

RENATA DE MACEDO MOURA

**ITINERÁRIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO DAS FAMÍLIAS E DOS
PACIENTES COM DOENÇAS ÓRFÃS**

**Universidade Federal de Minas Gerais
Programa de Pós-Graduação em
Promoção da Saúde e Prevenção da Violência
Belo Horizonte - MG
2013**

RENATA DE MACEDO MOURA

**ITINERÁRIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO DAS FAMÍLIAS E DOS
PACIENTES COM DOENÇAS ÓRFÃS**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Promoção da Saúde e Prevenção da Violência da Universidade Federal de Minas Gerais, como requisito parcial para obtenção do título de Mestre.

Área de concentração: Medicina Preventiva e Social

Orientadora: Prof^a. Dra. Eugênia Ribeiro Valadares

Co-Orientador: Prof. Dr. Tarcísio Márcio Magalhães Pinheiro

BELO HORIZONTE/MG

2013



FACULDADE DE MEDICINA
CENTRO DE PÓS-GRADUAÇÃO

Av. Prof. Alfredo Balena 190 / sala 533
Belo Horizonte - MG - CEP 30.130-100
Fone: (031) 3409.9641 FAX: (31) 3409.9640
cpg@medicina.ufmg.br



ATA DA DEFESA DE MESTRADO PROFISSIONAL DE RENATA DE MACEDO MOURA, n.º de registro 2011715339. No primeiro dia de março de dois mil e treze, reuniu-se na Faculdade de Medicina da UFMG, a Comissão Examinadora de Dissertação indicada pelo Colegiado do Programa, para julgar, em exame final, o trabalho intitulado: "ITINERÁRIO DIAGNÓSTICO E TERAPEUTICO DAS FAMÍLIAS E DOS PACIENTES COM DOENÇAS ÓRFÁS."; requisito final para a obtenção do Grau de Mestre em Promoção de Saúde e Prevenção da Violência, pelo Programa de Pós-Graduação em Promoção de Saúde e Prevenção da Violência. Abrindo a sessão, a Presidente da Comissão, Prof.ª Eugênia Ribeiro Valadares, após dar a conhecer aos presentes o teor das Normas Regulamentares do trabalho final, passou a palavra a candidata para apresentação de seu trabalho. Seguiu-se a arguição pelos examinadores, com a respectiva defesa da candidata. Logo após, a Comissão se reuniu sem a presença da candidata e do público para julgamento e expedição do resultado final. Foram atribuídas as seguintes indicações:

Prof.ª Eugênia Ribeiro Valadares / orientadora

Instituição: UFMG

Indicação: Aprovada

Prof. Tarcísio Márcio Magalhães Pinheiro / co-orientador

Instituição UFMG

Indicação: APROVADA

Prof.ª Elza Machado de Melo

Instituição: UFMG

Indicação: Aprovada

Prof.ª Rosângela Minardi Mitre Cotta

Instituição: UFV

Indicação: APROVADA

Pelas indicações a candidata foi considerada

APROVADA

O resultado final foi comunicado publicamente a candidata pelo Presidente da Comissão. Nada mais havendo a tratar, o Presidente encerrou a sessão e lavrou a presente ATA, que será assinada por todos os membros participantes da Comissão Examinadora.

Belo Horizonte, 01 de março de 2013.

Prof.ª Eugênia Ribeiro Valadares / orientadora

SKYPE - AO VIVO: egrhlo

Prof. Tarcísio Márcio Magalhães Pinheiro / co-orientador

Tarcisio magalhães

Prof.ª Elza Machado de Melo

efl

Prof.ª Rosângela Minardi Mitre Cotta

Rosângela Minardi

Prof.ª Elza Machado de Melo / Coordenadora

efl

Obs.: Este documento não terá validade sem a assinatura e carimbo do Coordenador.

Prof.ª Elza Machado de Melo
Coord. do PG em Promoção de Saúde e
Prevenção da Violência
Faculdade de Medicina / UFMG

UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS

Reitor

Prof. Clélio Campolina Diniz

Vice-reitora

Profª. Rocksane de Carvalho Norton

Pró-Reitor de Pós-Graduação

Prof. Ricardo Santiago Gómez

Pró-Reitor de Pesquisa

Prof. Renato de Lima dos Santos

FACULDADE DE MEDICINA

Diretor

Prof. Francisco José Penna

Chefe do Departamento de Medicina Preventiva e Social

Prof. Antônio Leite Alves Radicchi

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM PROMOÇÃO DA SAÚDE E PREVENÇÃO DA VIOLÊNCIA

Coordenadora

Profª. Dra. Elza Machado de Melo

Sub-coordenadora

Profª. Sandhi Maria Barreto

Colegiado

Representantes Docentes

Elza Machado de Melo

Andréa Maria Silveira

Elizabeth Costa Dias

Antônio Leite Alves Raddichi

Eliane Dias Gontijo

Tarcísio Márcio Magalhães Pinheiro

Maria da Conceição J. Werneck Cortes

Joaquim Antônio César Mota

Cristiane de Freitas Cunha

Victor Hugo de Melo

Débora de Carvalho Malta

Luiz Henrique Duczmal

Luiz Alberto Gonçalves

Izabel Christina Friche Passos

Marta Maria Alves da Silva

Dedico:

Ao meu pai José Carlos (*in memoriam*), meu mestre, meu exemplo, saudade grande.

À minha filha Cecília e meu marido Gustavo

**À todas as mães e pais que possuem filhos com doenças raras e que continuam firmes na
luta árdua de todos os dias.**

AGRADECIMENTOS

Agradeço a Deus, por me permitir concluir mais uma etapa na minha formação.

A Universidade Federal de Minas Gerais e toda sociedade pelo financiamento do Programa de Pós Graduação em Promoção da Saúde e Prevenção da Violência.

Aos meus orientadores Eugênia Ribeiro Valadares e Tarcísio Márcio Magalhães Pinheiro e a todos os professores do programa, em especial à Elza Machado de Melo.

Agradeço a todos os meus colegas pelo companheirismo e aprendizado que me proporcionaram, em especial à Cláudia Cunha e Cynthia Rossetti, companheiras e amigas de todos os momentos.

Agradeço à minha amiga Joseana Reis, Assistente Social do Hospital Infantil João Paulo II, pela ajuda nas entrevistas, pelo carinho, pelas dicas e por todo apoio.

Agradeço a todas as pessoas que de alguma forma me incentivaram e me ajudaram pelo meu caminho.

Aos meus pais José Carlos (*in memorian*) e Heloisa, aos meus irmãos Marco Túlio, Daniel (*in memorian*) e Manuela, à minha tia Ana Rita, a minha prima-irmã Patrícia e aos meus tios e avós que ajudaram a construir muito do que sou hoje.

Agradeço às mães que participaram desta pesquisa por compartilharem comigo suas histórias de vida e por me mostrarem um caminho de amor e superação que eu não conhecia, são pra mim exemplos de pessoas e acima de tudo, exemplos de mães que se superaram todos os dias.

Agradeço especialmente ao meu marido Gustavo por todo amor, apoio, incentivo e força pra seguir em frente e à nossa esperada Cecília por me mostrar todos os dias que milagres existem.

“Nenhum homem é uma ilha isolada; cada homem é uma partícula do continente, uma parte da terra; se um torrão é arrastado para o mar, a Europa fica diminuída, como se fosse um promontório, como se fosse a casa dos teus amigos ou a tua própria; a morte de qualquer homem diminui-me, porque sou parte do gênero humano. E por isso não perguntes por quem os sinos dobram; eles dobram por ti”.

John Donne

RESUMO

As doenças raras, também conhecidas como doenças órfãs constituem uma categoria de doenças que na maioria das vezes são crônico-degenerativas, debilitantes e colocam a vida em risco. A maior parte tem origem genética, são frequentemente incapacitantes, diminuem a expectativa de vida, prejudicam as habilidades físicas e mentais e afetam a capacidade de aprendizado e trabalho. Os Erros Inatos do Metabolismo representam uma categoria heterogênea de doenças genéticas causadas por deficiências enzimáticas. É um grupo importante de doenças que isoladamente são raras, mas coletivamente numerosas. A maioria se manifesta na faixa etária pediátrica e representa causa relevante de morbi-mortalidade. Para a doença tratável, o objetivo principal da intervenção terapêutica é o reconhecimento precoce seguido pelo tratamento, que pode impedir danos neurológicos progressivos, morbidade e mortalidade. No Brasil, assim como em grande parte do mundo, o primeiro desafio das famílias e pacientes está em se chegar a um diagnóstico conclusivo. As dificuldades são muitas, entre elas está o fato de que a maioria das doenças raras, não está incluída nos sistemas de triagem neonatal, o que dificulta o acesso aos serviços especializados, conseqüentemente, ao diagnóstico precoce e tratamento. Depois da obtenção do diagnóstico, o tratamento – quando possível – passa a ser o novo desafio, visto que o Sistema Único de Saúde (SUS) não possui uma política de assistência farmacêutica e nutricional específica para a maioria das doenças raras. Sobre a estrutura do texto, optou-se pela apresentação do trabalho final em forma de dois artigos: I) Políticas públicas de saúde para doenças raras: exemplos e desafios na Ásia, Américas e Europa, constitui um artigo de revisão sobre o desenvolvimento das políticas de saúde pública no Japão, países da União Européia, Estados Unidos da América e Brasil. Foram discutidas as particularidades a respeito dos sistemas e serviços de saúde e o atendimento oferecido aos pacientes com doenças raras nestes países, com vistas a identificar os maiores problemas e soluções desenvolvidas para a formulação de políticas públicas específicas. II) Itinerário Diagnóstico e Terapêutico das Famílias e dos pacientes com doenças Órfãs. Nele são apresentados os resultados e análise das entrevistas realizadas com mães de pacientes com doenças raras. Esta pesquisa teve como objetivo geral conhecer a trajetória dos pais e familiares de crianças portadoras de doenças raras em busca por diagnóstico e tratamento. Os objetivos específicos foram compreender o itinerário diagnóstico e terapêutico trilhado pelas crianças com doenças raras e seus familiares, analisá-lo segundo o referencial teórico de Hannah Arendt e discutir aspectos sobre o acesso aos serviços de saúde na perspectiva do direito e da cidadania. A abordagem metodológica escolhida para esta pesquisa foi a análise qualitativa, utilizando-se como técnica para coleta de dados entrevistas abertas seguindo o método História de Vida. A pesquisa foi realizada com mães de pacientes do Ambulatório de Erros Inatos do Metabolismo do Hospital das Clínicas da UFMG e do Hospital Infantil João Paulo II, da rede FHEMIG (Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais). As entrevistas foram gravadas, transcritas e, posteriormente, analisadas segundo o método análise de conteúdo e hermenêutico-dialético. Os resultados apontaram para uma realidade onde o acesso por meio do SUS aos serviços médicos especializados é muito difícil e o suporte de uma equipe multidisciplinar necessária para melhoria da qualidade de vida das pessoas com doenças raras quase não existe. As famílias vivem dia-dia a dificuldade para obtenção do diagnóstico e após vencida esta etapa, a grande barreira está na obtenção de tratamento por meio de medicamentos, equipamentos e cuidados especializados contínuos.

Palavras-chave: Doenças raras, doenças órfãs, Sistema Único de Saúde, Políticas de Saúde, Violência estrutural, exclusão social.

ABSTRACT

Rare diseases, also known as orphan diseases, are a category of diseases that most often are chronic degenerative, debilitating and life-risk. Most have a genetic origin, are often disabling, have a lower life expectancy, affect the physical and mental skills and harm the ability to learn and work. The inborn errors of metabolism represent a heterogeneous category of genetic diseases caused by enzyme deficiencies. It is an important group of diseases that are individually rare but collectively numerous. Most of them manifest in children and represent significant cause of morbidity and mortality. For a treatable disease, the main objective of therapeutic intervention is early recognition followed by prompt treatment, which can prevent progressive neurological damage, morbidity and mortality. In Brazil, as in most parts of the world, the first challenge for patients and families is to reach a conclusive diagnosis. The difficulties are many, among them is the fact that most rare diseases are not included in newborn screening systems, what hinders access to specialized services, early diagnosis and treatment. After establishment of diagnosis, treatment - when possible - becomes the new challenge, since the Brazilian public health system called *Sistema Unico de Saude* (SUS) does not have a specific policy for nutritional and pharmaceutical care embracing most rare diseases. On the structure of the text, we opted for presenting the final work in the form of two items: I) "Public health policies for rare diseases: examples and challenges in Asia, the Americas and Europe" as a review article on the development of public health policies in Japan, EU countries, USA and Brazil. The particularities about the care services and health systems provided to patients with rare diseases in these countries were discussed, in order to identify the main problems and solutions found for the formulation of public policies. II) "Diagnostic and Therapeutic Itinerary of Families and Patients with Orphans Diseases". In this one the results and analysis of interviews with mothers of patients with rare diseases are presented. The main aim of this research was to understand the trajectory of the parents and families of children with rare diseases to search for diagnosis and treatment. Specific objectives were to understand the trodden path by children with rare diseases and their families, analyze it according to the theory of Hannah Arendt and discuss the issues regarding to access to health services from the perspective of law and citizenship. The methodological approach chosen for this research was qualitative analysis, using as a data collection technique for open interviews following the method "Life Story". The research was conducted with mothers of patients from the outpatient clinic for inborn errors of metabolism at *Hospital das Clínicas - UFMG* and at *Hospital Infantil João Paulo II (FHEMIG - Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais)*. The interviews were recorded, transcribed and then analyzed using the content analysis method and hermeneutic-dialectic. The results pointed to a reality where access to specialized medical services by SUS is very difficult and the support of a multidisciplinary team needed to improve the quality of life for people with rare diseases is almost nonexistent. The families live troubles to obtain a certain diagnosis and after achieving this stage, the major barrier is to obtain treatment through medication, equipment and continuous specialized care.

Keywords: rare diseases, orphan diseases, Health System, Health Policy, structural violence, social exclusion.

LISTA DE SIGLAS

CF – Constituição Federal

CID – Classificação Internacional de Doenças

DR – Doenças Raras

EIM - Erros Inatos do Metabolismo

EUA – Estados Unidos da América

FHEMIG – Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais

HC – Hospital das Clínicas

SUS – Sistema Único de Saúde

UE – União Européia

UFMG – Universidade Federal de Minas Gerais

SUMÁRIO

1 CONSIDERAÇÕES INICIAIS.....	13
2 OBJETIVOS.....	19
3 ABORDAGEM METODOLÓGICA.....	20
3.1. REVISÃO DA LITERATURA.....	20
3.2 CAMPO DE ESTUDO.....	20
3.3 SUJEITOS DO ESTUDO.....	21
3.4 TÉCNICA PARA COLETA DE DADOS.....	22
3.5 TRATAMENTO E ANÁLISE DE DADOS.....	23
3.6 ASPECTOS ÉTICOS.....	23
4. RESULTADOS.....	25
4.1 ARTIGO I: POLÍTICAS PÚBLICAS DE SAÚDE PARA DOENÇAS RARAS: EXEMPLOS E DESAFIOS NA ÁSIA, AMÉRICAS E EUROPA.....	25
4.2. ARTIGO II: ITINERÁRIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO DAS FAMÍLIAS E DOS PACIENTES COM DOENÇAS ÓRFÃS.....	46
5. CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	64
6. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS	71
7. APÊNDICES.....	74
Apêndice A – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.....	74
Apêndice B – Roteiro das Perguntas Norteadoras usadas no auxílio das entrevistas.....	76
8. ANEXOS.....	77
Anexo A - Cópia da Aprovação do COEP da UFMG.....	77
Anexo B – Cópia da Aprovação do Comitê de Ética da FHEMIG.....	78

1. CONSIDERAÇÕES INICIAIS

Não existe um consenso sobre a definição para doenças raras, também conhecidas como doenças órfãs, mas segundo critérios europeus são doenças com incidência de até 5 casos para cada 10000 habitantes e que possuam como características clínicas o fato de serem crônico-degenerativas, debilitantes e de colocarem a vida em risco (Stolk, Willems e Leufkens, 2006). A maior parte das doenças raras é de origem genética, frequentemente incapacitantes. Elas diminuem a expectativa de vida, prejudicam as habilidades físicas e mentais e afetam a capacidade de aprendizado e trabalho (Schieppati et al., 2008).

Os Erros Inatos do Metabolismo (EIM) representam uma categoria heterogênea de doenças genéticas causadas por deficiências enzimáticas. É um grupo importante de doenças que isoladamente são raras, mas coletivamente muito numerosas. A maioria se manifesta na faixa etária pediátrica e representa causa relevante de morbi-mortalidade. Para a doença tratável, o objetivo principal da intervenção terapêutica é o reconhecimento precoce seguido pelo tratamento, que pode impedir danos neurológicos progressivos, morbidade e mortalidade. Atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, regressão neurológica, atraso do crescimento, convulsões, hipotonia, doença hepática não esclarecida, miocardiopatia, tubulopatia renal são os motivos dos encaminhamentos mais frequentes dos pacientes para o Ambulatório de Erros Inatos do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais (HC-UFMG) (Valadares, 2011).

No Brasil, assim como em grande parte do mundo, o primeiro desafio destas famílias e pacientes está em se chegar a um diagnóstico conclusivo. As dificuldades são muitas, entre elas está o fato de que a maioria das doenças raras, não está incluída nos sistemas de triagem neonatal, o que dificulta o acesso aos serviços especializados, conseqüentemente, o diagnóstico precoce, bem como seu tratamento.

Depois da obtenção do diagnóstico, o tratamento – quando possível – passa a ser o novo desafio para as famílias, visto que o Sistema Único de Saúde (SUS) não possui uma política de assistência farmacêutica e nutricional específica para doenças raras. A própria formulação de uma política nesse aspecto esbarra em pontos bioéticos relacionados às questões de equidade, escassez de recursos e reserva do possível (Souza et al, 2010).

Atualmente existem discussões sobre a legitimidade do financiamento pelo Estado do diagnóstico e tratamento de doenças que significam alto custo ao sistema de saúde. Diante de todas as controvérsias que possam surgir a esse respeito, há que se lembrar inicialmente que a saúde é o primeiro ou um dos principais componentes da vida, seja como pressuposto de existência, seja como respaldo para qualidade de vida. O direito à saúde está íntima e inseparavelmente ligado ao direito à vida. A saúde é o cerne da existência, da dignidade humana e da cidadania. Nesse sentido, muitos doutrinadores da área jurídica apontam a saúde como um direito individual e fundamental nascido e garantido mesmo contra a vontade estatal. O direito à vida se associa diretamente ao direito à saúde. A saúde como componente de cidadania, é o respaldo para que se possa afirmar que o direito à saúde é um direito humano essencial, absolutamente necessário e indispensável, o direito mais importante, o núcleo da vida (Góis, 2008). Por esse motivo, as políticas públicas de saúde assumem importância vital enquanto estratégias governamentais.

Posto o fato de que a saúde é um direito fundamental, cabe ao Estado supri-lo por meio de políticas públicas que são gestadas e implementadas para o enfrentamento de problemas sociais (Acúrcio, 2005). A constituição brasileira de 1988 classifica a saúde como um direito social, apresenta a saúde como direito de todos e dever do Estado, garante acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação e cria o SUS. Resultado de um processo de lutas do Movimento Sanitário, o SUS, se tornou um marco evolutivo, pois foi concebido como um sistema de proteção social, destinado ao conjunto da sociedade. Não se trata, assim, de política assistencialista (Brasil, 1988; Campos, 2006).

A construção do SUS se norteia pelos seguintes princípios doutrinários: I) Universalidade – garantia de atenção à saúde e acesso aos serviços a todo e qualquer cidadão; II) Equidade – assegura ações e serviços em todos os níveis de acordo com a complexidade que cada caso requeira sem privilégios nem barreiras. Todo cidadão é igual e será atendido conforme suas necessidades; III) Integralidade – reconhecimento de que o homem é um ser integral, bio-psico-social, e deverá ser atendido com visão integral por um sistema de saúde integral, voltado a promover, proteger e recuperar sua saúde (Brasil, 1990).

O acesso universal e a atenção integral a todo e qualquer procedimento considerado necessário para intervir sobre o processo saúde-doença, foram os princípios que lograram

alcançar maior legitimidade (Campos, 2007).

A universalidade incorpora o direito à assistência em todos os níveis de atenção, como construto da cidadania, e se desdobra na idéia de equidade que se traduz em tratar desigualmente os desiguais na medida de suas necessidades. A equidade funciona como um “filtro” da universalidade, que possui um conceito mais amplo. Dessa forma, o tratamento desigual é justo, quando aplicado ao mais carente e a proteção de indivíduos com doenças raras é um desses inúmeros casos (Roncalli, 2003; Boy, 2009).

Já a integralidade pressupõe um novo modelo de saúde que supere a lógica da compartimentalização do indivíduo e das práticas de saúde, ou seja, uma busca por um modelo social de atenção à saúde e um rompimento com a lógica flexneriana vigente. Em termos hipotéticos, há diferentes modos para se assegurar atenção universal e integral aos brasileiros, porém, convivemos com a existência de um SUS esgarçado e de uma reforma sanitária incompleta, que ainda se encontra em construção (Campos, 2007).

Torna-se fácil perceber que o SUS precisa caminhar muito ainda para que o seu acesso seja universal e equânime. O caso das doenças raras é um exemplo claro de exclusão dos indivíduos aos serviços de saúde, o que concretiza e institucionaliza a violência por parte do Estado para com estes cidadãos excluídos de seu direito fundamental. Nessa perspectiva, há de se perceber, que convivemos no Brasil com um sistema de saúde, que embora tenha alcançado avanços incontestáveis, ainda precisa buscar a superação de um modelo de acesso que na prática é seletivo, excludente e focalizado, onde há um descompasso entre a legislação e a legitimidade social (Assis et al, 2003).

O entendimento da violência segundo Hannah Arendt, não é só a ameaça da vida pelo uso de armas, é também a ameaça da vida pela ausência ou omissão do Estado diante das condições de dignidade humana. A impunidade ou omissão dos governos promove a disseminação e a naturalização da violência, que tem diversas formas e expressões, mas que convergem para a deterioração da qualidade de vida e afeta profundamente a vida das pessoas que têm seu direito à saúde negado (Rangel et Petry, 2006).

A universalidade engloba a perspectiva da plural singularidade da existência humana, que para Arendt (1987) é a condição essencial da atividade da ação humana – agir

argumentativo. Essa plural singularidade humana comporta ao mesmo tempo o duplo caráter de igualdade e diferença pelo fato de sermos todos os mesmos, sem que ninguém seja igual a qualquer pessoa que tenha existido, exista, ou existirá, ou seja, apesar de sermos todos seres humanos, cada ser é único.

Diante disso se não fossem iguais, as pessoas não seriam capazes de se entender e se não fossem diferentes, os homens não precisariam do discurso para se fazer entender. Ser diferente não equivale a ser outro, não é possuir a qualidade de alteridade, que é um aspecto importante da pluralidade. No homem, a alteridade e a distinção que ele partilha com tudo o que vive, tornam-se singularidade e a pluralidade humana é a paradoxal pluralidade de seres singulares (Arendt, 1987).

O novo sempre acontece à revelia da certeza das leis estatísticas e probabilidades, sempre aparece sob o disfarce de milagre. Pelo fato de que o homem é capaz de agir em discurso, pode-se esperar dele o inesperado e isso só é possível porque cada ser é singular e com cada nascimento, vem ao mundo, algo singularmente novo, esse é para Arendt, o princípio humano da natalidade (Arendt, 1987).

Se a ação é a efetivação da natalidade, o discurso corresponde à distinção e é a expressão da singularidade. Desta forma, a ação não é possível no isolamento, estar isolado é estar privado da capacidade humana de transformação, revelação e criação. Destituídas da proteção da lei e do acolhimento pelas instituições estatais responsáveis, as pessoas que convivem com doenças raras têm a sobrevivência como sua tarefa mais árdua, o que causa por si só um isolamento social, de onde não se pode esperar qualquer tipo de mudança. A ausência de interação entre as pessoas perpetua um isolamento que se traduz na exclusão, sendo assim, o mundo permanece estagnado, sem a perspectiva do novo que surge e ressurgue das interações humanas (Arendt, 1987).

Cada ser que vem ao mundo tem que ser cuidado e reconhecido na sua singularidade, a massificação dos indivíduos e dos cuidados para com eles, se traduz em um não reconhecimento das diferenças, onde a visão de pluralidade e totalidade passa a ser parcial e por isso excludente. Vivemos em uma sociedade que exclui minorias e desconsidera o todo, sem perceber que o todo só pode ser concebido como todo porque contempla a singularidade do único, na perspectiva da condição humana, o todo perde sua totalidade quando exclui um.

A exclusão perpetua modelos violentos e o modelo de sociedade excludente perpetua as desigualdades sociais (Arendt, 1987).

A proteção da vida perpassa pelo acolhimento das singularidades ao passo que o nascimento e a morte dos indivíduos referem-se a um mundo no qual aparecem e do qual partem indivíduos singulares, únicos, impermutáveis e irrepetíveis. Por esse motivo, acolher as singularidades significa proteger a vida. Atualmente, a tendência das instituições de saúde está na padronização dos serviços e atendimentos, com isso, acabam por ignorar as diferenças e padronizam também as pessoas. A partir daí institucionalizam a violência, pois os indivíduos são sentenciados a assumir a qualidade de vítimas ideais de uma sociedade “massificadora” que retira do sujeito sua condição original de sujeito único, que passa a figurar como objeto, o que acontece quando os indivíduos são instigados a aceitar essa condição (Arendt, 1987).

A natalidade consiste em um novo começo, inseparável de cada nascimento. O nascer e renascer para o mundo é a esperança de um futuro renovado. Ela pode significar uma ruptura com o estado de coisas vigentes e o início de algo totalmente novo (Arendt, 1987).

Percebe-se que é possível vislumbrar a quebra do paradigma de uma sociedade excludente e opressora e o renascimento de uma sociedade fundamentada no respeito à singularidade que existe na igualdade dos indivíduos enquanto seres humanos que compartilham a alegria de conviverem com outros seres humanos num mundo cuja realidade é assegurada a cada um pela presença de todos (Arendt, 1987).

Nesse sentido, a promoção da saúde passa pela inclusão da plural singularidade humana. A não absorção das particularidades de cada sujeito, como no caso das doenças órfãs, é uma forma de exclusão que em si é violência. Políticas públicas que não incluem as demandas singulares não são capazes de gerar mudanças efetivas, de transformar uma dada situação ou mesmo de construir uma Nova Ordem como nos termos de Hannah Arendt (Arendt, 1987).

Nessa acepção se pode inferir que os princípios gerais do direito são as bases para cidadania, na mesma medida, a saúde compõe a base da condição humana para exercer e reivindicar essa cidadania (Arendt, 1987). O conceito de saúde e universalidade de acesso que temos em teoria, implica em um modelo social norteado pela inclusão social e solidariedade

humana (Assis et al, 2003). Ética e cidadania são os núcleos da vida política e agregam direitos e deveres para a garantia das condições de saúde, que são indispensáveis à vida digna com segurança e paz (Rangel et Petry, 2006). Diante disso, o drama vivenciado com a necessidade de consolidação do acesso universal, requer uma luta constante pelo fortalecimento da saúde como bem público, e da edificação de uma utopia social igualitária onde a saúde figure como um direito individual e coletivo que deve ser fortalecido (Assis et al, 2003).

Diante do fundamento moral da legitimidade do Estado de bem-estar, em que o próprio Estado reconhece seu dever de cuidar da integridade dos cidadãos, o Princípio da Proteção constitui um dos fundamentos da intervenção estatal, com base nele, a bioética de proteção pode ser vista como uma ética da responsabilidade social em que o Estado deve assumir obrigações com os indivíduos, visando formar um ambiente saudável, com propostas razoáveis de cuidar das condições objetivas necessárias para o exercício da cidadania. Entendendo-se então, como proteção, a atitude de dar cobertura efetiva às necessidades essenciais ou consideradas impostergáveis (Boy, 2009).

Dessa forma, entendendo o SUS como um processo em permanente construção – cujos princípios visam uma mudança do paradigma de atenção à saúde na busca de um sistema eficaz, eficiente, de qualidade, equitativo e, portanto, inclusivo – percebendo que seu desenvolvimento depende da formulação de uma agenda para a saúde (Mendes, 2006), este estudo mostrará a importância da construção de políticas de saúde mais inclusivas, abordando o itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pacientes com EIM, podendo ser uma importante ferramenta para a qualificação da assistência e o planejamento de programas e serviços especializados.

2. OBJETIVOS

2.1 Objetivo geral:

- Conhecer a trajetória dos pais e familiares de crianças portadoras de doenças raras em busca por acesso, diagnóstico e tratamento.

2.2 Objetivos específicos:

- Realizar uma análise do contexto das políticas públicas em países-referência em pesquisa, diagnóstico ou tratamento de doenças raras.
- Discutir aspectos sobre o acesso aos serviços de saúde na perspectiva do direito e da cidadania.
- Compreender o itinerário diagnóstico e terapêutico trilhado pelas crianças com doenças raras e seus familiares.

3. ABORDAGEM METODOLÓGICA

Optou-se por uma abordagem metodológica de natureza qualitativa, uma vez que esta permite revelar adequadamente processos sociais pouco conhecidos referentes a grupos particulares, além de propiciar a construção de novas abordagens, revisão e criação de novos conceitos e categorias durante a investigação na busca de compreender a lógica interna do grupo ou processo em estudo (Minayo, 2008).

3.1. REVISÃO DA LITERATURA

Procurou-se identificar e abordar os principais problemas enfrentados e as soluções desenvolvidas por meio da descrição de políticas públicas de saúde para o atendimento a pacientes com Doenças Raras em alguns países. O Japão será descrito por ter um sistema universal, além de ser referência na área de pesquisa e diagnóstico de DRs, a União Européia (UE), por sua política de saúde possuir diretrizes comuns aos países-membros, incluindo a universalidade, o Brasil foi escolhido por ter um sistema universal e caminhar no sentido de inclusão das pessoas com doenças raras nas suas políticas de saúde. O exemplo dos EUA é um caso a parte uma vez que entre os países descritos, é o único que não possui sistema de saúde universal, mas pode ser considerado referência em pesquisas e diagnóstico na área.

A pesquisa de artigos científicos foi feita por meio de buscas nos portais eletrônicos: Periódicos Capes, SciElo, The Lancet e Google Acadêmico. Foram utilizadas como palavras-chave: doenças raras, políticas de saúde, doenças órfãs, Sistema Único de Saúde, *rare diseases*, *policy health*, e *orphan drugs* estes termos foram cruzados com *Japan*, *United States*, *European Union*, *Brazil (Brasil)*. Os artigos localizados nas bases de dados e aqueles citados nas publicações avaliadas e considerados relevantes foram também utilizados.

3.2. CAMPO DE ESTUDO

A pesquisa foi realizada no ambulatório de Erros Inatos do Metabolismo do Hospital

das Clínicas da UFMG e no Hospital Infantil João Paulo II da Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais.

O HC- UFMG é um hospital universitário, público e geral que realiza atividades de ensino, pesquisa e assistência, atende alta e média complexidade para a rede municipal e estadual de saúde, sendo 100% dos pacientes atendidos pelo SUS (www.hc.ufmg.br/conheca.html)

A Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais (FHEMIG) se constitui em uma rede hospitalar que presta assistência secundária e terciária com importância estratégica regional e estadual e está vinculada à Secretaria de Estado de Saúde de Minas Gerais sendo também prestadora de serviços exclusivamente para o SUS (www.fhemig.mg.gov.br).

O Hospital Infantil João Paulo II faz parte do complexo de Urgência e Emergência da rede FHEMIG. Oferece atendimento médico hospitalar e domiciliar para crianças com doenças neuromusculares, urgências pediátricas e doenças infectocontagiosas infantojuvenis. Constitui-se como centro de referência em atendimento ambulatorial e de internação e para os programas governamentais na área de pediatria, além de se instituir também como um hospital de ensino e pesquisa (www.fhemig.mg.gov.br).

3.3. SUJEITOS DO ESTUDO

A seleção dos entrevistados para amostragem do estudo foi feita aleatoriamente, as entrevistas foram finalizadas obedecendo a critérios de saturação.

A pesquisa foi realizada com mães e familiares de pacientes com doenças raras em data e horário definidos individualmente com cada entrevistado de modo que fosse garantida privacidade e segurança.

Aos pacientes convidados e interessados em participar do estudo, foi apresentada a pesquisa e seus objetivos. Com aqueles que concordaram em ser entrevistados foi lido o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (Apêndice A), previamente aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisas (COEP) da UFMG e da FHEMIG, de acordo com a resolução 196/96, que regulam a ética na pesquisa com seres humanos. Somente após a anuência dos

sujeitos pesquisados a gravação da entrevista foi iniciada.

3.4 TÉCNICA PARA COLETA DE DADOS

A técnica utilizada para coleta de dados foi História de Vida, que visa apreender as articulações entre a história individual e coletiva, concebidas como uma ponte entre a trajetória individual e social (Silva et al, 2007). Uma das principais formas de referenciar tipos e estratégias para pesquisar o sentido da experiência humana comum em lugares específicos é pedir aos atores que contem suas histórias. As narrativas de vida não serão uma verdade sobre os fatos vividos, mas uma versão que os indivíduos que vivenciaram atribuem a esses fatos, a partir da sua vivência, experiência e visão do futuro. Nesse sentido, a história de vida pode ser a melhor abordagem para se compreender as respostas situacionais às contingências do cotidiano (Minayo, 2008).

O método se utiliza das trajetórias pessoais no âmbito das relações humanas. Dá-se ao sujeito liberdade para dissertar sobre uma experiência pessoal em relação ao que está sendo indagado pelo entrevistador (Santos; Santos, 2008). Ao dar voz aos sujeitos, a metodologia é particularmente útil para pesquisas nas áreas que lidam com grupos excluídos, pois permite “falar com eles”, não “sobre eles”. Esses relatos possibilitam conhecer e entender suas trajetórias, aspirações e desejos, como se dão suas relações em seu convívio social, sob o ponto de vista do próprio sujeito (Glat; Pletsch, 2009).

O método escolhido se diferencia de outras formas de investigação realizadas por meio de depoimentos (questionários, entrevistas semiestruturadas), pois ao trabalhar com entrevistas abertas, permite que a condução do estudo seja dada pelos entrevistados a partir da sua visão de mundo, dá-se aos sujeitos liberdade para falar sobre aquilo que consideram relevante em sua vivência, a forma como vivenciaram determinada experiência e como essas vivências interferem no presente. A característica mais importante desta abordagem, portanto, é que a estrutura geral da entrevista não é determinada pelo pesquisador, mas pelos pesquisados por meio da forma como selecionam, interpretam, valorizam e transmitem suas experiências de vida (Glat et al, 2004). Durante a narrativa, sempre que se revele oportuno, deve-se reorientar o narrador entrevistado, para cobrir tanto quanto possível, todo o campo de investigação (Glat e Glat, 1989).

Foi utilizada a seguinte pergunta de forma a estimular o início da narração por parte do pesquisado: *“Gostaria que você me contasse o que aconteceu e como se sentiu desde que soube da gravidez. Você pode contar todas as coisas que aconteceram, uma após a outra, até os dias de hoje (gravidez, nascimento, primeiros sinais da doença, a busca por ajuda, diagnóstico, tratamento). Você não precisa ter pressa e pode dar detalhes, porque tudo o que for importante pra você interessa para a pesquisa”*.

A pergunta gerativa narrativa buscou visar um aspecto específico referente aos acontecimentos relacionados à gravidez, nascimento, primeiros sinais da doença, a busca por ajuda, diagnóstico e tratamento da criança nascida com alguma doença rara.

Além da pergunta gerativa narrativa, foram utilizadas em alguns casos, perguntas norteadoras com objetivo de explorar e estimular a continuidade das narrativas (Apêndice B). Todas as entrevistas foram gravadas mediante assinatura prévia do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido concordando em participar da metodologia proposta pela pesquisa.

3.5 TRATAMENTO E ANÁLISE DOS DADOS

A análise dos dados foi iniciada pela transcrição das entrevistas, posteriormente foi realizada a análise de conteúdo proposta por Bardin, procedeu-se à leitura flutuante de todo material transcrito a partir das entrevistas gravadas, posteriormente foram definidas as categorias de análise, seguida pela análise e interpretação dos resultados (Bardin, 2007).

Para análise dos dados também foi usado o método hermenêutico-dialético. A hermenêutica busca compreender as narrativas presentes nos relatos das entrevistas, portanto se baseia na compreensão como categoria metodológica. Sob essa ótica, entender a realidade que se expressa num texto é também entender o outro. A dialética se expressa por meio de termos que articulam ideias de crítica, negação, oposição, mudança, processo, contradição, movimento e transformação da realidade social. Portanto, o método procura interpretar a realidade por meio de seu movimento. A união entre hermenêutica e dialética busca entender o texto, a fala, o depoimento, como resultado de um processo social e de conhecimento, ambos frutos de múltiplas determinações, mas com significado específico (Minayo, 2008).

3.6 ASPECTOS ÉTICOS

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG – COEP CAAE nº 0741.0.203.287 - 11 e pelo Comitê de ética da Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais (FHEMIG) por meio do parecer nº 012/2012. Obteve-se o consentimento de todos os sujeitos incluídos no estudo.

4 . RESULTADOS

Os resultados deste estudo serão apresentados sob a forma de 2 artigos:

O Artigo I intitulado: Políticas públicas de saúde para doenças raras: exemplos e desafios na Ásia, Américas e Europa, constitui um artigo de revisão sobre o desenvolvimento das políticas de saúde pública no Japão, países da União Européia, Estados Unidos da América e Brasil.

O Artigo II com o título: Itinerário Diagnóstico e Terapêutico das Famílias e dos pacientes com doenças Órfãs em que são apresentados os resultados e análise das entrevistas realizadas na pesquisa de campo

4.1. Artigo 1

POLÍTICAS PÚBLICAS DE SAÚDE PARA DOENÇAS RARAS: EXEMPLOS E DESAFIOS NA ÁSIA, AMÉRICAS E EUROPA

Introdução

O drama vivenciado diariamente pelas famílias e pessoas com DR (Doenças Raras) e sua luta por diagnóstico e tratamento no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil, motivou a realização deste estudo, que busca conhecer o que acontece no cenário nacional e internacional e as perspectivas e experiências vividas pelos diferentes países no âmbito das políticas públicas para DRs.

Diante das controvérsias sobre a legitimidade do financiamento estatal do diagnóstico e tratamento de doenças que significam alto custo ao sistema de saúde, há que se lembrar que a saúde é o primeiro ou um dos principais componentes da vida. O direito à saúde está íntima e inseparavelmente ligado ao direito à vida, que por sua vez está diretamente associado ao direito à saúde. A saúde como componente de cidadania, é o respaldo para que se possa afirmar que o direito à saúde é um direito humano essencial, necessário e indispensável (Góis, 2008).

O acolhimento das singularidades significa proteção da vida. Quando instituições de saúde ignoram as diferenças e padronizam as pessoas, está institucionalizando a violência. Então, os indivíduos são sentenciados a assumir a qualidade de vítimas ideais de uma sociedade “massificadora”, onde o sujeito perde sua condição original de sujeito único (Arendt,1987).

A violência não é só ameaça da vida pelo uso de armas, mas também a ameaça da vida pela ausência ou omissão do Estado frente às condições de dignidade. A impunidade ou omissão dos governos promove a disseminação e a naturalização desse tipo de violência, que tem diversas formas e expressões, mas que convergem para a deterioração da qualidade de vida. A exclusão perpetua modelos violentos e o modelo de sociedade excludente perpetua as desigualdades sociais, que são o cerne da violência estrutural (Arendt, 1987).

As DR, também conhecidas como doenças órfãs (DO), são um mosaico complexo e heterogêneo de cerca de 5000 a 8000 manifestações. Para muitas não existem intervenções ou cuidados médicos (Van e Leufkens, 2004). A maior parte tem origem genética, geralmente são crônico-degenerativas, debilitantes e colocam a vida em risco (Stolk, Willemen e Leufkens, 2006).

As DO compreendem as doenças raras e negligenciadas. No primeiro grupo, o pequeno número de pacientes não oferece um mercado lucrativo, enquanto que o segundo representa doenças prevalentes em países pobres - que não conseguem arcar com os preços dos medicamentos - portanto não oferecem potenciais atrativos de mercado (Van e Leufkens, 2004).

Apesar da crescente sensibilização, ainda há lacunas de conhecimento relacionadas à obtenção de diagnóstico precoce e tratamentos eficazes. DRs são um problema de saúde para milhões de pessoas em todo mundo (Van e Leufkens, 2004).

Panorama Internacional das doenças raras

Dados epidemiológicos são insuficientes para dar detalhes do número de pacientes com uma DR específica. Em geral não há registros em bancos de dados nacionais ou internacionais (Eurodis, 2005) A ausência de um sistema de codificação universal constitui um obstáculo para o registro confiável e dificulta a avaliação dos impactos econômico-sociais

dessas doenças (Schieppati e col., 2008).

A Classificação Internacional de Doenças (CID) na prática não tem especificidade para DR. Existe um número específico para as mais conhecidas, as menos prevalentes são resumidas como "outros distúrbios metabólicos e endócrinos", o que torna difícil o registro confiável (Alwan e Modell, 1997). Temos, portanto, ausência de confiança nos dados, baixa consistência entre as fontes de informação e má qualidade metodológica dos estudos de vigilância epidemiológica em todo mundo (Schieppati e col., 2008).

Estima-se que apenas 10% das DR tenham tratamento, mas mesmo para as que possuem, existem desafios relacionados aos cuidados adequados devido ao pouco conhecimento da doença e diagnóstico tardio (Tambuyzer, 2010). O diagnóstico precoce é prejudicado por outras condições que podem levar a erros ou atrasos, várias consultas médicas, tratamentos imprecisos, apoio inadequado e insuficiente aos familiares e outras crianças nascidas com a mesma doença na família. O aumento do conhecimento das doenças, além da construção de redes e centros de tratamento e diagnóstico, capacitação profissional e o rastreio de DR em uma grande população - especialmente crianças - ajudaria a identificar pacientes de maneira precoce e abrangente (Tambuyzer, 2010).

Diante das características muitas vezes debilitantes das doenças, o impacto recai também sobre toda sociedade e família. O resultado são os altos custos humanos e sociais que causam um pesado fardo financeiro e psicológico devido à falta de esperança terapêutica e ausência de suporte na vida cotidiana. A complexidade e os aspectos únicos destas condições mostram que a organização dos sistemas sociais e de saúde nem sempre são capazes de fornecer respostas satisfatórias às necessidades dos pacientes e famílias. A realização de estudos para determinar o impacto das DR na saúde do indivíduo, família e sociedade são determinantes na implementação de políticas que atendam essas pessoas integralmente em suas necessidades (Eurodis, 2005; Tambuyzer, 2010).

Muitos países estão percebendo a necessidade de maior planejamento das intervenções relacionadas a políticas de saúde direcionadas às DR, pois trazem grande impacto sobre a saúde de indivíduos e sociedades (Mazzucato, 2008).

A situação das políticas públicas direcionadas às DR é bastante heterogênea nos diferentes países e muitas vezes dentro de um mesmo país, assim como os próprios sistemas

de saúde. O assunto tem merecido destaque em tempos relativamente recentes em alguns países e em outros ainda permanece sem muita atenção. Segue-se uma breve descrição dos sistemas de saúde e suas políticas direcionadas às DR no Japão, países da União Européia, Estados Unidos e Brasil.

O caso do Japão

O Japão é reconhecido pelos altos índices de saúde de sua população e desenvolvimento de um sistema de saúde sólido (Reich e col., 2011). O país oferece seguro saúde para todos e garante acesso a uma variedade de serviços públicos para toda população. O seguro tem se tornado mais igualitário, enquanto os custos com saúde permaneceram relativamente baixos (OECD, 2011).

Muitos fatores contribuíram para o alcance dos bons indicadores de saúde onde se incluem políticas públicas de saúde, altas taxas de alfabetização e educação, crescimento econômico e um ambiente político estável (Reich e col., 2011). Nos pilares do sistema de saúde, está a universalidade. A igualdade é valorizada por toda sociedade e tem como resultado um bom desempenho sobre determinantes sociais de saúde (Lancet, 2011).

Em relação às DR, o Japão lançou um programa específico em 1972, desde então, o governo tem promovido pesquisa e suporte aos pacientes. Atualmente são chamadas "doenças raras e intratáveis" e conceituadas como "doença rara, de etiologia desconhecida sem tratamento eficaz, que apresenta um grande ônus financeiro e psicológico". São consideradas DR aquelas com prevalência inferior a 50.000 casos ou 1/2500 habitantes, sem causa ou cura conhecidas. Existem 123 doenças que se enquadram nesta definição e constituem a base das prioridades em pesquisa (Hayashi e Umeda, 2008; Peipei et col., 2012).

Atualmente existem mais de 60 grupos de pesquisa. Embora investigadores principais e colaboradores especialistas tenham sido substituídos ao longo dos anos, os conhecimentos foram repassados para os sucessivos grupos, possibilitando continuidade e desenvolvimento dos estudos (Hayashi e Umeda, 2008).

Em 1997, o governo japonês fundou um Centro de Informações sobre Doenças Raras e Intratáveis, que fornece informações gerais sobre as doenças, uma lista de especialistas em grupos de pesquisa e endereços para contato de organizações de apoio aos pacientes.

Recentemente foram adicionadas mais sete doenças para a lista, totalizando 130 (Hayashi e Umeda, 2008).

O Japão também possui incentivos para pesquisa e produção de medicamentos órfãos, em 1993 foram regulamentados incentivos, que incluem subsídios para até 50% das despesas durante a pesquisa, direitos exclusivos de comercialização por 10 anos e incentivos fiscais, além da avaliação prioritária e rápida aprovação do medicamento (Peipei e col.,2012). Desde então, 113 medicamentos para 107 doenças foram registrados com *status* órfão (Van e Leufkens, 2004).

Existe ainda um sistema de apoio com medidas que incluem bolsas para programas de pesquisa, políticas de controle de preços além de reembolso de despesas médicas (Peipei e col., 2012).

A União Européia (UE)

Na UE, o critério de residência é a base mais utilizada para se ter direito aos cuidados de saúde. A maioria dos Estados-membros disponibiliza cobertura universal ou quase universal. A obtenção da universalidade é resultado de um processo gradual de extensão da cobertura. O financiamento ocorre por meio de impostos destinados à seguridade social. Em 1948, o Serviço Nacional de Saúde do Reino Unido foi o primeiro a atingir cobertura universal (Thomson, Foubister e Mossialos, 2009).

Os sistemas de saúde são um componente importante do amplo aparato de segurança social. Em 2006, o Conselho da UE emitiu uma declaração que estabelece valores e princípios subjacentes a todos os sistemas de saúde, eles compreendem cobertura universal, solidariedade no financiamento, equidade de acesso e fornecimento de alta qualidade nos cuidados. Os benefícios são abrangentes e cobrem cuidados primários, especializados, saúde mental, atendimentos ambulatoriais e de internação, assistência farmacêutica e odontológica, reabilitação e atendimento domiciliar entre outros. Em alguns países, pode haver uma lacuna entre o que é oficialmente coberto e o que está realmente disponível na prática (Thomson, Foubister e Mossialos, 2009).

De modo geral, na UE são consideradas DR aquelas que afetam 1/2.000 pessoas. Entretanto, essa definição não é unânime. O Reino Unido considera 1/50.000, Suécia e

Dinamarca utilizam 1/10.000. Independentemente da definição, existe grande prevalência dessas doenças em toda Europa. Entre 5.000 e 8.000 DRs foram identificadas e afetam entre 6% e 8% da população, o que consiste em um número entre 24 e 36 milhões afetados (Rare Diseases Task Force, 2006)

Ainda faltam iniciativas e políticas específicas, o que muitas vezes resulta em diagnóstico tardio e dificuldade no acesso a tratamentos e cuidados médicos. O foco em DR é uma conquista relativamente nova na maioria dos Estados-Membros. Existe uma variabilidade entre os países e mesmo dentro dos próprios países sobre o tipo de serviços prestados e a acessibilidade a eles. Ademais, a maioria compartilha problemas comuns como falta de conhecimento e experiência (Europlan, 2007)

Trabalhos realizados em nível europeu, além da experiência de países onde as iniciativas de saúde pública específicas existem, têm demonstrado que uma abordagem global e nacional específica juntamente com a colaboração europeia para o desenvolvimento de soluções comuns são fundamentais para melhorar os cuidados de saúde e assistência social. A criação de planos ou estratégias nacionais tem sido vista como alta prioridade (Europlan, 2007; Commission of the European communities a, 2008)

A classificação e codificação única facilitarão a condução das políticas e melhoraria a rastreabilidade das doenças nos sistemas de informação. Um dos principais problemas no planejamento da assistência é que a carga da maioria das DR é invisível, devido a erros de classificação e falta de codificação adequada. Ações específicas foram tomadas pela *Rare Disease Task Force*, levando à criação de um grupo de trabalho para a classificação de DR em conjunto com a Organização Mundial de Saúde, no quadro da revisão da CID, que irá fornecer na sua 11ª versão uma ferramenta para rastrear DR em sistemas de informação (Europlan, 2007).

Em 1999, a UE também adotou novas regras para medicamentos órfãos por meio de incentivos em pesquisa, desenvolvimento e aprovação no mercado de medicamentos para DR. Esta política foi bem sucedida, porém, o pleno acesso aos medicamentos ainda não é assegurado (Van, Leufkens, 2004; Commission of the European communities, 2008b).

A UE possui ainda, centros de referências para o atendimento de pessoas com DR. Eles diferem de um país para outro, assim como o número de doenças atendidas, refletindo a

heterogeneidade dos sistemas de saúde. Existem 2.197 clínicas especializadas identificadas pela Orphanet - uma base de dados de serviços especializados na área de DR. Nem todos podem ser considerados de alto nível, mas todos entregam serviços que os qualificam como centro local, regional ou nacional para encaminhamento dos pacientes (Rare Diseases Task Force, 2006).

Os Estados Unidos da América (EUA)

Os EUA podem ser considerados a única economia desenvolvida com tímida participação do Estado no financiamento e gestão da saúde para a população (Andrade e col, 2000). O sistema de saúde é financiado por uma colcha de retalhos de seguros privados e públicos e impõe grandes taxas aos usuários. Oferece atendimento por meio da rede privada, das instituições sem fins lucrativos e prestadores públicos que fazem parte de um sistema altamente competitivo e desorganizado (Blumenthal e Dixon., 2012).

O sistema pode ser considerado ineficiente e de baixa qualidade, além de insustentável economicamente, pois consome 17,9% do PIB (dos quais metade das despesas é pública) e não consegue cobrir nem um sexto de sua população (DeNavas-Walt, 2012; Blumenthal e Dixon, 2012).

A maioria dos residentes dos EUA recebe benefícios de seguro-saúde por meio dos empregadores, porém, milhões de pessoas não são abrangidas por qualquer serviço de saúde público ou privado e têm acesso limitado aos cuidados médicos particulares (Sekhri, 2000).

O país possui dois programas públicos de saúde, o Medicare que garante acesso à população com mais de 65 anos e o Medicaid, destinado às famílias de baixa renda (Andrade,2000). Ambos são chamados programas de direito para alguns indivíduos que satisfazem certos critérios de elegibilidade (Blumentha e Dixon, 2012)

Em 1983 o país instituiu a Orphan Drug Act (ODA), uma lei pioneira que tem ajudado a melhorar a qualidade de vida de muitos indivíduos e permitiu o desenvolvimento de pesquisas para busca de diagnóstico e tratamento para DR (Alwan e Modell, 1997). Nos EUA, são consideradas DR aquelas com prevalência menor do que 200.000 casos (Stolk, Willemen, e Leufkens, 2006).

Entre os incentivos da ODA estão direitos de comercialização exclusivos por sete anos para produtos destinados às DR, aprovados pelo *Food and Drug Administration*, permitida a concorrência produtos que demonstrem superioridade no tratamento da mesma doença. Outros incentivos incluem isenções de taxas nos pedidos de autorização para medicamentos órfãos, 50% de crédito fiscal tributário para despesas com pesquisa clínica, financiamento para empresas privadas e instituições acadêmicas de pesquisa e revisão acelerada nos processos de aprovação das drogas (Stolk, Willemen e Leufkens, 2006).

A ODA tem se mostrado importante ferramenta no desenvolvimento e comercialização de medicamentos inovadores, contudo, existem mais de 7000 DR não tratadas que afetam cerca de 30 milhões de norte americanos. Nos primeiros 15 anos da criação da lei, a indústria aumentou o número de drogas indicadas para DR em mais de 500% e até hoje a lei continua a ser um grande incentivo para pesquisa e desenvolvimento (Kilbourne, 2012).

Porém, existe o alto custo econômico dos subsídios e incentivos financeiros. A legislação resulta em altos encargos para contribuintes e pacientes ao passo que algumas empresas têm relatado elevados lucros, situação que poderia ser melhorada com impostos sobre lucros extraordinários, a serem empregados na amortização do investimento governamental na pesquisa e desenvolvimento dos medicamentos (Schacht, 2009).

Ao longo dos anos, os preços de algumas dessas drogas têm despertado preocupação, exemplos incluem algumas versões do hormônio de crescimento, cujo tratamento pode custar até US\$ 100.000/ano, além da alglucerase usada no tratamento da doença de Gaucher, que pode custar mais de US\$ 300.000/ano, entre outros modelos de tratamentos onerosos (US Department of Health and Human Services , 2001)..

Diante do grande número de pessoas que não possuem acesso a qualquer serviço de saúde, algumas empresas farmacêuticas oferecem programas de assistência para que seus produtos se tornem mais acessíveis, elas oferecem descontos ou mesmo doação. Geralmente o alvo são populações carentes. Além disso, as empresas patrocinam o RxHope.com, portal eletrônico que ajuda os pacientes a obter uma variedade de medicamentos órfãos ou não (US Department of Health and Human Services , 2001).

Brasil e o Sistema Único de Saúde

O Brasil possui a saúde como um direito social expresso como “direito de todos e dever do Estado” a partir da Constituição Federal (CF) de 1988, que criou o Sistema Único de Saúde (SUS), com garantia de acesso universal, igualitário e equânime às ações e serviços de saúde (Brasil, 1988). O SUS - entendido como um processo social em marcha - se iniciou muito antes da última CF e não tem um momento certo para o término de sua implementação, é uma proposta ainda discutida na sociedade (Mendes, 2006).

A reforma sanitária, considerando a conjuntura econômica mundial e brasileira, marcada por uma crise no sistema de bem-estar e hegemonia do neoliberalismo, é um processo lento, mas representa grande transformação social (Roncalli, 2003; Campos, 2007).

O Brasil possui exemplos de evolução nas políticas de saúde, tornando-se, inclusive, modelo para o mundo, como no caso do acesso à informação, diagnóstico e tratamento para portadores de HIV/AIDS, incluindo quebra de patente para a produção nacional de medicamentos, com conseqüente diminuição de custos dos tratamentos e melhoria da qualidade e expectativa de vida.

Na outra ponta, em situação menos favorável, encontram-se portadores de DR. O acesso ao diagnóstico e tratamento são limitados por problemas como falta da aplicação prática de políticas existentes, escassez de profissionais especializados e falta de recursos. O acesso a medicamentos ou fórmulas nutricionais especiais também são restritos e esbarram em questões como falta de registro e não-inclusão nas listas de medicamentos excepcionais, criando-se batalhas judiciais que dificultam e atrasam o início dos tratamentos.

Os problemas genéticos passaram da quinta para a segunda causa de mortalidade infantil no país nos últimos anos (Brasil, 2009). Considerando a necessidade de estabelecer critérios para o credenciamento e habilitação dos serviços de genética no SUS foi instituída, em 2009, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, com reconhecimento da necessidade de estruturação de uma rede que permita integralidade da atenção e melhoria do acesso, com organização do cuidado por meio da promoção, prevenção, tratamento e reabilitação; identificação dos determinantes e condicionantes dos principais problemas genéticos; definição de critérios técnicos para o funcionamento, monitoramento e avaliação dos serviços; incentivo a pesquisas; incorporação de tecnologias e qualificação da assistência com educação permanente dos profissionais (Brasil, 2009).

Esta política, porém, não saiu do papel. Fazer da assistência em genética uma parte do SUS implica oferecê-la também na atenção básica, possibilitando a prevenção ou tratamento precoce. Facilitaria também o reconhecimento e acompanhamento da saúde de pessoas com doenças genéticas, além da possibilidade de referenciá-las à assistência de média e alta complexidade, mantendo registros atualizados das doenças encontradas. Isso, para um país com as dimensões territoriais e a heterogeneidade humana do Brasil, é necessário para orientar e priorizar atendimentos e programas de triagem (Novoa e Fróes, 2011).

Existem poucos dados epidemiológicos sobre a distribuição das DR. A baixa incidência leva a suspeita de uma realidade de doenças subdiagnosticadas e subtratadas . (Coelho e col., 1997; São Paulo, 2011). Só no estado de São Paulo, as DR atingem dois milhões e meio de pessoas. A sistematização do diagnóstico e tratamento produziria dados concretos capazes de embasar o desenvolvimento de uma abordagem coerente com as necessidades desta população (São Paulo, 2011).

Além disso, há um atraso estimado de 4,8 anos entre o início dos sinais e sintomas de algumas doenças e a obtenção do diagnóstico, o que pode ser reflexo do pouco conhecimento e falta de protocolos de atendimento, além da dificuldade de acesso a testes diagnósticos, como no caso das mucopolissacaridoses (Vieira e col., 2008).

Discussão

A realidade política, cultural e sócio-econômica de cada país possui grandes diferenças tornando difícil a comparação sem um aprofundamento em todos esses aspectos. Apesar disso, alguns pontos são comuns tanto em relação aos problemas vivenciados quanto às soluções encontradas por cada nação. Diante da crise econômica mundial, o desmonte dos sistemas de saúde universalistas pode parecer um caminho inevitável diante de medidas de desfinanciamento público, característica comum em todos os sistemas aqui mencionados.

Um fator que desperta curiosidade está nos motivos pelos quais os países não seguem um consenso sobre a definição de DR, que é bastante variável de um país para o outro. Isso nos leva a pensar em possíveis *lobbies* das indústrias em face dos incentivos governamentais para pesquisa e produção de medicamentos em um mercado extremamente lucrativo.

Nos EUA, apesar do sucesso da ODA, não faltam críticas à legislação, que na prática

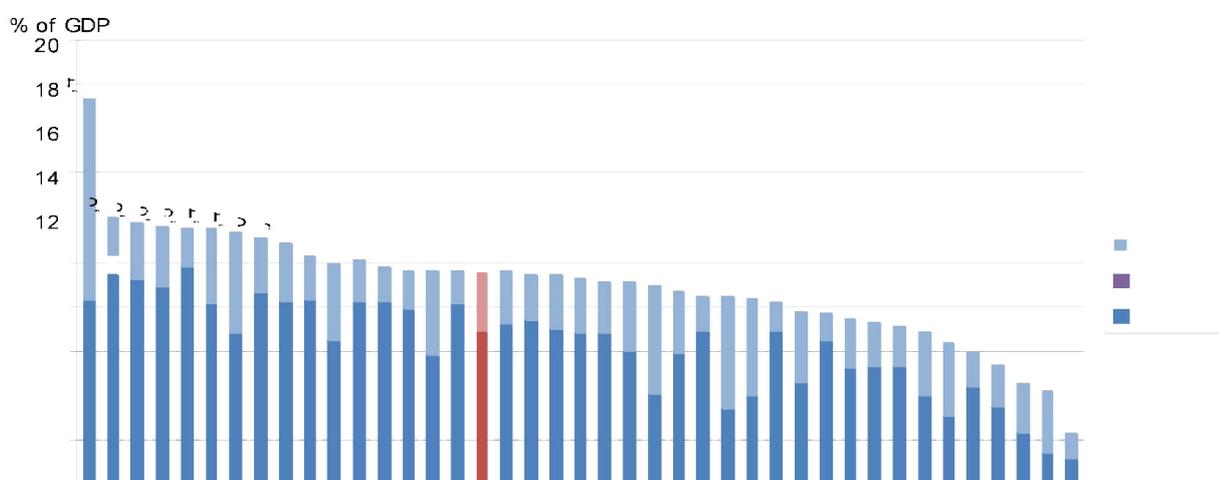
beneficia a indústria, mas nem tanto aos pacientes, devido aos altos preços cobrados pelos medicamentos. Diante da falta de políticas públicas, o país deixa milhões de cidadãos que não possuem acesso a qualquer tipo de sistema de saúde, a mercê da “*boa ação*” de programas de fornecimento de medicamentos da indústria aos mais carentes.

O Japão, por sua vez, apesar da crise, consegue manter um sistema universalista e altos índices de saúde. As políticas destinadas aos pacientes com DR lograram sucesso, o país consegue incentivar pesquisa e desenvolvimento de fármacos, conservar atendimento integral e manter grupos de pesquisa, tornando-se modelo para o mundo ao passo que consegue manter uma cobertura universalista, bons indicadores de saúde a custos baixos (OECD, 2011).

A UE, devido à variedade e heterogeneidade dos países, possui também grande diversidade relacionada aos níveis de atendimento oferecidos. Isso ocorre apesar de diretrizes comuns (Thonsom Foubister e Mossialos, 2009). Apesar da crise que afeta diferentemente cada país, a UE pode ser considerada desenvolvida em relação às políticas destinadas às DR. Elas instituem parâmetros para a organização dos Centros de Referências, incentivam produção e pesquisa de novos fármacos.

Já o Brasil, possui um gasto total com saúde em torno de 9% do PIB, percentual baixo comparado aos EUA, mas próximo ao de outros países como Reino Unido, Espanha e maior até mesmo que Japão e Canadá (OECD, 2011) que também possuem sistema de saúde universal, com a diferença que no Brasil, os gastos privados são maiores que os públicos, o que pode estar levando o país ao encontro de um sistema em fases de privatização (Fig. 1).

Figura 1 - Total de gastos em saúde por países, relacionados ao PIB, 2009



Fonte: Source: OECD Health Data 2011; WHO Global Health Expenditure Database.

No que diz respeito às DR no Brasil, a falta de tratamento adequado causa o desenvolvimento de deficiências que agravam o estado de saúde criando também aumento de despesas, ao passo que as seqüelas fazem com que as necessidades sejam cada vez maiores e os cuidados mais complexos e caros. Diante da necessidade de medidas de inclusão ao SUS, é preciso desenvolver políticas de incentivo que propiciem a realização de ensaios clínicos para medicamentos órfãos, coordenados e subsidiados pelo Estado (Vieira e col., 2008). Isso ajudaria na redução de gastos, propiciando maior acesso com rapidez aos medicamentos.

Entendendo o SUS como um processo em construção – cujos princípios compreendem a construção de um sistema eficaz, eficiente, de qualidade, equitativo e inclusivo – percebendo que seu desenvolvimento depende da formulação de uma agenda para a saúde (Lafer, 1997), a existência de uma consciência sanitária universalista e cidadã é indispensável para que o projeto de mudança aconteça ancorado em bases sociais sólidas. Um novo movimento de lutas pela saúde pública será o elemento de fortalecimento da relação Estado-sociedade, renovado em prol da efetivação da saúde como direito universal - importante passo para a vigência de um outro padrão de cidadania na sociedade brasileira (Campos, 2007).

A necessidade da consolidação do acesso universal requer lutas constantes pela internalização da saúde como bem público, e da edificação de uma utopia social igualitária onde a saúde figure como direito individual e coletivo que deve ser fortalecido (Assis e col., 2003).

Temos um sistema universalista que desafia racionalidades e se mantém como um projeto que busca avançar na construção de um sistema universal na periferia do capitalismo, num país continental, populoso e marcado por desigualdades sociais. As possibilidades para a saúde no futuro imediato estão atreladas ao êxito do Estado na formulação de políticas voltadas ao enfrentamento da exclusão social. Isso envolve a reformulação do padrão histórico de compromissos do Estado com interesses do capital, ao passo que cabe à sociedade, consciência da cidadania por meio do participar, agir e exigir, buscando a legitimidade de seus direitos (Elias, 2004).

Vivemos um contexto contraditório, temos todas as prerrogativas necessárias – legais, científicas, tecnológicas e políticas – para o acesso universal, integral e equânime; mas a realidade é de acesso restrito e excludente. Porém, não se cria equidade por meio apenas de leis e estruturas institucionais, é necessário um pacto social que fundamente a igualdade, embasado em um projeto de crescimento econômico, que implique em melhor distribuição de renda e fortalecimento do setor público como bem público comum; caso contrário, mesmo um sistema equânime acaba por ser transmutado em algo que termina por replicar a segmentação real da sociedade (Fleury, 1995).

O quadro 1 resume algumas características dos sistemas de saúde analisados neste estudo.

Quadro 1 – Comparação de Sistemas de Saúde entre alguns países, 2012

País	Brasil	EUA	Japão	União Européia
Sistema de Saúde	Universalista com grande participação do setor privado.	Essencialmente privado e/ou filantrópico.	Universalista com pequena participação do setor privado.	Essencialmente universalista com poucas exceções e pequena participação do setor privado
Acesso aos Serviços de Saúde	Desigual entre as regiões e entre os níveis de atenção.	Desigual, cerca de 50 milhões de pessoas não têm acesso a nenhum tipo de seguro-saúde.	Cuidados médicos efetivos são oferecidos a todos sem listas de espera.	Cobrem grande variedade de serviços. Pode haver lacunas entre o que é oficialmente coberto e o que está disponível na prática.
Políticas para DR	Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (2009)- aguardando implementação.	ODA (1983) - lei pioneira que permitiu o desenvolvimento de pesquisas para busca de diagnóstico e tratamento em DR.	Lançado em 1972 um programa que promove pesquisa, produção de novos medicamentos e suporte aos pacientes.	Possui centros de referências para o atendimento de pessoas com DR. O número e a distribuição geográfica varia em cada país.
Acesso a Medicamentos órfãos	Não é integral sendo necessárias, em muitos casos, batalhas judiciais para garantia dos direitos.	Sem incentivo governamental. Empresas farmacêuticas oferecem programas para melhorar o acesso às pessoas carentes.	Pacientes com DR recebem subsídios que cobrem internação, consultas e medicamentos.	Os Estados-Membros ainda não asseguram o pleno acesso a cada medicamento órfão autorizado e aprovado.
Pesquisa em DR	Incipiente. Sem incentivo estatal	ODA: proporcionou desenvolvimento e comercialização de medicamentos inovadores	Mais de 60 grupos de pesquisa garantem continuidade e desenvolvimento dos estudos ao longo dos anos	Incentivos em pesquisa, desenvolvimento e aprovação no mercado de medicamentos desde 1999.

Conclusão

As DR são um problema significativo, real e social que aflige milhões de pessoas e está emergindo no debate da saúde pública em todo o mundo. Cada país possui suas particularidades em relação aos problemas encontrados e por isso têm formas diferentes de lidar com o desenvolvimento de políticas públicas e sociais capazes de suprir as necessidades dos pacientes e suas famílias.

Apesar dessas particularidades existem problemas comuns. A necessidade de maiores recursos aplicados em pesquisa e desenvolvimento de medicamentos e tratamentos, ausência de atendimento integral, falta de formação profissional especializada e dificuldade na obtenção de informações, são alguns dos principais pontos que geram falhas no diagnóstico e atraso no tratamento de pessoas com DR em todo mundo e aumentam seu potencial degenerativo.

Diante disso, as necessidades de diagnóstico, prevenção e tratamento permanecem em grande parte não atendidas. Por fazerem parte de uma minoria, as pessoas possuem necessidades particulares, por isso dependem de políticas específicas. São necessárias abordagens mais abrangentes que incluam cuidados multiprofissionais com ênfase no diagnóstico precoce e tratamento, educação, prevenção, vigilância em saúde, apoio, proteção e defesa dos direitos, inclusão social e investimento em pesquisa e prevenção das doenças por meio de medidas como aconselhamento genético, exames de pré-natal e triagem neonatal (Forman e col; 2012).

Os governos devem reconhecer que as DR podem criar disparidades e vulnerabilidades e por isso existe necessidade de programas e políticas - como forma de assegurar direitos - que sejam capazes de atender as pessoas atingidas em todas as suas demandas (Forman e col., 2012).

Outro ponto crucial está no desenvolvimento de sistemas de informação e de vigilância capazes de quantificar, caracterizar e individualizar as DR para que haja fontes de dados confiáveis que tornem possível realizar um diagnóstico da situação, prevalência e incidência dessas doenças em uma determinada população. A partir daí seria possível realizar intervenções de saúde adequadas e planejadas com eficácia e efetividade com vistas a suprir integralmente as necessidades dos portadores de DR.

Bibliografia

ALWAN, A, MODELL, B. *Community Control of genetic and congenital disorders*. Genebra: WHO EMRO, 1997. Technical publications Series; 24. Disponível em: www.emro.who.int/dsaf/dsa21.pdf . Acesso em: 07 nov. 2012

ANDRADE, M. V; LISBOA, MB. Sistema privado de seguro-saúde: lições do caso americano. *Rev. Bras. Econ.*, Rio de Janeiro, v. 54, n. 1, p. 5-36, 2000 .

ARENDT, H. **A condição humana**. Rio de Janeiro: Forense – Universitária, 1987.

ASSIS, M.M.A et al. Acesso aos serviços de saúde: uma possibilidade a ser construída na prática. *Ciênc. saúde coletiva*, Rio de Janeiro, v. 8, n. 3, p.815-823, 2003 .

BLUMENTHAL,D.; DIXON; J. Health-care reforms in the USA and England: areas for useful learning. *Lancet*, v. 380, n. 9850, p.1352-1357, out 2012

BRASIL, Ministério da Saúde. **Portaria 81/2009**. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Disponível em: <http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2009/GM/GM-81.htm> Acesso em:10 set 2012.

BRASIL. **Constituição da República Federativa do Brasil**. Brasília, DF, Senado, 1988.

CAMPOS, G.W.S. O SUS entre a tradição dos Sistemas Nacionais e o modo liberal-privado para organizar o cuidado à saúde. *Ciênc. saúde coletiva*, Rio de Janeiro. v.12, supl, p.1865-1874, nov. 2007.

COELHO, J.C et al. Selective screening of 10.000 high-risk Brazilian patients for the detection of inborn errors of metabolism. *Eur J Pediatr.*, v.156, n.8, p. 650-654, ago, 1997.

Comission of the European communitiesa. *Summary of the Impact Assessment Accompanying the communication from the commission to the council, the european parliament,the eurpean economic and social committee an the committee of the regions On Rare Diseases: Europe's challenges.* Disponível em: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/impact_assessment_exs_en.pdf Acesso em: 29 out. 2012.

Comission of the European communities b. *Communication from the commission to the European Parliamente, The council, the European economic an social committee of the regions on Rare Diseases: Europe's challenges* Disponível em: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_en.pdf Acesso em: 29 out 2012.

DENAVAS – WALT, C; PROCTOR BD, SMITH, JC. *Income, poverty and health insurance coverage in the United States: 2010.* September, 2011. Disponível em: <http://www.census.gov/prod/2011pubs/p60-239.pdf> Acesso em: 20 out 2012.

ELIAS, P.E. Estado e saúde: os desafios do Brasil contemporâneo. *São Paulo em Perspectiva*, São Paulo, v. 18, n. 3, p.41-46 , set. 2004.

EUROPLAN. *Recommendations for the development of national plans for rare deseases. Guidance Document 2007.* Disponível em: http://download.eurordis.org/europlan/2_EUROPLAN_Guidance_Documents_for_the_National_Conference/2_EUROPLAN_Recommendations_for_Rare_Disease_National_Plans_Final.pdf Acesso em:29 out. 2012.

EURORDIS. **Rare diseases: understanding this public health priority.** Nov. 2005. Disponível em: <www.eurordis.org>. Acesso em: 10 nov. 2012.

FLEURY, S.. Iniquidades nas políticas de saúde: o caso da América Latina. *Rev. Saúde Pública*, São Paulo, v. 29, n. 3, p. 243-250, jun 1995.

FORMAN J, et al. The need for worldwide policy and action plans for rare diseases. International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICORD). *Acta Paediatr.* v. 101, n. 8 p. 805-807, ago 2012

GITES, B.; PHILIP, I.; et al. ***Benefits of the Orphan Drug Act for Rare Disease Treatments.*** *Spring 2010* Disponível em: http://s3.amazonaws.com/tuftscoop_exclusives/documents/10/Express_Online_Spring_2010_-_Gites.pdf Acesso em: 20 out 2012

GÓIS, V.L.S. Desafios na efetivação do direito à saúde fundado no paradigma da dignidade da pessoa humana: Disponível em: <http://www.stf.jus.br/arquivo/cms/processoAudienciaPublicaSaude/anexo/Desafios.pdf> 2008.

HAYASHI, S.; UMEDA, T. 35 years of Japanese policy on rare diseases. *Lancet*, v.372, n.9642 p.889-890, set. 2008.

IKEGAMI N, Hashimoto H, et al. Japanese universal health coverage: evolution, achievements, and challenges. *Lancet*, v.378, n.9796, p.1106-1115, set. 2011.

KILBOURNE, K.H. Rare Diseases and U.S. Health Policy. The Source, Fall 2012 Disponível em:

http://www.pptaglobal.org/UserFiles/file/TheSource/2012%20Fall/Rare_Diseases_FALL.pdf

Acesso em:10 nov2012

LAFER, C. A reconstrução dos direitos humanos: a contribuição de Hannah Arendt., *Estudos avançados.*, São Paulo, v. 11, n. 30, p. 55-65, ago. 1997.

LANCET. Editorial: Japan: universal health care at 50 years. *Lancet*, v. 378, n.9796, p.1049, set. 2011.

MAZZUCATO, M. *Criticità e prospettive nella programmazione dei servizi e degli interventi a favore delle persone con malattia rara*. Padova, 2008. Tesi di dottorato (Dottorato di Ricerca in Medicina dello Sviluppo e scienze della programmazione). Università Degli Studi di Padova, 2008.

MENDES, E.V. O Sistema Único de Saúde: um processo social em construção. In: Mendes EV, organizador. *Uma agenda para a saúde*. 2ed. São Paulo: HUCITEC, 2006.

NOVOA MC, FRÓES, BT. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. *Rev Panam Salud Publica.*, v.29, n.1, p. 61-68, jan. 2011.

OECD, 2011, *Health at a Glance 2011: OECD Indicators*, OECD Publishing. Disponível em: http://dx.doi.org/10.1787/health_glance-2011-en Acesso em:30 out. 2012.

PEIPEI,S. et al. Rare diseases, orphan drugs, and their regulation in Asia: Current status and future perspectives. *Intractable & Rare Diseases Research.*, v.1, n.1, p.3-9, 2012. Acesso em:

7 out. 2012.

RANGEL, M.; PETRY, P. Sobre Saúde e Política: Subsídios da teoria de Hannah Arendt. *Cadernos de Estudos e Pesquisas*, ano X, n. 24, p.65-74, nov 2006.

RARE DISEASES TASK FORCE. *Centres of reference for rare diseases in Europe: State-of-the-art in 2006 and recommendations of the Rare Diseases Task Force*. Disponível em: http://www.eucerd.eu/?post_type=document&p=1334 Acesso em 29 set 2012.

Reich MR, Ikegami N, Shibuya K, Takemi K. 50 years of pursuing a healthy society in Japan. *Lancet*, v.378, n.9796, p.1051-1053, set 2011

RONCALLI, A.G. O desenvolvimento das políticas públicas de saúde no Brasil e a construção do Sistema Único de Saúde. In: Antonio Carlos Pereira (Org.). *Odontologia em Saúde Coletiva: planejando ações e promovendo saúde*. Porto Alegre: ARTMED, 2003. p. 28-49.

SÃO PAULO. Projeto de Lei nº 648 de 2011. Dispõe sobre a política de tratamento de Doenças Raras no Estado de São Paulo e dá outras providências. *Diário Oficial do Poder Legislativo do Estado de São Paulo*, São Paulo, 29 de junho de 2011. p.25.

SCHACHT, W. *U.S. Federal R&D, Drug Discovery, and Pricing: Insights from the NIH University- Industry Relationship*. 2009. Disponível em: http://assets.opencrs.com/rpts/RL32324_20090203.pdf Acesso em:25 set 2012

SCHIEPPATTI, A. et al. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet*, v.371, n. 9629, p.2039-2041, jun. 2008.

SEKHRI, N. K.. Managed care: the US experience. *Bull World Health Organ*, Genebra, v. 78, n. 6, p. 830-844, jun 2000.

SILVA, R.C.S. **Medicamentos excepcionais no âmbito da assistência farmacêutica no Brasil**. 2000. Dissertação (Mestrado em Saúde Pública) – Fundação Oswaldo Cruz, Escola Nacional de Saúde Pública, Rio de Janeiro, RJ, 2000.

STOLK, P.; WILLEMEN, M.J.C; LEUFKENS, H.G.M. Rare essentials: drugs for rare diseases as essential medicines. *Bull World Health Organ*, Genebra, v. 84, n. 9, p. 745-751, set. 2006.

TAKEMI K et al. Human security approach for global health. *Lancet*, v. 372, n. 9632 , p. 13–14, jul.2008.

TAMBUZYER E. Rare diseases, orphan drugs and their regulation: Questions and misconceptions. *Nat Rev Drug Discov.*, v. 9, s/n, p.921-929, dez 2010.

THOMSON, S.; FOUBISTER, T.; MOSSIALOS, E. *Financing health care in the European Union Challenges and policy responses*. Copenhagen: World Health Organization, 2009.

US. Department of Health and Human Services. *The Orphan Drug Act Implementation and Impact*. 2001. Disponível em: <http://www.oig.hhs.gov/oei/reports/oei-09-00-00380.pdf>
Acesso em 29 out 2012.

VAN, W.S.; LEUFKENS, H.G.M. *Background paper: orphan diseases*. World Health Organization; 2004. Disponível em: <http://mednet3.who.int/prioritymeds/report/index.htm> .

Acesso em: 20 mar. 2011.

VIEIRA, T et al. Mucopolysaccharidoses in Brazil: What happens from birth to biochemical diagnosis? *American Journal of Medical Genetics, Part A.*, v.146A, n.13, p.1741–1747, jul, 2008.

4.2. ARTIGO 2

ITINERÁRIO DIAGNÓSTICO E TERAPÊUTICO DAS FAMÍLIAS E DOS PACIENTES COM DOENÇAS ÓRFÃS

INTRODUÇÃO

Este estudo surgiu da inquietação dos pesquisadores a respeito da situação dos portadores de doenças raras (DR) e suas famílias no Brasil. As DR são parte das doenças órfãs, uma vez que esta compreende as doenças raras e negligenciadas. As DR são consideradas órfãs devido ao pequeno número de pacientes, que em princípio, não oferece potenciais atrativos de mercado para a indústria da saúde¹. O presente estudo abordará as doenças genéticas.

A realidade das famílias inclui dificuldades de acesso aos diversos níveis de atenção à saúde, explicitando a insuficiência das políticas públicas que faz com que as pessoas com DR vivam num mundo onde justiça, inclusão social e cidadania, representam meros conceitos distantes da realidade cotidiana, por isso, precisam lutar por direitos que deveriam nascer com elas.

Esses indivíduos são vistos como fardos para a sociedade e não como parte dela, o que causa um isolamento social. Nesse sentido, viver uma vida inteiramente privada, como vivem os excluídos, significa estar desprovido de coisas essenciais a uma vida verdadeiramente humana. Por estarem isolados, estão privados também de sua capacidade de agir, uma vez que a ação e o discurso necessitam da presença de outros para serem efetivados².

Nas circunstâncias modernas, essa privação de relações “objetivas” com os outros e de uma realidade garantida por intermédio desses últimos tornou-se o fenômeno de massa do desamparo, no qual assumiu sua forma mais extrema e mais anti-humana (Arendt, 2010, p.72)².

No mundo contemporâneo persistem situações sociais, políticas e econômicas – como a pobreza, miséria, violência e exclusão - que contribuem para a transformação de seres humanos em algo supérfluo e sem lugar num mundo comum³.

A vida das pessoas com DR é marcada pela violência estrutural que é aquela referente às estruturas organizadas e institucionalizadas dos sistemas econômicos, culturais e políticos,

incluindo as desigualdades sociais e discriminações que levam à opressão dos indivíduos, aos quais são negadas conquistas sociais, tornando-os mais vulneráveis ao sofrimento e à morte⁴.

Geralmente esta forma de violência é considerada natural e não costuma ser contestada. O senso comum nem compreende como manifestação de violência, mas incompetência de governantes e responsáveis, ou como forma de gerenciar conflitos sociais⁵.

A prática da violência como toda ação, transforma o mundo, mas a transformação mais provável é em um mundo mais violento (Arendt, 1985, p.34)⁶.

O Estado como responsável pela institucionalização de políticas sociais deveria ser capaz de promover igualdade e elevação da qualidade de vida, porém, privilegia o mercado em detrimento das necessidades e direitos mais gerais da sociedade civil. Constata-se que o *locus* da violência estrutural está em uma sociedade onde a democracia é aparente e não garante o pleno acesso aos direitos, o que afeta principalmente cidadãos com reduzida capacidade de defesa⁵.

Este trabalho procura compreender, refletir e discutir as experiências e estratégias utilizadas no dia a dia pelas famílias de portadores de DR para superar dificuldades encontradas no acesso àqueles que seriam de fato seus direitos básicos de saúde e cidadania.

MÉTODOS

Foi realizado um estudo descritivo, de corte transversal e abordagem qualitativa. A pesquisa qualitativa permite revelar processos sociais referentes a grupos particulares, além de propiciar a construção de novas abordagens, revisão e criação de novos conceitos e categorias para compreender a lógica interna do grupo em estudo⁸.

O procedimento metodológico utilizado foi a entrevista aberta, na modalidade de História de Vida, que permite ao sujeito liberdade para dissertar sobre sua experiência em relação ao que está sendo indagado⁹. A metodologia é útil para pesquisas que lidam com grupos excluídos, pois permite “falar com eles”, não “sobre eles”. Esses relatos possibilitam conhecer e entender suas trajetórias, aspirações e desejos, como se dão suas relações em seu convívio social sob o ponto de vista do próprio sujeito¹⁰. A estrutura das entrevistas abertas e a condução do estudo é dada pelo pesquisado, que dispõe de liberdade para falar sobre aquilo que considera relevante¹¹.

A pesquisa foi realizada com mães de pacientes com DR atendidos no Ambulatório de Erros Inatos do Metabolismo do Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais e Hospital Infantil João Paulo II, da Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais, hospitais públicos, considerados referência para o diagnóstico e tratamento de DR no estado.

As entrevistas foram realizadas nos ambulatórios, no tempo em que as famílias aguardavam pelos atendimentos, em salas utilizadas exclusivamente para esse fim, de modo a garantir privacidade e segurança. Foram entrevistadas as mães que se encontravam no serviço no dia de realização das entrevistas. As informações colhidas por meio de narrativas episódicas foram gravadas, transcritas e analisadas. Na apresentação das falas transcritas, foram respeitadas a sintaxe utilizada pelos entrevistados.

Solicitou-se às entrevistadas que falassem livremente sobre sua vida, no que fosse relacionada à história do portador da doença rara, desde o período de sua gestação até o momento atual. Assim que os depoimentos começaram a se repetir, as entrevistas foram interrompidas. Esse ponto de saturação ocorreu na décima entrevista.

A análise dos dados foi iniciada pela transcrição das entrevistas, posteriormente foi realizada a análise de conteúdo proposta por Bardin, procedeu-se à leitura flutuante de todo material transcrito, em seguida foram definidas as categorias de análise, seguida pela análise e interpretação dos resultados¹². Para análise dos dados também foi usado o método hermenêutico-dialético proposto por Minayo⁸ utilizando Hannah Arendt como referencial teórico básico.

Este estudo foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Minas Gerais – CAAE nº 0741.0.203.287-11 e pelo Comitê de ética da Fundação Hospitalar do Estado de Minas Gerais por meio do parecer nº 012/2012, atendendo à resolução 196/1996. Obteve-se o consentimento de todos os sujeitos incluídos no estudo.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Este estudo envolveu famílias de crianças portadoras de Acidúria Metilmalônica, Mucopolissacaridose, Xarope de Bordo, síndromes sem diagnóstico conclusivo e Chanarim-Dorfman, mas as dificuldades encontradas podem ser extrapoladas para as demais doenças raras não incluídas nas políticas do Sistema Único de Saúde (SUS).

A trajetória dessas famílias em busca de acesso aos serviços de saúde, diagnóstico,

tratamento e de uma vida digna pode ser traduzida por muita luta. Luta pelo acesso a serviços de saúde, a um exame, por um diagnóstico que não se concretiza, àquele medicamento que pode mudar o curso da doença, ou simplesmente pelo reconhecimento daquele filho como cidadão detentor de direitos. Essa luta é a batalha pela dignidade, segundo Arendt (1989) o respeito à dignidade humana implica o reconhecimento de todos os homens como construtores do mundo ou coautores de um mundo comum¹³.

As múltiplas histórias individuais formam uma teia de relações que se somando a outras histórias compõem uma história concreta, capaz de, ao ser contada e recontada, recuperar a identidade de seus atores, que também vão construir e reconstruir a história do SUS. Por este motivo, o SUS é também resultado das representações que se formam a partir das ações dos atores sociais e recuperando suas histórias e identidades, podemos contribuir para a compreensão do nosso sistema de saúde¹⁴.

A história das famílias que participaram deste estudo é marcada por intenso sofrimento decorrente das barreiras encontradas para conseguir acesso aos serviços e recursos especializados, unido a uma realidade de preconceito e exclusão.

A primeira dificuldade está no acesso aos serviços de saúde. O relato abaixo é de uma mãe que procurou auxílio por meio da internet e dessa forma conseguiu acesso a uma nutricionista no SUS. A criança não foi encaminhada por nenhum profissional de saúde:

[...] ela pôs a gente em contato com a Dr^a Z, então assim foi que começou a abrir caminho, mas até a gente conseguir um rumo, ela tava só piorando.

As consultas especializadas, além de demoradas, muitas vezes exigem certa peregrinação em busca de atendimentos:

Vai aqui, vai ali, vai aqui, vai ali, aí espera muito pra ir aqui, espera muito pra ir ali. E eu posso te dizer assim, que ela ta perdendo um tempo precioso, que é o tempo de ela ganhar o máximo desenvolvimento e ela não tem.

O impacto dessas doenças é acentuado pelo diagnóstico difícil e muitas vezes tardio, decorrente da falta de informação dos profissionais de saúde, ineficiências no encaminhamento para serviços especializados e por não existirem centros de referência para DR¹⁵.

Em vários relatos percebe-se confusão e falta de conhecimento que levaram a um lapso no atendimento à criança:

Voltei com ele pro hospital, cheguei no hospital e ele tava cansado, aí o médico falou que respiração de neném é mais acelerada do que... do que a nossa. Eu voltei pra

casa com ele... tornei a levar ele de novo [...]. Aí no domingo eu tornei a voltar com ele.

A falta de conhecimento e dificuldade de diagnóstico podem acarretar falhas que colocam em risco a vida do paciente:

[...] entrou com antibiótico, falou que ele tava com pneumonia [...] com 5 dias ele faleceu.

Em alguns casos as mães identificaram sinais de que o filho não se desenvolvia como outras crianças e alertaram os profissionais, mas inicialmente nada foi feito:

Só percebia que ele tinha algumas alterações igual peito, peito de pombo. [...] a barriguinha grande, muita dificuldade, nariz entupido, muita infecção de ouvido e aí eu falava com a médica, ela falava que era normal, [...] aí ele passou mal um dia, eu levei no hospital e o médico achou que ele tinha algum problema, uma doença diferente. Aí encaminhou a gente pro Hospital das Clínicas, nisso ele tinha 2 anos [...], o médico falou que realmente ele tinha essa doença, uma doença diferente, mas que ele não sabia diagnosticar ainda.

Em muitas situações, mesmo depois de anos de busca e peregrinação a procura por profissionais e exames especializados se traduz na espera por um diagnóstico que não chega:

Ela chegou aqui com 19 dias com a dermatologista, com 19 dias até agora com 5 anos [...] aí encaminhou pro oftalmo, pro otorrino, todas as especialidades foi por aqui, aí um vai passando pro outro a medida que vai precisando aí vai passando pro outro médico e tá até hoje...

O diagnóstico precoce e melhor acompanhamento dos doentes pode ser mais eficaz quando prestado em centros especializados com equipes multidisciplinares:

[...] acho que essa ideia de tudo unificado que seria o ideal, todos os especialistas num centro, ficaria muito mais... muito mais acessível, mais rápido... porque e se for alguma coisa que não pode esperar? A questão é essa, no caso de uma coisa que não pode esperar e ta esse tempo todo, uma coisa que ela já podia ta ganhando, ta melhorando, tamo aí sem saber o que ela tem.

A importância do diagnóstico no histórico de uma família é um ponto chave na questão das DR. Ações de saúde voltadas para o diagnóstico precoce, estimativa do risco de recorrência, identificação de grupos de risco e aconselhamento genético podem abreviar o período gasto na formulação do diagnóstico, antecipar tratamentos, impedir ou minimizar seqüelas e salvar vidas¹⁶.

Alguns relatos evidenciam a importância do histórico familiar no benefício e sucesso do diagnóstico e tratamento de crianças nascidas com a mesma doença na família:

Fez o meu pré-natal, nisso ele já ligou aqui pra Dra X [...] que explicou o que podia fazer pro menino não entrar num quadro tão grave como o Y entrou.

Pais que já haviam perdido filhos com uma doença rara devido à falta de diagnóstico conclusivo, enfrentaram a mesma situação após o nascimento de uma nova criança. Mediante a falta de diagnóstico, as famílias ficaram impedidas mais uma vez, de obter suporte adequado imediatamente após o nascimento de uma nova criança.

[...] engravidei de novo. O mesmo processo, o menino... esse já foi 3 dias que ele faleceu [...]

Vencida a dificuldade em obter pelo menos uma suspeita diagnóstica, são necessários exames específicos que muitas vezes não são feitos no Brasil ou precisam ser enviados para algum centro especializado, uma vez que são realizados em laboratórios e centros de pesquisa específicos em poucas capitais brasileiras, o que dificulta o acesso e atrasa a confirmação do diagnóstico ou início do tratamento:

Aí ele fez os exames e ficou uns 2 anos lá só pesquisando. Fazia exame, voltava daí uns 2 meses, fazia mais exames [...] fez novos exames e definiu que era mucopolissacaridose VI. Aí ele já tinha uns 4 ou 5 anos.

Outro entrave está na obtenção do tratamento. Como nem todas as DR possuem protocolos clínicos e terapêuticos, os medicamentos e dietas alimentares nem sempre estão incluídos nas listas do SUS. Esse é um obstáculo que geralmente leva a longas batalhas judiciais que não garantem fornecimento e/ou a continuidade do tratamento pelo Estado

Há que se lembrar que um governo da maioria, sem restrições legais - ou seja, uma democracia sem constituição - poderia agigantar-se na supressão dos direitos das minorias¹³, mas não seria esse o caso do Brasil, pois a Constituição Federal existe como forma de garantia desses direitos. Ela determina a saúde como direito de todos e dever do Estado ao mesmo tempo em que a Lei Orgânica da Saúde traz como princípios do SUS a universalidade, equidade e integralidade das ações e serviços de saúde, contrários à restrição do acesso aos tratamentos^{17,18,19}.

No momento em que o poder público se omite perante injustiças para com determinados grupos ou minorias, ele também nega a legitimidade e a possibilidade de existir na diferença. Essa negação pode ser traduzida na recusa de acesso a um sistema de saúde que deveria ser equânime e não é, exatamente porque desconhece a diferença que existe na igualdade das pessoas enquanto seres humanos².

Como aprendemos com Arendt, ao desconsiderar as diferenças, o Estado desconsidera as minorias e as necessidades que lhes são particulares: na nossa sociedade massificada, os vários grupos sociais foram absorvidos por uma sociedade única e o domínio desse social uniformizado passou a controlar igualmente e com igual força todos os membros dessa comunidade².

Mas a sociedade iguala em quaisquer circunstâncias, e a vitória da igualdade no mundo moderno é apenas o reconhecimento político e jurídico do fato de que a sociedade conquistou o domínio público, e que a distinção e a diferença tornaram-se assuntos privados do indivíduo. [...] Essa igualdade moderna [...] difere, em todos os seus aspectos, da igualdade dos tempos antigos [...] o domínio público era reservado à individualidade; era o único lugar em que os homens podiam mostrar quem realmente eram e o quanto eram insubstituíveis (Arendt, 2010, p. 50)².

A partir do momento em que as diferenças se transformam em “*assuntos privados do indivíduo*”¹ o sofrimento, angústia e as consequências que a falta ou demora para obtenção do tratamento de uma doença grave podem causar, passam a ser também, assuntos particulares do indivíduo e não mais negligência, impossibilidade ou limitação de uma situação concreta de negação de direitos fundamentais, a ser combatida, permanente e decididamente

Viver uma vida inteiramente privada significa, acima de tudo, estar privado de coisas essenciais a uma vida verdadeiramente humana: estar privado da realidade que advém do fato de ser visto e ouvido por outros, privado de uma relação “objetiva” com eles decorrente do fato de ligar-se e separar-se deles mediante um mundo comum de coisas, e privado da possibilidade de realizar algo mais permanente do que a própria vida. A privação da privatividade reside na ausência de outros; para estes, o homem privado não aparece, e, portanto, é como se não existisse. O que quer que ele faça permanece sem importância ou consequência para os outros, e o que tem importância para ele é desprovido de interesse para os outros (Arendt, 2010, p 72)².

A demora ou omissão, a naturalização da violência estrutural e a exclusão significam a indiferença entre a vida e a morte, ou entre uma vida vegetativa e uma vida com qualidade e dignidade:

Ah... foi mais de um ano, mais de um ano. Aí depois ela conseguiu, ganhou o processo pela União e pelo estado. [...] Aí depois o estado cortou e em seguida a União também cortou [...]. Minha filha ficou novamente sem a medicação [...]. E nesse período que minha menina ficou sem a medicação, piorou o quadro dela, foi quando ela parou de andar, de falar...

O acesso às dietas específicas também é restrito e existe a necessidade de ações judiciais, nesses casos, as famílias são colocadas em situações degradantes e indignas:

Eu não tinha a fórmula [...] eu fui dando ele água com óleo [...]. Ele foi tomando isso e mesmo assim ele ganhou peso, pouco, mas ganhou.

[...] no início, antes dela, dela ganhar na justiça [...], chegou a tomar leite passado

porque não tinha leite.

Nessas situações, a obrigatoriedade das decisões judiciais envolve situações-limite onde a recusa pode significar morte ou deterioração da qualidade de vida¹⁸.

Devido às características de cronicidade e degeneração das doenças é necessário suporte e acompanhamento de uma equipe multiprofissional durante toda vida, porém ela nem sempre está disponível e constitui o núcleo de uma grande variedade de queixas e necessidades das pessoas com DR:

Ainda teve uns meses que ela ficou sem o fisioterapeuta, sem fazer fisioterapia, eu tive que procurar a justiça pra poder eu conseguir de volta (...) ela ficou mais de um ano sem a fisioterapia.

A falta de estrutura física também compromete a qualidade do apoio e suporte, assim como a falta de profissionais também afeta a quantidade e qualidade dos atendimentos:

...a fisioterapia de lá que é fraca... lá onde eu moro não tem lugar sabe, não tem a cama não tem as coisas

[...] é só uma fisioterapeuta pro município todo e muitas... muitas pessoas.

A judicialização da saúde está bastante presente na vida das pessoas com DR e se coloca como desafio para a gestão da saúde e para o sistema de justiça, em um ambiente de desigualdade, onde as necessidades essenciais de determinados grupos não são satisfeitas. A judicialização não é inócua ao SUS e também não é suficiente para reduzir essas desigualdades, mas o potencial da reivindicação se assenta na possibilidade de dar acesso a um direito garantido e impelir gestores a ampliar e adequar as políticas à demanda social, consistindo em estímulo para agir pela melhoria do acesso e qualidade dos serviços²⁰.

Em outras palavras, não se pode perder a perspectiva crítica, temos ações judiciais reivindicando medicamentos caros, de eficácia duvidosa e riscos desconhecidos, em contraposição a alternativas seguras, disponibilizadas pelo SUS. Por outro lado, não se pode abrir mão do direito de saúde que tais processos poderiam efetivar e tampouco do reconhecimento de que eles apontam lacunas na formulação e efetivação das políticas públicas²¹.

A quantidade de ações judiciais reflete a dificuldade de acesso a serviços, cuidados ou tecnologias, mas a maior demanda se refere à aquisição de medicamentos. No caso das DR, as políticas de saúde ficam resumidas à dispensação de medicamentos de alto custo²². Isso traz consequências econômicas, uma vez que compras centralizadas permitem a aquisição de um

volume maior, com maior poder de barganha, o que não acontece com a aquisição fragmentada. O controle centralizado sobre quantidades adquiridas, utilizadas e estocadas permite a realocação de medicamentos para outros indivíduos ou estocagem adequada para uso futuro, no caso de interrupção do tratamento. Quando a determinação de compra é feita judicialmente, isso não é possível ou depende de arranjos externos à organização do sistema²².

Um estudo feito por Diniz et al (2012), mostra variação de até 716% entre os preços mínimos e máximos de um medicamento destinado à mucopolissacaridose com economia de R\$ 84 milhões em 5 anos, caso as compras fossem feitas baseadas nos menores preços pagos pelos três medicamentos existentes destinados à doença. Isso evidencia a falta de capacidade de controle de preços devido à judicialização e sujeição ao monopólio da distribuição dos medicamentos. Diante disso, menores valores poderiam ser praticados caso houvesse uma política de fornecimento desses medicamentos²². Por fim, outro problema importante, o Judiciário reduz a proteção das necessidades à garantia do medicamento, ao passo que outros domínios da assistência são ignorados²².

Dada a inexistência de uma política específica para DR e ausência de implementação da política de genética clínica no SUS, a assistência aos pacientes é frágil. Ausências importantes da política muitas vezes são supridas pela indústria farmacêutica²²:

Como era uso compassivo, o laboratório doava, aí ele avisou que não podia mais doar porque tinha outra criança precisando também. Aí a associação entrou na justiça.

Outro gargalo está na humanização. O SUS possui uma Política Nacional de Humanização que busca contribuir para a solução de desafios que dificultam a qualidade da sua implementação. Entre os desafios contemplados pela política, alguns foram apontados pelos entrevistados: fragilização dos vínculos entre unidades de saúde, desorganização do acesso; fragilidade do diálogo e interação entre profissionais; fragmentação dos processos de trabalho; desrespeito aos direitos dos usuários; despreparo para lidar com dimensões sociais e subjetivas e baixo investimento na qualificação dos trabalhadores²³.

A falta de profissionais capacitados a reconhecer ou lidar com DR foi uma temática bastante presente e denota deficiências na qualificação dos profissionais:

O caso dela ninguém sabia, não tinha onde procurar, não tinha médico que conseguia tratar.

Existe também grande discrepância entre os serviços ofertados pelos municípios que muitas vezes não assumem o cuidado aos seus pacientes, abandonando-os:

[...] aí ele ficou arrastando no chão igual um animal, não teve nenhum apoio da prefeitura [...]

Pacientes que residem no interior do estado vivem também uma realidade penosa devido à falta de estrutura física e recursos humanos. Além de conviver com barreiras impostas pelo cotidiano das doenças, muitos precisam viajar por horas para serem atendidos em centros distantes de suas residências, dificultando ainda mais o cotidiano das famílias:

[...] então eu acho que é um dever da cidade, e é um direito dela também. Alfenas eu ia toda 2ª feira, a gente saía de casa 4 horas da madrugada, teja frio, calor ou chovendo, 4 horas da madrugada e a gente chega 7, 8 horas da noite.

Diante de todas as dificuldades que possam surgir quando existe diagnóstico de uma doença pouco comum, ou mesmo na falta do diagnóstico, mas com a constatação da existência de uma doença complexa na família, a busca por ajuda ocorreu de várias formas e em poucos relatos as pessoas encontraram apoio e amparo por meio do sistema ou dos profissionais de saúde. Diante das dificuldades foi comum a procura por ajuda por meio dos meios de comunicação, eles pareceram saídas possíveis em um momento de desamparo:

...aí eu fui pra internet, fui procurar quem soubesse da doença, se tinha algum médico no Brasil ou fora que pudesse ajudar, que tinha o leite

[...] A gente conseguiu contato com uma mãe [...], ela nos orientou também, sabia muito da doença [...] e ela ajudou muito a gente nisso...

As barreiras não são impostas apenas por um sistema de saúde estruturalmente limitado frente à questão, os obstáculos também são colocados pelos próprios profissionais que algumas vezes, diante de uma doença pouco conhecida, relutam em procurar ou aceitar ajuda:

...e os médicos não queriam porque eles não sabiam [...], foi difícil até para o médico dos Estados Unidos conseguir falar com eles, porque eles não gostam desse tipo de interferência ...

Essa falta de atenção é consequência de atitudes antigas de se rejeitar problemas que se considera incapaz de enfrentar. Esta relutância pode ser atribuída à falta de conhecimento e treinamento adequados e falta de sensibilidade²⁴.

A forma como foram expressos os diagnósticos reflete o despreparo dos profissionais

para lidar com dimensões sociais e subjetivas:

A forma como a gente recebeu o diagnóstico foi muito chocante [...] a médica pegou um livro, me mostrou um monte de menininho torto com problema e falou “ó seu filho tem essa doença, ele é igual esse menino”. Aí falou que ele ia ficar cego, surdo, mudo, ia parar de andar e ia morrer com 7 anos. Aí foi um choque [...] hoje ele tem 16.

A sensação de impotência e humilhação diante de uma situação em que muito pouco pode ser feito e que muitas vezes depende de vontade política, também foi comentada:

Eu me senti completamente impotente diante da situação, totalmente desamparada, porque era uma coisa que fugia totalmente das minhas mãos. O convênio lava as mãos, o Estado lava as mãos, todo mundo lava as mãos. Eu falei, vou fazer o que?

Chega a ser humilhante muitas vezes... você saber que seu filho precisa fazer aquilo lá e você não ter condições e quem poderia te ajudar ficar negando, não é fácil [...].

As condições de violência em que vivem essas famílias originadas pela exclusão de que são vítimas, faz com que essas pessoas não se reconheçam como cidadãs. Um indivíduo que tem cidadania plena é aquele que tem condições concretas e cotidianas de exercer seus direitos civis, políticos e sociais¹ e isso não é o que acontece com a maioria dos portadores de DR e suas famílias.

[...] a gente sentiu, poxa, a gente não faz parte da sociedade, meio que excluído.

Devido às características das doenças, as pessoas envolvidas nos cuidados do paciente com DR também passam a ter uma vida social mais restrita devido à falta de apoio e instituições que possam acolher as crianças com segurança e atender suas necessidades e particularidades. Segundo Arendt (1989) as pessoas forçadas a viver fora do mundo comum são devolvidas à sua elementaridade natural, à sua mera diferenciação¹³.

Falta-lhes aquela tremenda equalização de diferenças que advém do fato de serem cidadãos de alguma comunidade, e no entanto, como já não se lhes permite participar do artifício humano, passam a pertencer à raça humana da mesma forma como os animais pertencem a uma dada espécie de animais (Arendt, 1989, p. 335)¹³.

Diante disso, faz-se necessário também o suporte e acolhimento não só ao paciente, mas também aos familiares que se sentem desamparados e despreparados, muitas vezes com dificuldades em aceitar ou lidar com a doença:

[...] é muito difícil, a aceitação é muito difícil. [...] E eu diria que até hoje mesmo às vezes ainda não caiu a ficha 100% ainda sabe?

Existem também entraves sociais traduzidos na exclusão e preconceitos que ocorrem na família, escolas e demais ambientes de convívio social:

[...] as mães se sentem excluídas, porque realmente não adianta falar que não tem preconceito, tem sim... a gente passa situações muito desagradáveis até dentro da família.

a carteira dele tava fora da fila, tava fora, ela tinha colocado ele num cantinho, sozinho[...]

Apesar da exclusão e preconceito as famílias estão percebendo que as crianças podem ter uma vida normal, a despeito das limitações, e que escondê-las da sociedade só reforça o estigma e o preconceito:

[...] a pessoa tem que procurar mostrar, antigamente a gente escondia nossos filhos, hoje a gente mostra pra ajudar os que estão vindo. Esses que vêm agora vão ter uma qualidade de vida bem melhor do que os nossos.

Apesar do amplo conjunto de direitos sociais institucionalizados em nosso país, parcelas da população estão marginalizadas e excluídas. Tal situação poderia ser explicada porque elas estão também excluídas do processo político social, do exercício de sua autonomia: são brasileiros não reconhecidos, mediante as políticas públicas, enquanto cidadãos. Eventualmente considerados clientes-consumidores de certos serviços públicos, não interferem, porém, sobre o conteúdo e a forma de prestação desses serviços, tendo de se adaptarem e as suas necessidades ao formato de prestação desses serviços²⁷.

Para Arendt, 2010 p.248

Para os homens a realidade do mundo é garantida pela presença dos outros, pelo fato de aparecerem a todos, “pois o que aparece a todos, a isso chamamos Ser”.

O contato com outras famílias que vivem o mesmo problema mostrou uma realidade diferente daquela encontrada em sites da internet ou que muitas vezes profissionais de saúde pouco informados costumam repassar:

[...]conversando com várias mães vi crianças com 12, 13, então aquilo lá já foi me dando mais força. Hoje eu conheço pessoas com mucopolissacaridose que tem 40 anos, então é com o passar do tempo que você vê que não é tudo aquilo que eu vi na internet, e que vai te dando força, certo? Mas não é fácil.

Para Arendt, 2010 p.248

Para os homens a realidade do mundo é garantida pela presença dos outros, pelo fato de aparecerem a todos, “pois o que aparece a todos, a isso chamamos Ser”.

Desse contato surgem inúmeras possibilidades de interação entre as pessoas que unidas como cidadãos passam a exercer sua autonomia política por meio de relações mediadas pela solidariedade, numa dinâmica onde o indivíduo passa a ser o sujeito dos direitos e participando de um processo coletivo por meio do qual despontam seus direitos de cidadãos e seus direitos sociais²⁵. Dessa interação surge também a possibilidade de mobilização social que pode ser encontrada na forma de associações de pacientes, que diante das dificuldades em comum se unem na perspectiva da exigência desses direitos:

Então pra uma pessoa só fica difícil, mas com a associação é mais fácil, a gente pode conseguir as coisas pra todo mundo né, e quando tem mais gente né.

Os processos coletivos como a união de pacientes em associações constituem foco de representatividade social, possibilitam maior confiança no poder de agir e transformar, favorecem a conquista do direito e conferem a ele legitimidade, enfim, possibilitam maior interação e desenvolvimento de ações solidárias a partir da realidade que é vivida e dividida por todos²⁶.

As trajetórias relatadas neste estudo são exemplos da luta cotidiana pela sobrevivência e por direitos fundamentais garantidos em leis e decretos que não são cumpridos, por isso mostram a necessidade de iniciar algo novo. O iniciar por meio da ação corresponde ao nascimento de uma nova sociedade que pode surgir na luta e conquista de políticas mais inclusivas².

O novo começo inerente ao nascimento pode fazer-se sentir no mundo somente porque o recém-chegado possui a capacidade de iniciar algo novo, isto é, de agir. Nesse sentido de iniciativa, a todas as atividades humanas é inerente um elemento de ação e, portanto, de natalidade (Arendt, 2010, p 10).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O enfrentamento da violência estrutural exige o entendimento de que muitos direitos sociais, embora reconhecidos em leis e discursos, não são implementados ou o são de maneira pouco efetiva. Exige também o entendimento de que, na maioria das vezes, tais direitos só prevalecerão na agenda da política social se respaldados pela consciência de cidadania e mobilização de entidades e movimentos sociais⁷.

É preciso pensar uma política baseada na pluralidade - que traz consigo o duplo aspecto da igualdade (por sermos todos humanos) e da distinção (por sermos únicos) - levando em consideração que ela deve organizar e regular o convívio de diferentes, não de iguais^{2,13}.

Uma sociedade que prega a construção diferenciada e não-plural e admite acesso desigual aos serviços de saúde; amplia iniquidades e está fadada à instauração da violência. A busca pela universalização da saúde, não pode ocorrer sem renovação jurídica e política do Estado em relação a todas as expressões de diferenças que remetem às exclusões²⁸. Quando não se reconhece essas diferenças, fica-se fadado à destruição de um mundo comum - que acaba quando é visto somente por uma perspectiva - que é precedida pela destruição dos aspectos referentes à pluralidade humana².

O SUS possui uma Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, lançada em 2009, porém não totalmente implementada. Existem apenas 26 protocolos clínicos e de diretrizes terapêuticas para DR, que abrangem apenas dezoito²⁹ dentre as inúmeras existentes. Nenhuma das doenças presentes nas famílias que participaram deste estudo, foi contemplada pela política.

Existem muitas brechas no que diz respeito ao atendimento e suporte às necessidades sociais e de saúde dessas pessoas. É necessária a efetivação de uma política baseada no estabelecimento de critérios fundamentados nas lacunas existentes e nas necessidades reais dos portadores de DR. O SUS peca por não garantir a cobertura universal de atendimento, porém, a universalidade e equidade, constituem prerrogativas que viabilizam a inclusão das doenças raras como política efetiva de saúde pública.

É importante ressaltar que uma criança com DR não atendida desde o nascimento não desaparece do sistema de saúde. Os recursos necessários para o tratamento vão se tornando crescentes à medida que as doenças avançam na cronicidade. Recursos devem ser investidos nos tratamentos por meio de medicamentos, formulações nutricionais e/ou transplantes, quando existentes, possibilitando maior suporte e qualidade de vida, em alguns casos, a cura também é possível.

Nesse sentido é importante investir no diagnóstico precoce, o que pode ser feito por meio da triagem neonatal, aconselhamento genético, busca ativa de casos nas comunidades, garantia de realização dos exames e encaminhamento aos serviços especializados. O acesso

aos tratamentos também precisa ser garantido em menor tempo possível. A implantação de centros de referência de fácil acesso, que congreguem equipes multidisciplinares devidamente preparadas para lidar com as particularidades das DR, também traria maiores benefícios em menor espaço de tempo.

Percebeu-se por meio deste estudo, que a acessibilidade é um dos maiores gargalos. A partir daí foram encontradas inúmeras falhas também quanto à resolutividade do sistema, principalmente no que se refere ao diagnóstico, tratamento e humanização sob múltiplos aspectos, o que acarreta uma demanda por ações judiciais e mobilização dos portadores por meio de associações que buscam a efetivação dos direitos e a garantia de que o sistema responda às suas particularidades e necessidades. Uma vez que a demanda reprimida é grande, a estruturação do atendimento aos pacientes com DR no SUS é urgente.

Referências bibliográficas

¹Van, WS; Leufkens, HGM. *Background paper: orphan diseases*. World Health Organization; 2004. Disponível em: <http://mednet3.who.int/prioritymeds/report/index.htm> . Acesso em: 20 mar. 2011

²Arendt, H. **A condição humana**. Rio de Janeiro: Forense - Universitária, 2010.

³Lafer, C. A reconstrução dos direitos humanos: a contribuição de Hannah Arendt., *Estudos avançados*. São Paulo, v. 11, n. 30, p. 55-65, ago. 1997.

⁴Minayo MCS. Violência social sob a perspectiva da saúde pública. *Cad. Saúde Pública*. Rio de Janeiro, v.10, suppl.1, p.7-18, 1994

⁵Cruz Neto O, Moreira, MR. A concretização de políticas públicas em direção à prevenção da violência estrutural. *Ciênc. saúde coletiva*. Rio de Janeiro, vol.4, n.1, p. 33-52, 1999.

⁶Arendt, H. **Da violência**. Brasília: UNB, 1985.

⁷Rangel M, Petry P. Sobre saúde e política: subsídios da teoria de Hannah Arendt. *Cadernos de Estudos e Pesquisas*. Ano X, n 24, p 65-74, 2006

⁸Minayo, MCS. **O desafio do conhecimento**. 11a Ed. São Paulo: Editora Hucitec/Rio de Janeiro: ABRASCO, 2008.

⁹Santos, IMM. e Santos RS. A etapa de análise no método história de vida – uma experiência de pesquisadores de enfermagem. *Texto Contexto Enferm*. Florianópolis, v.17, n. 4, p.714-719, out-dez, 2008.

¹⁰Glat R; Pletsch MD. Método de história de vida em pesquisas sobre auto-percepção de pessoas com necessidades educacionais especiais. *Revista Educação Especial*. Santa Maria, v. 22, n. 34, p. 139-154, maio/ago. 2009.

¹¹Glat, Rosana et al. O método de história de vida na pesquisa em educação especial. *Rev. bras. educ. espec.* Marília, v.10, n.02 , p.235-250, 2004.

¹²Bardin L. **Análise de conteúdo**. Lisboa: Edições 70, 2007.

¹³Arendt Hannah. **Origens do totalitarismo**. São Paulo: Companhia das Letras, 1989

¹⁴ Fraiz, IC. Gestação: itinerário terapêutico e peregrinação. Um estudo sociológico da perda do bebê no bairro Sítio Cercado – Curitiba. Dissertação (Curso de Pós-Graduação em Sociologia) Universidade Federal do Paraná, Curitiba, 2001

¹⁵Portugal. Ministério da Saúde. Programa Nacional para doenças raras. Direção Geral da Saúde. Grupo de Trabalho sobre doenças raras, 2008. Disponível em: www.portaldasauade.pt/NR/rdonlyres/555DD3B3.../0/i010420.pdf Acesso em 10/01/2013

¹⁶Albano LMJ. Importância da genética no serviço público: relato da extinção de um setor de genética no Município de São Paulo, Brasil. *Rev. Panam. Salud Publica*. Washington, v.7, n.1,p.29-34, 2000.

¹⁷Brasil. *Constituição da República Federativa do Brasil*. Brasília, DF, Senado, 1988.

¹⁸Scheffer, M. Judicialização e incorporação de tecnologias: o caso dos medicamentos para tratamento da Aids no Sistema Único de Saúde. In As ações judiciais no SUS e a promoção do direito à saúde. São Paulo: Instituto de Saúde, 2009.

¹⁹Brasil. Diário Oficial da União. Lei nº 8080/90. Dispõe sobre as condições para promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o financiamento dos serviços correspondentes e da outras providências. Brasília DF, 19 de setembro de 1990.

²⁰Sant’Ana, JMB et al. Essencialidade e assistência farmacêutica: considerações sobre o acesso a medicamentos mediante ações judiciais no Brasil. *Rev. Panam. Salud Publica*, Washington, v. 29, n. 2, p. 168-144. Fev 2011.

²¹Neto, AJF. Judicialização da Saúde. *Caderno Mídia e Saúde Pública: Comunicação em Saúde pela paz*. Belo Horizonte. v.2, p 49-52, 2007.

²²Diniz, D et al. Consequências da judicialização das políticas de saúde: custos de medicamentos para as mucopolissacaridoses. *Cad. Saúde Pública*. Rio de Janeiro, v. 28, n. 3, p 479-489, Mar. 2012.

²³Brasil, Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Núcleo Técnico da Política Nacional de Humanização SUS. Documento Base para Gestores e Trabalhadores do SUS 4.^a edição 1.º reimpressão Série B. Textos Básicos de Saúde Brasília – DF 2008

²⁴Marta GN; Marta TN. Prestação de saúde e inclusão de minorias na medicina. *Rev. Assoc. Med. Bras.*, São Paulo, v. 56, n. 2, p.140, 2010 .

²⁵Melo, EM. Ação comunicativa, democracia e saúde. *Ciênc. saúde coletiva*. Rio de Janeiro v.10, suppl.0, p.167-178 Set-Dez. 2005.

²⁶Muller,CF; Backes,E. A importância das associações de fibrose cística na vida dos pacientes e familiares. *Rev HCPA*. v.31, n.2, p 123-124, 2011.

²⁷Escorel, Sarah. Exclusão social fenômeno totalitário na democracia brasileira. *Saude soc.* São Paulo, v. 2, p.41-57 n. 1, 1993 .

²⁸Bandeira, L; Batista, AS. Preconceito e discriminação como expressões de violência. *Revista Estudos Feministas*. Rio de Janeiro, v.1 p119-141, 2002.

²⁹Brasil. Portal Brasil. Atendimento: Doenças raras. 2010. Disponível em <http://www.brasil.gov.br/sobre/saude/atendimento/doencas-raras> Acesso em 08/01/13

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

As DR ocorrem com pouca frequência na população geral e apesar de afetarem um número reduzido de pessoas isoladamente, quando somadas encontra-se milhões de portadores em todo o mundo. Para essas pessoas, a raridade de suas doenças, traz muitas consequências desfavoráveis, sejam elas sociais ou de saúde – causadas pela falta de conhecimento dos profissionais, diagnóstico tardio ou dificuldades de cobertura dos sistemas públicos de saúde em todo mundo.

Ainda existem muitas lacunas de conhecimento e políticas públicas relativas a doenças raras no Brasil e no mundo. Alguns países aqui abordados, apesar de enfrentarem inúmeras dificuldades inerentes às doenças e aos custos dos tratamentos, estão à frente do Brasil quando se discute pesquisa e desenvolvimento de novos fármacos, formação dos profissionais de saúde e políticas públicas específicas.

Para que o atendimento às DR seja mais efetivo, são necessários dados epidemiológicos consistentes, essa é uma deficiência que todos os países têm em comum: dificuldades de registros em banco de dados. O problema se deve em grande parte pela ausência de especificidade para DR na CID, que acarreta falta de confiança nos dados existentes e baixa consistência das fontes de informação, que podem camuflar uma realidade de doenças subdiagnosticadas e subtratadas, o que dificulta inclusive o planejamento dos serviços de saúde para o atendimento das demandas.

A atenção às doenças raras tem sido um assunto crescente e relativamente recente no cenário mundial. Apesar das dificuldades atualmente encontradas, até pouco tempo atrás os sistemas de saúde e as políticas públicas ignoravam-nas amplamente. Inclusive no Brasil, mesmo com todas as dificuldades relativas ao sistema de saúde, principalmente no que diz respeito ao financiamento, o assunto tem estado cada vez mais em pauta e as discussões sobre as necessidades de políticas específicas que incluam as particularidades desse grupo de pessoas são crescentes, ao passo que a sociedade também está começando a se sensibilizar e se organizar nesse sentido.

Nos sistemas de saúde dos países estudados o desfinanciamento é uma característica comum que inicialmente dificulta a implementação de políticas inclusivas e integrais no que diz respeito principalmente às DR. As dificuldades encontradas são referentes principalmente

às características de cronicidade das doenças - que levam à necessidade de acompanhamento constante - aliado aos custos dos tratamentos que muitas vezes são onerosos.

Mesmo com todas essas dificuldades exemplos como o do Japão e alguns países da União Européia mostram que o investimento é possível e mesmo com recursos cada vez mais escassos o atendimento universal e de qualidade às pessoas com DR pode ser realizado, desde que haja esforços, planejamento e políticas nesse sentido.

Relativamente aos Estados Unidos, país que possui um sistema de saúde quase totalmente privatista, que deixa milhões de cidadãos sem assistência à saúde, é possível considerar que em questão de políticas públicas, o Brasil está um passo a frente, pois o SUS deve atender a todos integral e universalmente na medida de suas necessidades. Quando o assunto é pesquisa e desenvolvimento de medicamentos e tratamentos e formação de profissionais especializados que estejam aptos a reconhecer e lidar com a raridade dessas doenças, nosso país está um passo atrás, pois não existem investimentos nessa área.

No Brasil, apesar da universalidade do SUS, a falta de implementação de políticas de saúde em genética, a escassez de recursos humanos e financeiros destinados à saúde e mais especificamente ao atendimento das DR permite que um grande número de crianças morram sem que no mínimo suas famílias recebam um diagnóstico. Além disso, o diagnóstico tardio também decorrente dessas carências traz conseqüências graves e que se agravam ao longo dos anos, mas que muitas vezes poderiam ser evitadas, se a doença fosse diagnosticada e tratada precocemente. Essa realidade acaba ampliando a dimensão social e econômica do problema.

O SUS ainda precisa avançar no atendimento aos portadores de DR e suas famílias. Para que o sistema possa evoluir nesse sentido existem os exemplos - que podem ser seguidos - das experiências positivas vivenciadas pelos países aqui mencionados, tendo em vista que os sistemas universais estudados também possuem dificuldades de financiamento.

Apesar de existirem particularidades decorrentes de aspectos culturais ou sócio-econômicos, problemas já discutidos anteriormente, como falta de recursos aplicados em pesquisa e desenvolvimento, carência de investimento nos sistemas de saúde, ausência de atendimento integral, falta de formação profissional especializada e dificuldade na obtenção de informações, são alguns dos principais pontos que geram falhas no diagnóstico e atraso no tratamento de pessoas com DR em todo mundo e aumentam o potencial degenerativo das doenças.

A falta de políticas de saúde mais abrangentes e específicas para DR também levam ao diagnóstico tardio e acesso difícil aos cuidados de saúde no Brasil e em boa parte do mundo. Disso resultam deficiências físicas, psicológicas e intelectuais adicionais, nascimento de irmãos afetados, tratamentos inadequados ou prejudiciais e perda de confiança no sistema de saúde. Nesse prisma, temos ainda o fato de que algumas DR são compatíveis com uma vida normal quando diagnosticadas a tempo e geridas corretamente, fato este que torna ainda mais urgente o estabelecimento de protocolos clínicos e investimento em centros de referência diagnóstica, laboratorial e de tratamento para DR (Comissão Europeia, s.d).

A garantia de acesso aos medicamentos órfãos, em grande parte das vezes - devido ao alto custo inerente aos tratamentos - é também um gargalo em várias partes do mundo e no Brasil se constitui um problema bastante evidente. O investimento em pesquisa clínica, desenvolvimento e produção de medicamentos órfãos pelos laboratórios farmacêuticos estatais poderia ser uma alternativa na diminuição dos custos.

A despeito disso, o impacto das doenças genéticas é muito maior do que aquele inferido a partir das incidências e prevalências das doenças individuais e recai sobre toda sociedade e principalmente sobre as famílias. Com base nas amplas conseqüências que cada doença rara traz consigo, é perceptível a importância de maiores estudos que possam abordar esses impactos, de modo que a realidade cotidiana dos indivíduos possa ser compreendida e a partir daí, suas necessidades e individualidades contempladas por políticas que atendam integralmente os portadores de DR. Isso facilitaria o planejamento e implementação de políticas de saúde efetivas.

No Brasil, o SUS possui a atribuição constitucional de oferecer acesso à saúde segundo um ideal de justiça social baseado na universalidade, integralidade, resolubilidade e acessibilidade a todos (Temporão, 2009). Um atendimento de qualidade demanda organização dos serviços de forma a construir uma estrutura que favoreça o acesso integral e universal à saúde.

No estudo realizado em campo, percebeu-se que diante da necessidade de atendimento médico, ou no momento em que as crianças tiveram complicações ou apresentaram sinais que apontassem pra algum problema mais grave, as mães entrevistadas procuraram diversos serviços de saúde que deveriam garantir o atendimento de qualidade às suas crianças. Elas esperavam que o sistema fosse capaz de lhes permitir e garantir um itinerário diagnóstico e terapêutico, o que não aconteceu.

A peregrinação à qual as famílias se submeteram pode ser compreendida como fruto de uma incapacidade do SUS em oferecer uma organização dos serviços que permitisse que tais itinerários se fizessem. As falhas ocorreram desde a atenção básica até o atendimento de nível terciário.

Existe uma grande fragilização dos vínculos entre as unidades de saúde em todos os níveis, o que reflete a desorganização do acesso aos serviços e ações de saúde. No caso dos relatos foram evidentes as falhas no sistema de referência e contra-referência, que é um ponto muito importante, uma vez que é a partir da sua estruturação que o encaminhamento de pacientes aos diversos níveis de atenção se torna possível (Juliani et Ciamponi, 1999).

No caso estudado, os pacientes não tiveram garantias de que a continuidade dos atendimentos e/ou tratamentos acontecessem e muitas vezes eles realmente não aconteceram. Diante disso, a integração entre os diferentes níveis de atenção é fundamental para a garantia da acessibilidade, universalidade e integralidade da assistência (Juliani et Ciamponi, 1999).

Outro problema marcante está na falta de diálogo e interação entre os diversos profissionais. Diante da falta de conhecimento a respeito das doenças, foi evidente a resistência na procura por conhecimento e/ou aceitação da orientação de profissionais mais experientes, o que muitas vezes prejudicou o atendimento, diagnóstico e tratamento das crianças. Nota-se em muitos casos a falta de responsabilização diante dos desafios dessas doenças e também uma marcada falta de valorização do outro e seu sofrimento.

A fragmentação dos processos de trabalho também causou ruptura no atendimento integral. Os vários processos de trabalho e as diversas equipes profissionais muitas vezes coexistem em uma mesma instituição, mas não se articulam. Mesmo que compartilhem o mesmo espaço de trabalho, a prática está centrada no núcleo de conhecimento de cada profissional o que gera um desencontro entre saberes, ao passo que os profissionais se afastam do que julgam não ser da sua competência e suas atividades ficam marcadas pelo individualismo e fracionamento dos atos terapêuticos (Santos et Assis, 2003).

Sendo assim, o trabalho coletivo acaba por ser feito pelo usuário - que peregrina de sala em sala e serviço em serviço - não pelos profissionais de saúde (Pедуzzi, 2001). Nesse sentido, a ênfase na equipe interdisciplinar é muito importante na transformação dos processos de trabalho, alicerçando a integralidade na organização de novos modelos de atendimento

e contribuindo para agilidade no atendimento, o que é muito importante no caso das doenças raras (Santos; Assis, 2006).

Percebeu-se também um desrespeito aos direitos dos usuários uma vez que foram destituídos de sua cidadania quando lhes foi dificultado ou negado o acesso a consultas, exames, medicamentos e fórmulas nutricionais, ao passo que a continuidade e integralidade da atenção também não lhes foi assegurada.

A dificuldade de se suspeitar de uma doença rara ou mesmo de diagnosticar algumas doenças que apesar de raras possuem sintomas característicos, expõe o baixo investimento na qualificação dos trabalhadores e as deficiências dos cursos de graduação e pós-graduação das profissões de saúde que não dão enfoque às doenças órfãs. Nesse sentido, há necessidade de investimento em especialização dos profissionais, estruturação da rede para o acolhimento das pessoas e suas individualidades e melhoria no acesso aos cuidados básicos e serviços especializados.

A elaboração de uma política de assistência farmacêutica para doenças raras no SUS também precisa ser estruturada e alicerçada em critérios rígidos de evidência, custo-efetividade e impacto orçamentário, a exemplo de programas já existentes no Brasil para determinados subgrupos de pacientes (Araújo, 2009), isso permitiria o acesso aos tratamentos em mais curto prazo e sem a necessidade do estabelecimento de ações judiciais que trazem desgastes, insegurança e sofrimento para as famílias.

No Brasil, o tratamento e prevenção de problemas genéticos, como são na maioria das vezes as DR, uma abordagem racional para esta questão dependeria menos de tecnologia e mais de planejamento dos serviços. Ao analisar o sistema político de saúde no país, é possível observar que apesar dos avanços, ainda existe uma dificuldade de reconhecimento dessa problemática frente à insuficiência da resposta governamental à questão (Horovitz, 2005).

É preciso que se realizem ações no sentido de organizar o atendimento inicial, bem como investimento em diagnóstico precoce, disponibilização de exames complementares, estratégias de tratamento e estabelecimento de rotinas de acompanhamento a longo prazo, além da ampliação do acesso ao aconselhamento genético (Horovitz, 2005).

O processo de entrada da questão das DR na agenda das políticas de saúde está correndo de forma lenta e tímida. Apesar de algumas ações já terem sido implementadas, a organização da rede de serviços em genética, que se constitui um ponto crucial para a abordagem da

questão, não vem sendo contemplada (Horovitz, 2005). Nesse sentido, o SUS precisa implementar uma política nacional com ênfase inicial em questões diagnósticas, de tratamento e aconselhamento genético ao passo que o atendimento aos portadores de DR não pode ser pensado de maneira totalmente descentralizada, mesmo que isto pareça, em um primeiro momento, ser contrário aos princípios do SUS.

O despreparo dos profissionais de saúde em lidar com as dimensões sociais e subjetivas que envolvem a saúde e os sujeitos é outra lacuna prejudicial ao atendimento de qualidade, isso fica bastante claro quando as famílias relatam a forma e a frieza como são dados os diagnósticos ou quando os usuários são simplesmente abandonados, sem que nenhum profissional se responsabilize pela garantia de continuidade do tratamento ou atendimento seja ele básico ou especializado.

Nesse sentido, o desafio que se coloca é que os profissionais entendam o SUS como estratégia necessária para garantir a saúde como um direito do cidadão e dever do Estado, o que depende tanto das políticas públicas, quanto dos profissionais de saúde e usuários do SUS. Para tanto o ensino das profissões da saúde deve ir além do paradigma biomédico e incorporar contribuições também das ciências sociais (Fraiz, 2001):

Por meio dessa nova forma de agir e pensar em saúde seria mais fácil o entendimento de que nem sempre é possível curar ou resolver uma necessidade apresentada, mas sempre é possível cuidar, escutar e ajudar a amenizar o sofrimento. Aí está o motivo da necessidade de trabalhadores sensíveis, que se importem e se responsabilizem pelo usuário (Santos et Assis, 2006). Desta forma talvez seja possível a construção de um sistema de saúde que possa ser reconhecidamente capaz de oferecer garantias e minimizar o sofrimento (Fraiz, 2001):

Não há que se negar que todos os problemas aqui relatados são indiscutíveis e reais e existe a necessidade de que se tomem providências no sentido de melhorar o acesso das pessoas com DR aos serviços públicos de saúde no que diz respeito principalmente a diagnóstico, tratamento, consultas médicas e acompanhamento por meio de equipes multidisciplinares. Sem pretender negar as reais dificuldades pelas quais passam as famílias, alguns relatos de mães que possuem filhos mais velhos reportam a melhoria significativa dos atendimentos especializados por meio do SUS ao longo dos anos, o que nos mostra que o SUS é realmente um sistema que ainda está sendo construído no bojo da sociedade e que a melhoria do atendi-

mento às pessoas com doenças raras é uma realidade que depende de todos, principalmente da luta dos cidadãos para a efetivação de seus direitos.

Nessa perspectiva, se o mundo deve conter um espaço público destinado a todos os cidadãos que nele vivem, sem distinções e com o reconhecimento da plural singularidade humana, ele não pode ser construído apenas para uma geração e planejado somente para os que estão vivos, mas tem que transcender a duração da vida dos homens assegurando o atendimento das necessidades dos que estão por vir (Arendt, 2010).

Nesse sentido, a igualdade que deve estar presente no domínio público é necessariamente uma igualdade de desiguais que precisam ser “igualados” sob certos aspectos e para propósitos específicos (Arendt, 2010). Nessa direção temos o reconhecimento da pluralidade humana por meio do princípio da equidade presente nos alicerces do SUS e que precisa ser efetivado para que os indivíduos com DR possam viver e agir plenamente no mundo comum e também prepará-lo para os que virão, pois:

A cada nascimento, um novo começo surge para o mundo, um novo mundo em potencial passa a existir (Arendt, 1989 p.517).

Diante dos relatos feitos por meio das entrevistas realizadas neste estudo, percebe-se que o SUS é um sistema em construção e que essa construção ainda precisa amadurecer para ser capaz de responder às necessidades sanitárias da população como um todo e especialmente das minorias, como no caso das pessoas que possuem alguma doença rara.

6. REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

ACÚRCIO, FA. Evolução Histórica das Políticas de Saúde no Brasil. In: Projeto Multiplica SUS: Curso básico sobre o SUS: (re) descobrindo o SUS que temos para construirmos o SUS que queremos/ Marcolino, H. (coord.) et al. Brasília. M.S. 2005.

ARAÚJO, DV et al. Financiamento do tratamento de doenças de alto custo no Brasil. *J Bras Econ Saúde*. v.1; n1; p. 44-51, 2009.

ARENDT H. **Origens do totalitarismo**. São Paulo: Companhia das Letras, 1989

ARENDT, H. **A condição humana**. Rio de Janeiro: Forense - Universitária, 2010.

ARENDT, H. *A condição humana*. Rio de Janeiro: Forense – Universitária, 1987.

ASSIS, M.M.A; et al. Acesso aos serviços de saúde: uma possibilidade a ser construída na prática. *Ciênc. saúde coletiva*. São Paulo, v. 8, n. 3, p.815-823, 2003 .

Bardin L. **Análise de conteúdo**. Lisboa: Edições 70, 2007.

BOY, R; Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. *Cad. Saúde Pública*. v.25, n.6, p.1276-1284, 2009.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria Nacional de Assistência à Saúde. ABC do SUS: doutrinas e princípios. Brasília, 1990

BRASIL. *Constituição da República Federativa do Brasil*. Brasília, DF, Senado, 1988.

CAMPOS, GWS. O SUS entre a tradição dos Sistemas Nacionais e o modo liberal-privado para organizar o cuidado à saúde. *Ciênc. saúde coletiva*. Rio de Janeiro, v. 12, Supl., p.1865-1874, 2007.

CAMPOS, GWS. Reflexões temáticas sobre equidade e saúde: o caso do SUS. *Saude soc*. São Paulo, v. 15, n. 2, p23-33 Ago. 2006.

COMISSÃO EUROPEIA. Direcção-Geral da Saúde e da Defesa do Consumidor. Consulta Pública. Doenças raras: Os desafios da Europa. Disponível em: *ec.europa.eu/health/archive/ph_threats/non.../raredis_comm_pt.pdf* Acesso em 13/01/13

Disponível em: <http://www.hc.ufmg.br/conheca.html> Acesso em:10/01/13

Disponível em: <http://www.fhemig.mg.gov.br> Acesso em:10/01/13

FLICK, U. **Uma Introdução à Pesquisa Qualitativa**. 3ª ed. Porto Alegre: Bookman, 2009.

FRAIZ IC. Gestação: itinerário terapêutico e peregrinação. Um estudo sociológico da perda do bebê no bairro Sítio Cercado – Curitiba. Dissertação (Curso de Pós-Graduação em Sociologia) Universidade Federal do Paraná, Curitiba, 2001

GLAT, R et al. O método de história de vida na pesquisa em educação especial. *Rev. bras. educ. espec.* Marília, v.10, n.02 , p. 235-250, 2004.

GLAT, R; PLETSCH, M. D. Método de história de vida em pesquisas sobre auto-percepção de pessoas com necessidades educacionais especiais. *Revista Educação Especial.* Santa Maria, v. 22, n. 34, p. 139-154, maio/ago. 2009.

GLAT;R. GLAT, R. Somos iguais a vocês: depoimentos de mulheres com deficiência mental. Rio de Janeiro: Editora Agir, 1989.

GÓIS, VLS. Desafios na efetivação do direito à saúde fundado no paradigma da dignidade da pessoa humana: Disponível em: <http://www.stf.jus.br/arquivo/cms/processoAudienciaPublicaSaude/anexo/Desafios.pdf> 2008.

HOROVITZ, DDG et al. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual. *Cad. Saúde Pública.* Rio de Janeiro, v.21 n.4 p.1055-1064, jul-ago, 2005.

JULIANI, CM; CIAMPONE, MHT. Organização do sistema de referência e contra-referência no contexto do Sistema Único de Saúde: a percepção de enfermeiros. *Rev. Esc. Enf.* São Paulo, v. 33, n. 4, p. 323-33, dez. 1999.

MENDES, EV. O Sistema Único de Saúde: um processo social em construção. In: Mendes EV, organizador. Uma agenda para a saúde. 2ed. São Paulo: HUCITEC; 2006.

MINAYO, MCS. O desafio do conhecimento. 11a Ed. São Paulo: Editora Hucitec/Rio de Janeiro: ABRASCO; 2008

MINAYO, MCS. O desafio do conhecimento. 3a Ed. São Paulo: Editora Hucitec/Rio de Janeiro: ABRASCO; 1998

PEDUZZI, M. Equipe multiprofissional de saúde: conceito e tipologia. *Revista Saúde Pública.* São Paulo, v. 35, n. 1, p. 1 - 11, fev. 2001.

RANGEL, M.; PETRY, P. Sobre Saúde e Política: Subsídios da teoria de Hannah Arendt. *Cadernos de Estudos e Pesquisas.* Ano X, n. 24, p.65-74, nov 2006.

RONCALLI, AG. O desenvolvimento das políticas públicas de saúde no Brasil e a construção

do Sistema Único de Saúde. In: Antonio Carlos Pereira (Org.). *Odontologia em Saúde Coletiva: planejando ações e promovendo saúde*. Porto Alegre: ARTMED, 2003. Cap. 2. p. 28-49.

SANTOS, AM; ASSIS MMA. Da fragmentação à integralidade: construindo e (des)construindo a prática de saúde bucal no Programa de Saúde da Família (PSF) de Alagoinhas, BA. *Ciência & Saúde Coletiva*. v. n.1 p.53-61, 2006.

SANTOS, IMM.;SANTOS, RS. A etapa de análise no método história de vida – uma experiência de pesquisadores de enfermagem. *Texto Contexto Enferm*. Florianópolis, v.17, n. 4, p.714-719, out-dez, 2008.

SCHIEPPATTI, A. et al. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet*, v.371, n. 9629, p.2039-2041, jun. 2008.

SILVA, AP. et. Al. “Conte-me sua história”: reflexões sobre o método de História de Vida. *Mosaico: estudos em psicologia*. Belo Horizonte, v.I, nº 1, 25-35, 2007.

SOUZA, MV et al. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Ciênc. saúde coletiva*. Rio de Janeiro, v.15, supl.3, p.3443-3454. Nov. 2010.

STOLK, P. et al. Rare essentials: drugs for rare diseases as essential medicines. *Bull World Health Organ*. Genebra, v. 84, n. 9, p.745-751, Set. 2006.

TEMPORÃO, J.G. O SUS e o direito da coletividade. Portal Saúde, Brasília, DF, 2009. Disponível em: <http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/artigo_ministro.pdf>. Acesso em 13/01/13.

VALADARES, ER. Atenção ambulatorial e laboratorial aos pacientes com erros inatos do metabolismo. Departamento de Propedêutica Complementar - Faculdade de Medicina da UFMG. Projeto de Extensão. 2011

7. APÊNDICES

APÊNDICE A - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)

Pesquisa: Itinerário Diagnóstico e Terapêutico das Famílias e dos Pacientes com doenças órfãs

Coordenadora: Profa. Dra. Eugênia Ribeiro Valadares – Tel: (031) 3409-9262

Pesquisador: Renata de Macedo Moura – Tel: (031) 25164785

Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG: Av. Antônio Carlos, 6627 – Unidade Administrativa II – 2º andar – SL 2005 – CEP: 31.270-901 – BH/MG – Tel: (031) 3499-4592 – Fax: (31) 3499-4516 – e-mail: prpq@coep.ufmg.br

Prezado(a) Senhor (a),

Você está sendo convidado para participar de uma pesquisa intitulada “Itinerário Diagnóstico e Terapêutico das Famílias e dos Pacientes com doenças órfãs”. Este estudo visa saber quais são os caminhos percorridos e as maiores dificuldades das pessoas com doenças genéticas raras e suas famílias, na busca por diagnóstico e tratamento.

O Sr (a) foi esclarecido (a) de que ao responder as questões desta pesquisa, estará participando de um estudo acadêmico, com objetivo de compreender o processo de enfrentamento da família em relação às dificuldades em se obter diagnóstico e tratamento para você ou um dos membros de sua família. Embora o Sr. (a) venha aceitar participar desta pesquisa, poderá desistir a qualquer momento, bastando para isso informar sua desistência da maneira que lhe for mais conveniente, não havendo prejuízo algum para você, ou algum membro de sua família.

Por ser de participação voluntária, e sem interesses financeiros, o Sr (a) não terá direito a nenhuma forma de remuneração. A participação na pesquisa não incorrerá em riscos ou prejuízos de qualquer natureza.

A coleta de dados para a pesquisa será realizada por meio de entrevistas, que serão gravadas e posteriormente transcritas pelos pesquisadores, garantindo-se a privacidade e confidência das informações. Os dados referentes ao Sr (a) são sigilosos e privados, garantindo seu anonimato.

A participação nesta pesquisa não traz riscos físicos diretos, porém, podem causar recordação do sofrimento com consequentes constrangimentos psicológicos ou desconforto,

nesse caso, você poderá interromper a pesquisa da forma que julgar conveniente. Os procedimentos adotados nesta pesquisa obedecem aos Critérios da Ética em Pesquisa com Seres Humanos conforme Resolução no. 196/96 do Conselho Nacional de Saúde. Nenhum dos procedimentos usados oferece riscos à sua dignidade.

Tenho ciência do exposto e concordo em participar deste estudo.

Belo Horizonte, _____ de _____ de ____ .

Assinatura:

Testemunha: _____

Testemunha: _____

Assinatura do pesquisador coordenador:

Assinatura do pesquisador:

APÊNDICE B

Roteiro das Perguntas Norteadoras utilizadas quando necessário para o auxílio das entrevistas

1. Quando você percebeu que havia algo diferente com seu filho?
2. Quem você procurou para ajudá-la (o)?
3. Quais as maiores dificuldades que você encontrou para obter ajuda?
4. O que você acha que poderia ter sido diferente?
5. O que você acha que ajudaria as famílias que passam pela mesma situação?
6. Como você se sentiu recebendo o diagnóstico? O que pensou?
7. Na época do diagnóstico como você se sentiu?
8. Que apoios procurou naquele momento?
9. O que/ quem mais lhe ajudou?
10. Na sua família, como foi a notícia do diagnóstico? Quem mais te ajudou?
11. O que você esperava do SUS? O que encontrou?

8. ANEXOS

ANEXO A: Cópia da aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa (COEP) da UFMG



UNIVERSIDADE FEDERAL DE MINAS GERAIS
COMITÊ DE ÉTICA EM PESQUISA - COEP

Projeto: CAAE – 0741.0.203.287-11

**Interessado(a): Profa. Eugênia Ribeiro Valadares
Departamento de Propedêutica Complementar
Faculdade de Medicina - UFMG**

DECISÃO

O Comitê de Ética em Pesquisa da UFMG – COEP aprovou, no dia 19 de outubro de 2012, o projeto de pesquisa intitulado "**Itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias e dos pacientes com doenças órfãs**" bem como o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

O relatório final ou parcial deverá ser encaminhado ao COEP um ano após o início do projeto.

**Profa. Maria Teresa Marques Amaral
Coordenadora do COEP-UFMG**

ANEXO B: Cópia da aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa da FHEMIG

PARECER Nº. 012/2012

Data: 13/02/2012

Registro CEP/ADC/FHEMIG: 012/20121 (este nº deve ser citado nas correspondências referente a este projeto).

CAAE: 0741.0.203.287-12

Hospital Infantil João Paulo II/FHEMIG.

Pesquisadora responsável: Eugênia Ribeiro Valadares.

DECISÃO:

O Comitê de Ética em Pesquisa (CEP/FHEMIG) aprovou em 09 de fevereiro de 2012, o projeto de pesquisa intitulado: "Itinerário Diagnóstico e Terapêutico das famílias e dos pacientes com doenças órfãs".

Segundo o item VII.13.d da Resolução 196/96, os pesquisadores ficam **OBRIGADOS** a enviar relatórios anualmente.

Assim o relatório parcial deverá ser entregue em **09/02/2013** e/ou o relatório final ao término da pesquisa.

O relatório poderá seguir o modelo de acompanhamento disponível na Intranet/FHEMIG.

Solicitamos a devolução da via do CEP (02) destacada do formulário CAAE – 0741.0.203.287-12, devidamente assinada pelo pesquisador responsável.


Vanderson Assis Romualdo
Coordenador
Ética em Pesquisa / FHEMIG

Vanderson Assis Romualdo
Coordenador do Comitê de Ética em Pesquisa

2246 | 2012-8.