, D. C; GOMES, A. M. T. **Acesso ao SUS: representações e práticas de profissionais desenvolvidas nas Centrais de Regulação**. Revista de Saúde Coletiva. Rio de Janeiro. 2012.

GLOECKNER, Joseane Ledebum. **O fornecimento de medicamento para doenças raras como integrante do direito à saúde**. Universidade Católica do Rio Grande do Sul. Revista da AJURIS, v. 41, n. 13. 2014.

HOROVITZ, D.D.G. et al. **Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica**. Cadernos de Saúde Pública. Rio de Janeiro, v.22, n.12, p.2.599-2.609, dez 2006.

HUYARD, Caroline. **Como distúrbios incomuns tornam-se doenças raras? História de um objeto de fronteira**. Sociologia da Saúde e Doença. v.31, 2009. Acesso em 24/01/2017

INSTITUTO DE MEDICINA. **Comitê para Acelerar a Pesquisa em Doenças Raras e Desenvolvimento de Produtos Órfãos**; Campo MJ, barco TF, editores. Washington (DC): National Academies Press (EUA), 2010. Acesso em 24/01/2017

INTERFARMA. Associação de Indústria Farmacêutica de Pesquisa. **Doenças raras: contribuições para uma política nacional**. 5 ed. São Paulo, 2013. Disponível em:

<[www.sbmf.org.br/\\_pdf/biblioteca/14/doencas\\_raras\\_2013.pdf](http://www.sbmf.org.br/_pdf/biblioteca/14/doencas_raras_2013.pdf)>. Acesso em 22/01/2017

\_\_\_\_\_. Associação de Indústria Farmacêutica de Pesquisa. **Guia 2016**. Disponível em: <[http://www.interfarma.org.br/guia/guia\\_2016/doencas\\_raras](http://www.interfarma.org.br/guia/guia_2016/doencas_raras)> Acesso em 05/02/2017

\_\_\_\_\_. Associação de Indústria Farmacêutica de Pesquisa. **Ações judiciais contra o SUS elevam em 176% gatos com compra de remédios**. 2016. Disponível em: <https://www.interfarma.org.br/noticias/944>. Acesso em 20/03/2017

JESUS, W. L. A. de; ASSIS, M. M. A. **Revisão Sistemática sobre o conceito de acesso nos serviços de saúde**: contribuição do planejamento. Feira de Santana. 2006.

LUZ, Geisa dos Santos. SILVA, Maria Regina Santos da. DeMONTIGNY, Francine. **Doenças raras**: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Acta Paul Enferm. v. 28, n. 5. 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/ape/v28n5/1982-0194-ape-28-05-0395.pdf>. Acesso em 02/06/2017

\_\_\_\_\_. Geisa dos Santos; SILVA, Maria Regina Santos da; DeMONTIGNY, Francine. **Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras**. Texto Contexto Enferm, v. 25, n. 4. 2016. Disponível em: [http://www.scielo.br/pdf/tce/v25n4/pt\\_0104-0707-tce-25-04-0590015.pdf](http://www.scielo.br/pdf/tce/v25n4/pt_0104-0707-tce-25-04-0590015.pdf). Acesso em 13/06/2017

\_\_\_\_\_. Geisa dos Santos; CARVALHO, Maria Dalva de Barros; SILVA, Maria Regina Santos da. **O significado de uma organização de apoio aos portadores e familiares de fibrose cística na perspectiva das famílias**. Texto Contexto Enferm, Florianópolis, Jan-Mar; v. 20, n., p.127-134, 2011. Disponível em <http://www.scielo.br/pdf/tce/v20n1/15.pdf> . Acesso 10/06/2017

MARQUES, Lucimara dos Santos. **A História da Saúde Pública no Brasil**. VIA JUS. 2010. Disponível em: <http://www.viajus.com.br/viajus.php?pagina=artigos&id=1837> Acesso em: 01/02/2017

MARSIGLIA, Regina Maria Giffoni. **Universalização do acesso ao Sistema Único de Saúde no Brasil: desafios para a Atenção Primária à Saúde**. São Carlos, v. 20, n. 3, 2012.

MONSORES, Natan. Questões bioéticas sobre doenças genéticas raras. *In Dia Mundial das Doenças Raras*. Câmara dos Deputados. Brasília: Centro de Documentação e Informação - Coordenação Edições Câmara, p. 17-24, 2013.

MSR. **Muito Somos Raros**. O primeiro portal em de doenças raras. 2017. Disponível em: <https://muitossomosraros.com.br/>

NUNES, João Arriscado. MATIAS, Marisa. **As organizações de pacientes como atores emergentes no espaço da saúde**: o caso de Portugal. Rev Eletr de Com Inf e Inov Saúde, v. 1, n.1, p. 107-110, 2007

OLIVEIRA, Cláudio Roberto Cordovil. Melamed Clarice. Machado Rejane. **Políticas da Expertise: Doenças Raras e Gestão das Tecnologias em Saúde pelo SUS.** Revista Brasileira de Ciência, Tecnologia e Sociedade, v. 2, n. 2, 2011. Acesso em 30/01/2017

\_\_\_\_\_. Cláudio Roberto Cordovil. Guimarães, Maria Cristina Soares. Machado Rejane. **Doenças Raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro.** Revista de Ciência da Informação, artigo 04, v. 13, n. 1, 2012. Acesso em 22/01/2017

PERES, Laerte A. **Breve história das políticas de saúde deste século no Brasil.** 1997. Disponível em: <Breve história das políticas de saúde deste século no Brasil>. Acesso em 03/02/2017.

POLIGNANO, Marcus Vinícius. **História das políticas de saúde no Brasil: uma pequena revisão.** Cadernos do Internato Rural-Faculdade de Medicina/UFMG, v. 35, 2001. Acesso em 30/01/2017

PADILHA, Gláucia. Triagem neonatal permite detectar doenças raras antes que se manifestem. **Muito Somos Raros.** 2017.

PEREIRA, Camila Claudiano Quina. **Sobre a participação das associações de pacientes na construção do conhecimento sobre saúde: o caso das doenças raras.** Tese de Doutorado. São Paulo: Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, 2015.

PORTUGAL. Silva, ALVEZ. Joana Pimentel. Doenças Raras e cuidado: um olhar a partir das redes sociais. *In Um olhar social para o paciente.* Centro de estudos sociais, nº 9, p. 24-40. Coimbra. 2015.

PORTUGAL. Sílvia. Para um começo de reflexão sobre o cuidado das doenças raras. *In Dia Mundial das Doenças Raras.* Câmara dos Deputados. Brasília: Centro de Documentação e Informação - Coordenação Edições Câmara, p. 25 - 28, 2013.

RADIS. **Nem tão raros.** Comunicação e Saúde desde 1983. Fiocruz, n. 149, p. 10-17, 2015. Acesso em 21/01/2017

REDES RARAS. **Observatório de Doenças Raras.** 2014. Disponível em: <http://rederaras.org/>. Acessado 15 de junho de 2017.

RODRIGUES. Luis Oswaldo Carneiro. As pessoas com neurofibromatoses na luta de todos com doenças raras. *In Um olhar social para o paciente.* Centro de estudos sociais, n. 9, p. 45-49. Coimbra. 2015.

ROSA, Weverton Vieira da Silva. **Cuidado Integral aos Pacientes com Doenças Raras no Hospital Universitário de Brasília – Subsídios para a Criação do Ambulatório de Doenças Raras.** Brasília. 2014

SANCHEZ, Raquel Maia; Ciconelli, Rozana Mesquita. **Conceitos de acesso à saúde.** Rev Panam Salud Publica. 2012

SANTOS, Lenir; Andrade, Luiz Odorico Monteiro de. **Acesso às ações e aos serviços de saúde: uma visão polissêmica.** Ciência e Saúde Coletiva. 2012.

SILVA, Everton Nunes da. Sousa, Tanara Rosangela Vieira. **Avaliação econômica no âmbito das doenças raras: isto é possível.** Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, 2015. Acesso em 24/01/2017.

SOUZA, Caroline Fischinger Moura de. **Carta aberta ao Egrégio Supremo Tribunal Federal.** Porto Alegre. 2016

TEIXEIRA, Carmen. **Os princípios do Sistema Único de Saúde.** 2011.

TRAVASSOS, Cláudia; Martins, Mônica. **Uma revisão sobre os conceitos de acesso e utilização de serviços de saúde.** Cad. Saúde Pública. Rio de Janeiro. 2004.

VIDAS RARAS. **A passos lentos.** São Paulo: Rs Press, v. 13, n. 7, 2015. Trimestral.

\_\_\_\_\_. **Qual é o preço da vida?** São Paulo: Rs Press, v. 13, n. 11, 2016. Trimestral.

\_\_\_\_\_. **Uma rotina de vida.** São Paulo: Rs Press, v. 13, n. 13, 2017. Trimestral.

WIEST, Ramon. **A Economia das Doenças Raras: Teoria, Evidências e Políticas Públicas.** Monografia (Especialização). Curso de Economia, Departamento de Porto Alegre, p. 107. 2010.

## APÊNDICES

### APÊNDICE A - ANTECEDENTES HISTÓRICOS NO BRASIL: POLÍTICAS PÚBLICAS PARA PORTADORES DE DOENÇAS RARAS

Data	Antecedentes Históricos
06/06/2001	Portaria nº 822/ 2001. Instituir, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal / PNTN (“teste do pezinho”).
20/01/2009	Portaria nº81/2009. Institui no Âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (ainda não implementada).
13/04/2011	Projeto de Lei do Senado (PLS) nº159, de 2011. Autoria do Senador Eduardo Matarazzo
30/06/2011	PL nº 527/2011. Autoria da Deputada Janira Rocha (PT). Inclui no Calendário Oficial do Estado do Rio de Janeiro, o Dia da Consciência sobre Doenças Raras. Transformado na Lei 6.249, de 24.05.2012.
29/06/2011	PL nº 648, de 2011. Dispõe sobre a Política de Tratamento de Doenças Raras no Estado de São Paulo. Autoria do Deputado Estadual Edinho Silva – PT.
24/02/2011	PL nº 188/2011. Institui e inclui no calendário dos eventos o “Dia Nacional da Consciência sobre Doenças Raras” no DF Autoria do Deputado Distrital Joe Valle – PSB. Sancionado. Transformado na Lei nº 4.618, de 23.08.2011.
06/09/2011	PL nº 553/2011. Dispõe sobre benefícios de previdência social, para conceder aos portadores de Xeroderma Pigmentoso isenção de carência para concessão de auxílio doença aposentadoria por invalidez. Autoria de Lúcia Vânia (PSDB). Situação atual: Encaminhado à Câmara para Revisão.
08/2011	Projeto de Lei 467/2011. Dispõe sobre a Política para Tratamento de Doenças Raras no Distrito Federal e dá outras providências. Transformado na Lei nº 5.225/2013.
30/12/2011	Projeto de Lei nº 711 do Senado. Institui a Política Nacional de Proteção dos Direitos da Pessoa com Doença Rara Autoria do Senador Eduardo Matarazzo Suplicy (PT). Situação atual: Na Relatoria da Comissão de Assuntos Sociais do Senado.
26/04/2012	Instituição do Grupo de Trabalho em Doenças Raras com a função de elaborar normas de atenção e diretrizes para o atendimento de portadores de doenças raras no SUS.
10/04/2013	“Normas para Habilitação de Serviços de Atenção Especializada e Centros de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde” e “Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS”. Entram em Consulta Pública (nº 07/2013).
30/08/2013	Os dois textos já com a contribuição da Consulta Pública, são enviados ao Grupo de Trabalho em Doenças Raras.
24 e 25/09/2013	I Congresso Iberoamericano de Doenças Raras (CIDR) – Uniplan - Águas Claras - DF
02/10/2013	Lei nº 6547 de 02 de outubro de 2013 – “Lei Beбето”. Dispõe sobre a inclusão dos acometidos da Síndrome de Recklinghausen (Neurofibromatose) na condição de pessoas com deficiência”.
23/10/2013	Reunião com Grupo de Trabalho em Doenças Raras.

06 a 07/11/2013	Reunião da plenária CONITEC para avaliação da incorporação dos procedimentos relacionados a esta Política.
11/2013	Discussão no Grupo de Trabalho de Atenção da Comissão Intergestora Tripartite (CIT) com participação do MS, Conass e Conasems.
11/2013	Pactuação na Comissão Intergestora Tripartite. Momento final onde todos os gestores, secretários municipais e estaduais aprovam a política para ser implementada no Sistema Único de Saúde ( SUS).
06/12/2013	Publicada a Lei 5.225/13. Dispõe sobre a Política para Tratamento de Doenças Raras no Distrito Federal e dá outras providências. De iniciativa da Deputada Eliana Pedrosa (PPS) e do Deputado Joe Valle (PDT). Origem: PL Nº 467/2011.
30/01/2014	Publicada Portaria nº 199/2014 que institui a Política Nacional Integral as 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.

Fonte: SILVA, 2014, p.19-20.

**APÊNDICE B - DOENÇAS RARAS QUE POSSUEM PORTARIAS NO BRASIL  
(NOV/2016)**

<b>Doenças Raras</b>	<b>Portarias</b>
Acromegalia (Retificado em 03/04/2013)	Portaria SAS/MS nº 199 – 25/02/2013
Anemia Aplástica, Mielodisplasia e Neutropenias Constitucionais – Uso de Fatores estimulantes de Crescimento de Colônias de Neutrófilos	Portaria SAS/MS nº 113 - 04/02/2016
Angioedema Hereditário	Portaria SAS/MS nº 880 - 12/07/2016
Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 449 - 29/04/2016
Artrite Reativa – Doença de Reiter	Portaria SAS/MS nº 207 – 23/04/2010
Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo	Portaria SAS/MS nº 110 – 10/05/2010
Dermatomiosite e Polimiosite	Portaria SAS/MS nº 206 – 23/04/2010
Diabete Insípido	Portaria SAS/MS nº 710 – 17/12/2010
Distonias Focais e Espasmo Hemifacial	Portaria SAS/MS nº 376 – 10/11/2009
Doença de Crohn	Portaria SAS/MS nº 711 – 17/12/2010
Doença de Gaucher	Portaria SAS/MS nº 708 – 25/10/2011
Doença de Paget – Osteíte deformante	Portaria SAS/MS nº 456 – 21/05/2012
Doença de Wilson	Portaria SAS/MS nº 848 – 05/12/2011
Doença Falciforme*	Portaria SAS/MS nº 55 – 29/01/2010
Esclerose Lateral Amiotrófica	Portaria SAS/MS nº 496 – 23/12/2009

Esclerose Múltipla	Portaria SAS/MS nº 1.505 - 29/12/2014
Espondilite Ancilosante	Portaria SAS/MS nº640 - 24/07/2014
Fenilcetonúria	Portaria SAS/MS nº 712 - 17/12/2010
Fibrose Cística	Portaria SAS/MS nº 224 - 10/05/2010
Hepatite Autoimune	Portaria SAS/MS nº 457 - 21/05/2012
Hiperplasia Adrenal Congênita	Portaria SAS/MS nº 16 - 15/01/2010
Hipertensão Arterial Pulmonar	Portaria SAS/MS no 35 - 16/01/2014
Hipoparatiroidismo	Portaria SAS/MS nº 450 - 29/04/2016
Hipotireoidismo Congênito	Portaria SAS/MS nº 56 - 23/04/2010
Ictioses Hereditárias	Portaria SAS/MS nº 13 - 15/01/2010
Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos	Portaria SAS/MS nº 495 - 11/09/2007
Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison)	Portaria SAS/MS nº 15 - 15/01/2010
Insuficiência Pancreática Exócrina	Portaria SAS/MS nº 112 - 04/02/2016
Lúpus Eritematoso Sistêmico	Portaria GM/MS nº 100 - 07/02/2013
Miastenia Gravis	Portaria SAS/MS nº 229 - 10/05/2010
Osteogênese Imperfeita	Portaria SAS/MS nº 1.306 - 22 /11/2013
Púrpura Trombocitopênica Idiopática (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 1.316 - 22/11/2013

Síndrome de Guillain-Barré	Portaria SAS/MS nº 497 – 22/12/2009
Síndrome de Turner	Portaria SAS/MS nº 223 – 10/05/2010
Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes	Portaria SAS/MS nº 459 – 21/05/2012

Fonte: Relatório de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas; Site Rede Raras.

**APÊNDICE C: DOENÇAS COM ASSOCIAÇÕES DE PACIENTES ORGANIZADOS NO BRASIL**

<b>Doenças com associações de pacientes organizadas no Brasil</b>
Acromegalia
Adrenoleucodistrofia
Alfa 1
Angioedema Hereditário
Cistinose
Doença de Crohn
Doença de Fabri
Doença de Gaucher
Doença de Granulomatosa Crônica
Doença de Machado-Joseph
Doença de Pompe
Doença de Von Willebrand
Epidermólise Bolhosa
Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA)
Esclerose Múltipla
Esclerose Tuberosa (ET) ou Doença de Bourneville
Fenilcetonúria
Hipercolesterolemia Familiar
Hipertensão Arterial Pulmonar (HAP)
Imunodeficiências Primárias
Leucemia Mielóide Crônica
Mielofibrose
Mucopolissacaridose
Osteogênese Imperfeita
Osteosarcoma
Paramiloidose
Porfíria
Porfíria Eritropoiética Congênita
Porfírias Agudas
Púrpura Trombocitopênica Imune
Síndrome de Cushing
Síndrome de Guillain-Barré (SGB) ou Polirradiculoneurite Aguda
Síndrome de Rett
Síndrome de West
Síndrome Hemolítico-Urêmica Atípica (SHUA)

Talessemia (ou Anemia do Mediterrâneo ou Microcitemia)
Tirosinemia Tipo I (ou Mucoviscidose ou Fibrose Cística)

Fonte: Elaboração Própria. Lista baseada em levantamento feito pela Associação Muitos Somos Raros, 2016.

## APÊNDICE D - CENTROS DE REFERÊNCIAS DOS ESTADOS BRASILEIROS

Estados	Centros de Referência
Acre	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Sistema Assistencial da Saúde da Mulher e da Criança (Sasmc) do Hospital da Criança e Maternidade Bárbara Heliodora</li> <li>- Ambulatório da Fundação Hospitalar do Acre (FUNDHACRE)</li> <li>- Hospital do Câncer de Rio Branco</li> </ul>
Alagoas	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Serviço de Genética Clínica do Hospital Universitário “Prof. Alberto Antunes” (HU) da Universidade Federal de Alagoas (Ufal)</li> <li>- Ambulatório de Genética Clínica do Hospital – Escola Dr. José Carneiro (HEJC) da Universidade Estadual de Ciências da Saúde de Alagoas (Uncisal)</li> </ul>
Amazonas	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Instituto de Saúde da Criança do Amazonas – Manaus</li> </ul>
Bahia	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Serviço de Genética da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Salvador (Apae Salvador)</li> <li>-Setor de Genética do Hospital Sarah Kubitschek</li> <li>- Serviço de Genética do Hospital Universitário Prof. Edgard Santos (Hupes) da Universidade Federal da Bahia (UFBA)</li> <li>- Centro Especializado em Diabetes e Endocrinologia da Bahia (CEDEBA)</li> <li>-Hospital Otávio Mangabeira</li> </ul>
Brasília	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Rede Sarah</li> <li>- Hospital Universitário de Brasília (HUB)</li> <li>- Hospital da Criança de Brasília</li> <li>- Hospital de Base de Brasília</li> <li>-Núcleo de Genética – SES (DF) (NUGEM)</li> </ul>
Ceará	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Hospital Infantil Albert Sabin</li> <li>- Faculdade de Medicina Estácio de Juazeiro do Norte</li> <li>- Serviço de Genética Clínica do Hospital Geral César Cals</li> <li>-Serviço de Genética do Setor de Pediatria do Hospital Geral de Fortaleza (HGF)</li> </ul>
Espírito Santo	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Laboratório de Triagem Neonatal do Centro de Diagnóstico Américo Buaiz (Cedab) da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Vitória (Apae Vitória)</li> <li>- Ambulatório II – Genética do Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória (HINSG)</li> <li>- Hospital Metropolitano</li> <li>- Serviço de Genética Médica – Dismorfologia, EIM e Triagem Neonatal da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de Vitória (Apae Vitória)</li> </ul>
Goiás	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Hospital das Clínicas – Goiânia</li> </ul>
Maranhão	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Serviço de Referência em Triagem Neonatal do Maranhão da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Luís (Apae São Luís)</li> </ul>
Minas Gerais	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Serviço Especial de Genética do Hospital das Clínicas (HC) da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)</li> <li>- Ambulatório de Erros Inatos do Metabolismo do Hospital das Clínicas (HC) da Universidade Federal de Minas Gerais (UFMG)</li> <li>- Laboratório de Genética Molecular do Instituto de Genética e Bioquímica da Universidade Federal de Uberlândia (UFU)</li> <li>- Curso de Genética Médica da Faculdade de Medicina de Barbacena (Fame) da Fundação José Bonifácio (Funjob)</li> <li>- Hospital Universitário Alzira Velano da Universidade de Alfenas “José do Rosário Tellano” (Unifenas)</li> <li>-Hospital Infantil João Paulo II – Belo Horizonte</li> </ul>
Mato Grosso do Sul	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Serviço de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) do Hospital Universitário Júlio Müller (HUJM) da Universidade Federal do Mato Grosso (UFMT)</li> </ul>
Pará	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo do Departamento de Fisiologia do Centro de Ciências Biológicas (CCB) da Universidade Federal do Pará (UFPA)</li> </ul>

	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Serviço de Genética Médica do Hospital Fundação Santa Casa de Misericórdia do Pará</li> </ul>
Paraíba	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Serviço de Genética Médica do Hospital Universitário Lauro Wanderley (HU) da Universidade Federal da Paraíba (UFPB)</li> <li>- Serviço de Genética Médica do Hospital Universitário Alcides Carneiro (HUAC) da Universidade Federal de Campina Grande (UFCG)</li> </ul>
Pernambuco	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Serviço de Genética Médica do Instituto Materno-Infantil de Pernambuco (Imip)</li> </ul>
Paraná	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Serviço de Aconselhamento Genético e Citogenética Humana do Departamento de Biologia Celular e Genética (DBC) da Universidade Estadual de Maringá (UEM)</li> <li>- Unidade de Genética Médica do Hospital de Clínicas (HC) da Universidade Federal do Paraná (UFPR)</li> <li>- Ambulatório de Genética do Hospital Universitário Evangélico de Curitiba (HUEC)</li> <li>- Coordenadoria Estadual de Prevenção e Saúde da Federação das Apaes do Estado do Paraná – Aconselhamento Genético</li> <li>- Serviço de Aconselhamento Genético do Departamento de Biologia Geral do Centro de Ciências Biológicas (CCB) da Universidade Estadual de Londrina (UEL)</li> <li>- Centro de Atendimento Integral ao Fissurado Labiopalatal (Caif) da Secretaria de Estado da Saúde (Sesa) do Paraná</li> </ul>
Rio de Janeiro	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ambulatório de Genética Clínica e Laboratorial de Citogenética – Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia</li> <li>- Laboratório de Citogenética Molecular do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira da Universidade Federal do Rio de Janeiro</li> <li>- Ambulatório de Genética Médica–Hospital Municipal Nossa Senhora do Loreto.</li> <li>- Departamento de Genética Médica – Instituto Fernandes Figueira – FIOCRUZ</li> <li>- Grupo de Aconselhamento Genético, Instituto Nacional do Câncer (INCa)</li> <li>- Setor de Genética Médica – Departamento de Pediatria – Hospital Universitário Pedro Ernesto – Universidade do Estado do Rio de Janeiro</li> <li>- Serviço de Genética Humana da Universidade do Estado do Rio de Janeiro – SERVGEM</li> <li>- Serviço de Genética do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira da Universidade Federal do Rio de Janeiro</li> <li>- Ambulatório de Genética do Hospital Universitário Gaffrée Guinle</li> <li>- Ambulatório de Genética Médica / Faculdade de Medicina UNIGRANRIO</li> <li>- Ambulatório Nilza Cordeiro Herdy – Unidade Barra/UNIGRANRIO</li> <li>- Ambulatório de Genética Médica – Hospital Municipal Nossa Senhora do Loreto</li> <li>- Hospital Federal de Bonsucesso</li> <li>- Serviço de Genética Clínica do Departamento Materno-infantil da Universidade Federal Fluminense</li> <li>- Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo (LBEIM)</li> <li>- FESO (Fundação Educacional Serra dos Órgãos)</li> <li>- Centro Universitário de Volta Redonda – Fundação Oswaldo Aranha – UniFOA</li> <li>- Ambulatório de Genética Médica da Faculdade de Medicina de Petrópolis</li> <li>- Cegemerj – Centro de Genética Médica do Rio de Janeiro</li> </ul>
Rio Grande do Norte	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Ambulatório de Genética Clínica da Unidade Docente Assistencial Governador Aluizio Alves (UDAGAA) da Universidade Potiguar</li> </ul>
Rio Grande do Sul	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Serviço de Genética Médica do Hospital de Clínicas (HC) de Porto Alegre da Universidade Federal do Rio Grande do Sul.</li> <li>- Serviço de Genética Clínica da Fundação Faculdade Federal de Ciências Médicas de Porto Alegre (FFFCMPA) e da Santa Casa de Misericórdia de Porto Alegre</li> <li>- Serviço de Hematologia-oncologia do Hospital Universitário de Santa</li> </ul>

	<p>Maria (HUSM) da Universidade Federal de Santa Maria (UFSM)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>- Ambulatório de Genética Médica da Faculdade de Medicina da Universidade Federal do Rio Grande (Famed-Furg)</li> </ul>
Santa Catarina	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Núcleo de Genética Clínica do Hospital Universitário Polydoro Ernani de São Thiago do Departamento de Clínica Médica (CCS) da Universidade Federal de Santa Catarina (UFSC)</li> </ul>
São Paulo	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Unidade de Citogenética do Serviço de Laboratório Clínico do Hospital dos Servidores Públicos do Estado de São Paulo (HSPESP)</li> <li>- Centro de Genética Médica (CGM) dos Departamentos de Pediatria e de Morfologia da Escola Paulista de Medicina da Universidade Federal de São Paulo (EPM-Unifesp)</li> <li>- Departamento de Oncogenética do Hospital A. C. Camargo da Fundação Antonio Prudente da Universidade de São Paulo (USP)</li> <li>- Centro de Estudos do Genoma Humano do Instituto de Biociências da Universidade de São Paulo (USP)</li> <li>- Unidade de Genética do Instituto da Criança do Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo (ICr-HC-FMUSP)</li> <li>- Serviço de Genética Médica do Hospital Municipal e Maternidade Amador Aguiar</li> <li>- Hospital de Reabilitação de Anomalias Craniofaciais (HRAC) (“Centrinho”) da Universidade de São Paulo (USP)</li> <li>- Serviço de Genética Humana do Departamento de Biologia Molecular da Faculdade de Medicina de Ribeirão Preto (Famerp)</li> <li>- Ambulatório de Genética Médica da Universidade Federal de São Carlos (UFSCar)</li> <li>- Serviço Ambulatorial de Investigação de Deficiência Intelectual da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo (Apae São Paulo)</li> <li>- Ambulatório de Genética Médica da Universidade Metropolitana de Santos (Unimes)</li> <li>- Serviço de Genética Clínica da UNICAMP – Depto. de Genética – FCM</li> <li>- Programa de Genética Perinatal – CAISM – UNICAMP</li> <li>- Serviço de Genética Médica da Pontifícia Universidade Católica de Campinas – Campus II – Hospital e Maternidade Celso Pierro</li> <li>- Ambulatório de Genética Médica do Hospital Infantil Cândido Fontoura</li> </ul>
Sergipe	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Hospital Universitário (HU) da Universidade Federal de Sergipe (UFSE)</li> </ul>

Fonte: Elaboração Própria. Dados extraídos do site Muitos Somos Raros, 2016; Observatório Doenças Raras, 2017.