

# cescontexto

**Um olhar social para o paciente**

Actas do I Congresso Iberoamericano  
de Doenças Raras

**Organização**

Rogério Lima Barbosa

Sílvia Portugal

Nº 09

Março de 2015

**Debates**

[www.ces.uc.pt/cescontexto](http://www.ces.uc.pt/cescontexto)



## **Propriedade e Edição/Property and Edition**

Centro de Estudos Sociais/Centre for Social Studies

Laboratório Associado/Associate Laboratory

Universidade de Coimbra/University of Coimbra

**[www.ces.uc.pt](http://www.ces.uc.pt)**

Colégio de S. Jerónimo, Apartado 3087

3000-995 Coimbra - Portugal

E-mail: [cescontexto@ces.uc.pt](mailto:cescontexto@ces.uc.pt)

Tel: +351 239 855573 Fax: +351 239 855589

## **Comissão Editorial/Editorial Board**

Coordenação Geral/General Coordination: Sílvia Portugal

Coordenação Debates/Debates Coordination: Ana Raquel Matos

ISSN 2192-908X

© Centro de Estudos Sociais, Universidade de Coimbra, 2015

## Agradecimentos

Esta publicação documenta o I Congresso Iberoamericano de Doenças Raras (CIADR). Os agradecimentos destinam-se aqueles/as que o tornaram possível. O I CIADR foi o primeiro evento que conseguiu reunir, no Brasil, num debate transcontinental e interdisciplinar, os/as representantes das associações civis, do Ministério da Saúde, do poder legislativo, investigadores/as, académicos/as, pacientes e cuidadores/as. Realizado a partir de uma ideia que nasceu a par do início da Associação MariaVitória – AMAVI –, em 2010, devemos o nosso agradecimento aos/às pesquisadores/as e profissionais que não medem esforços para realizarem um bom atendimento ao paciente e, em especial, a pessoas como a Lauda Santos, que foi incansável na busca de alternativas para conseguirmos manter o nosso orçamento; a Sandra Mota e o querido José Leda, que levam o sorriso e o bom astral por onde passam; ao Professor Natan Monsores, que abriu as portas do Departamento de Saúde Coletiva da Universidade de Brasília para nos oferecer uma sala de reunião; ao Anderson Bertoluzzi; ao Mateus Silva e à Mariana Silva que, na confiança de conseguirem realizar o impossível, organizaram um batalhão de pessoas para receberem os/as participantes do Congresso da melhor maneira possível; à Roberta Milhomem que, com toda a paciência, conseguiu criar uma identidade visual que não somente foi perfeita para o Congresso, como também se transformou numa figura que representa união e trabalho em rede, passando a ser utilizada pelo Observatório de Doenças Raras da UnB, Rede Raras. Institucionalmente, agradecemos ao Ministério da Saúde pela confiança e interesse na realização de um evento com o foco na participação social, à Associação de Indústria Farmacêutica de Pesquisa e suas associadas, pelo apoio com os recursos necessários para dar vida a uma ideia, ao Centro Universitário Planalto, pelo acolhimento e disponibilidade de infraestruturas para realizarmos o Congresso, e a todas as Associações que estiveram presentes no evento. Também agradecemos aos/às palestrantes que nos apoiaram, fazendo com que o grande volume de trabalhos não fosse impeditivo da qualidade do Congresso. Por fim, um especial agradecimento ao amigo Miguel Fontes que, com toda a sua originalidade e paciência, conduziu os trabalhos de maneira serena, assegurando a participação de todos/as.



**Comissão Organizadora**

Anderson Bertoluzzi  
Lauda Santos  
Mariana Silva  
Mateus Silva  
Natan Monsores  
Rogério Lima Barbosa (Coord. Geral)  
Sandra Motta  
Sílvia Portugal

**Moderadoras/es**

Cristina Cagliari  
Martha Carvalho  
Natan Monsores  
Sandra Motta

**Palestrantes**

Adriana Ueda  
Ana Maria Martins  
Ieda Bussmann  
José Eduardo Fogolin  
Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues  
Marcelo Neves  
Marcos Burle Aguiar  
Mara Gabrielli  
Márcia Ribeiro  
Maria Helena Dourado  
Maria José Delgado  
Maria Teresinha de Oliveira Cardoso  
Mário Saporta  
Muna Odeh  
Natan Monsores  
Segolene Aymé  
Sílvia Portugal  
Tânia Almeida  
Virginia Llera  
Yan Lee Cam

## Índice

*Rogério Silva Barbosa e Sílvia Portugal*

Introdução..... 7

### **Um olhar social sobre as doenças raras: contributos para a construção de uma agenda**

*Paulo Henrique Martins*

Dom do reconhecimento e saúde: elementos para entender o cuidado como mediação..... 10

*Rogério Lima Barbosa*

Associações de Pacientes, Associações de Doentes, Organizações de Pacientes, Grupos Consumidores de Saúde... afinal, sobre o que se está falando? ..... 20

*Sílvia Portugal e Joana Alves*

Doenças raras e cuidado: um olhar a partir das redes sociais ..... 34

### **Um Olhar Social para o Paciente de Doenças Raras: textos dos/as palestrantes do I CIADR**

*Ana Maria Martins*

Rede de Apoio ao Paciente - Modelo de cuidado e acessibilidade a familiares e pacientes com doenças raras ..... 42

*Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues*

As pessoas com neurofibromatoses na luta de todos com doenças raras..... 45

<i>Márcia Gonçalves Rodrigues</i>	
Pesquisa Universitária e o Sistema Único de Saúde .....	50
<i>Maria Helena de Magalhães Dourado</i>	
O Papel das Associações na Rede de Apoio ao Paciente com Doença Rara .....	55
<i>Maria José Delgado Fagundes e Marcela Simões</i>	
Para um pacto social no capó das Doenças Raras: Mercado, Pesquisa e Associações Cívís..	58
<i>Maria Teresinha de Oliveira Cardoso</i>	
Atendimento a Doenças Raras no Distrito Federal .....	67
<i>Mário André C. Saporta</i>	
Pesquisa em Doenças Raras: Desafios e Perspectivas .....	72
<i>Tânia Maria Francisca Almeida</i>	
A inclusão jurídica de pessoas com doenças raras .....	75

**Um Olhar Social para o Paciente de Doenças Raras:  
transcrição das intervenções do I CIADR**

<i>Rogério Lima Barbosa, Sadi Del Roso, Maria José Delgado, Leonardo Batista, Marisa Carvalho, José Eduardo Fogolin e Sílvia Portugal</i>	
Mesa de abertura .....	81
<i>José Eduardo Fogolin, Maria José Delgado, Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues e Natan Monsores</i>	
1ª Mesa: A Construção Conjunta no Campo das Doenças Raras .....	89
<i>Yan Lee Kam, Virgínia Llera e Segolene Aymé</i>	
2ª Mesa: O que acontece no mundo? .....	105

<i>Marcelo Neves, Muna Odeh e Tânia Almeida</i>	
3º Mesa: A inclusão jurídica das pessoas com doenças raras e as tecnologias sociais .....	112
<i>Márcia Ribeiro, Mara Gabrielli, Ieda Bussman e Mário Saporta</i>	
4º Mesa: Pesquisas no SUS .....	119
<i>Marcos Burle Aguiar e Maria Teresinha de Oliveira Cardoso</i>	
5º Mesa: A realidade brasileira para doenças raras .....	131
<i>Ana Maria Martins, Adriana Ueda, Sílvia Portugal e Maria Helena Dourado</i>	
6º Mesa: A rede de apoio ao paciente .....	137

## **Perguntas e respostas**

Pergunta para a representante da Interfarma .....	148
Perguntas para as/os representantes de pacientes .....	149
Perguntas para o representante do Ministério da Saúde .....	150

## Introdução

O I Congresso Iberoamericano de Doenças Raras – I CIADR – aconteceu no Brasil, no dia 25 de setembro de 2013, em Brasília. O Congresso foi realizado no âmbito das atividades da AMAVI – Associação Maria Vitória, Brasil, com o apoio do Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra, Portugal. Sob o tema *Um Olhar Social para o Paciente*, contou com a participação de representantes de grandes associações da Europa, como a EURORDIS e EUCERD, cientistas, dirigentes do poder executivo, legislativo, representantes das associações civis e da indústria farmacêutica, familiares e pacientes com doenças raras. O público presente ultrapassou as 700 pessoas. Assim, o I CIADR constituiu um marco no campo das Doenças Raras, pelo número de pessoas presentes, pela sua diversidade, mas, também, pela originalidade no modelo organizativo. Registos e fontes diversas mostram que, no Brasil, os eventos promovidos neste domínio tinham tido, até ao momento, tendência para sofrer uma forte interferência de associações estrangeiras, da indústria farmacêutica ou do poder legislativo. O I CIADR foi o primeiro evento intercontinental no Brasil, organizado por uma Associação brasileira e apatidária.

O I CIADR pretendeu marcar a diferença de dois modos: no tipo de participantes e na abordagem da temática. No primeiro, ao conseguir reunir agentes do governo, mercado, academia e sociedade civil e, sobretudo, ao conseguir o apoio de dois atores que possuem interesses antagónicos no campo das Doenças Raras – a Indústria Farmacêutica e o Estado, através da participação do Ministério da Saúde. Na abordagem do tema, ao tentar ultrapassar o tradicional centramento no tratamento clínico e, sobretudo, medicamentoso. O projeto do I CIADR centra-se na necessidade de criar modelos de cuidado, no Sistema de Saúde, nos quais o medicamento seja apenas uma via, entre outras necessárias, para a garantia da qualidade de vida. A proposta é que, antes do remédio, seja a pessoa o centro de todas as atenções e discussões sobre as doenças raras.

Com este propósito, o programa do I CIADR baseou-se em duas linhas de ação que marcam a sua diferença relativamente a outros eventos. Em primeiro lugar, a procura de um olhar social e o afastamento de uma perspetiva simbiótica entre Doenças Raras e medicamentos órfãos, que tem alimentado as atividades de *advocacy* neste domínio e feito disparar os lucros com a venda de medicamentos, sabendo-se, hoje, que o aumento anual das receitas com os medicamentos órfãos será, até 2020, igual ou maior do que o das provenientes dos medicamentos “não órfãos”. Em segundo lugar, decorrente da primeira opção enfatizar a necessidade de construir uma abordagem multidisciplinar do cuidado das Doenças Raras. Assim, 75% dos palestrantes posicionavam-se fora da área médica, abrangendo áreas diversas como o direito, a sociologia, a saúde coletiva, a biologia, o poder legislativo, o poder executivo e os movimentos sociais. Com base nesta estrutura, o Congresso pretendeu sinalizar que a temática das Doenças Raras é complexa e não deve manter-se confinada ao diálogo pontual entre alguns atores, devendo, pelo contrário, ser alvo de debate público, orientado para o seu enfrentamento, numa perspetiva ampla, direcionada para o bem-estar do/a paciente.

Embora assente nas linhas estruturais traçadas acima, e tendo sido organizado por uma Associação, o I CIADR procurou reconhecer o papel central que as associações civis desempenham no atendimento ao paciente com Doenças Raras. Desta maneira, além de todos os debates serem moderados por pessoas ligadas a associações, em cada uma das mesas houve sempre um dirigente associativo. A experiência revelou-se rica, tanto na troca de informações, como na demonstração do papel ativo que as associações desempenham.

Esta publicação pretende documentar as propostas acima enunciadas e dar eco às vozes ouvidas no Congresso. Todas as pessoas que realizaram uma comunicação foram convidadas a escrever um artigo para publicação neste volume. Lidámos tanto com a familiaridade

daqueles/as para quem a escrita e a publicação faz parte do trabalho diário, como com a ansiedade daqueles/as que estranharam a proposta. O convite foi uma maneira de agradecer o esforço que as pessoas realizam, no seu dia-a-dia, para, não somente encontrarem forças para cuidar dos seus, ou de si próprios, como, também, para ajudar o próximo e defender uma causa socialmente invisível. Alguns não conseguiram responder ao desafio. Não quisemos, no entanto, que as suas vozes fossem excluídas. *Ouvir* foi o verbo mais adequado para ilustrar o que se passou no dia 25 de setembro de 2013 nos trabalhos do I CIADR e tentamos que esta publicação traduza esse ambiente vivido. Para tanto, as comunicações aqui apresentadas preservam o tom coloquial que permeou todo o congresso.

Assim, este número da Cescontexto organiza-se em quatro partes distintas. Na primeira – *Um olhar social sobre as doenças raras: contributos para a construção de uma agenda* – constam três artigos da autoria dos organizadores do Congresso (de Rogério Lima Barbosa e de Sílvia Portugal em co-autoria com Joana Alves) e de Paulo Henrique Martins. Os três textos pretendem responder aos reptos principais do I CIADR, desenvolvendo abordagens que (re)significam os conceitos de saúde, doença, cuidado e associativismo.

Na segunda parte – *Um Olhar Social para o Paciente de Doenças Raras: textos dos/as palestrantes do I CIADR* – encontram-se todos os textos que recebemos das pessoas que realizaram comunicações no Congresso. O conjunto está longe de seguir as características usuais de uma publicação académica e revela a diversidade dos/as palestrantes e da sua ligação com o campo das doenças raras. Destes textos emerge um conjunto de saberes, de práticas e de representações que mostra a complexidade do campo e dos atores que o experienciam. Ao lermos os textos vemos como muitas vezes os papéis se sobrepõem: doente, médico/a, familiar, investigador/a, dirigente, membro de associação, especialista, burocrata, político/a, jurista. As pessoas que se movem no campo das Doenças Raras assumem variados papéis para o cuidar e mobilizam-se para uma luta árdua que não cabe nas fronteiras tradicionais das definições médicas e políticas.

A terceira parte desta publicação dá conta daquele que é o seu propósito fundamental: documentar o debate que ocorreu no I CIADR. Assim, em *Um Olhar Social para o Paciente de Doenças Raras: transcrição das intervenções do I CIADR* transcrevem-se na íntegra as intervenções realizadas durante o Congresso. As comunicações foram organizadas em seis mesas temáticas: 1ª) A construção conjunta no campo das doenças raras; 2ª) O que acontece no mundo; 3ª) A inclusão jurídica das pessoas com doenças raras e tecnologias sociais; 4ª) Pesquisas no SUS; 5ª) A realidade brasileira para as doenças raras; 6ª) A rede de apoio ao paciente. As comunicações apresentadas dão a conhecer reflexões, experiências, exemplos de boas práticas, instituições, associações, projectos, inovações clínicas e sociais.

Finalmente, a última parte – *Perguntas e respostas* – transcreve o debate e também perguntas do público que foram depois respondidas pelos/as participantes, por escrito. Dado o elevado número de questões dirigidas a algumas das pessoas, nomeadamente ao representante do Ministério da Saúde, estas foram recolhidas e, posteriormente, alvo de resposta pelos envolvidos/as. A sua transcrição pretende, também, ser uma forma de divulgar e esclarecer as muitas dúvidas e angústias que acometem pacientes, familiares e profissionais.

Rogério Lima Barbosa  
Sílvia Portugal

**Um olhar social sobre as doenças raras:  
contributos para a construção de uma agenda**

## Dom do reconhecimento e saúde: elementos para entender o cuidado como mediação

**Paulo Henrique Martins,<sup>1</sup>** Universidade Federal de Pernambuco – UFPE

paulohenriquemar@gmail.com

Diz um ditado popular que as mais belas palavras se tornam inócuas quando deixam de se referir a uma experiência concreta, servindo apenas como moldura para ilustração de velhos modos de agir e de pensar. Neste texto queremos propor, desdobrando esta máxima, que a inovação dos processos de gestão pública na saúde na perspectiva participativa e de integralidade, envolvendo simultaneamente profissionais da saúde e usuários, não pode ser garantida apenas com a recriação de organogramas e com a adoção de um vocabulário com apelo participativo. Ao contrário, como buscaremos demonstrar, a inovação para ser efetiva tem que considerar necessariamente o usuário não como mero objeto da intervenção estatal, mas como ator corresponsável na ação em saúde. Ou seja, sem a adoção de um entendimento mais amplo da saúde na prática, capaz de superar o viés assistencialista tradicional ou o viés mercantilista, as reformas em saúde perdem sua força renovadora.

As análises empíricas que têm sido realizadas pelos grupos de pesquisadores da Rede Multicêntrica, voltadas para a apreciação do papel do usuário na avaliação em saúde,<sup>2</sup> revelam que a mudança paradigmática na saúde, implicando a superação da abordagem assistencialista e tecnicista por outra voltada para o cuidado e o acolhimento, ainda é incerta, exigindo novos entendimentos teóricos. De fato, o futuro da descentralização na perspectiva de um cuidado integral é tema que precisa ser mais bem discutido, pois a desconexão entre a teoria e a prática gera incertezas que podem comprometer a democratização das políticas públicas em saúde. Entre as hipóteses que explicam essas incertezas nos avanços do movimento sanitário na saúde, gostaríamos de lembrar duas entre várias outras possíveis de serem relacionadas, a saber: a ausência de um programa teórico-prático forte que evidencie o cuidado como metáfora e como mediação na saúde e a desconexão entre as atividades de pesquisa formação e incubação.

De fato, a perspectiva de avanço do cuidado não como retórica, mas como metáfora constitutiva de novas linguagens na saúde depende da adoção de um programa teórico-prático forte que permita entender a prática do cuidado como uma simbólica relacional que apenas se configura quando se estabelece a sinergia discursiva entre o gestor, o profissional da saúde e o usuário. Para nós, este programa teórico-prático forte é oferecido pelas teorias do dom e do reconhecimento numa formulação chamada dom do reconhecimento na saúde, a qual se apoia em duas exigências: a do dom como aliança entre anônimos, gerando a esfera pública, e a do reconhecimento como constructo moral, que redefine a perspectiva da saúde pela inclusão do diferente e pela promoção da dignidade, independentemente das hierarquias de valorização social.

No entanto, a elaboração de políticas inovadoras efetivas depende do modo como as atividades de planejamento, gestão e avaliação das ações são capazes de se apoiar em ações integradas de pesquisa, formação e incubação. Isto significa que os avanços dos programas

---

<sup>1</sup> Paulo Henrique Martins é Professor Titular de Sociologia da Universidade Federal de Pernambuco (UFPE); foi Presidente da Associação Latino-Americana de Sociologia (ALAS) (2011-2013), é Vice-Presidente da Associação Movimento Anti-Utilitarista nas Ciências Sociais (MAUSS) e Coordenador do NUCEM (Núcleo de Cidadania e Processos de Mudança) (UFPE).  
<sup>2</sup> Ver, a respeito, o livro organizado por Roseni Pinheiro e Paulo Henrique Martins, *Avaliação em saúde na perspectiva do usuário: abordagem multicêntrica* (Pinheiro e Martins, 2009).

públicos nas perspectivas participativa e reflexiva deveriam implicar necessariamente um diálogo permanente entre a Academia, o Serviço Público e a Sociedade Civil, em torno de atividades de pesquisa, de formação e de incubação de experiências sistematizadas. No nosso entender, esta segunda hipótese, que é crucial para o avanço da avaliação em saúde, depende prioritariamente da definição do programa teórico-prático forte sobre o cuidado como mediação da saúde pelo dom do reconhecimento, como buscaremos desenvolver a seguir.

## O cuidado como retórica e o cuidado como metáfora

São muitos os sinais que sugerem que a descentralização em saúde promovida pelo SUS nem sempre tem significado uma ruptura programática com a antiga lógica hierárquica e funcional que marca as decisões estatais em geral, e aquelas no campo da saúde, em particular. Ao contrário, observando-se o funcionamento do sistema de saúde, percebe-se, sem muitas dificuldades, que a inovação conceitual é com frequência esvaziada por uma hierarquia técnica e vertical de poder [gestor – médico(a) – enfermeiro(a) – agente de saúde – usuário(a)], que esconde, mesmo involuntariamente, um saber colonizador que inspirou o modelo hospitalocêntrico na saúde. Por outro lado, noções como a de cuidado são muito importantes por gerarem um efeito simpático imediato sobre a opinião pública e por constituir, em princípio, um dispositivo anticolonial, isto é, que inspira reformas importantes das compreensões dos processos interativos na saúde a partir da valorização dos saberes e práticas até então marginalizadas e desperdiçadas.

No entanto, noções como esta e outras usadas no discurso da Atenção Primária – como a de acolhimento, por exemplo – podem se tornar meras peças de retórica se não forem acompanhadas de uma mudança efetiva de compreensão do cuidado como metáfora, como mediação de processos simbólicos, afetivos, pedagógicos, políticos e biofísicos na organização da Saúde Coletiva. Este comentário nos leva a outro plano, o de saber se as reformas doutrinárias na saúde estão sendo acompanhadas de mudanças efetivas de atitudes na gestão dos programas, nas práticas dos profissionais da saúde e na participação dos usuários. As mudanças na gestão na perspectiva do cuidado estão incluindo o usuário como ator qualificado da construção do cuidado? Esta é uma pergunta crucial, por remeter diretamente a um fato concreto, a saber, que no modelo tradicional de gestão na saúde o usuário não é interlocutor legítimo na organização do atendimento médico, mas apenas um objeto de intervenção.

De modo geral, a prática do cuidado continua largamente dependente da lógica hierárquica herdada da Clínica Médica moderna, que divide tarefas a partir de funções estritamente técnicas que refletem diversos níveis de prestígio social e profissional. O termo cuidado perde sua força metafórica e seu potencial de inovação institucional e política quando permanece prisioneiro da lógica funcionalista, produtivista e fragmentária, que ainda rege, em certos níveis, a organização das políticas públicas em saúde no Brasil. Esvaziado de seu potencial inovador, o cuidado não oferece contribuição nem para a formação de uma esfera pública participativa que reconheça a dignidade dos atores envolvidos, nem para gerar justiça igualitária. Nessa leitura conservadora, o termo serve para reforçar mecanismos hierárquicos e corporativistas que negam o valor do usuário como sujeito ativo e reflexivo da prática de saúde.

Na prática, constata-se que o termo cuidado se oferece a diversas interpretações que não apontam necessariamente para o sentido do termo *care* sugerido no debate contemporâneo.<sup>3</sup> Analisando-se o desenvolvimento programático do cuidado, não é fácil fazer esta analogia entre cuidado e *care*, pois a força do poder hierárquico e funcional tradicional termina

---

<sup>3</sup> Para autoras como Tronto (1993), uma das pioneiras nesta discussão, este termo deve apontar necessariamente para uma atividade genérica que compreende tudo que fazemos para reparar nosso mundo, com o objetivo de uma vida com mais possibilidades de auto-realização.

comprometendo os esforços de reorganização das práticas locais em saúde. Em outras palavras, queremos propor que os avanços na Saúde Coletiva e na Atenção Primária ficam relativamente comprometidos caso as inovações conceituais que acompanham os esforços de passagem de um paradigma tradicional, de caráter médico-assistencialista, para outro, contemporâneo, de promoção e de participação, não se realizarem efetivamente como práxis produzida por uma reflexão envolvendo diferentes atores – especialistas, militantes, ativistas, mediadores de rede e usuários – em torno da produção do bem comum. Para sair deste dilema e promover mudanças nas práticas dos profissionais na perspectiva do cuidado como metáfora e como mediação, é importante considerar a possibilidade de requalificação das técnicas e das rotinas, de modo a permitir que o usuário ganhe visibilidade como ator solidário e corresponsável pelo cuidado.

Entre os atores do movimento sanitário, há a expectativa de que a palavra cuidado apareça como uma metáfora estratégica para o delineamento de um novo modo de fazer a saúde, confirmando o ideal do SUS. Este modo deveria expressar tanto a ampliação da ideia de atendimento médico pela incorporação de fatores como meio ambiente, habitação, entre outros, como pela maior aproximação entre especialista e o usuário. Com a emergência do cuidado como dispositivo de mediação, a relação entre profissional e usuário na saúde não se limitaria a um mero exercício prescritivo, mas envolveria a participação solidária e a responsabilização do usuário no funcionamento do sistema de saúde local. Está presente no discurso do cuidado na saúde uma expectativa moral relacionada com a promoção do bem viver, refletindo o desejo da ampliação conceitual e prática da tradicional relação “médico x paciente”.

Para que a palavra cuidado se revista de sua força metafórica – que valoriza os aspectos simbólicos e intersubjetivos – e de seu potencial inovador como mediação – que exalta a integralidade e democratização da ação pública – precisamos, todavia de deslocar o olhar sobre as interações do cotidiano na saúde. É importante repensar o termo numa perspectiva que valorize mais as pessoas que os bens, que se centre prioritariamente nos valores da confiança e da solidariedade que emanam de uma experiência autorreflexiva e contextualizada como aquela oferecida pelo dom.<sup>4</sup> Em particular, vamos buscar demonstrar que a possibilidade do cuidado como práxis mediadora e inovadora da ação em saúde exige que a mesma se apresente como um sistema particular de dom fundado na corresponsabilidade dos atores envolvidos na criação e reprodução de dispositivos de trocas e de reconhecimentos que respeitam a diferença e que avançam pelas igualdades de direitos de acesso aos direitos da cidadania. O dom do reconhecimento, como se discutirá a seguir, significa a capacidade de perceber o outro como extensão diferente e igualmente valorizada de si mesmo, o que implica ações sucessivas de inclusão, dignificação e liberação desse mesmo outro.

Para avançarmos no entendimento do cuidado como mediação de dádivas, temos que aprofundar a discussão das bases da troca solidária e de suas possibilidades de uso em sistemas públicos locais formados pelas interações entre Sociedade Civil e Estado. Para essa demonstração temos, contudo, que superar dois problemas: um deles é o da presença, nos estudos sobre a Saúde Coletiva, do dualismo metodológico vivido classicamente pela sociologia, aquele da agência x estrutura, que leva necessariamente a se entender a prática social, em geral, e aquela do atendimento em saúde, em particular, de modo enviesado e simplificado. Por este viés, a prática do atendimento em saúde ou é vista como resultado dos esforços e estratégias dos atores em interação ou é vista como produto das regras, crenças e obrigações jurídicas e institucionais. Para resgatar o cuidado como metáfora de mediação é importante, pois, superarmos esta limitação conceitual e entendermos que o cuidado somente aparece como mediação da saúde quando se assume como dom de reconhecimento, como

---

<sup>4</sup> Dom ou dádiva é um sistema de ação fundado em prestações ao mesmo tempo livres e obrigatórias, que se desenvolvem em três movimentos: o da doação (de um bem ou serviço material ou simbólico), o da recepção e o da retribuição. Marcel Mauss, um dos fundadores da sociologia francesa, foi quem primeiramente sistematizou esta teoria (Mauss, 2003).

veremos a seguir. Para isso, vamos discutir a importância do dom como programa forte que ultrapassa os dilemas dualistas entre agência e estrutura e, a seguir, vamos analisar o dom do reconhecimento como modelo para o cuidado como práxis inovadora.

## **Dom: um programa teórico-prático forte para contextualizar a ação social em saúde**

A dádiva é um sistema teórico e prático original na medida em que a possibilidade de teorização se funda na observação concreta e imediata das modalidades de relacionamentos e dos fatores materiais e simbólicos, objetivos e subjetivos, que interferem nos mecanismos de trocas entre atores individuais e grupais (Caillé, 2002; Godbout, 2007; Martins, 2008). A dádiva renova as teorias sociológicas ao valorizar a experiência da troca direta entre os indivíduos e grupos, ampliando a significação do que se troca para o campo do simbolismo, por um lado, e para a valorização do contexto, por outro. A dádiva constitui um programa teórico-prático forte, pois ao se focar diretamente no que circula, contribui para a superação do dilema sociológico acima lembrado entre agência e estrutura, que é teoricamente problemático. O dilema dualista condiciona a análise da prática social a duas opções complicadas: uma propõe que a prática social é produto dos indivíduos interessados; a outra, que o sistema de obrigações institucionais é que define a prática e que os indivíduos têm pouca margem de manobra. Ora, nem uma nem outra dessas opções permite se entender as exigências teóricas do cuidado como mediação. Por isso a importância da dádiva como programa forte. Ela favorece entender que a qualidade da troca impacta sobre os lugares e identidades dos indivíduos e grupos de indivíduos em interação.<sup>5</sup>

A superação deste dilema sociológico entre agência e estrutura é decisiva no campo das lutas por reconhecimento na saúde para se fazer a crítica teórica de dois pressupostos equivocados. Uma delas é o de que o saber técnico especializado [médico(a), enfermeiro(a), agente, etc.] é sempre mais legítimo que o saber comum do usuário; o outro, o de que as regras burocráticas e administrativas são sempre mais eficazes para o bom funcionamento do serviço público em saúde que as regras produzidas pelo consenso ou aliança gerada pela dádiva. Ora, pelo entendimento do cuidado como estrutura relacional e mediadora, estas crenças são revistas continuamente na própria interação entre os atores envolvidos, permitindo uma transmissão fluida de informações entre os saberes científicos e os saberes práticos, equalizando os saberes na prática. No entanto, tais saberes híbridos refazem as regras burocráticas para liberar regras associativas mais flexíveis entre as instituições e indivíduos.

A teoria da dádiva tem grande contribuição a oferecer à renovação paradigmática da Atenção Primária quando permite entender que o sucesso do cuidado na saúde depende diretamente do modo como o profissional fixa sua atenção no usuário para inseri-lo num sistema horizontal de trocas interpessoais, aquele do dom ou do sistema tripartite de obrigações coletivas sistematizado por Marcel Mauss em seu Ensaio sobre a dádiva (Mauss, 2003). Ao voltar sua atenção para o usuário e buscar interagir com o mesmo, o profissional, imbuído do sentido do dom, desencadeia um mecanismo de doações (olhar, palavra, orientação, medicamento, etc.) que gera obrigações de solidariedade a todas as partes envolvidas na

---

<sup>5</sup> As abordagens clássicas dualistas – agência x estrutura – valorizam ou o peso da obrigação estrutural sobre a liberdade individual ou, no lado contrário, a liberdade de cada um sobre as injunções coletivas. Nessas teorias tradicionais, dependendo do enfoque, tanto a sociedade aparece como um conjunto de obrigações coletivas como crenças, valores e regras (ênfase no peso da estrutura) como pode aparecer diferentemente, como as capacidades de cada indivíduo de definir racionalmente as opções que mais lhes interessam (ênfase na importância da liberdade de escolha de cada indivíduo). Por essas interpretações reducionistas, o ser humano se apresenta seja como uma vocação essencialmente egoísta, como propõe o utilitarismo mercantilista inglês, ou no lado contrário, como expressão de certa incapacidade de construir utopias libertárias, como sugerem as análises autoritárias e totalizantes (que podemos propor ser a expressão de certo utilitarismo burocrático).

mediação do cuidar, como o demonstrou Lacerda com a sistematização do conceito de “redes de apoio social” (Lacerda, 2010). Na perspectiva da dádiva, o profissional da saúde e o usuário não são categorias que se excluem. No processo de mediação pelo dom, todos os elementos técnicos, afetivos, funcionais presentes naquele momento são reconfigurados pela experiência da troca de bens simbólicos e materiais. O agente social, em cada movimento de realização da ação – na doação, na recepção ou na retribuição –, se defronta com o dilema insolúvel de ter que tomar decisões voluntárias – ou não – dentro de contextos coercitivos que limitam mais ou menos sua capacidade de agir, que é, ao mesmo tempo, livre e obrigatória.

A ênfase na prática dos atores revela a complexidade da ação social, permitindo sair de modelos abstratos que desconsideram o valor do cotidiano para a organização da vida social. O dom do reconhecimento, que pretendemos explorar neste texto, se realiza mediante a capacidade do profissional-doador de reconhecer o outro-usuário para lhe dar visibilidade e dignidade, permitindo que o donatário faça, por sua vez, seu movimento de inclusão e de reconhecimento. No campo da saúde, propomos que o cuidado apenas aparece como renovação paradigmática e programática quando ele é percebido como uma modalidade de dom, a do dom do reconhecimento. Nesta ótica, o cuidado é visto como motivo de reorganização dos significados das trocas e como significante de lugares igualmente reconhecidos como legítimos por gestores, por profissionais da saúde e por usuários.

Há dádivas que podem ser estimuladas para que a ação pública em saúde seja organizada na perspectiva de valorização do vínculo social, ou seja, na ótica de que o valor social das pessoas seja considerado como mais importante que os valores dos bens, serviços e funções técnicas. Optar pelo valor da pessoa significa que a avaliação da ação pública e, no caso, a ação pública em saúde, seja feita não somente a partir de critérios de produtividade econômica, financeira e técnica e de desempenho funcional, mas, sobretudo, a partir de critérios de aumento das forças morais, afetivas e psíquicas dos indivíduos e dos grupos de pertencimento tanto no plano da sociedade civil como naquele da ação estatal descentralizada. E também entre as instâncias da Ciência e do Mundo da Vida.

Entre as dádivas que podem ter papel destacado com esta finalidade de permitir uma mudança qualitativa da lógica da avaliação e dos sentidos da ação pública apoiada no cuidado como mediação, podemos enunciar dois tipos: a dádiva da aliança e a dádiva-doação anônima. A aliança é para Mauss uma categoria central para a fundação da vida em sociedade. No Ensaio sobre a dádiva, Mauss revela grande preocupação em explicar os motivos pelos quais as tribos passam da paz para a guerra e da guerra para a paz. O que interrompe o vínculo, pergunta ele? E no lado contrário, o que permite restaurar o vínculo? A curiosidade do autor é procedente na medida em que, na perspectiva do dom, o próprio do ser humano não é a tendência ao isolamento e à separação, mas ao acordo em torno da instauração do fenômeno social. A intuição de Mauss nos parece correta na medida em que, diferentemente do que pensam os liberais, o pacto social não é produto da soma de interesses individuais, mas de uma obrigação coletiva livremente consentida. Esta ambiguidade moral constitutiva do dom – obrigação e liberdade – explica que o fenômeno social se impõe como um movimento coletivo e que o que chamamos de indivíduo apenas surge no interior de sociedades que admitem a socialização como individuação.

É nesta perspectiva, pois, que podemos falar da dádiva da aliança, ou seja, da predisposição de indivíduos e grupos a se associarem livre e espontaneamente para fundarem a vida social mediante o benefício dos presentes, dos serviços e hospitalidades, das disposições para acolher, reconhecer e dignificar o outro e – por que não? – a si mesmo como sujeito social (que existe como indivíduo quando se reconhece no espelho do coletivo humano). A dádiva visa sempre à aliança, mas pelo termo dádiva da aliança estamos buscando enfatizar a ação intencional com

relação ao outro na perspectiva de valorizá-lo.<sup>6</sup> Este dado é fundamental para integrar novos sentidos do cuidado. A cada movimento de liberdade produzido por doações conscientes, outros, ambivalentes, de obrigação livre e de interesse de retribuir se estabelecem. E por esses movimentos ambivalentes entre liberdade e obrigação, interesse e desinteresse, são seladas as alianças entre sujeitos, transformando os inimigos em amigos, os excluídos em incluídos, o “outro em próximo”. Nesta perspectiva, é possível chamarmos a dádiva da aliança de dádiva da generosidade comunitária, pois a predisposição para se vincular é ela mesma um símbolo de generosidade que faz emergir a experiência do cuidar como uma experiência de totalidade.

O outro tipo de dádiva que consideramos importante para se repensar o cuidado como mediação é aquele da dádiva-doação anônima. Trata-se de uma modalidade de dádiva própria da modernidade, revelando a presença de uma figura social inexistente nas sociedades comunitárias, que é a do sujeito anônimo (Godbout e Caillé, 1998). O anônimo é aquele indivíduo que não se afirma por quaisquer pertencimentos comunitários particulares que o distinguem hierarquicamente dos demais, mas por uma condição de invisibilidade social igualitária permitida pelo direito reflexivo moderno. O anônimo apenas surge em sociedades complexas nas quais o processo de socialização aparece não somente como processo de coerção coletiva, mas como processo de individualização coletiva, que é revelado pela emergência de unidades atomizadas e reflexivas que pensam o todo social a partir de experiências singulares e inovadoras.

Pensando no caso da ação em saúde, podemos propor que a esfera pública em saúde resulta da organização de um aparato institucional voltado para inserir o anonimato como condição das trocas de bens de saúde. Certamente, neste momento, o anônimo ganha rosto e passa a ser protagonista de uma operação de obrigações mútuas que geram reconhecimentos e visibilidades. A socialização passa a se realizar nas fronteiras do compromisso cívico com o coletivo e do respeito à liberação das individualidades, e a partir de um ato de cuidar que gera alianças e transformação necessária de indivíduos excluídos em atores visíveis da política.<sup>7</sup> O dom do reconhecimento que discutiremos a seguir surge desta condensação provocada pela circulação da dádiva em contextos de intensas demandas por visibilidade, dignidade e reconhecimento.

## Dom do reconhecimento: o cuidado como mediação

A teoria do reconhecimento é um constructo teórico que se afirma com os avanços da filosofia moral contemporânea de Taylor (2005) e outros. Sua sistematização acompanha a crítica às teses utilitaristas que reduzem a vida social a pensamentos monológicos – como aquele economicista que reduz o interesse da troca a uma questão econômica –, visando, em paralelo, a resgatar temas como eticidade, multiculturalidade e dignidade. A articulação entre reconhecimento e dom é decisiva para avançarmos na perspectiva do cuidado como mediador simbólico na saúde.

No campo da sociologia, deve-se a Honneth (2003) os méritos de ampliação do debate para temas do cotidiano mediante releituras apropriadas de Hegel e dos pragmatistas norte-

---

<sup>6</sup> Este interesse pela associação, lembra (Caillé, 2002), nos rastros de Mauss – mas também de Simmel –, não é funcional. Esse interesse é paradoxal, pois a luta pela aliança gera tensões permanentes. A cada momento da ação tripartite – do doar, do receber e do retribuir –, os indivíduos e grupos se defrontam com conflitos de consciência produzidos por determinantes estruturais pelos quais a cada movimento interessado se opõe um movimento de desprendimento ou de “desinteressamento” (Caillé, 2006).

<sup>7</sup> Avançando nesta discussão, podemos igualmente sugerir que o dom da aliança num contexto de trocas anônimas, que produzem o fenômeno do público comunitário e da democracia associativa local, tem impacto importante na passagem da comunidade fechada (étnica, corporativa, cultural, religiosa etc.) para a associação democrática e aberta. Isto significa que a circulação do dom não se restringe a fortalecer a aliança entre os mais próximos (lógica comunitária), mas visa a refazer permanentemente a aliança pela inclusão e reconhecimento de novos agentes sociais marcados pelas diferenças culturais (gênero, etnia, religião, sexualidade, etc.) no processo de construção da prática democrática.

americanos como J. Dewey (1991).<sup>8</sup> Há de se destacar que a discussão moral de Honneth sobre a vida social não é concebida abstratamente, mas, concretamente, a partir do esforço de entendimento das patologias sociais que afligem os indivíduos na contemporaneidade. Para ele, os indivíduos são objetos de violências que atingem a) a autoconfiança ainda na infância, comprometendo sua capacidade de amar, b) o autorrespeito como cidadão, impedindo que lute adequadamente por seus direitos e c) a autoestima na vida profissional, impedindo que desenvolva a capacidade de se solidarizar com o outro (Honneth, 2003). Nesta direção, podemos sugerir que o cuidado não pode emergir como mediação simbólica central de um novo paradigma em saúde caso permaneça prisioneiro de visões monológicas como a da clínica médica moderna ou a da medicina utilitarista, que não dão conta do fenômeno da totalidade do social.

Para que o cuidado apareça como care na ação primária, é necessário que se amplie o entendimento da prática clínica para introduzir elementos pedagógicos, morais e políticos que são justamente oferecidos pela crítica teórica do reconhecimento. A saída para tais dificuldades operacionais é o entendimento do valor simbólico do reconhecimento na geração de um tipo de bem-estar que é aquele da visibilidade política e da dignidade moral. Tal bem-estar não se restringe à dimensão biofísica, mas se define e se corporifica com a ampliação das significações de solidariedade e de reconhecimento no “mundo da vida”. O bem-estar que alarga as significações da saúde apenas emerge por signos de reconhecimento que circulam como dádivas, permitindo formular ritmicamente as práticas, os lugares dos atores e os processos de organização das instituições. Nesta direção, pode-se dizer que a interpretação do reconhecimento como simbolismo da ação leva necessariamente a uma aproximação entre reconhecimento e dom, pois o ato de reconhecer é uma dádiva estruturante primordial.

Trazendo esta discussão para o campo da saúde, é possível afirmar que o cuidado como simbolismo mediador é, antes de tudo, a doação de significações como aquelas da visibilidade política e da dignidade moral do outro.<sup>9</sup> Caillé propõe que os temas morais da confiança, do respeito e da estima são redimensionados na prática pela gratidão gerada por uma doação que valoriza o outro (dar ao outro como sendo mais importante que meu prazer pessoal em doar) e uma recepção que valoriza a doação (receber do outro é mais importante que se recusar a receber): “Dar o reconhecimento não é apenas identificar ou valorizar, é também e talvez inicialmente provar e testemunhar nossa gratidão” (Caillé, 2008: 158). Isto se faz, complementamos, na expectativa de que a recepção do gesto valorizador motive o donatário a agradecer e retribuir um contra-dom em forma de confiança, solidariedade e responsabilidade.

A abertura para o reconhecimento e para a inclusão do Outro-diferente amplia as experiências de gratidão do donatário, daquele que recebe o cuidado. Isto é, no lado da recepção, o impacto do dom do reconhecimento – que se funda sobre a aliança entre anônimos – gera uma obrigação de gratidão para com o doador, o que se traduz em gestos de lealdade com o social ou de solidariedade com o próximo anônimo, favorecendo a responsabilização

---

<sup>8</sup> Com isso, ele avançou na crítica moral da tradição racionalista iluminista, rearticulando a relação entre instrumentalidade e expressividade nas esferas da socialização e da individualização. Esta crítica permitiu ao autor explicar que há hierarquias morais desiguais subjacentes às práticas sociais, e que sem a crítica das mesmas é impossível se conceber uma discursividade organizada em bases igualitárias. Tais hierarquias impedem que os indivíduos possam realizar espontaneamente seus potenciais cognitivos e defender, por conseguinte, suas capacidades de se apresentar nas esferas coletivas como indivíduos livres e dotados de força originais de arguição política e cultural.

<sup>9</sup> Neste sentido, a teoria do valor é revista, ampliada e atualizada pela linguagem simbólica, sendo o valor social das pessoas em interação mais importante que o valor dos bens, o valor do usuário sendo mais importante que aqueles das tecnologias, saberes especializados e medicamentos. No caso, o reconhecimento passa a ser uma condição de visibilidade social para o usuário e a luta por *status* ou lugar antecede a luta de classes ou a definição do direito privado e individual. Aqui, as teorias de escolhas racionais e estratégicas se submetem à teoria do reconhecimento, pois, antes de escolherem, os homens buscam ser reconhecidos para poderem reconhecer (escolher). A luta não é apenas de valor moral, mas de valor de socialização (reconhecimento de si, do outro e de nós).

comunitária e ampliando a legitimidade da política pública. Ou seja, o sentimento da gratidão é significativo para soldar laços e gerar novas solidariedades e associações. E isto é visível no campo da saúde quando se observa o modo de agradecimento dos usuários quando são acolhidos pelos profissionais da saúde no espírito da dádiva e do reconhecimento.

A articulação das teorias do dom e do reconhecimento é muito profícua ao permitir entender que a circulação dos bens da saúde (afetos, técnicas, medicamentos, gestos etc.) em contextos de empobrecimento e de exclusão social produz doações de visibilidade e dignidade, que é o dom do reconhecimento, gerando agradecimentos, inclusões e participações. Pelo dom do reconhecimento, não apenas se faz justiça moral aos injustiçados mas se abre a perspectiva de se fazer justiça política aos oprimidos e abandonados pelos direitos da cidadania.

Neste contexto de produção e reprodução do dom do reconhecimento, observam-se dois registros paralelos. Num deles, a circulação do dom do reconhecimento – envolvendo os grupos de pertencimento antigos ou novos e os indivíduos que, por suas redes de pertencimento, contribuem para remodelar as instituições coletivas – amplia o número de atores dos processos de troca e de solidariedade na saúde, favorecendo o surgimento de uma cidadania democrática. No segundo registro, a circulação do dom do reconhecimento amplia o escopo da ação em saúde para outros domínios da vida social e cultural, articulando a totalidade dos elementos constitutivos da cidadania democrática (educação, saneamento, trabalho, lazer etc.) em torno de um projeto coletivo e público do bem viver que exige um “saber fazendo”. Assim, a circulação do dom do reconhecimento entre profissionais de saúde e usuários gera com frequência novos movimentos de dons entre terceiros, próximos ou anônimos, ampliando os “círculos hermenêuticos”, como o provam o surgimento de grupos de cuidados voltados para as questões de gênero, violência, sexualidade, entre outros.

Claro, quando estes processos de dom do reconhecimento são sabotados pela ação estatal ou mercantil, a aliança entre anônimos a favor do vínculo social pode se traduzir em desfiguração do pacto coletivo, com aumento da violência na vida cotidiana e surgimento de patologias sociais que se refletem no aumento das doenças psicossomáticas. Neste caso, pensando com Mauss, diríamos que a sociedade passa da paz para a guerra pelo fato de o doador reconhecido (o Estado, os cidadãos, a Igreja, etc.) não ser capaz de doar na intensidade necessária os bens necessários ao reconhecimento do donatário, levando este a padecer na incerteza e no desânimo.

### **Dádiva e ação pública no cuidado: algumas considerações finais**

Para finalizar, retomaremos o tema do cuidado que abordamos no início deste texto, de modo a fixar algumas reflexões sobre os desafios da gestão pública descentralizada nesses contextos complexos de organização de esferas públicas locais que se apoiam nas circulações das dádivas de reconhecimento para ampliar as alianças entre anônimos. Tais dádivas são necessárias para o surgimento dos públicos democráticos e também para, mediante este processo de inclusão social e cultural, ampliar as redes de solidariedade e de mediação social.

Podemos propor, então, que o cuidado apenas se revela como experiência inovadora na ação em saúde quando ele passa a refletir o dom entre anônimos a favor da aliança comunitária e associativa, gerando inclusões e corrigindo injustiças – enfim, permitindo que se passe da guerra para a paz. Aqui está a chave para a compreensão do enigma maussiano nos tempos de modernidades. Claro, esta reflexão exige necessariamente se pensar o cuidado desde a prática e desde a teoria, ou seja: desde o Serviço e a Sociedade Civil e desde a Academia; desde a produção da ação que se faz pela intervenção reflexiva sobre o real, e desde a reprodução da ação que se faz pela formação e pela incubação do real pensado e construído coletivamente. Neste plano, cuidar deixa de ser mera retórica que esconde antigas práticas hierárquicas e

funcionais no serviço em saúde para designar a experiência concreta e reflexiva da ação em saúde que se realiza em três movimentos: do doar (como escuta, como palavra, como disponibilidade para acolher integralmente ao outro), do receber (como direito inato do ser humano a viver, como possibilidade de agradecer para aparecer e ser incluído) e do retribuir (como direito e possibilidade a demonstrar sua presença, seu poder, sua singularidade dentro do sistema social).

Esta releitura do cuidado como dom do cuidado abre perspectivas interessantes para se reavaliar o tema da justiça, pois esta deixa de ser mera aplicação de normas coletivamente sancionadas num território nacional para aparecer como ação de inclusão social igualitária dos diferentes. Este entendimento permite sair da ideia do mal-estar da cultura formulada por Freud na fundação da psicanálise para se pensar o bem-estar produzido pela política do cuidado realizada com a consciência do dom do reconhecimento.<sup>10</sup> Enfim, há que se apostar no dom do reconhecimento para se avançar na democratização das ações em saúde e do cuidado como care, permitindo passar de um entendimento assistencialista do usuário dos serviços que está sempre na posição do sacrifício (da condenação à pobreza e ao assistencialismo) para um entendimento reflexivo e expressivo que libera o usuário da posição sacrificial e o insere como ator corresponsável na produção da vida cotidiana em contexto de justiça igualitária que integra as diferenças.

Apostar no reconhecimento é buscar a diferença no igual: no confiar, no respeitar, no solidarizar, independentemente das diversidades sociais e culturais. Tal aposta permite que se formem culturas políticas mais saudáveis e inspiradas na justiça social igualitária. Essas culturas são importantes para se pensar os sistemas comunitários locais que se estabelecem à base do público democrático que constitui uma experiência coletiva supraegógica. Por isso, para terminar, lembramos o filósofo italiano F. Fistetti, que, inspirado em Mauss, afirma que cada cultura contém o dom de alguma coisa que compreende a pluralidade humana: obras, obras de arte, símbolos, códigos de comportamento, etc. (Fistetti, 2009: 179). Isto significa dizer que, se cada cultura contém o todo, cada cultura contém o cuidado como atividade geral de produção do bem comum, ela contém o dom de alguma coisa que compreende a pluralidade humana na sua singularidade.

Assim, pensar o cuidado como metáfora e mediação, como projeto permanente inspirado no dom do reconhecimento, significa igualmente pensar uma cultura política da dádiva. Uma cultura como sistema de valor de uma esfera pública participativa que seja gerada, por sua vez, por reciprocidades estabelecidas entre os sistemas organizacionais complexos como o Estado, que formula políticas comuns, e o Mundo da Vida, onde se formatam as práticas espontâneas da vida social e cultural.

---

<sup>10</sup> Tal compreensão inovadora do cuidado é particularmente pertinente para se pensar as diferenças entre justiça nacional – como política redistributivista limitada que elimina as diferenças identitárias para promover a integração comunitária nacional – e justiça global – como política redistributivista aberta a novos territórios transnacionais que promovem o cuidado como dom do reconhecimento para além das fronteiras nacionais. Pensar a justiça global não como concessão de Estados nacionais na cena mundial, mas como direitos do ser humano ao bem viver (Arendt, 2010) como direito ao dom do reconhecimento fundado na aliança entre anônimos que vivem a gratidão, significa fazer a passagem de políticas sacrificiais (que sacrificam os diferentes e os humilhados) para políticas antissacrificiais baseadas no dom incondicional e na aliança que gera o mundo comum e que libera os diferentes e humilhados.

## Referências bibliográficas

- Arendt, H. (2010), *A condição humana*. Rio: Forense Universitária.
- Caillé, A. (2002), *Antropologia do dom: o terceiro paradigma*. Petrópolis: Vozes.
- Caillé, A. (2006), “O dom entre interesse e desinteressamento”, in Martins, P.H.; Campos, R.B.C. (Org.), *Polifonia do dom*. Recife: Editora da UFPE, 257-284.
- Caillé, A. (2008) “Reconhecimento e sociologia”, *RBCS*, 23, 66, 151-163.
- Caillé, A.; Godbout, J. (1998), *O espírito da dádiva*. Rio de Janeiro: FGV.
- Dewey, J. (1991), *The public and its problems*. Ohio: Ohio University Press.
- Fistetti, F. (2009), *Théories du multiculturalisme: un parcours entre philosophie et sciences sociales*. Paris: La Découverte.
- Godbout, J. (2007), *Ce qui circule entre nous: donner, recevoir, rendre*. Paris: Seuil.
- Honneth, A. (2003), *Luta por reconhecimento: a gramática moral dos conflitos sociais*. São Paulo: Editora 34.
- Martins, P.H. (2008), “De Levi-Strauss a MAUSS – Movimento AntiUtilitarista nas Ciências Sociais”, *RBCS*, 23, 66, 105-130.
- Mauss, M. (2003), *Sociologia e antropologia*. São Paulo: Cossac & Naify.
- Pinheiro, R.; Martins, P.H. (org.) (2009), *Avaliação em saúde na perspectiva do usuário: abordagem multicêntrica*. Rio de Janeiro: Cepesc.
- Taylor, C. (2005), *As fontes do self. A construção da identidade moderna*. São Paulo: Loyola.
- Tronto, J. (1993), *Moral boundaries. A political argument for an ethic of care*. New York: Routledge.

## Associações de Pacientes, Associações de Doentes, Organizações de Pacientes, Grupos Consumidores de Saúde... afinal, sobre o que se está falando?

**Rogério Lima Barbosa,<sup>1</sup>** Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra  
rogeriobarbosa@ces.uc.pt

### Apresentação

Os estudos que abrangem as doenças raras parecem tomar cada vez mais importância na área social. Uma das possíveis causas deste crescimento é explicada pelo impacto das associações civis de doenças raras na sociedade. Por meio da atuação destas associações, houve um considerável avanço nas pesquisas genéticas que culminaram na descoberta de tratamentos medicamentosos para doenças consideradas incuráveis. Também foram criados protocolos de atendimento a familiares e pessoas com doenças raras nos serviços de saúde e planos nacionais de atendimento às pessoas com doenças raras para a União Europeia. Em qualquer país, toda ação voltada para as doenças raras, seja por meio de pesquisas, criação de políticas públicas ou desenvolvimento de tratamentos, é resultado das atividades das associações civis. O contributo dessas associações para a melhora do atendimento às pessoas com doenças raras e seus familiares, por meio de ações que impactam a sociedade, justifica a atenção para o desenvolvimento de suas ações no campo social. Contudo, além de perceber o resultado das atividades na sociedade, é preciso conhecer as associações a partir das motivações que os seus integrantes possuem. A partir de um olhar para “dentro” das associações, para as pessoas que a formam, é possível encontrar não somente diferentes motivações como, também, estruturas associativas muito diversas.

Se por um lado as pessoas organizam-se em associações que visam tratar de doenças específicas, como a Associação Mineira de Apoio aos Pacientes com Neurofibromatose - AMANF, por exemplo, por outro, existem associações que possuem o objetivo de representar todas as doenças raras, em um formato “guarda-chuva”.<sup>2</sup> Tanto em uma como em outra, os dirigentes das associações podem ser os próprios pacientes, seus pais ou mães, profissionais da área da saúde ou qualquer pessoa que tenha interesse no campo das doenças raras. Em uma realidade tão difusa para os dirigentes, a produção das ciências sociais que alcança tanto as associações de doenças específicas quanto as do modelo “guarda-chuva” “abrange várias formas “aproximadas” de pacientes” (Epstein, 2008). Assim, o termo paciente não se restringe ao doente e possui um sentido alargado, que abarca qualquer pessoa que atue em uma associação e tenha interesse no desenvolvimento de ações para a saúde. Portanto, as associações civis formadas por indivíduos que militam no campo das doenças raras, são conhecidas, nas Ciências Sociais, como Organizações de Pacientes (PO), em Epstein (2008), Nunes (2007), Rabeharisoa *et al.* (2008, 2012 e 2013), Grupos Consumidores de Saúde<sup>3</sup> para Allsop *et al.*

---

<sup>1</sup> Rogério Lima Barbosa é Mestre e Doutorando em Sociologia pelo programa Relações de Trabalho, Sindicalismo e Desigualdades Sociais da Faculdade de Economia e do Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra. É bolsista da CAPES, processo BEX 10006-13/3.

<sup>2</sup> Em relação aos estudos que analisam as associações civis que possuem o objetivo de representar todas as doenças raras, em um formato de “guarda-chuva”, as mais citadas são a Eurordis e a AFM – Associação Francesa de Distrofia Muscular.

<sup>3</sup> *Health consumer groups.*

(2004), Associações de Doentes em Filipe (2009) ou Associações de Pacientes para Novas (2006).<sup>4</sup>

O *frame* alargado do paciente,<sup>5</sup> sinaliza o trabalho em rede que essas associações realizam. Assim como é necessário buscar na rede de contatos as pessoas para formalizarem uma associação civil, os indivíduos que iniciam a militância pelas doenças raras experimentam, já na busca pelo diagnóstico da doença,<sup>6</sup> a força existente dos laços de sua rede de contatos. A partir de sua rede de contatos os indivíduos conseguem chegar até ao diagnóstico, ao tratamento e as melhores formas de cuidado para o doente. Assim, são os laços existentes na rede que dão condições para a formação das associações civis e geram as respostas que não foram encontradas nos processos formais dos sistemas de saúde. Considerando que o Estado é o responsável por coordenar os cuidados nos sistemas de saúde, a sua ausência é o gatilho que despoleta uma série de ações individuais que acabam impactando a sociedade.

Juntamente com o Estado, a Indústria Farmacêutica/Biotecnologia (Indústria), a Academia e as Associações, são os principais atores no campo das doenças raras. Assim como a associação civil surge a partir da falta de informação promovida pelo Estado, a ausência deste dá condições para uma forte presença da Indústria na coordenação dos serviços de atendimento à população. Essa presença acaba por minar o campo das doenças raras com os seus interesses. Em particular as associações do campo das doenças raras, como a indústria possui um interesse específico em influenciá-las na produção de ações que visam a regulamentação do mercado para as drogas órfãs, acabam por se estruturarem conforme a relação que se cria com a indústria. Se, por um lado, existem associações que possuem um modelo de atuação centrado na ajuda mútua, autoajuda e, portanto, mantendo-se distantes da indústria, por outro, há as associações que optam por um modelo empresarial, utilizando as ferramentas das empresas capitalistas, como planejamentos estratégicos, relatórios de atividades, trabalhadores remunerados, CEOs e outras características dessa área. Neste modelo, a Eurordis, associação europeia com sede em França, e as associações de distrofia muscular<sup>7</sup> em França e nos EUA são exemplares. A associação de distrofia muscular dos EUA é a mais antiga. Foi criada nos anos 50 e não somente serviu como modelo para as outras duas como, também, participou da fundação de ambas. As três possuem o mesmo formato de atuação. Estruturado sobre a batuta da associação americana, essas associações possuem o *advocacy* como atividade principal, atuando de maneira significativa na formulação de políticas públicas que favoreçam os seus interesses que, não raros, estão alinhados com o pensamento capitalista.<sup>8</sup> Os recursos financeiros da Eurordis provém,

---

<sup>4</sup> Apesar de compreender a necessidade de se conseguir um ponto de contato ou linha estrutural que possa reunir as diferentes associações e fortalecer o próprio movimento social, a visão sobre o impacto na sociedade impede a percepção sobre as suas dinâmicas internas. Se existir o entendimento que a oferta do cuidado, ou a sua melhoria, é o ponto central das pessoas que lidam com as associações voltadas para a melhoria de vida do doente, não há dúvidas que é o Cuidado que une todas essas pessoas. Assim, opto por pensar em Associações de Cuidadores como uma alternativa para identificar as Associações que atuam no campo da saúde. Com isso, há a (re)estruturação das ações sobre o cuidado, ao mesmo tempo que ressignifica a relação paciente/familiares/médicos. Ao mesmo tempo, não impede que essas associações tenham suas particularidades e diferentes, como será abordado adiante.

<sup>5</sup> Apesar do consenso sobre o termo paciente, é preciso alertar que além de dificultar o entendimento sobre as motivações que impulsionam o “paciente”, utilizar esse termo em sentido alargado pode gerar problemas mais profundos como a invisibilização do próprio doente. Sem desconsiderar que algumas doenças podem impossibilitar a expressão integral do doente, a ênfase no paciente alargado pode fazer com que os interesses do doente sejam suplantados por outros que, ao fim, acabam por instrumentalizar ele próprio. Uma discussão mais profunda sobre esse tema é discutido em outros trabalhos, nomeadamente, os dedicados ao Modelo Utilitário do Cuidado – MUC.

<sup>6</sup> De acordo com Faurisson (2000), a dificuldade de encontrar o diagnóstico para uma doença rara deve-se a pouca informação ou a dispersão de informações existente entre os profissionais de saúde e a sociedade.

<sup>7</sup> [www.eurordis.org](http://www.eurordis.org); <http://www.afm-telethon.com/>; <http://mda.org/>

<sup>8</sup> Nos mesmos moldes de sua congênere americana, desde 1987, a AFM realiza a maratona televisiva AFM-Telethon, visando a angariação de fundos. Com os recursos conseguidos por meio desta maratona, a AFM cria, entre outros, o Genethon Bioprod, o maior laboratório do mundo na produção de medicamentos para terapias genéticas. Em 2012 a Genethon torna-se a primeira organização não governamental a receber autorização para ser fabricante de produtos farmacêuticos. De acordo com o site da AFM: Com a Généthon BioProd, o laboratório AFM-Telethon tem a maior capacidade de medicamentos para a terapia génica no mundo. Da prova de conceito de desenvolvimento clínico e em conformidade com as Boas Práticas de Fabricação (BPF),

principalmente, da Indústria, da AFM e da Comissão Europeia. Foi uma das principais responsáveis pela aprovação do *Orphan Drug Act* na União Europeia e está presente em todos os assuntos que envolvem as doenças raras na região. Assim como essa associação possui objetivos muito distintos de outras associações que lidam nas áreas da saúde e, até mesmo, no campo das doenças raras, enquadrá-las em uma mesma denominação, como Organizações de Pacientes, parece não ser a melhor opção.

Diante de um quadro tão disperso e para um estudo que assuma um posicionamento diferente daqueles que existem no momento, neste trabalho, transponho a barreira das associações e o olhar exclusivo para o resultado das associações na sociedade, ou seja, para o seu “lado de fora”. A partir do interior das associações, como militante, dirigente de uma associação, pai de uma criança com uma doença rara e acadêmico, tento abrir as suas portas não somente para expor as motivações que encontrei em diferentes pessoas e momentos de militância como, também, sinalizar que as associações são diferentes na sua própria formação e na relação com a indústria farmacêutica. Desta maneira, neste artigo, resgato parte de minha dissertação de mestrado apresentada à Universidade de Coimbra e estruturada a partir de uma observação “auto-etnográfica” à frente de uma associação de doenças raras, a AMAVI,<sup>9</sup> e entrevistas com dirigentes de Associações Civis de apoio aos pacientes com Neurofibromatose, uma doença rara.

## Em busca da motivação

Novas (2006), com base nos estudos das atividades realizadas pelas associações das doenças raras de Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) e de Canavan, nos Estados Unidos, afirma que as atividades destas associações e de outras sob o mesmo cariz, alteração genética e rara, são baseadas na esperança dos pacientes<sup>10</sup> em conseguirem a cura para as doenças. A vida dessas pessoas é pautada pela esperança que melhores dias virão. Assim, as melhorias futuras dependem da forma como as suas ações são realizadas no presente. “Além disso, a esperança é individual e coletiva: ela une biografias pessoais, esperanças coletivas para um futuro melhor, e os processos sociais, econômicos e políticos mais amplos” (Novas, 2006: 291). O autor cunha o termo “A Economia política da esperança”<sup>11</sup> como uma forma de ativismo que aquelas associações utilizam para influenciarem e modificarem as biopolíticas<sup>12</sup> por meio dos pacientes, que se engajam na promoção da saúde, bem-estar individual e geral. Esses pacientes contribuem diretamente não só para a produção de conhecimento mas, também, para capitalização dos recursos para a biomedicina. A partir das atividades realizadas pelas associações, o autor descreve a Economia política da esperança em três dimensões: a) a promoção da saúde e bem estar como um **ato político** que contribui para o aumento do entendimento sobre a doença e faz com que as associações passem não só a influenciar as pesquisas médicas como também a alterar o contexto em que estão inseridas; b) o **investimento financeiro** que as organizações realizam no desenvolvimento de pesquisas em busca da cura ou tratamento é uma forma

---

que recebeu o Prix Galien France 2012, fortalece sua posição como líder mundial no domínio das bioterapias para doenças raras. É o primeiro laboratório de uma associação civil sem fins lucrativos que obtém esse status de estabelecimento farmacêutico de acordo com a lei de 22 de Março de 2011. <http://www.afm-telethon.com/news/genethon-the-french-afm-telethon-laboratory-becomes-the-first-not-for-profit-to-obtain-authorization-from-anism-to-be-a-pharmaceutical-manufacturer.html>

<sup>9</sup> Associação Maria Vitória, [www.amavi.org](http://www.amavi.org).

<sup>10</sup> Lembrando que para esse ator, como para outros, o paciente não se trata da pessoa doente mas de outros que possuem contato com a doença. Em específico neste estudo, o paciente é entendido com os/as pais/mães das crianças que sofrem com essas doenças.

<sup>11</sup> Tradução livre de *Political economy of hope*.

<sup>12</sup> Para biopolítica o autor utiliza os argumentos de Foucault (1978) como o termo para significar a entrada da vida no campo da política.

específica de capitalização do sangue, tecidos e DNA;<sup>13</sup> c) a esperança que os pacientes investem na ciência possui uma **dimensão normativa** uma vez que contribui para a elaboração de normas para a forma como as pesquisas devem ser conduzidas e como os benefícios terapêuticos e econômicos devem ser distribuídos. Outra contribuição do texto é o reconhecimento que grande parte das pessoas que se engajam nos desafios da biomedicina são brancos, da classe média, escolarizados e com grande capacidade de mobilização nas redes sociais seja pessoalmente ou por meio da internet. Acresce, a essas características, o fato da liderança das mulheres ser uma constante.<sup>14</sup>

A perspectiva de Novas é interessante porque (1) aponta para as diferentes formas de atuação das associações e (2) sinaliza a conflitualidade vivida pelos pacientes quanto realizam as suas ações no presente pautadas pelos sentimentos futuros. Mas, como abordado no início deste artigo, possui a limitação de buscar esquadriñar o “lado de fora” das associações. O enredo criado pelo autor é o mesmo que outros utilizam quando estudam as associações do campo das doenças raras. Conforme Rabeharisoa e colegas:

[...] uma série de estudos têm-se centrado em como e em quê as organizações de paciente, os usuários e grupos de ativistas intervêm na criação e monitoramento das políticas de saúde [...] os estudos estão preocupados principalmente com a representatividade dessas organizações e grupo, bem como o seu poder de lobby vis-à-vis junto às instituições. (Rabeharisoa *et al.*, 2013: 6)

As associações para doenças raras fundam-se sobre um quadro de falta de informação generalizada e os pacientes (pessoas com diagnóstico, familiares ou outros interessados) assumem a responsabilidade por conseguirem encontrar, por meios próprios, o que procuram. O próprio Novas confirma esse entendimento ao fazer um breve relato da constituição das associações que fazem parte de seus estudos e – ao concluir que o início das associações somente foi possível pelo envolvimento dos pais das crianças em sua constituição – consolida a percepção de que a rotina familiar é alterada pelo diagnóstico da doença. O momento do diagnóstico é significativo porque apresenta aos pacientes uma realidade que não é a deles ou, no melhor dos casos, uma que não conseguem entender e os profissionais de saúde não conseguem explicar.

[quando a associação recebe algum contato há a preocupação] se as palavras estão sendo bem usadas porque é muito perigoso, **é muito perigoso como vamos usar as palavras**, como vamos falar com familiares de portadores. São pessoas que estão sofrendo muito, são pessoas que **estão pedindo socorro**, são pessoas desesperadas, são pessoas completamente fora do meio delas, estão sendo... **são excluídas, exclusão total**. (Entrevistado 3; sublinhado nosso)

A perspectiva de Novas sobre o desdobramento do sentimento de esperança sobre as ações dos pais/mães é, até certo ponto, verdadeiro. Contudo, sinalizar que esse sentimento é predominante às associações que lidam com as doenças consideradas raras, reforça a visão poética predominante e minimiza as próprias dificuldades e carga de medo que recai sobre aqueles que assumem a responsabilidade por atuar no campo. No caso dos pais e mães, o medo

---

<sup>13</sup> Nas duas associações apresentadas pelo autor, os fundadores, pais e mães de crianças diagnosticadas com a doença, incentivam a participação dos pacientes nos procedimentos de doação de sangue, tecidos e DNA para desenvolvimento das pesquisas. Ambas possuem atenção especial na guarda dos dados dos pacientes. A associação de PXE conseguiu posicionar-se como coordenadora dos esforços entre os diversos pesquisadores, laboratórios, autoridades e pacientes para o desenvolvimento da pesquisa e mantém o registro dos pacientes com a Associação. A associação de Canavan está em disputa com os pesquisadores “sobre como os benefícios terapêuticos e econômicos derivados da pesquisa biomédica devem ser distribuídos entre aqueles que participaram e contribuíram para a empresa de pesquisa biomédica” (Novas, 2006: 298). A formação e guarda de dados dos pacientes visa a constituição dos Biobancos.

<sup>14</sup> Essa característica pode ser percebida pela maciça presença das mulheres nos encontros de associações, em diferentes contextos, conforme citado por um dos entrevistados: “na carta que eu fiz para você, eu falei assim: “[O nome de Maria Vitória para uma associação é muito importante, significa] as Marias de muitas vitórias ou as vitórias das muitas Marias. porque são mães [a frente das associações], de um modo geral. As exceções são poucas [...]”.

refere-se ao período de vida da criança que, de maneira repentina, se descobre ser menor que o esperado, fazendo com que passem a conviver com um cronómetro imaginário. Atrelado ao cronómetro, há a preocupação sobre como será a aceitação das dificuldades de sua criança pela sociedade, como a criança terá suporte na falta de um ou de ambos os responsáveis e como será a reação da família no momento de necessidade. Vencido o medo, a coragem é o sentimento que os pais/mães encontram para conseguir buscar as formas de poder ajudar os/as seus/uas filhos/as e até de iniciar a contestar os profissionais de saúde. A resignação combina com a consciência que, apesar de todos os esforços que possam realizar, a única forma de poder ajudar suas crianças é a promoção de sua qualidade de vida. E, por fim, a frustração e o sentimento de culpa, em imaginar que foram os responsáveis por transmitir a doença, em forma de sofrimento, para as suas crianças, é o sentimento que embala os seus sonos sob a questionamento do Porquê? Muitos sentimentos são motivadores para a criação das associações. Seguramente, a esperança é um deles, contudo, não é o sentimento prevalecente ou norteador das ações dos familiares e pacientes.

O argumento de Novas sobre a busca da cura é frágil. Apesar de citar que as associações buscam a cura ou o tratamento, enfatiza que a busca da cura é o fator mobilizador dos esforços das associações. Todavia, ao trazermos o entendimento sobre a impossibilidade de cura<sup>15</sup> para as doenças genéticas, é mais prudente observar que as associações direcionam suas atividades em busca da melhoria da qualidade de vida das pessoas, dado que os remédios não são desenvolvidos para a cura, mas para impedir o avanço da doença ou paralisar os seus sintomas. Com a atenção em um futuro distante, seja pela esperança ou pela busca da cura, o texto de Novas deixa de perceber a atual complexidade que permeia o campo das doenças raras.

Por outra perspectiva sobre as formas de organização das associações e reconhecendo a complexidade ausente em Novas, o texto de Vololona *et al.* (2012),<sup>16</sup> destaca-se como uma amostra comparativa. O texto refere-se a um estudo comparativo entre França e Portugal sobre a forma de ativismo que as Organizações de Pacientes desenvolvem nos dois países. Os autores fundamentam os argumentos para conceituarem a forma de ativismo colaborativo entre pacientes e especialistas, realizados pelas associações, como um “Modelo Híbrido Coletivo”<sup>17</sup> (MHC). Esse modelo tem duas características: a constituição de comunidades que alinham pacientes e especialistas na “guerra contra a doença” e a combinação de interesses entre os especialistas e as POs na produção de conhecimento sobre as doenças. O MHC é, portanto, diferente do modelo em que os pacientes deixam as questões de saúde como uma área exclusiva do saber médico – Modelo por Delegação (MD).<sup>18</sup> O texto apresenta as diferentes formas do MHC e que diferem de um país para o outro.

Em França, o MHC assume quatro formas. A primeira refere-se ao desenvolvimento de mecanismos que auxiliam os pacientes a entender a doença, não somente sobre os sintomas e efeitos, mas também que tenham condições de se posicionarem em pé de igualdade com os profissionais de saúde. Essa forma de atuação é encontrada no trabalho da Associação Mineira de Neurofibromatose – AMANF – na divulgação da sua cartilha “As Manchinhas da Mariana”.<sup>19</sup>

---

<sup>15</sup> Como já mencionado, e corroborado pela Dra. Karin Cunha, especialista em Neurofibromatose, que durante a palestra realizada no Dia das Doenças Raras, em 2011, em Brasília, esclareceu que pela questão genética envolvida nas doenças raras ainda não existe cura e continuamos longe de conseguir algo que possa modificar os genes alterados por cada doença.

<sup>16</sup> *The dynamics of causes and conditions: the rareness of diseases in French and Portuguese patients' organizations engagement in research.*

<sup>17</sup> Tradução livre de *Hybrid Collective Model*. Apesar de acreditar que o termo mais adequado é Modelo Híbrido de Ativismo, por dar um maior entendimento para o leitor, a opção do uso literal da tradução pretende mitigar qualquer viés que possa existir em seu uso.

<sup>18</sup> *Delegation Model*.

<sup>19</sup> Essa cartilha apresenta todos os sintomas da doença por meio de Cartoons, de maneira didática, sendo direcionada para os familiares das crianças. Mas, pelo cartoon, também conquista as crianças. Quando a minha filha, com 5 anos, conheceu esse trabalho, passou mais de uma semana com a cartilha para mostrá-la na escola, para família e em todas as atividades que participava. Além da versão impressa, está disponível em <http://www.amanf.org.br/CartilhaPacientesMai2011.pdf>.

Muitas vezes o aprofundamento dos pacientes nos estudos sobre a doença faz com que se tornem referência para os próprios profissionais de saúde.

Então eu me senti é lisonjeada porque eles viam todo trabalho que eu fazia, **porque eu ajudei a ensinar médico**, eu ajudei a ajudar paciente [...] até os médicos chegam a me procurar [...] Eu levava para o Hospital do Câncer, estudava eu, estudava o médico, mas o que estava escrito na literatura [...] E a gente começou a ver que, com ano de 1996, que nem tudo estava escrito na literatura. O da [...] era um. Mas por que? Porque ela tem uma mutação genética. E essa mutação genética é diferente, ela muda a patologia, entendeu? [...] o tumor dela já cresceu em 4 meses 12 centímetros, tá! O tumor dela não tinha na literatura, agora eu acho que já tem, a gente conseguiu ver isso no hospital do câncer com pesquisas. (Entrevistado 1; sublinhado nosso)

A segunda forma faz referência ao apoio financeiro para a realização de pesquisas. Este tipo de apoio é construído e resulta do alinhamento de interesses entre as associações de pacientes e os grupos de pesquisa. No Brasil isso ainda não é realidade, porque as Associações não conseguiram desenvolver os meios para garantir os recursos financeiros de maneira regular.

A gente não tem dinheiro, porque a gente podia pedir para a família para os associados 10 reais para cada um [e até pedimos por algum tempo][...] Mas eu cheguei em uma fase que eu pensei, não tem condições de pedir 10 reais porque as vezes a pessoa não tem dinheiro para vir aqui em uma reunião no sábado por causa de dinheiro. (Entrevistado 1)

Quem faz parte da associação? Os pobres! No máximo, classe média, classe média baixa. Quem vai no nosso centro de referência de neurofibromatose? Os pobres, classe média baixa. [o rico] senta ali, o cara ali do lado com vitlgo, outro com lesão de pele, outro com não sei o quê. Ele olha ele assim, no banco de madeira, **serviço público**. Ou ele vai acreditar em mim que atende ali e fala que ele não precisa fazer ressonância magnética ou ele vai ao consultório do neurologista, que ele paga 300 reais a consulta, mesa de blindex, duas secretárias, música ambiente, consulta por não sei o quê, mesa para poder ver a ressonância, jalecão com símbolo aqui de bacana da faculdade. Em quem acredita? No velhinho lá do SUS ou no Dr. neurologista? **Aí você não tem dinheiro nessa associação porque você só tem pobre lá. Não tem ninguém para doar, ninguém é amigo de empresário.** (Entrevistado 2)<sup>20</sup>

Pessoas com poder aquisitivo baixíssimo que quebram seu cofrinho para vir de ônibus participar da reunião e contar seus problemas, e choram, tem os fibromas. (Entrevistado 3)

A posição social do paciente tende a influenciar a forma como ele se relaciona com a associação. Relembrando Novas (2006), as pessoas que participam nas POs são, essencialmente, da classe média e possuem grande poder de mobilização. Na realidade brasileira, enquanto os indivíduos da classe média, ao envolverem-se com uma associação, optam por fazer parte da diretoria, corpo dirigente ou na fundação da entidade, os indivíduos que buscam o apoio, a orientação e participam das reuniões são, na sua maioria, oriundos de classes sociais mais baixas.

Em terceiro lugar está a realização de ações para abordagem de novos temas e levar alguns assuntos para fora do campo restrito da biomedicina. Neste formato, as associações tendem a agir de forma transversal e em busca da melhoria do cuidado para o paciente. Nesse quadro em específico, pode-se citar a percepção de um crescimento sobre o debate da vinculação das doenças raras com as deficiências. Apesar de ser uma tentativa de melhoria real da qualidade de vida do doente e distante da manipulação de medicamentos, pode não gerar resultados devido ao próprio contexto do campo da deficiência. A vinculação em si, também gera um intenso debate não só pela dificuldade de se encontrar um entendimento comum que define o que é uma doença rara como, também, em responder à pergunta: Se a maioria das doenças raras possuem

---

<sup>20</sup> Essa entrevista abordou a discriminação das pessoas face aos serviços públicos. O que é exposto pelo entrevistado faz parte dos fundamentos do complexo social-industrial, como uma aliança entre o Estado e o capital privado, no qual os serviços ofertados pelo Estado são de baixa qualidade. “Esta divisão da produção é essencial ao capital privado, quer porque reserva para si as produções lucrativas, quer porque ajuda a perpetuar a ideia de que **o Estado é incompetente como produtor de bens e serviços**” (Santos e Hespanha, 1987: 30; sublinhado nosso)

causas genéticas e, portanto, a pessoa nasce com ela, qual o momento que poderá utilizar o status da deficiência: ao nascer ou somente na manifestação dos sintomas?

A quarta forma refere-se ao envolvimento das POs na produção de conhecimento, definição de protocolos e procedimentos de pesquisa. Para os autores, “o quarto modo de envolvimento entra na caixa preta do complexo mecanismo biológico e que ainda é desconhecido e permanece por ser explorado” (Rabeharisoa *et al.*, 2012: 16).

Relativamente a Portugal, percebeu-se que as associações estão entre o MHC e o MD. Influenciadas pelas ações da EURORDIS, foram criadas duas associações nacionais, a APDR – Aliança Portuguesa de Doenças Raras – e a Raríssimas. Essa, juntamente com outras associações, fundou a FEDRA – Federação Portuguesa de Doenças Raras.<sup>21</sup> De acordo com Rabeharisoa *et al.* (2012), uma das razões para a fundação de duas associações, com modelos de ação diferentes foi, justamente, o (des)entendimento sobre a percepção de doenças raras que fez a APDR dirigir as suas ações para algo mais próximo ao MHC. Além da diferença na forma de atuação das associações francesas, em Portugal, o atendimento aos pacientes e familiares possui o suporte psicológico e a autoajuda como prioridades. Não possuem interesse de participar em pesquisas ou, pelo menos, o interesse das associações de doenças raras não difere da grande maioria das associações que tratam de doenças “não-raras.”

No caso brasileiro, a relação com a indústria farmacêutica, em geral, é vista como “um ramo meio perigoso” (Entrevistado 3). As investidas da indústria sobre as associações são conhecidas por todas as pessoas envolvidas no campo das doenças raras e o seu interesse sobre as associações não é uniforme e, muito menos, possui os mesmos objetivos. O caso da Neurofibromatose – NF é exemplar. Mesmo não tendo uma medicação específica que paralise os avanços da doença, todos os entrevistados afirmaram que há uma grande procura da indústria pelos pacientes mas, muitas vezes, o interesse não está relacionado em ajudar o paciente ou a busca de informações sobre a doença, mas de fazer do paciente um meio para se conseguir as respostas para outras perguntas.

É como se fosse um rato de laboratório. Você faz um camundongo geneticamente modificado para estudar e para poder aplicar nos pacientes. O rato, você não está interessado nele. **Estou fazendo uma comparação grosseira, meio caricatural, mas que é mais ou menos isso.** Quer dizer Opa!, NF1 é o modelo estudado de doença genética com a cadeia metabólica da reprodução, da divisão e multiplicação celular, que se quer entender para tratar os cânceres. Só que, na verdade, quando você abre o mapa dos processos metabólicos celulares é um verdadeiro universo, e as proteínas ligadas à neurofibromina e à mielina, são parte desse processo. Então, eles querem dizer assim: "Olha, será que se nós controlarmos aqui, será que a gente mexe no câncer lá na ponta?" Então, **eu acho que há um interesse dos laboratórios porque eles estão pensando em outra coisa, não estão pensando na doença.** (Entrevistado 2; sublinhado nosso).

A NF possui um contexto diferente de outras doenças porque não é o produto final da medicação e por seus sintomas acontecerem de diferentes maneiras, a sua manifestação é motivo de grande discriminação pela sociedade, familiares e até profissionais de saúde.<sup>22</sup>

O olhar acorrentado da sociedade para nós é perturbador. É a discriminação inclusive no meio médico. Nós sabemos de casos que a pessoa com a Neurofibromatose chegando no consultório do SUS o **médico colocou luvas de procedimento porque viu aquela pessoa cheia de neurotumores**, neurofibromas no rosto, foi colocado luva de procedimento. O portador de Neurofibromatose, ele é excluído da sociedade, a nível... em todos os níveis, em todos os segmentos da sociedade. (Entrevistado 3; sublinhado nosso).

<sup>21</sup> APDR - <http://apn.pt/apn/> ; <http://www.rarissimas.pt/>; <http://fedra.pt/>.

<sup>22</sup> O cuidado que o profissional de saúde deve ter ao tratar pacientes que possuem uma situação fragilizada desde a sua infância, muitas vezes, é substituído pela total falta de informação e discriminação. Um fato contado por uma paciente de NF, ex-diretora da AMAVI, é que ao recusar o pedido para fazer parte de uma pesquisa, o questionamento do médico foi simples, direto e totalmente avesso ao cuidado: “Mas porquê? Vai virar um monstro mesmo!”

Para o paciente, a NF impacta na sua própria identidade. Isso faz com que a melhoria da qualidade de vida seja fundamental nas atividades das associações e a luta contra o preconceito, inclusive para a própria aceitação da doença pelo paciente, faz parte desta melhoria.

Em uma outra realidade, diferente da NF, há um grande envolvimento entre as associações civis e a indústria. Esse envolvimento é percebido notadamente nas associações que lidam com as doenças que possuem medicamentos específicos ou que podem desenvolver ações de interesse da indústria, nomeadamente, os trabalhos de *advocacy*. Essa disparidade gera uma situação perversa. As Associações que possuem medicação específica, mesmo para doenças consideradas ultra-raras, têm mais recursos e condições de agir que aquelas onde o número de pacientes é maior mas ainda não há medicação disponível.

As associações de pacientes em Portugal, conforme o trabalho, posicionam-se entre o caminho do Modelo por Delegação e o Modelo Híbrido Coletivo porque não utilizam a integralidade do MD, o qual a ideia da coletividade é excluída, e nem do MHC, que se caracteriza pela formação de uma comunidade baseada na combinação entre competências e prerrogativas. Diferente do que ocorre em França, o MHC, em Portugal, não está vinculado ao critério de raridade e, além disso, quando as associações optam por utilizarem este modelo “eles rejeitam claramente a condição de rara como um critério que justifica as suas escolhas” (Rabeharisoa *et al.*, 2012: 21).<sup>23</sup>

De acordo com o disposto, o conceito de MHC, construído a partir dos estudos sobre a forma de atuação das associações civis, caracteriza-se pela formação de comunidades que promovem a cooperação entre os pacientes, especialistas e associações de pacientes para a produção de conhecimento e desenvolvimento de pesquisas. É, portanto, uma relação em que os pacientes posicionam-se como “experts pela experiência” ou “pacientes especialistas”, detentores do poder de influenciar os mecanismos para o melhor tratamento e melhoria da qualidade de vida.

Na França, por exemplo, a AFM, criada em 1958, participou activamente na investigação para pôr fim ao que chamou de “o círculo vicioso da ignorância e indiferença” (Paterson & Barral 1994; Rabeharisoa & Callon 1999; Rabeharisoa & Callon 2004 ). Ele foi fundamental para a invenção do MHC, que se consolidou ao longo dos anos 1980 e 1990, e na criação da Aliança Francesa Maladies Rares e de EURORDIS. Ele contribuiu para o desenvolvimento de laços fortes, tanto em França como noutros países europeus, entre a causa de doenças raras e a criação do MHC. (Rabeharisoa *et al.*, 2012: 5)

Como as associações de pacientes com doenças raras formam o tecido que define o MHC, e considerando que a própria definição de doenças raras possui grande influência dessas associações, principalmente da Eurordis, é interessante observar que há motivações que passaram ao largo do MHC e que geram problemas para os próprios pacientes. Um deles, é a definição de doenças raras. O critério estatístico utilizado pela Eurordis (para a Europa, é considerara rara aquela doença que alcança 1 em cada 2000 nascidos) é um problema ainda a ser resolvido. Ele é utilizado como uma ferramenta para conseguir, principalmente, sensibilizar o Estado para a necessidade de desenvolver políticas que favoreçam a comercialização de medicamentos. Somente pela definição “objetiva” da prevalência é possível criar critérios estatísticos sobre a população, que podem ser usados em dois sentidos. O da singularidade, para demonstrar que a doença não é comum e faz com que a realidade vivida pelo doente e seus familiares seja de difícil conhecimento uma vez que impacta 1 em cada 2000 nascidos, e o da generalidade,<sup>24</sup> quando há a partilha da doença com outros indivíduos que, utilizando o mesmo

---

<sup>23</sup> Semelhante ao que aconteceu em Portugal, representantes da Fedra e da Raríssimas, a partir de 2012, começam a influenciar as associações que tratam de doenças raras no Brasil. E, como aconteceu em Portugal, essa aproximação impacta não só no distanciamento entre as associações nacionais como, também, na mudança da forma de atuação daquelas que se vinculam a associação portuguesa, passando a assumir um formato muito mais aberto ao mercado e na busca por captação de pacientes.

<sup>24</sup> Vololona *et al.* (2012) realizam uma abordagem mais aprofundada sobre singularização e generalização.

dados estatísticos, chega a 2000 pessoas vivendo com a mesma situação de exclusão, discriminação e falta de tratamento. Conhecendo, portanto, o tamanho da população é fácil chegarmos ao total de pessoas afetadas. Outro problema refere-se ao paciente alargado. Apesar dos responsáveis pelo doente e outras pessoas poderem ser somados às estatísticas, por sofrerem com o diagnóstico da doença devido à falta de informação, a ideia do paciente alargado (pais, mães e demais interessados) deve ser refutada uma vez que acoberta aquele que sofre os sintomas da doença, o próprio paciente. Com tal refutação, pretende-se voltar a atenção não somente para o paciente mas, também, identificar a rede de apoio à sua volta que tem como sentimento básico o amor que faz os seus familiares lançarem-se em uma “pesquisa na selva” dentro da perspectiva colocada por (Callon e Rabeharisoa, 2003). E, por fim, a identificação dos laços que tentam ser captados pelo uso da ideia alargada de paciente, deve ser realizada sob a perspectiva de Epstein (2008), quando declara que opta por dar atenção às conexões que essas associações influenciam e são influenciadas.

Eu prefiro seguir tanto os analistas e os atores, para cada vez mais pensar fora da caixa "de grupos de pacientes," no sentido estrito do termo, de forma a desenhar conexões, bem como contrastes em uma ampla variedade de casos. (Epstein, 2008: 504)

## As formas de atuação das associações

As abordagens sobre as Associações Civis que atuam no campo das doenças raras não facilitam o entendimento sobre a influência que a indústria exerce sobre elas. Uma das principais interessadas no desenvolvimento de ações para a regulamentação dos medicamentos para doenças raras, a indústria possui envolvimento tanto com associações civis e profissionais de saúde, quanto com agentes do governo. Para atingir o seu público e gerar ações que favoreçam a aprovação de seus medicamentos, frequentemente, realizam eventos específicos para os medicamentos “órfãos”.<sup>25</sup> Assim, além do poder financeiro, já conhecido, que exercem sobre o governo e profissionais da saúde, a grande influência no próprio direcionamento das atividades das associações civis leva alguns cientistas sociais a questionarem se “as associações de pacientes são Cavalos de Troia do neoliberalismo?” (Rabeharisoa, 2008). Essa pergunta ainda não possui uma resposta conclusiva, mas os caminhos que são traçados no campo das doenças raras, por algumas associações, sinalizam uma tendência afirmativa para a questão.

Além dos estudos que ainda não conseguem fornecer uma conclusão para o cruzamento de interesses entre as associações de pacientes e a indústria, muitos deles atribuem características semelhantes de atuação para associações que possuem interesses e objetivos muito distintos, reforçando, a confusão construída sobre o campo das doenças raras. Como o já citado caso do paciente alargado que faz da própria pessoa que sofre os sintomas da doença um ser invisível, uma vez que em muitos casos não é ouvida e acaba por se tornar uma peça adjacente às discussões que, ao fim e ao cabo, o transformam em um “apêndice” da medicação.

Diante de um quadro generalizante é preciso uma nova concepção para as associações civis de doenças raras de forma a ser possível clarear os interesses em jogo porque:

1. A relação doença = medicamento<sup>26</sup> esconde as necessidades dos pacientes: Tendo a doença rara uma necessidade de acompanhamento multidisciplinar e que impacta em outros

<sup>25</sup> O termo órfão é utilizado, pela indústria farmacêutica, para designar os medicamentos destinados para um pequeno número de pessoas. Inicialmente vistos como produtos não rentáveis, nos últimos, a indústria apercebeu-se do seu valor de mercado. Atualmente é um setor bastante competitivo, dominado pelas grandes empresas farmacêuticas da Europa e dos EUA, destacando-se Shire, Sanofi, Genzyme e Novartis. A rentabilidade desses medicamentos é considerada maior que a dos medicamentos “não-órfãos”. Como pode ser visto pelo *Orphan Drug Report 2013*, disponível nesta reportagem <http://www.fiercepharma.com/special-reports/top-20-orphan-drugs-2018>

<sup>26</sup> Essa relação é fortemente influenciada pela indústria farmacêutica, principalmente, quando começam a denominar as doenças raras como doenças órfãs. Além dessa formatação deliberada que se estende até o indivíduo, como para cada pessoa com doença rara há uma rentabilidade atrelada, os encontros realizados para as associações de doenças raras, independente do país, sempre

campos como a construção da identidade, luta contra o preconceito e a construção da cidadania, o tratamento medicamentoso é apenas uma parte de todo o tratamento;

2. O foco nos medicamentos órfãos faz do paciente a resposta para o lucro. Quando há o trabalho para implementação de uma política específica baseada em conceitos equivocados, os dados estatísticos de incidência não baseados em estudos estruturados e a concepção de que a indústria não tem interesse em desenvolver remédios para doenças raras, faz com que o paciente se torne no meio pelo qual as empresas alcançam os seus lucros;

3. A ideia da simbiose entre o medicamento e a doença órfã, esconde a pessoa. A desconstrução dessa ideia torna-se urgente para colocar o paciente no centro das discussões e fazer com que sejam produzidas as respostas adequadas às necessidades existentes. É preciso olhar a pessoa e não a doença;

4. A lógica neoliberal de exploração do homem suplanta as necessidades do cuidado. A utilização do termo organização refere-se a instituições privadas ou públicas, mais as privadas que as públicas, que possuem os seus próprios ditames e filosofias de trabalho. Sendo a associação civil uma reunião de indivíduos, ao chamá-las de organizações os laços que são (re)construídos entre as pessoas quase que diariamente são substituídos pela lógica da hierarquização e produção.<sup>27</sup> A utilização do termo associação deixa evidente que se trata de uma associação da sociedade civil, delimita o campo para fora da influência do capital e passa a inverter a lógica encontrada por Rabeharisoa e Callon (*apud* Epstein, 2008), quando perceberam que muitas das associações possuem grandes similaridades com organizações empresariais;

5. A construção de uma identidade do Raro é um assalto à cidadania. Percebe-se que, no Brasil, há uma intenção de criar a identidade do Raro. Desta maneira, em muitos discursos e eventos para a comunidade, começamos a perceber o crescente uso do termo Raro/a(s) para identificar o paciente, a família e toda a comunidade. Tendo como fundamento Giddens (2002), o eu é construído/reconstruído por processos psicológicos que ajudam a (re)organização do eu para o futuro. As vivências que temos no nosso passado ajudam o nosso posicionamento no futuro. Portanto, forçar a aceitação do raro como identidade é o mesmo que tirar a pessoa da construção de um cidadão ativo para inseri-lo numa condição de diferença, exclusão e, ainda, centrado na doença;

6. É necessário a apropriação do Bios pelo social. Apesar de todos os assuntos que são discutidos para esse tipo de associação ter a forte influência da biotecnologia em todos os campos (cidadania, socialidade, valor, banco etc) vincular as associações ao Bios, sob a perspectiva de Michel Foucault, como a entrada da vida nos campos de saber, tende a eliminar a utilização de dados imprecisos como objetivos e, conseqüentemente, democratizar os debates sobre as pesquisas biológicas;

8. A identificação da influência da Biotecnologia como um assunto transversal. A evidenciação de uma influência comum e que não seja focada no conceito de raras é relevante para a consciencialização além dos números e apoia a convergência das ações para um campo de atuação comum entre todos, uma vez que, conforme Akrich *et al.* (2008: 234), "A forma das

---

são vinculados aos medicamentos órfãos. Um exemplo é o ICORD – *International Conference on Rare Disease and Orphan Drugs*, encontro anual com especialistas de diferentes partes do mundo. Nesse sentido também há o Consórcio Internacional de Pesquisa em Doenças Raras (IRDIRC), iniciado pela Comissão Europeia e o Instituto Nacional para Pesquisa em Saúde dos EUA, em abril de 2011, para promover a colaboração internacional na área das doenças raras e atingir dois objetivos principais, entregar 200 novas terapias para as doenças raras e os meios para diagnosticar doenças mais raras, até o ano de 2020. [http://ec.europa.eu/research/health/medical-research/rare-diseases/irdirc\\_en.html](http://ec.europa.eu/research/health/medical-research/rare-diseases/irdirc_en.html).

<sup>27</sup> O consenso que o termo Organização é da área empresarial pode ser colocado à prova num teste simples. Ao inserir “define organization” em um site de busca como o Google, por exemplo, o primeiro dicionário a aparecer é ligado aos negócios (Business Dictionary). Ao fazer o mesmo processo com “define association” o primeiro link refere-se a um dicionário livre (The Free Dictionary) e o Business Dictionary da pesquisa anterior aparece em nono dos dez links da página.

questões comuns não é autoevidente. A partilha de questões transversais não existe naturalmente: Elas devem ser definidas, trabalhadas e negociadas."

A necessidade sobre a melhoria do entendimento do campo das associações de doenças raras e consequente melhor definição para a sua atuação é compartilhada por Rabeharisoa *et al.* (2013), ao proporem o uso do termo Evidência baseada em ativismo para capturar todos os grupos e ativistas que atuam no campo biomédico. O termo ainda pretende abrir o campo de visão para além das pesquisas biomédicas e reconhece que a busca pela "cura"<sup>28</sup> não é o único motivo que orienta os pacientes. Desta maneira é um avanço em relação aos trabalhos que standartizam as atividades das associações e imprimem as mesmas perspectivas para diferentes contextos.

Uma vez que a forma de atuação das associações influencia, inclusive, a sua relação com a indústria, perceber as atividades para a sociedade com a motivação como pano de fundo, auxilia-nos a encontrar formas diferentes de ação. Desta maneira, as atividades das associações podem ser agrupadas em três eixos que aqui denomino como o do *advocacy*, da garantia de vida e da qualidade de vida. Esta tipificação possui o objetivo de explicitar a diferenciação entre as associações e não criar rigidificações para um campo que ainda carece de pesquisas sob uma perspectiva diferente da que encontramos na atualidade.

O eixo do *Advocacy* possui uma frente voltada para a mobilização da comunidade e outra para a sensibilização do Estado. Quanto maior a mobilização de pessoas para a causa das doenças raras, maior será a possibilidade de sensibilizar os agentes do Estado, principalmente, nos poderes legislativo e executivo. Considerando que o resultado das atividades relacionadas com este eixo tem, como último resultado, a aprovação do *Orphan Drug Act*, o envolvimento com a indústria é muito estreita. Nesse eixo, as associações utilizam os mesmos mecanismos da governação empresarial, como a departamentalização das funções, visão empresarial com a definição de visão, missão, valores e planejamento estratégico, comunicação de massa e a formação de redes nacionais e internacionais, visando a criação de um problema global. O foco do mercado não está nos projetos que essas associações desenvolvem, mas na sua influência que realizam junto ao Estado. Certamente, são as associações que atuam neste eixo que fomentam a dúvida sobre a validade como cavalos de tróia do neoliberalismo. Tanto a Eurordis quanto a AFM possuem o eixo do *advocacy* como base de ação.

Na **Garantia da vida**, encontram-se as associações que lidam com doenças fatais ou que diminuem a expectativa de vida de maneira significativa. Dividem-se em: a) garantia de vida pela pesquisa: são aquelas que optam por não se alinharem com as associações guarda-chuva. A princípio, desenvolvem suas atividades para conhecer a doença. À partida começam pela procura de cientistas que tenham ou estejam interessados em desenvolver pesquisas sobre a doença e passam a conhecer todos os sintomas da enfermidade. A abrangência de atuação depende da quantidade e qualidade de informações disponíveis. Por concentrarem as suas ações em apenas uma doença, a capacidade de mobilização torna-se reduzida. Contando largamente com a participação das mulheres na liderança, a relação com a indústria é quase nula ou potencialmente existente, quando há o interesse no desenvolvimento de medicamento pela indústria; b) garantia de vida pelo medicamento: são as associações que dependem da medicação para a vida do paciente ser garantida ou o avanço da doença ser paralisado. Fortemente influenciadas pelas indústrias farmacêuticas não só na constituição da associação como, também, no direcionamento das suas atividades, algumas vezes e dependendo da disposição dos dirigentes da associação, podem trabalhar como agentes de campo da indústria para conseguir encontrar os pacientes para os seus medicamentos. Possuem, portanto, o maior

---

<sup>28</sup> O reconhecimento que as associações possuem mais motivações que a busca exclusiva pela cura, ainda mais por ela não existir, enriquece de maneira significativa a percepção sobre essas associações.

alinhamento com o modo de produção capitalista na qual o paciente acaba sendo a mais valia, com o seu preço vinculado ao valor do remédio.

Finalmente, o último eixo é o da **luta pela qualidade de vida**. Esse eixo tem a participação das associações que tratam com doenças que não possuem risco de morte, mas possuem forte fator de cronicidade, com manifestações clínicas evidentes que, muitas vezes, são motivo de discriminação e exclusão social. Possuem grande foco na autoajuda e no apoio mútuo. O relacionamento com a indústria farmacêutica é quase nulo ou de aversão. Não por falta de interesse da indústria, mas pelo receio das associações serem utilizadas como ratos de laboratório. As ações deste eixo estão mais centradas no trabalho com a sociedade e para mostrar que a doença é mais uma questão social que individual.

## Conclusão

Manter a percepção sobre as associações de doenças raras focalizada nos resultados que promovem na sociedade, sem conhecer os pacientes ou as motivações que levam os pais, mães ou os militantes a iniciar uma associação civil é prosseguir, ou até mesmo incentivar, o avanço do mercado sobre a saúde. A análise das associações e a tipificação de suas atividades, realizadas nesse trabalho, baseiam-se, conforme exposto por Epstein (2008), na necessidade de criar uma análise na perspectiva do ativista, em uma visão de dentro do grupo de pacientes, sobre a negociação vis-à-vis, com a área Biomédica, Estado e Mercado. Ao colocar as motivações que gerem as associações civis para doenças raras, encontra-se uma gama de interesses que, muitas vezes, deixam o paciente longe de qualquer discussão. A influência da biotecnologia e seu mercado assume um papel estruturante porque atua, justamente, na reconfiguração da influência da biomedicina e do bios na “redefinição da vida e da saúde como política” (Felipe, 2009).

Apesar do eixo da biotecnologia ser comum aos trabalhos desenvolvidos por diferentes cientistas que estudam as associações de doenças raras, de partida, não há aqueles que se dedicam em escrutinar a dimensão do “bios” das associações. Tomando o Bios dentro de uma perspectiva foucaultiana como a luta pela vida, ou melhor dizendo, a entrada da vida nos campos do (bio)poder, da (bio)cidadania, da (bio)política, (bio)socialidade e como reconhecimento de uma forte influência da biotecnologia, a assimilação radical do BIOS para o contexto das associações pode facilitar o entendimento sobre as forças que as influenciam e os mecanismos que utilizam para alcançarem os seus objetivos. Ao mesmo tempo que reconheço a necessidade de realizar um estudo sistemático sobre o BIOS, percebo os evidentes “sinais” (Ginzburg, 1989) que são deixados no campo e que me levam a crer na necessidade da tomada não somente do BIOS como uma questão social mas, também, do termo BIOassociações como uma necessidade identitária das associações civis que atuam no campo das doenças raras.

Como visto, as BIOassociações são criadas como uma resposta a falta de informações que pais/mães ou pacientes encontram no campo das doenças raras. Apesar da esperança em uma melhoria futura ser uma de suas motivações, as BIOassociações possuem como motor de arranque o medo, a coragem, a resignação e a frustração que as pessoas experimentam quando são inseridas na realidade de uma doença incurável. Embaladas sob o manto do cuidado, os pais/mães dos pacientes com doenças raras jogam-se em uma verdadeira “pesquisa na selva” em busca de informações que podem ajudar as suas crianças. Se a informação é mais importante que o tratamento<sup>29</sup> e, a sua falta, a origem de toda a angústia pessoal, que acaba por se tornar num problema social, cabe ao Estado organizar-se para que as suas informações sejam as

---

<sup>29</sup> Durante quatro anos a enquete: “Em sua opinião o que possui o maior impacto negativo: A falta de tratamento ou A falta de informação?”, ficou disponível no site da AMAVI. Durante esse período, 60% das respostas indicavam que a falta de informação gerava um impacto negativo maior que a falta de tratamento.

primeiras a chegarem ao paciente e demais interessados nas doenças raras. Caso contrário, a sua ausência é um incentivo para o capital continuar a fazer dos pais/mães e associações, agentes de produção do lucro e, de suas crianças e pacientes, a matéria-prima para a criação do biovalor, como colocado por Novas (2006).

A questão das bioassociações é, definitivamente, um problema social. Mas não do social para conseguir gerar os lucros para o capital, como vem sendo realizado até ao momento pela regulamentação do *Orphan Drug Act*, mas como a necessidade do Estado apoiar as famílias que convivem com a biomedicina de maneira direta e não por intermediação do mercado. Desta maneira, alinho-me às recomendações realizadas por Akrich *et al.* (2008)

Reconhecer a regra das organizações de pacientes na governação do conhecimento e políticas de saúde faz das POs os próprios atores no seu próprio direito de produção de conhecimento. Centros de pesquisa devem ser chamados para aprimorar a mediação entre pacientes e indústrias e entre pacientes e pesquisadores. Os procedimentos para definir os patrocinadores devem ser definidos e transparentes.

Também, tendo o medicamento como pano de fundo e para uma visão mais abrangente, é necessário incentivar as pesquisas sociais que, como assinalado por Epstein (2008), realizem estudos comparativos entre a mesma perspectiva em países diferentes ou perspectivas diferentes no mesmo país,<sup>30</sup> incentivar a produção científica em outros países, uma vez que grande parte dos estudos estão concentrados nos EUA e nos países do oeste europeu, analisar a dinâmica entre Movimento e Contramovimento e analisar as diferentes fases de atividades entre movimentos da saúde e sucessivos regimes de doença.

Enquanto a preocupação estiver exclusivamente na ação das associações e seus resultados na sociedade, a pessoa que sofre os sintomas da doença continuará sendo invisível e os sentimentos de seus familiares e grupos de apoio mais próximos continuarão relegados.

## Referências Biográficas

Akrich, M.; Nunes, J.A.; Rabeharisoa, V. (2008), "Conclusions", in *The Dynamic of patient organizations in Europe*. Paris: Presses de l'École des mines, 221-245.

Allsop, J.; Jones, K.; Baggott, R. (2004), "Health consumer groups in the UK: A new social movement?", *Sociology of Health & Illness*, 26(6), 737-756.

Callon, M.; Rabeharisoa, V. (2003), "Research "in the wild" and the shaping of new social identities", *Technology in Society*, 25(2), 193-204.

Epstein, S. (2008), "Patient Groups and Health Movements", in E. Hackett, O. Amsterdamska, M. Lynch e J. Wajcman, *The Handbook of Science and Technology Studies*. Cambridge, Massachusetts: MIT Press, 499-539.

---

<sup>30</sup> Deve-se chamar a atenção para a grande variedade de trabalhos realizados na perspectiva dos estudos entre países diferentes, mas europeus, ou países diferentes e do "norte". Muitas ações estão em andamento em países de todos os continentes, mas ainda sem grande interesse dos pesquisadores. Há o risco de, nos países da América Latina, o modelo europeu ser implantado na sua totalidade, sem considerar as características locais. Esse argumento é reforçado quando se percebe que as indústrias que investem nas associações, independentes do país, são, praticamente, as mesmas. A globalização da doença não pode superar a regionalização dos problemas.

Faurisson, F. (2000), "Problemática das doenças raras". *EURORDIS*, consultado a 20/11/2012, disponível em <http://www.eurordis.org/pt-pt/content/o-que-e-uma-doenca-rara>

Filipe, A. M. (2009), "Actores colectivos e os seus projectos para a saúde: o caso das associações de doentes em Portugal", *ea-journal*, 1(2), 1-48.

Novas, C. (2006), "The Political Economy of Hope: Patients' Organizations, Science and Biovalue", *BioSocieties*, 1, 289-305.

Nunes, J. A. (2006), "A pesquisa em saúde nas ciências sociais e humanas: Tendências Contemporâneas", *Oficina 253*. Coimbra: Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra.

Rabeharisoa, V.; Moreira, T.; Akrich, M. (2013), "Evidence-based activism: Patients' organisations, users' and activist's groups in knowledge society", *CSI Working Papers Series*, 33.

Rabeharisoa V. *et al.* (2012), "The dynamics of causes and conditions: the rareness of diseases in French and Portuguese patients' organizations' engagement in research", *CSI Working Paper Series* 026.

Rabeharisoa, V. (2008), "Experience, knowledge and empowerment: the increasing role of patient organizations in staging, weighting and circulating experience and knowledge", in Akrick M. *et al.*, *The dynamics of patient organizations in Europe*. Paris: Sociales, Collection Sciences, 13-34.

Santos, B. S.; Hespanha, P. (1987), "O Estado, a sociedade e as políticas sociais", *Revista Crítica de Ciências Sociais*, 62, 13-73.

## Doenças raras e cuidado: um olhar a partir das redes sociais

**Sílvia Portugal**,<sup>1</sup> Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra  
sp@fe.uc.pt

**Joana Pimentel Alves**,<sup>2</sup> Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra  
joanapimentelalves@gmail.com

### Introdução

Este texto parte do princípio que um olhar a partir das redes sociais pode contribuir para a superação de (pre)conceitos acerca do cuidado das doenças raras.

A associação de “raro” a doença levanta problemas específicos que se constituem em obstáculos ao cuidado e à plena integração social dos/as doentes e das suas famílias (Portugal, 2013). As doenças raras são definidas pelo número da sua ocorrência, pelo significado estatístico da sua incidência na população. Fogem, portanto, à norma. É o impacto do significado médico e social de estar fora da norma que marca a vida das pessoas com doenças raras e das suas famílias. Estar fora da norma implica que os diagnósticos tardam, os exames, as consultas e as opiniões se multiplicam, as respostas não são adequadas, as necessidades não são atendidas, a urgência do cuidado contrasta com o tempo longo da espera. Estar fora da norma revela-se no corpo, implica olhares furtivos, contactos evitados, oportunidades perdidas, gera estigma, cria vidas escondidas, quotidianos que giram à volta da doença.

O desafio é fazer com que o desvio da norma estatística não se traduza em exclusão social, assumindo, para tal, o princípio da integralidade do cuidado e das necessidades da pessoa com doença e da sua família. Neste texto, defende-se que um olhar a partir da rede social do/a doente permite responder a esse desafio. Esta abordagem ancora-se em dois pressupostos: as pessoas sabem mais sobre a sua doença do que os outros; as pessoas são mais do que a doença.

### Doenças raras e cuidado

Na sua aceção mais comum, a noção de cuidado tem algumas proximidades com a definição de doença rara. O cuidado é excepcional, episódico, pontual, resulta de “acidentes” que suscitam assistência e apoio. Esta noção tem obscurecido realidades que precisam de visibilidade – a das pessoas que precisam de cuidados quotidianos, continuados e ao longo da vida e a dos/as seus/as cuidadores/as.

Olhar para estas pessoas, e para as suas necessidades, obriga a uma construção ampla do cuidado, que reconheça que este é transversal na vida e no quotidiano de todas as pessoas, não só dos/as doentes. Os desafios são múltiplos: 1) reconhecer a vulnerabilidade de todos/as nós, ao longo do ciclo de vida (Kittay, 1999; Tronto, 1993); 2) reconhecer que quem é cuidado também cuida (Lovell, 2013); 3) sair das generalidades concetuais para prestar atenção aos detalhes da vida (Laugier, 2009); 4) construir uma linguagem diferente, que ultrapasse os modelos tradicionais da bio-medicina e da assistência social, que compartimentaliza as

---

<sup>1</sup> Sílvia Portugal é doutorada em Sociologia pela Universidade de Coimbra. Professora Auxiliar da Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra (FEUC). Investigadora do Centro de Estudos Sociais (CES), no Núcleo de Estudos sobre Políticas Sociais, Trabalho e Desigualdades (POSTRAGE).

<sup>2</sup> Joana Alves é Mestre e Doutoranda em Sociologia pela Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra, bolsista da Fundação para a Ciência e Tecnologia (SFRH/BD/77839/2011).

necessidades e objectifica os sujeitos. A linguagem do cuidado “permite manter o fio da vida ordinária” (Tronto, 1993).

O cuidado é complexo e possui múltiplas dimensões, que mostram a complexidade do fenómeno e explicam a dificuldade em estabelecer uma definição consensual (Alves, 2011): o contexto social e político, a natureza e extensão do cuidado, o domínio em que ocorre, as relações entre quem cuida e quem é cuidado, as razões para cuidar. A tendência predominante na definição de cuidado constrói-se em torno da oposição entre duas vias de prestação de cuidados – a via formal e a via informal (OECD, 2005; European Commission, 2010; Triantafyllou *et al.*, 2010).

O Quadro 1 segue esta distinção para identificar diferentes características do cuidado.

**Quadro 1 – Características do cuidado formal e informal**

	Cuidado Formal	Cuidado Informal
Contexto Social e Político	Cuidado é responsabilidade do Estado Social e do mercado. Social e economicamente visível. Direitos sociais.	Cuidado é, amplamente, compreendido como responsabilidade individual ou familiar. Ausência de direitos sociais. O cuidado não é pago, embora possa obter contribuições financeiras. Social e economicamente invisível.
Natureza e Extensão	Pode ser ou não rotineiro, mas obedece a horários de trabalho e a tempos de descanso. Específico e parcelar (o cuidado é executado por profissionais e cada um tem a sua área de especialização) As responsabilidades do cuidado são organizadas de acordo com as qualificações profissionais dos/as cuidadores/as e os serviços são prestados por diversos tipos de organizações	Quotidiano: o apoio é diário. Permanente e de longa duração: não existem limites de tempo ao cuidado (ex. férias; pausa por doença) Inespecífico. Cuidar inclui: apoio pessoal; apoio nas actividades da vida diária; trabalho doméstico; apoio à mobilidade; apoio económico; suporte emocional Os diferentes tipos de apoio podem ser realizados pela mesma pessoa
Domínio em que ocorre	Organizações do Estado ou do Terceiro Sector, lucrativas.	Ambiente doméstico e familiar
Relações entre quem cuida e quem é cuidado	São profissionais qualificados e treinados (médicos, assistentes sociais, técnicos associações; etc.) O cuidado é uma actividade contratualizada, paga e regulamentada	Surge em relações de parentesco e de proximidade As responsabilidades do cuidado não são contratualizadas Dádiva
Razões para Cuidar	Actividade profissional	Sustentado por laços afectivos e pela obrigação de “cuidar dos seus”

No entanto, um olhar a partir das pessoas com doenças raras relativiza esta distinção. Na prática, o apoio envolve sempre cuidados dos dois tipos, mas também, porque a “raridade” das doenças torna mais específicas, constantes e diversificadas as necessidades de cuidado, o que pode obrigar a um maior número de intervenções dos dois tipos e a que essas aconteçam com maior frequência. Deste modo, o que no quotidiano diferencia estes dois modos de prestação de cuidados são o tipo e a intensidade de cuidados prestados, que revelam níveis de

envolvimento diferenciados entre cuidadores/as formais e informais. E sobre isto os estudos desenvolvidos têm sido muito claros: quanto mais grave for a situação de dependência e mais exigentes forem as necessidades, maior é o envolvimento da família na prestação de cuidados (Hooyman *et al.*, 1995; Goodhead *et al.*, 2007; Glendinning *et al.*, 2009; Triantafillou *et al.*, 2010; Alves, 2011). O carácter “raro” da doença estende-se às respostas formais disponíveis: quanto mais exigente é o tipo de apoio, menos respostas existem, e maior é a responsabilização da esfera informal e da família.

A prestação formal de cuidados apresenta, portanto, um quadro de intervenção que revela escassa capacidade para integrar as especificidades e necessidades individuais, produzindo uma atenção normalizada e normalizadora, que dificilmente atende às circunstâncias de vida das pessoas com doenças raras. A atenção da família tende a contrariar este modo de agir. O cuidado prestado pela rede familiar, parte das necessidades de quem é cuidado, dando origem a uma atenção específica. As vidas de quem cuida são construídas na relação com o outro e na resposta às suas necessidades, o que tem consequências nas suas próprias vidas. Os impactos do cuidado são, por isso, inúmeros e em diferentes esferas: relações pessoais e familiares, trabalho e emprego, saúde, dinheiro, etc.

As exigências de um cuidado muito específico e especializado resultam sempre em mudanças no quotidiano e nas vidas de quem cuida. Uma reestruturação não só ao nível do tipo e da intensidade das tarefas desenvolvidas, como na forma como as pessoas passam a entender o seu papel. Ao entenderem o cuidado e o papel de cuidadores/as como o centro das suas vidas, sobra pouco espaço para outras pessoas ou outras actividades.

As suas rotinas tornam-se, por isso, rígidas, não só pelo tipo de tarefas realizadas, mas também pelo ritmo a que as realizam – o apoio é quotidiano, continuado e de longa duração. Os tempos dos cuidados acabam por se sobrepor aos tempos pessoais dos/as cuidadores/as e isso isola os indivíduos. As sociabilidades e os tempos de lazer quando existem, são centradas na família. Mas o isolamento não se alimenta apenas da falta de tempo das pessoas para outras coisas que não o cuidado. O preconceito para com o desconhecido, para com o “raro”, exclui o/a doente e a família.

Outra das áreas da vida de quem cuida mais afetada pelo cuidado é o trabalho e o emprego. Os impactos são diversos e as políticas não têm conseguido regulá-los, revelando-se ineficazes na proteção dos/as trabalhadores/as com filhos/as com necessidades de cuidado quotidiano, permanente e de longa duração. Pela dificuldade em combinar-se o cuidado com o emprego, alguns/mas cuidadores/as veem-se excluídos do mercado de trabalho, com especial incidência para as mães trabalhadoras. Quando a pessoa a cuidar exige uma atenção muito particular são na maioria as mulheres a reduzir o seu horário de trabalho, ou a deixar o seu lugar no mercado de trabalho formal para se dedicarem, a tempo inteiro, ao cuidado familiar.

Isso é sobretudo gravoso, dado os custos acrescidos que as famílias das pessoas com doenças raras têm que comportar para proporcionarem as mesmas condições de igualdade de oportunidades ou para salvaguardarem garantias básicas de dignidade humana a essas pessoas. Estas famílias pagam mais em áreas como a saúde, a educação, alimentação, etc., custos acrescidos que o nível de apoios pecuniários atribuídos pelo Estado não permitem colmatar (Portugal *et al.*, 2010).

Para além dos apoios pecuniários serem insuficientes, também o nível das estruturas específicas para situações de doença que exigem uma assistência permanente de outra pessoa fica aquém das necessidades reais. As instituições organizam-se de modo a responder às necessidades de todos/as, o que acaba por excluir todas as pessoas que têm necessidades de atenção muito especializada. A desadequação entre a resposta necessária e o nível de apoio recebido, leva a que quem cuida acabe, muitas vezes, por desistir de recorrer aos serviços de apoio especializado, optando por ficar a cuidar, muitas vezes, a tempo inteiro.

A sobrecarga de trabalho, a estruturação do quotidiano em torno dos cuidados, e o estigma social produzem efeitos fortes de desgaste físico e psicológico. Os impactos ao nível da saúde de quem cuida são assim elevados quer ao nível físico, quer ao nível mental, formando um ciclo vicioso com outras dimensões acima mencionadas: trabalho e sociabilidades. Quanto mais debilitada é a saúde dos indivíduos, maiores dificuldades encontram a outros níveis; quanto mais precárias são as suas condições a nível profissional e relacional, mais frágil se torna a sua saúde (Portugal *et al.*, 2010).

Assim, quando o foco passa a ser na integralidade do indivíduo, nas necessidades de quem cuida e é cuidado e na procura da sua satisfação, a distinção entre cuidado formal e informal parece fazer pouco sentido. Uma abordagem a partir da rede de cuidados permite colocar os sujeitos no centro e identificar as potencialidades e constrangimentos de cada tipo de prestação de cuidados.

## **O cuidado: um olhar a partir das redes sociais**

O conceito de rede social constitui um instrumento analítico que permite olhar para forma e conteúdo das relações sociais – os nós e os laços: os elementos da rede, as relações entre eles, os fluxos. Partindo de três perguntas simples: Quem? O quê? Como? Enunciamos questões que permitem construir um olhar social sobre a pessoa que sofre de uma doença rara e as suas necessidades de cuidado: Quem faz parte da rede? Quem faz o quê? Que recursos são mobilizados? Como fazem? Que práticas? Que normas? O que se faz? Por que se faz?

Quando observamos as trajetórias de vida das pessoas com doenças raras e analisamos a sua rede social, vemos na família o principal prestador de cuidados: na procura de informação, na busca de um diagnóstico, na construção de itinerários terapêuticos, no cuidado quotidiano, permanente e de longa duração (Alves, 2011; Barbosa, 2013). A família é perene no espaço e no tempo e os laços de parentesco são sinónimo de confiança (Portugal, 2014). As relações familiares oferecem, assim, garantias de estabilidade e continuidade que amortecem os efeitos dos percursos clínicos erráticos a que, frequentemente, as pessoas estão sujeitas.

Como acima foi referido, observando a rede, verificamos que os elementos da família são os atores mais ativos: mobilizam recursos materiais e afetivos, dão resposta a múltiplas necessidades. A rede familiar caracteriza-se pela sua diversidade e plasticidade. No interior dos laços de parentesco circulam fluxos diversos que asseguram o cuidado da pessoa com doença: bens, serviços, afecto, apoio emocional, sociabilidade, informação. A família provém diferentes recursos, que garantem o quotidiano das pessoas na doença e para além da doença: alimentação, vestuário, habitação, transporte, medicação, tratamentos, informação, aconselhamento, apoio afectivo, mediação com o sistema de saúde e segurança social. Os laços familiares revelam uma elevada capacidade de resposta e de adaptação às necessidades.

Assim, se o cuidado biomédico tem dificuldades em lidar com as especificidades das doenças raras, o cuidado familiar, ao assentar na atenção à singularidade, permite integrar a diferença e responder-lhe adequadamente. As histórias de cuidado(s) das pessoas com doenças raras, revelam uma constelação de práticas e de saberes que permitem colocar no centro as necessidades individuais. Conjugando o tradicional e o moderno, novas e velhas práticas, saberes leigos e científicos, vias tecnológicas, fontes formais e informais, os exemplos da aptidão da rede familiar para encontrar soluções que garantem o bem-estar dos/as doentes são múltiplos, imaginativos e eficazes: um alimento que se inclui ou retira da dieta, uma técnica que permite vestir e despir mais rápido, uma forma mais confortável de deitar, levantar, sentar, deslocar, um medicamento que alivia, uma associação que ajuda, um profissional de saúde que é (mais) atento, uma escola que não discrimina, um local de trabalho com boas práticas, um local de lazer com boas acessibilidades, um restaurante que responde a pedidos de dieta.

O que faz mover as redes sociais? Que normas regulam a sua acção? Encontramos no cuidado das doenças raras a normatividade que regula a dádiva familiar (Portugal, 2014). O cuidado familiar funda-se num sistema de dádiva e deve ser entendido, não como uma série de actos unilaterais e descontínuos, mas como relação: “o dom não é uma coisa mas uma relação social” (Godbout, 1992: 15). Marcel Mauss, em *Ensaio sobre a Dádiva* (1988), afirmou a centralidade da dádiva nas sociedades arcaicas e a importância do princípio “dar, receber, retribuir”, mas teve dificuldade em reconhecer que a sua existência nas sociedades modernas fosse além do estatuto de manifestação residual do passado. No entanto, “o dom é tão moderno e contemporâneo como característico das sociedades arcaicas” (Godbout, 1992: 20). Fenómenos como a oferta de prendas, a prestação de cuidados às crianças, aos idosos e aos doentes, os convites para festas e a hospitalidade, o voluntariado, a doação de sangue e de órgãos constituem formas de troca social que não são hoje residuais nem quantitativamente (dada a sua frequência no quotidiano) nem qualitativamente (dada a sua importância na vida dos indivíduos). A definição de dádiva proposta por Godbout em *L’Esprit du don* (1992), e que Caillé retoma (2000) – “toda a prestação de bem ou serviço efectuada sem garantia de retorno, com vista a criar, alimentar ou recriar o vínculo social entre as pessoas” (Godbout, 1992: 32; Caillé, 2000: 124;) – permite mostrar como o dom, assim caracterizado, como modo de circulação dos bens ao serviço do laço social, constitui um elemento essencial para a compreensão do cuidado.

Neste contexto, o conceito de dívida positiva utilizado por Godbout (2000) revela-se bastante produtivo para analisar a circulação da dádiva no interior da família, mais do que o conceito de reciprocidade (Portugal, 2014). Numa relação de dom, o estado de dívida positiva escapa à equivalência e faz com que cada um considere que recebe mais do que dá, embora esteja sempre disposto a retribuir. Elementos materiais, afetivos e simbólicos misturam-se num jogo complexo que, no entanto, não deixa totalmente de lado a reciprocidade. Na reciprocidade familiar, por um lado, dádiva e retribuição fazem circular e equivaler coisas muito diferentes; por outro lado, entre dom e contra-dom, o tempo pode correr sem que o ciclo se quebre. Não conta o que se troca, nem quando se troca. Nesta dádiva, o tempo conta tanto menos quanto mais se confia no outro. Mediada pela afetividade e pela confiança, a reciprocidade entre parentes realiza-se muitas vezes à “escala de uma vida” e transforma a ajuda numa espécie de “crédito a longo prazo” que não necessita de ser retribuída no imediato, nem de ser simétrica: o contra-dom pode vir muito mais tarde ou mesmo ser destinado a outra pessoa (Finch, 1989; Déchaux, 1990; Bawin-Legros, 2003; Portugal, 2014).

## Notas finais

O cuidado das pessoas com doenças raras assenta essencialmente na dedicação e amor das suas famílias. As histórias das vidas das pessoas com doenças raras, das suas famílias, dos seus próximos são admiráveis pelo exemplo que oferecem de luta contra a adversidade. As suas biografias revelam trajetórias extraordinárias de conquista quotidiana de esperança e de vida, contra o desconhecimento, o desinteresse, o preconceito, o desespero. À ausência de respostas e de apoios formais, à escassa garantia de direitos contrapõem-se percursos de vida assentes na solidariedade e na dádiva, que recusam a derrota (Portugal, 2013).

Quando se reivindica apoio e assistência, muitas vezes, a primeira leitura orienta-se para a demissão das famílias. Ela não podia ser mais errónea. As famílias não se querem ver substituídas no seu papel, no entanto, para o poderem desempenhar da melhor forma, para não adoecerem conjuntamente com os seus familiares, necessitam de condições e de meios para a prestação do cuidado. É esse o desafio que as políticas públicas têm que assumir: tomar as famílias como parceiras.

O conceito de rede pode, também, permitir uma resposta a esse desafio, fornecendo instrumentos para uma intervenção assente na integralidade do cuidado. As doenças raras colocam em ação um conjunto de atores (doentes, famílias, profissionais de saúde, profissionais da assistência social, associações, Estado, mercado, comunidade), de saberes (leigos e científicos), de práticas (formais e informais), de relações (sociais, materiais e simbólicas) que importa conciliar. O cuidado em rede é um repto à articulação entre atores e recursos, que parta do sujeito, para regressar ao sujeito.

## Referências bibliográficas

Alves, Joana (2011), *Vidas de Cuidado(s). Uma análise sociológica do papel dos cuidadores informais*. Tese de Mestrado em Sociologia. Coimbra: Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra.

Barbosa, Rogério Lima (2013), *Pele de cordeiro? Associativismo e Mercado na produção de cuidado para as doenças raras*. Tese de Mestrado em Sociologia. Coimbra: Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra.

Bawin-Legros, Bernadette (2003), *Le nouvel ordre sentimental. À quoi sert la famille aujourd'hui?* Paris: Payot.

Caillé, Alain (2000), *Anthropologie du don. Le tiers paradigme*. Paris: Desclée de Brouwer.

Déchaux, Jean-Hugues (1990), “Les échanges économiques au sein de la parentèle”, *Sociologie du Travail*, 1, 73-94.

European Commission (2010), “Caring and post caring in Europe” *European Commission*. Consultado a 24/11/2014, disponível em <http://www.lifeaftercare.eu/docs/OverviewReportFinalSept2010.pdf>.

Finch, Janet (1989), *Family Obligations and Social Change*. Cambridge: Polity Press.

Glendinning, Caroline *et al.* (2009), “Care Provision within Families and its Socio-Economic Impact on Care Providers”, *University of York*. Consultado a 24/11/2014, disponível em <http://www.york.ac.uk/inst/spru/research/pdf/EUCarers.pdf>.

Godbout, Jacques T. (1992), *L'esprit du don*. Paris : Éditions La Découverte.

Godbout, Jacques T. (2000), *Le don, la dette et l'identité*. Paris : La Découverte.

Goodhead, Anne; McDonald, Janet (2007), “Informal Caregivers Literature Review. A report prepared for the National Health Committee”, *Wellington: Health Services Centre, Victoria University of Wellington*. Consultado em 24/11/2014, disponível em <http://nhc.health.govt.nz/system/files/documents/publications/informal-caregivers-literature-review.pdf>.

Hooyman, Nancy R.; Gonyea, Judith (1995), *Feminist perspectives on family care: policies for gender justice*. London: Sage Publications.

Kittay, Eva Feder (1999), *Love's Labor: essays on woman, equality, and dependency*. New York: Routledge.

Laugier, Sandra (2009), "Le sujet du care: vulnérabilité et expression ordinaire", in Pascale Molinier, Sandra Laugier e Patricia Paperman, *Qu'est-ce que le care? Souci des autres, sensibilité, responsabilité*. Paris: Payot, 159-200.

Lovell, Anne (2013), "Aller vers ceux qu'on ne voit pas. Maladie mentale et care dans des circonstances extraordinaires", in Anne Lovell, Stefania Pandolfo, Veena Das e Sandra Laugier, *Face aux desastres*. Paris: Ithaque, 27-81.

Mauss, Marcel (1988), *Ensaio sobre a dádiva*. Lisboa: Edições 70.

OECD (2005), "Long-term care for older people: OECD Study (2001-2004)", *OECD Publishing*. Consultado a 24/11/2014, disponível em <http://www.oecd.org/els/health-systems/long-termcareforolderpeopleoecdstudy2001-2004.htm>.

Portugal, Sílvia (2014), *Família e Redes Sociais. Ligações fortes na produção de bem-estar*. Coimbra: Almedina.

Portugal, Sílvia (2013), "Para um começo de reflexão sobre o cuidado das doenças raras", in Câmara dos Deputados; Romário, Deputado Federal (Ed.), *Dia Mundial das Doenças Raras 2013*. Brasília: Centro de Documentação e Informação, Coordenação Edições Câmara, 25-28.

Portugal, Sílvia; et al. (2010), *Estudo de Avaliação dos Custos Financeiros e Sociais da Deficiência*. Coimbra: Centro de Estudos Sociais.

Triantafillou, Judy et al. (2010), "Informal care in the long-term care system: European Overview Paper", *Interlinks*. Consultado a 24/11/2014, disponível em [http://www.euro.centre.org/data/1278594816\\_84909.pdf](http://www.euro.centre.org/data/1278594816_84909.pdf).

Tronto, Joan (1993), *Moral Boundaries: A Political Argument for an Ethics of Care*. New York: Routledge.

**Um Olhar Social para o Paciente de Doenças Raras:  
textos dos/as palestrantes do I CIADR**

## Rede de Apoio ao Paciente - Modelo de cuidado e acessibilidade a familiares e pacientes com doenças raras

**Ana Maria Martins,<sup>1</sup>** Universidade Federal de São Paulo – UNIFESP, ana.martins@unifesp.br

A minha história com as doenças raras começa aos meus nove anos de idade com o nascimento da minha irmã com Síndrome de Aspert. Provavelmente, ter escolhido medicina, pediatria e genética clínica foram desdobramentos desse fato. Realizei meu treinamento em pediatria e a especialização em Genética Clínica na Escola Paulista de Medicina, em São Paulo. Fui responsável pelo Ambulatório de Fenilcetonúria da APAE – SP (Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais de São Paulo) e realizei meu Mestrado em Deficiência física e mental em uma comunidade de São Paulo. O Doutorado foi baseado no acompanhamento de 80 pacientes com Fenilcetonúria. O meu Pós-doutorado foi em Pittsburgh-EUA, no West Penn Hospital e na Universidade da Califórnia de San Diego, em genética clínica.

Em 1997, pela carência de serviços que cuidassem de pacientes com erros inatos do metabolismo (EIM), e como eu tinha experiência com a Fenilcetonúria, por indicação da minha universidade, iniciei um ambulatório para esse grupo de doenças. A Fenilcetonúria foi a primeira doença a responder a uma dieta específica. Com potencial para prevenção do grave retardo mental, foi desenvolvido um método para diagnosticar a doença no período neonatal a partir do teste de triagem neonatal e, assim, o tratamento ser precoce. Nesse momento nasceu a possibilidade de tratamento de outros EIM não só pela ingestão alimentar como, também, por medicamento.

Na década de 90 surge a terapia de reposição da enzima que é deficiente em determinadas doenças, o que impulsionou a pesquisa na área das doenças genéticas, criação de implementos para o diagnóstico de algumas doenças nos países em desenvolvimento e a maior divulgação entre os médicos que lidam com as doenças genéticas.

O ambulatório de EIM transformou-se no Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo (CREIM), e durante 10 anos contou com a colaboração de cerca de 10 profissionais de saúde voluntários dentre neurologistas, nutricionistas, psicólogas/os, fonoaudiólogas/os e fisioterapeutas. Com o surgimento da terapia de reposição enzimática houve a necessidade de encontrar um local para realização deste tratamento. De início tivemos como parceiro o Instituto do Sono do Departamento de Psicobiologia da UNIFESP, utilizando os leitos de dia para nossos/as pacientes receberem medicação. Depois o GRAAC (Grupo de Apoio à Criança com Câncer/Instituto de Oncologia da UNIFESP) tornou-se nosso parceiro aquando do início da Terapia de Reposição Enzimática (TRE) para a Mucopolissacaridose do tipo I.

Como os locais para TER eram garantidos por acordos pessoais, havia a nossa preocupação em perdê-los a qualquer momento. Essa preocupação aumentava na medida que a quantidade de pacientes também crescia. Os profissionais voluntários também eram fonte de insegurança porque também podíamos perdê-los a qualquer momento. Impulsionados por este cenário, um grupo de pessoas ligados ao CREIM decidiu constituir uma organização não governamental, o

---

<sup>1</sup> Ana Maria Martins é professora do Departamento de Pediatria da UNIFESP e Diretora do Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo - IGEIM.

Instituto de Genética e Erros Inatos do Metabolismo (IGEIM), que veio dar suporte ao funcionamento do CREIM, com instalações adequadas às necessidades dos nossos pacientes.



Fig. 1 - Instalações do IGEIM - Entrada



Fig. 2 - Instalações do IGEIM – Sala de espera

A missão do IGEIM é melhorar a qualidade de vida de pessoas com erros inatos do metabolismo e dos seus familiares por meio do atendimento multidisciplinar, com padrão científico de excelência. As suas áreas de atuação são a assistência, o ensino, a pesquisa e a educação. Através do suporte ao CREIM, o IGEIM estabelece uma interface com a própria UNIFESP.

Os EIM, que são o nosso foco principal de atuação no momento, contam com mais de 700 doenças diferentes e podem ser classificados em três grupos, permitindo uma abordagem clínica prática dos pacientes.

Grupo 1: Defeito no metabolismo intermediário, relacionado a ingestão alimentar de proteína e açúcares, levando a quadros de intoxicação aguda e crônica. A doença pode se manifestar já no berçário, ou nos primeiros dias, meses ou até anos de vida. A criança, quando inicia a amamentação, vai receber proteína, que é formada por aminoácidos. Se o paciente tem uma enzima (substância que possibilita as reações no nosso metabolismo) deficiente em sua atividade, não conseguirá metabolizar um ou mais aminoácidos e fará quadros agudos, que necessitam de hospitalização, com diminuição da glicose do sangue (hipoglicemia) ou acidez do sangue (acidose metabólica) e outros distúrbios que vão comprometer o funcionamento do metabolismo, podendo até levar a morte ou sequelas neurológicas graves para a criança. Se a deficiência de atividade da enzima não é tão grave, as manifestações clínicas podem acontecer mais tarde e podem ser mais leves do que aquelas que se manifestam no berçário. O tratamento precoce neste grupo deve ser instituído tão logo seja feito o diagnóstico que, em muitas doenças, é feito no teste de triagem neonatal ampliado, não disponível, infelizmente, para o território nacional. A fenilcetonúria, tirosinemia, homocistinúria, acidúrias orgânicas, doença do xarope de bordo, intolerância a galactose e frutose fazem parte deste grupo. O tratamento consta de dietas restritivas naquele(s) aminoácido(s) ou açúcares (galactose ou frutose) o que possibilita uma sobrevida com qualidade de vida maior desses pacientes.

Grupo 2: defeito na produção ou utilização de energia e quadros clínicos variáveis. Com frequência aparece a hipoglicemia porque a glicose é a unidade básica de energia do nosso corpo. A mitocôndria é uma estrutura dentro da célula, responsável por produção de energia para o funcionamento das células. O glicogênio é um pacote de glicose que fica guardado no fígado com o que sobra de glicose da nossa refeição e, durante o período de jejum, essa glicose vai sendo liberada no sangue pela ação de uma enzima que quebra o glicogênio em moléculas de glicose. O defeito na oxidação dos ácidos graxos (triglicérides) está relacionado a síndrome da morte súbita, porque quando acaba o glicogênio o organismo lança mão dos ácidos graxos para gerar energia. Defeitos na mitocôndria, nos metabolismos do glicogênio e dos ácidos

graxos podem levar a sinais e sintomas graves. O tratamento neste grupo utiliza dieta pobre em carboidrato, para diminuir o depósito de glicogênio no fígado, orientação para dietas frequentes, evitando jejum prolongado e o uso de algumas vitaminas específicas (co-fatores) para as doenças mitocondriais.

A suspeita do diagnóstico das doenças dos grupos 1 e 2 podem ser realizadas pelo médico que conhece essas doenças, através de exames que são realizados na maioria dos serviços médicos como a glicemia (dosagem da glicose do sangue) e avaliação da acidez do sangue (gasometria). O diagnóstico é confirmado em exames específicos como o teste de triagem neonatal ampliado, dosagem de ácidos orgânicos ou cromatografia de aminoácidos.

Grupo 3: defeito na síntese ou degradação de moléculas complexas, ocorrendo em estruturas específicas da célula, lisossomos, peroxissomos e retículo endoplasmático. Os quadros aqui também são variáveis mas com frequência há problemas no crescimento, retardo mental, aumento do tamanho do fígado e/ou baço, entre outros. O tratamento deste grupo de maior impacto é a TRE que quanto mais precoce é introduzida, melhores são os resultados. A terapia de redução da produção do substrato que se acumula nas células tem mostrado bons resultados em algumas doenças.

O diagnóstico no grupo 3 é confirmado através de dosagem da atividade da enzima no sangue, mais a presença de substâncias específicas na urina, raio X da coluna, quadril e outros.

As características de uma paciente com EIM são as mesmas de qualquer paciente com uma doença rara, a família faz uma verdadeira peregrinação por serviços médicos e ou consultórios; há falta de informação dos profissionais de saúde; são muitos anos em busca de um diagnóstico e realização de muitos exames sem nenhum resultado do problema; familiares e/ou pacientes com angústia, decepção, cansaço e muito ávidos por informação sobre problema de saúde.

Para a mudança desse quadro é necessário gerar informação para os profissionais de saúde para que saibam identificar uma doença rara e encaminhar para o serviço de referência disponível; o médico deve buscar o diagnóstico do que ele não conhece e fornecer, aos familiares e/ou paciente, informações sobre o prognóstico, prevenir as graves complicações, fornecer orientação e fazer aconselhamento genético. O tratamento das doenças raras, quando disponível, tem acesso dificultado por ser de alto custo, sendo que o medicamento é conseguido por meio de processos judiciais.

O tratamento, além do medicamentoso, para ser completo e atender as necessidades dos pacientes com doenças raras, precisa de ser multidisciplinar, com profissionais das áreas, entre outras, de nutrição, fonoaudiologia, fisioterapia, enfermagem, terapia ocupacional e psicologia. Assim, aumentam as chances de proporcionar a melhoria de qualidade de vida do paciente e sua família.

## Referência Bibliográfica

Saudubray, J. M.; Sedel, F.; Walter, J. H., (2006), “Clinical approach to treatable inborn metabolic diseases: an introduction”, *J Inher Metab Dis*, 29, 261-274.

## As pessoas com neurofibromatoses na luta de todos com doenças raras

**Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues,<sup>1</sup>** Universidade Federal de Minas Gerais – UFMG  
rodrigues.loc@gmail.com

A Associação Mineira de Apoio aos Portadores de Neurofibromatose (AMANF) completou 10 anos de existência e este período foi repleto de boa vontade, desejo de ajudar e esperança de institucionalizarmos o apoio às pessoas com neurofibromatoses. Aprendemos muito neste percurso.

Aprendemos que a maioria das pessoas, incluindo os profissionais de saúde e as autoridades relacionadas à saúde pública, desconhecem o que são as neurofibromatoses (NF). As NF constituem três doenças genéticas que afetam cerca de 80 mil brasileiros e por acometerem cerca de 1/3000 pessoas são tecnicamente consideradas doenças raras (Geller e Bonalumi Filho, 2004).

Assim, como as demais doenças raras, as NF enfrentam um conjunto de dificuldades que denominamos DOR:

- D - Desconhecimento científico;**
- O - Omissão institucional;**
- R - Representação social inexistente.**

Esta combinação de desinformação, desamparo e desconhecimento pela sociedade resulta em sofrimento crônico e redução da qualidade de vida para as pessoas com NF e seus familiares.

### O desconhecimento científico

Constitui uma experiência bastante comum às pessoas com NF e seus familiares a constatação de que há falta de informação atualizada sobre NF por parte dos médicos/as e outros profissionais de saúde (Souza *et al.*, 2009). É claro que não esperamos que todos/as os/as médicos conheçam os milhares de doenças raras, mas gostaríamos que diante de uma pessoa com sinais e sintomas raros os/as profissionais da saúde admitissem seu desconhecimento, solicitando outras opiniões especializadas. Esta postura franca auxiliaria a pessoa com NF e sua família, assim como permitiria ao próprio profissional da saúde crescer cientificamente ao buscar informações sobre aquilo que desconhece ou encaminhar a pessoa para outros profissionais ou centros de referência.

Neste sentido, recomendamos o alerta das pessoas com NF e seus familiares para alguns sinais sugestivos de que o/a profissional da saúde está desatualizado quanto às NF.

1. Quando ele/a não sabe as grandes diferenças entre os tipos 1 e 2 da NF.
2. Quando ele/a não sabe da existência da Schwannomatose.
3. Quando ele/a confunde a NF com a Doença do Homem Elefante.
4. Quando ele/a quer realizar, imediatamente, cirurgia, quimioterapia ou radioterapia em tumores benignos das NF apenas porque os tumores “estão lá”.

---

<sup>1</sup> Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues é médico e professor titular aposentado na UFMG, membro da Associação Mineira de Apoio às Pessoas com Neurofibromatoses – AMANF, [www.amanf.org.br](http://www.amanf.org.br), Coordenador Clínico do Centro de Referência em Neurofibromatoses, pesquisador do CNPQ. É pai de uma pessoa com Neurofibromatose do Tipo 1 e Cartunista. Para correspondência: Alameda Álvaro Celso, 55 - Belo Horizonte, MG - CEP 30150-260 Tel.: (31) 3409 9560 e 3409 9199.

5. Quando ele/a usa termos desatualizados, como chamar todas as NF de Doença de Von Recklinghausen.
6. Quando ele/a denomina de forma incorreta os tumores das NF, por exemplo, chamando os schwannomas vestibulares bilaterais da NF2 de “neurinomas do acústico”, ou chamando um neurofibroma plexiforme da NF1 de “hemangioma”.
7. Principalmente, quando ele/a confunde **a impossibilidade de cura com a ausência de tratamento**: pois embora as doenças genéticas ainda sejam incuráveis, elas têm tratamentos, inclusive multidisciplinares, os quais prolongam e melhoram a vida das pessoas acometidas (Ferner, 2011).

## A omissão institucional

Reconhecendo a impossibilidade de todos os/as profissionais da saúde possuírem conhecimento científico adequado sobre as doenças raras, torna-se evidente a necessidade de centros de referências em doenças raras, para onde as pessoas possam ser encaminhadas sempre que houver dúvida quanto ao seu diagnóstico. No entanto, as instituições responsáveis pela saúde pública, do/a médico/a aos/às governantes federais, passando pelos municípios e universidades, colocam em segundo plano as doenças raras porque as consideram de forma isolada, preferindo destinar os recursos para as doenças majoritárias, que podem resultar em maior popularidade e mais votos.

Somente quando informadas de que cerca de 3% da população são acometidos por doenças raras, que as transformam num conjunto de alguns milhões de pessoas, é que as autoridades se espantam, embora ainda permaneçam de mãos atadas.

## A representação social inexistente

A mobilização social diante de um desafio coletivo depende do grau de empatia que as pessoas possuem pela causa em questão: é preciso conhecer para sentir, é preciso amar para ajudar. No entanto, constatamos que as NF, assim como a quase totalidade das doenças raras, são completamente desconhecidas pela sociedade (Cerello, 2011). A pergunta mais frequente, sempre que pronunciamos a palavra neurofibromatose, é: “Neuro... O quê? Não deve ser diferente para a as pessoas com Homocisteinúria, Porfíria, Síndrome do X Frágil, Mastocitose e tantas outras”.

Ao contrário, quando alguém diz, por exemplo, “infarto, derrame, diabetes, câncer ou tuberculose”, imediatamente nos vem à mente determinada representação social daquela doença, o que desencadeia nossas reações emocionais específicas. As doenças raras, sem conhecimento público, não conseguem mobilizar os sentimentos coletivos, impossibilitando uma eventual simpatia e apoio. O resultado é a solidão.

Diante destas mazelas, abre-se como alternativa aos/às acometidos/as pelas neurofibromatoses a união e a constituição de entidades de apoio mútuo, as quais procuram assim compensar a falta de informações, a solidão das pessoas portadoras das doenças e o atendimento à sua saúde de forma eficaz. Entidades de apoio mútuo, como a AMANF, AMAVI e tantas outras, procuram compensar:

- **A falta de conhecimento dos/as profissionais de saúde**: com atendimento, pesquisa e ensino; divulgação de informações seguras em páginas na internet; cartilhas de fácil compreensão por parte de pacientes e familiares; realização de simpósios; palestras para profissionais da área de saúde, escolas e instituições públicas.
- **A solidão das pessoas portadoras das doenças**, com reuniões e suporte emocional;
- **O preconceito público**, com divulgação popular e defesa dos direitos sociais.

A AMANF, que se tornou Entidade de Utilidade Pública Municipal e Federal, tem procurado cumprir estes objetivos. Dentre nossas principais conquistas, encontra-se a regularidade de 11 anos consecutivos de nossas reuniões mensais, porto seguro para todos/as os/as associados/as, ainda que a frequência dos/as associados/as tenha sido oscilante e reduzida em alguns momentos.

Além disso, conseguimos implantar o Centro de Referência em Neurofibromatoses no Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais, centro este que vem se tornando uma referência nacional no cuidado aos pacientes com as diversas doenças reunidas sob o nome de neurofibromatoses. Além disso, conseguimos realizar um Simpósio Internacional em 2009 e um Simpósio Brasileiro em 2012.

Alguns indicadores do nosso trabalho no CRNF são:

- **Atendimento** (parceria HC UFMG e Sistema Único de Saúde)
  - 800 famílias atendidas e acompanhadas no ambulatório
  - 300 famílias acompanhadas pela internet
  - Convênio com Centro de Imagem Molecular da FM UFMG
- **Ensino**
  - Palestras para cursos de Medicina, Psicologia, Fonoaudiologia, Nutrição, Educação Física, Fisioterapia, Pedagogia, Associação de Acadêmicos de Medicina, e outros.
- **Pesquisa**
  - Bolsistas de iniciação científica
  - Alunos de mestrado e doutorado
  - Participação em congressos
  - Publicações científicas

Em 2012 conseguimos a criação da Sociedade Brasileira de Pesquisa em Neurofibromatoses, quem vem realizando alguns estudos em conjunto e em breve nossos resultados serão tornados públicos.

### **Associação Maria Vitória de Doenças Raras: a vitória de muitas Marias!**

Estivemos presentes, minha esposa e eu, no primeiro congresso Ibero-Americano de Doenças Raras, em Brasília, dia 25 de setembro de 2013, representando a AMANF e o CRNF.

O congresso promovido pela Associação Maria Vitória de Doenças Raras (AMAVI) foi um momento dos mais marcantes em nossas vidas. A equipe da AMAVI, liderada pelo amoroso Rogério Lima, realizou um trabalho que evidenciou seu entusiasmo, humanismo e espírito democrático na construção deste espaço fundamental para a conquista de direitos cidadãos para as pessoas com doenças raras.

Estiveram presentes muitas associações de apoio, as quais têm sido criadas e conduzidas, com raras exceções, por mulheres. Estas mulheres valorosas podem atender pelos nomes de Marisa, Ieda, Martha, Adriana, Maria Helena, Virgínia, Tânia, Mara, Sílvia, Lilian, Mônica, Thalma, Cristina, Sandra ou tantos outros, mas, na verdade, todas elas são as nossas Marias guerreiras. São nossas Marias incansáveis na defesa de filhos ou filhas, netos ou netas, porventura acometidos/as por uma dentre os milhares de doenças raras. E as Marias venceram mais uma etapa na sua jornada em busca de amor e conhecimento para seus entes queridos.

O que foi dito no congresso confirma que está em andamento uma nova maneira de lutarmos pelas pessoas com doenças pouco compreendidas e que atualmente recebem pouca atenção da sociedade. Temos certeza agora que estamos unidos pelo motivo comum de

construirmos redes sociais de apoio, a partir do núcleo fundamental das famílias atingidas, em busca de políticas públicas destinadas às doenças raras.

Tivemos a alegria de participar das manifestações realizadas pelas diversas associações durante o congresso, contribuindo, cada uma delas, com o seu conhecimento específico para a construção da compreensão geral das doenças raras. Voltamos com a certeza de que precisamos continuar cuidando das neurofibromatoses, nosso dever específico, mas que temos que nos unir sob esta grande bandeira das doenças raras, pois estaremos participando de uma luta de milhões de brasileiros/as.

E esta união precisa ser em torno da Associação MariaVitória porque ela já mostrou a sua capacidade de nos reunir, porque ela possui uma face humana ao apresentar a sociedade seu lindo nome Maria, porque ela traz a nossa Vitória no próprio nome.

Devemos fortalecer as entidades de apoio mútuo a partir da AMAVI para tentarmos compensar a falta de conhecimento sobre as doenças raras, a solidão das pessoas com doenças raras, o preconceito público, a omissão institucional e a falta de atendimento especializado. Devemos lutar para a criação de centros de referências regionais e mecanismos de intercâmbio de informações entre eles.

Como resultado de nossa participação no congresso, a AMANF aprovou a decisão que devemos abraçar este caminho, que devemos aumentar nossa participação na luta geral das doenças raras, pois isso nos trará união de forças, maior visibilidade, conquista de espaço público e avanços nas próprias questões das neurofibromatoses.

Com a inserção mais ativa da AMANF no campo das doenças raras através da AMAVI, creio que haveria a oportunidade de troca de experiências e, principalmente, um ganho enorme na construção da nossa humanidade e solidariedade.

### **Base de ação: fortalecer a rede social das pessoas com NF1**

Não há dúvida que se constitui um imenso desafio a mobilização da sociedade para conquistarmos a cidadania para as pessoas com um número tão grande de doenças com características próprias. Sabemos que é preciso agir contra os três fatores comuns a todas as doenças raras: **desconhecimento científico, omissão institucional e representação social inexistente**. Mas não podemos perder de vista o princípio de que as políticas públicas somente têm a chance de serem eficazes se levarem em conta a rede social das pessoas acometidas (Portugal, 2011).

Neste sentido, em nossa Associação e em nosso Centro de Referência, temos procurado realizar ações no sentido de conhecermos melhor e aumentarmos nossa atenção à rede social de cada pessoa acometida por NF. Sobre esta base de ação esperamos ajudar a reconstrução da cidadania e maior qualidade de vida para as pessoas com NF.

## **Referências Bibliográficas**

Cerello, A. C. (2011), *Neurofibromatose tipo 1: sobre o que não se vê e o que se sente - Uma travessia entre a invisibilidade social e o conhecimento sobre a doença*. Faculdade de Medicina, Programa de Pós Graduação em Ciências Aplicadas à Saúde do Adulto. Belo Horizonte: UFMG.

Ferner, R.E. (2011), “Neurofibromatosis 1”, in R.E. Ferner, S.M. Huson e D.G. Evans, *Neurofibromatosis in Clinical Practice* (1 ed.). Londres: Springer-Verlag London Limited, 162.

Geller, M.; Bonalumi Filho, A. (2004), *Neurofibromatose: clínica, genética e terapêutica*. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan.

Portugal, S. (2011), “Dádiva, família e redes sociais”, in S. Portugal e P. H. Martins, *Cidadania, políticas públicas e redes sociais*. Coimbra: Universidade de Coimbra, 39-53.

Souza, J.F.; Toledo, L.L.; Ferreira, M.C.; Rodrigues, L.O.; Rezende, N.A. (2009), “Neurofibromatose do tipo 1: mais comum e grave do que se imagina”, *Revista da Associação Médica Brasileira*, 55, 394-399.

## Pesquisa Universitária e o Sistema Único de Saúde

**Márcia Gonçalves Ribeiro,<sup>1</sup>** Universidade Federal do Rio de Janeiro – UFRJ  
marciagen@yahoo.com.br

Existe toda uma engrenagem de incentivo à pesquisa na área da saúde por parte dos/as gestores/as e das agências de fomento. Faz parte desta engrenagem a definição dos temas de pesquisa condizentes com as necessidades da população, de modo que os resultados sejam aplicáveis no SUS. As pesquisas financiadas, que têm como campo de estudo o SUS, contribuem para a integração dos/as pesquisadores/as, profissionais de saúde e gestores/as, além de auxiliarem o processo de aprimoramento do sistema. O financiamento para as pesquisas em todo o país ocorre através de Editais que contam com o apoio administrativo do CNPq, da FINEP<sup>2</sup> e das Fundações de Amparo à Pesquisa, de representação estadual.

A definição da Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde (PNCTIS) somada à elaboração da Agenda Nacional de Prioridades de Pesquisa em Saúde (ANPPS) levou ao reforço no orçamento do Departamento de Ciência e Tecnologia (Decit) e consequente aumento no investimento em pesquisa. De 2004 a 2007 foram publicados 45 editais em temas prioritários para o SUS e apoiados mais de 1.200 projetos em Saúde Mental, Saúde dos Povos Indígenas, Alimentação e Nutrição, Dengue e Doenças negligenciadas. Desde 2007, o Decit tem priorizado projetos com potencial de inovação, além do investimento na disseminação do conhecimento resultante das pesquisas. Com o objetivo de fortalecer e qualificar ações em temas de pesquisa considerados prioritários para o SUS, o Ministério da Saúde investe na organização de Redes de Pesquisadores/as e Estudos Cooperativos, Multicêntricos e de caráter Nacional. Dentre os projetos do Ministério da Saúde gostaria de citar o EPIGEN (Epidemiologia Genética), que tem o objetivo de investigar os efeitos conjuntos da arquitetura genética e do ambiente na ocorrência de doenças complexas em crianças, adultos jovens e idosos, com ênfase nas desigualdades sociais. Esse projeto é pioneiro na área de epidemiologia genética voltada para a saúde pública e sabemos como é importante conhecer a dimensão da frequência das doenças genéticas, raras em sua grande maioria.

O Programa de Pesquisa para o SUS merece o seguinte destaque: gestão compartilhada em saúde (PPSUS), cujos objetivos principais são: a) Contribuir para a diminuição das desigualdades regionais na área da ciência e tecnologia em saúde; b) fortalecer a capacidade de gestão da política científica e tecnológica em saúde nos estados da Federação e c) descentralizar recursos em busca da equidade e respeito às vocações regionais. Este programa conta com a participação de todas as unidades federativas e, em termos de apoio, de 2001 a 2003, foram financiadas 147 pesquisas e, de 2004 a 2007, o financiamento ocorreu para mais de 1.000 pesquisas, o que denota o crescente incentivo à pesquisa no Brasil.

Através da Portaria Interministerial n° 421 de 03/03/2010 é criado o Programa de Educação pelo Trabalho para a Saúde (PET-SAÚDE), inspirado no Programa de Educação Tutorial (PET, do Ministério da Educação). Este programa disponibiliza bolsas para tutores (docentes e técnico-administrativos das IES), preceptores/as (profissionais de saúde que trabalham na rede pública) e para estudantes dos cursos de graduação na área da saúde. É um instrumento de

---

<sup>1</sup> Márcia Gonçalves Ribeiro é Professora Associada de Genética Clínica do Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da UFRJ, Chefe do Serviço de Genética Médica do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira da UFRJ e Bolsista de Produtividade em Pesquisa do CNPQ, nível 2.

<sup>2</sup> Financiadora de Estudos e Projetos. <http://www.finep.gov.br/>.

aprendizagem tutorial, de qualificação em serviços, iniciação ao trabalho e vivências dirigidas de estudantes dos cursos de graduação em saúde. Favorece, portanto, a integração real dos profissionais da área da saúde lotados na rede (SUS), dos profissionais das universidades e dos alunos de graduação. São os seguintes os editais deste programa que já ocorreram: 2009 – Saúde da Família; 2010 – Saúde da Família; 2010 – Vigilância em Saúde; 2010 – Saúde Mental/Crack e 2013 – Redes de Atenção à Saúde. A Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ) teve participação expressiva nestes editais de um modo geral. O depoimento de um aluno do Curso de Graduação de Medicina da UFRJ ilustra bem o significado e abrangência deste programa: *“despertou o interesse para o exercício da Medicina de Família, como especialidade possível de atuação futura, relativizando assim a formação hospitalocêntrica”*.

Em 2012, o PET-SAÚDE se juntou ao Programa Nacional de Reorientação da Formação Profissional em Saúde (PRÓ-Saúde) e foi lançado um edital onde a UFRJ participou com alunos/as e profissionais de diversos cursos: Medicina, Enfermagem, Odontologia, Psicologia, Serviço Social, Farmácia, Fonoaudiologia, Fisioterapia, Nutrição, Terapia Ocupacional, Educação Física e Saúde Coletiva. Com isso foram gerados novos cenários de prática e consolidação de estágios interdisciplinares, além da iniciação ao trabalho científico.

Sem dúvida, estes modelos contribuem bastante para o desenvolvimento das pesquisas e inserção dos/as alunos/as no cenário de prática profissional, sem deixar de existir a aprendizagem e o método científico. Seria extremamente interessante podermos contar com um “PET – Doenças Raras”, onde poderia ser abordada toda a linha de atenção e cuidado aos indivíduos com doenças raras, a pesquisa e o aprendizado neste tema, pouco ressaltado nos cursos de graduação na área da saúde.

A Universidade Federal do Rio de Janeiro possui um dos mais tradicionais institutos de pediatria do país, o Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG), inaugurado em 02 de outubro de 1953, que oferece atendimento em todas as especialidades pediátricas, em todos os níveis de assistência, além de desenvolver ensino, pesquisa e extensão nessa área. A missão do IPPMG é cuidar da criança e do/a adolescente de forma integral e da maneira mais abrangente possível.

O IPPMG é considerado Centro de Referência para o Ministério da Saúde em Saúde da Criança (Centro de Referência César Pernetta), Centro de Referência em Doença Falciforme e Centro de Referência para Atendimento Pediátrico dos indivíduos cadastrados no Centro Nacional de Neurofibromatose. Cooperar com as Organizações Pan-Americana e Mundial de Saúde (OPAS e OMS) na elaboração e promoção de políticas de saúde nesta área. Participa, desde 1995, do Programa de Assistência Integral à Gestante e Criança Infectadas pelo HIV e é referência para toxoplasmose em gestantes de toda a Área Programática 3.1<sup>3</sup> do Município do Rio de Janeiro, e dos recém-natos expostos à toxoplasmose em todo o Município do Rio de Janeiro e referência para sífilis congênita também na Área Programática 3.1 do Município do Rio de Janeiro e dos pacientes nascidos na Maternidade Escola da UFRJ. Na cidade do Rio de Janeiro é a instituição que presta o maior número de atendimentos pediátricos e possui a maior diversidade de especialidades pediátricas. É uma instituição de perfil abrangente que perpassa os três níveis de complexidade:

a) Unidade de Pacientes Externos, com ambulatórios, emergência, Quimioterapia e Hospital-Dia. Assistência ambulatorial preventiva e curativa em Pediatria Geral e sub-especialidades pediátricas; o Serviço de Emergência Pediátrica permanece aberto 24 horas. São atendidos, em média, por mês, 10 mil crianças e adolescentes em regime ambulatorial, 3300 na

---

<sup>3</sup> A Área Programática 3.1 (AP 3.1) abrange do bairro de Bonsucesso até Jardim América, incluindo a Ilha do Governador, na Zona Norte da cidade. As unidades de saúde realizam a cobertura assistencial do Complexo do Alemão, Complexo da Maré, Complexo da Penha, Parque Royal, Dendê, Morro do Barbante, Vigário Geral e Parada de Lucas.

Emergência e 600 em pronto-atendimento e realizados 250 procedimentos cirúrgicos ambulatoriais.

b) Unidade de Pacientes Internos, com enfermarias de Pediatria, Onco-Hematologia, Unidade de Terapia Intensiva e Cirurgia Pediátrica. São realizadas mensalmente uma média de 200 internações e 40 cirurgias.

c) Serviço de Medicina Transfusional (SMT): Apresenta qualidades diferenciadas por ser um serviço adequado ao atendimento de pacientes pediátricos, com pessoal qualificado para realização de exames específicos desde a escolha do sangue, realização de transfusões de componentes e derivados sanguíneos, aliquotagem, realização de procedimentos ambulatoriais como transfusões de substituição parcial e avaliação de pacientes em regime de hipertransfusão. Em média realiza 250 transfusões por mês. São feitos 1200 exames mensais, na sua maioria, imuno-hematológicos. Participa do ensino teórico e prático para alunos dos cursos de Medicina, Biomedicina, Farmácia e Biologia.

d) Núcleo RDN, cuja incumbência é a reabilitação, com abordagem interdisciplinar, para a prevenção e/ou minimização de incapacidades em crianças e adolescentes com deficiências; é constituído por seis serviços: Fisioterapia, Fisioterapia, Terapia Ocupacional, Fonoaudiologia, Psicologia e Pediatria do Desenvolvimento.

e) Laboratório de Análises Clínicas, Citogenética, Biologia Celular e Molecular e Citometria de Fluxo (os quatro últimos fazem parte do Núcleo Transdisciplinar de Investigação em Saúde da Criança e do Adolescente).

Em relação a financiamento por agências de fomento, os projetos “Unidade de Pesquisa Clínica em Doenças Crônicas da Infância e da Adolescência” e “Núcleo Transdisciplinar de Investigação em Saúde da Criança e do Adolescente” foram agraciados pela FAPERJ e contribuíram para a estruturação do Hospital-Dia e implantação do Núcleo Transdisciplinar de Investigação em Saúde da Criança e do Adolescente. Ressalta-se também as formas de obtenção de recursos através dos pesquisadores da instituição: Jovem Cientista do Nosso Estado (FAPERJ); Bolsa de Produtividade em Pesquisa (CNPq); Auxílio à Pesquisa (APQ1/FAPERJ); Edital Universal (CNPq); Treinamento e Capacitação Técnica (FAPERJ) e Bolsas de Iniciação Científica (FAPERJ, CNPq, UFRJ).

O Serviço de Genética Médica do Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira foi fundado em 1969 e desde então tem participação ativa na assistência, no ensino e mais recentemente, na pesquisa e na extensão. É constituído atualmente por dois docentes do Departamento de Pediatria e um docente colaborador voluntário. Em 1989 foi fundado o Laboratório de Citogenética, que atualmente integra o Núcleo Transdisciplinar de Atenção à Saúde da Criança e do Adolescente, com desenvolvimento de novas atividades em biologia molecular.

Dentre as atividades assistenciais realizadas pelo referido serviço, destacamos a investigação diagnóstica, aconselhamento genético e o acompanhamento de síndromes genéticas regularmente, além da realização da Terapia de Reposição Enzimática (desde 2006) nas Mucopolissacaridoses e Doença de Fabry, além de ser considerado como Centro de Referência, do Centro Nacional de Neurofibromatose, para o atendimento pediátrico. Temos cadastrados até ao momento 3840 pacientes.

Os exames complementares necessários ao diagnóstico das doenças genéticas são realizados no próprio hospital (Laboratório de Genética, Serviço de Radiologia, Laboratório de Análises Clínicas), no Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF) – UFRJ (Laboratório de Patologia Clínica, Serviço de Medicina Nuclear) e no Laboratório de Erros Inatos do Metabolismo (LBEIM) do Instituto de Química, Departamento de Bioquímica da UFRJ.

O Laboratório de Genética iniciou seu funcionamento em 1989 e atualmente realiza: cariótipo convencional e estimulado com brometo de etídio em cultura de linfócitos e

fibroblastos, cultura de linfócitos da expressão do X-Frágil com a utilização de dois meios de cultura (TC-199 e RPMI/FudR), técnicas de Bandeamento-G e C e técnica de FISH.

Em relação ao ensino, são recebidos alunos da graduação da Faculdade de Medicina da UFRJ através da Disciplina de Escolha Condicionada em Genética Clínica e do Programa de Iniciação Científica. Os/as alunos/as da pós-graduação que frequentam o serviço são alunos/as de Mestrado e Doutorado que desenvolvem estudos na área de genética, Residentes de Pediatria e Especializando em Genética Médica.

Todos os estudos desenvolvidos estão inseridos na Linha de Pesquisa “Estudo Clínico e Epidemiológico das Doenças Genéticas na Infância e na Adolescência”, cadastrada no Programa de Pós-Graduação em Clínica Médica da Faculdade de Medicina da UFRJ (2006). Merecem destaque os estudos realizados diretamente na Rede Municipal do Rio de Janeiro: “Atenção fisioterapêutica à síndrome de Down no Município do Rio de Janeiro” e “Fisioterapia motora na síndrome de Down” (aluna de Mestrado e posteriormente de Doutorado Carla Trevisan Martins Ribeiro); “Observação do fluxo de pacientes entre as maternidades da SMSRJ e o Programa de Saúde Auditiva do HUCFF” (aluna de Mestrado Priscila Tavares Lima) e “Estudo da oferta e análise de programas de reabilitação para a população infanto-juvenil do Município do Rio de Janeiro” (aluna de Mestrado Livia Borgneth).

Estudos relevantes são desenvolvidos em doenças raras, a saber: a) Mucopolissacaridoses: antropometria, avaliação postural, equilíbrio, qualidade de vida, desenvolvimento puberal; b) Aminoacidopatias: níveis de referência no período neonatal (carnitina e acilcarnitinas), deficiência de carnitina livre plasmática, qualidade de vida e desempenho cognitivo na Fenilcetonúria; c) Cromossomopatias: caracterização da constituição de cromossomos anômalos na síndrome de Turner, implantação da técnica de FISH e d) Neurofibromatose: antropometria, desempenho motor, função auditiva, processamento auditivo, perfil de pacientes acompanhados.

Ressaltam-se os marcos importantes na história das doenças raras que irão auxiliar no desenvolvimento de pesquisas; o “Grupo de Trabalho de Atenção às Doenças Raras (26/04/2012)”, que se propôs a discutir Política de Saúde Pública que atenda a demanda dos indivíduos que tenham doenças raras, no âmbito do SUS e o “Programa de Fomento à Pesquisa em Saúde”, cuja proposta é fomentar estudos para o tratamento de doenças raras e negligenciadas.

Como produtos de todo este investimento em pesquisa, cita-se a colaboração entre instituições, duas das quais tive a oportunidade de fazer parte: a) Edital MCT/CNPq/MS-SCTIE-DECIT/MS 038/2008 (Avaliação em Tecnologias em Saúde) – Estudo de Qualidade de Vida na Mucopolissacaridose: UFRGS, UERJ, UFF, IFF/FIOCRUZ e b) Chamada MCTI/CNPq/MS-SCTIE – Decit N° 08/2013 – Pesquisa em Educação Permanente para o SUS e dimensionamento da força de trabalho em saúde – Competências em Genética de profissionais da Atenção Primária no Brasil: UFSCar, UFRGS, UFAL, UESC, UNICAMP.

Outro produto igualmente importante, que é capaz de lançar o Brasil no cenário internacional, é o conhecimento gerado através da pesquisa científica, designadamente as publicações. O Brasil responde por 2,7% da produção científica mundial e em relação à quantidade de artigos publicados, passou do 17° lugar – 13846 artigos (2001) para o 13° lugar – 49664 artigos (2011). Entretanto, a qualidade dos artigos publicados (Fator de Impacto), ainda merece maior atenção. Em 2001 ocupava o 31° lugar e em 2011 o país passou para o 40° lugar.<sup>4</sup>

---

<sup>4</sup> Como exemplos de publicações do Serviço de Genética Médica temos: a) Familial study of paracentric inversion in chromosome 3p. *British Journal of Medicine and Medical Research*, v. 3, p. 760-770, 2013; b) The Mental Retardation in Duchenne Muscular Dystrophy. *Jornal de Pediatria (Impresso)*, v. 88, p. 6-16, 2012; c) Analysis of acylcarnitine profiles in umbilical cord blood and early neonatal period by electrospray ionization tandem mass spectrometry. *Brazilian Journal of Medical and Biological Research (Impresso)*, v. 45, p. 473-564, 2012; d) Dental findings and oral health conditions in patients with mucopolysaccharidosis: a case series. *Acta Odontologica Scandinavica (Trykt utg.)*, v. 1, p. 1-11, 2012; e) Moderately

Somos atores deste processo e, como tal, devemos manter sua continuidade, assim como a curiosidade para lançar perguntas a cada resposta gerada pelo processo de busca incessante que é a pesquisa.

## Referências Bibliográficas

Base de dados Scimago, Folha de São Paulo – 22/04/2013

Damaso, E.J.R. (2013), *Análise da Percepção dos Internos da Faculdade de Medicina da UFRJ sobre sua Formação Profissional a partir do Estágio em Saúde da Família*. Dissertação de Mestrado em Clínica Médica. Rio de Janeiro: Universidade Federal do Rio de Janeiro.

Damaso, E.J.R. *et al.* (2012), “O Projeto de Educação pelo Trabalho e a Inserção dos Acadêmicos de Medicina na Atenção Primária à Saúde”, *Revista Espaço Científico Livre*, 2(8), 37-44.

## Internet

<http://agenciabrasil.ebc.com.br/noticia/2013-07-22>

<http://noticias.terra.com.br/ciencia/pesquisa/>

<http://portal.saude.gov.br/portal/saude/profissional/>

[http://www.neurolipidoses.com.br/pacientes/reportagens/materias\\_exclusivas/177/ministrio-da-sade-cria-grupo-de-trabalho-de-atenao-s-doenas-raras](http://www.neurolipidoses.com.br/pacientes/reportagens/materias_exclusivas/177/ministrio-da-sade-cria-grupo-de-trabalho-de-atenao-s-doenas-raras)

---

progressive Ullrich congenital muscular dystrophy. *Jornal de Pediatria (Impresso)*, v. 88, p. 93-96, 2012; f) A novel nonsense mutation in KDM5C/JARID1C gene causing intellectual disability, short stature and speech delay. *Neuroscience Letters (Print)*, v. 498, p. 67-71, 2011; g) The National Public Health System and rehabilitation in Brazil. *Revista Panamericana de Salud Pública (Impresa) / Pan American Journal of Public Health (Impresa)*, v. 28, p. 43-48, 2010; h) Differential integrin expression by T lymphocytes: potential role in DMD muscle damage. *Journal of Neuroimmunology (Print)*, v. 223, p. 128-130, 2010; i) Mucopolysaccharidosis I, II, and VI: Brief review and guidelines for treatment. *Genetics and Molecular Biology (Impresso)*, v. 33, p. 589-604, 2010 e j) Plexiform neurofibroma in the ear canal of a patient with Type I Neurofibromatosis. *Brazilian Journal of otorhinolaryngology (Online)*, v. 75, p. 158-158, 2009

## O Papel das Associações na Rede de Apoio ao Paciente com Doença Rara

**Maria Helena de Magalhães Dourado,<sup>1</sup>** Associação Niemann Pick Brasil – ANPB  
hdourado10@gmail.com

As associações de apoio aos pacientes com doença rara desempenham um papel fundamental na vida dessas pessoas, em todo o mundo. A família, que tem alguém diagnosticado com alguma doença rara, sente a necessidade de contar com alguma entidade voltada, especificamente, para a luta em favor do seu familiar e deposita, na associação, as esperanças de vencer as barreiras impostas pela doença quase sempre devastadora e, às vezes, sem possibilidade de cura.

O objetivo deste texto é destacar a importância das associações como parte da rede de apoio ao paciente, elencando as suas possíveis formas de atuação como entidade destinada a trabalhar pela melhor qualidade de vida das pessoas com doenças raras.

O diagnóstico de uma doença rara implica inúmeros desafios a vencer, transtorna o ambiente familiar, amedronta e conduz a pessoa afetada e sua família a uma busca angustiante das razões pelas quais estão destinados a ser raridade, bem como dos caminhos a seguir. O sentimento que prevalece, no momento do diagnóstico, é o da extrema solidão. Por isso, torna-se imperativo compartilhar os sentimentos e as dúvidas com outras pessoas que estão na mesma situação e que passam pelas mesmas angústias. A troca que se estabelece entre os/as semelhantes, na dor, ameniza o sofrimento e fortalece a luta para enfrentar e vencer desafios. Essa é a grande motivação que estimula a criação das associações de apoio.

Ao formarem uma associação, as famílias normalmente buscam não só mais informações e orientações sobre a doença, como também o fortalecimento para reivindicar direitos. As associações dão respaldo às reivindicações e congregam todos/as aqueles/as que se dispõem a trabalhar para que o/a paciente seja visto/a como um/a cidadão/ã que precisa ter os seus direitos respeitados. A expectativa das famílias, que se agregam ao grupo, é encontrar o apoio nas lutas por dias melhores, o que só é possível com a perspectiva de melhor qualidade de vida para os seus entes queridos.

Na caminhada a favor das pessoas com doenças raras, as associações fazem parte de uma grande rede de apoio onde se encontram segmentos da sociedade, entre eles: os/as diversos/as profissionais de saúde que tratam da sintomatologia das doenças; as instituições de pesquisa que se dedicam a experimentos e ensaios clínicos com vistas à descoberta de medicamentos que minimizem e até possam curar as doenças; os centros de referência voltados para o atendimento a esses/as pacientes e dos seus familiares; os laboratórios farmacêuticos, que se responsabilizam pela produção das terapias e medicamentos destinados às doenças e, finalmente, os órgãos do governo que existem para cuidar da saúde da população do país.

Um dos papéis das associações é o de estabelecer as interfaces com os demais componentes da rede de apoio ao/a paciente. Assim, elas conseguem o suporte necessário às demandas das pessoas que apoiam, possibilitando-lhes o acesso a informações, orientações médicas e o

---

<sup>1</sup> Maria Helena Dourado é vice-presidente da Associação Niemann Pick Brasil. [www.niemannpickbrasil.org.br](http://www.niemannpickbrasil.org.br); [www.niemannpickbrasil.blogspot.com.br](http://www.niemannpickbrasil.blogspot.com.br)

contato com diferentes profissionais, como: fisioterapeutas, nutricionistas, fonoaudiólogos, psicólogos e educadores. Também disseminam as informações relativas a pesquisas e ensaios clínicos para o desenvolvimento de medicamentos, através do contato constante que mantêm com pesquisadores/as ligados/as a essas pesquisas e esses ensaios clínicos. Outras formas de apoio às pessoas que convivem com alguma doença rara são a articulação com os centros de referências e órgãos de saúde do país para garantir o atendimento aos/às pacientes com segurança e qualidade, a manutenção do contato com os laboratórios produtores dos medicamentos não somente para o momento da falta desses medicamentos como, também, para conhecer os avanços no desenvolvimento de novas drogas e atuar em conjunto com outras associações na busca da solução de problemas relativos ao atendimento das necessidades dos/as pacientes, o tratamento igualitário e continuado das pessoas com doenças raras.

Entre as competências das associações de apoio está a de reivindicar os direitos dos pacientes junto às instâncias governamentais de saúde e junto aos segmentos da sociedade para garantir tratamento igualitário no atendimento das necessidades dessas pessoas que são raras, no universo, mas que são iguais aos seus semelhantes. A luta pelo reconhecimento dos direitos das pessoas com doenças raras é constante em todo o mundo, principalmente quanto ao acesso a medicamentos e terapias de alto custo, tendo as famílias que ingressar com ações judiciais para obterem os tratamentos existentes. Para isso, as associações têm que disponibilizar os serviços advocatícios de profissionais, experientes no assunto e, somente por esse meio, conseguem a devida atenção dos governos para as suas demandas.

A inexistência de cura para uma doença é cruel para quem vive o problema. Também cruéis são o descaso, a falta de compromisso e a desatenção com os/as pacientes com doenças raras que se observam, em todo o mundo, quando se trata principalmente da relação paciente - governo. Tudo isso tem como base a falta de compromisso, o desconhecimento das doenças e a falta de informação. Compete às associações atuarem, com muito empenho, para que essas doenças sejam conhecidas por toda a sociedade.

O desconhecimento começa no âmbito da classe médica e de outros profissionais de saúde que, na maioria, concluem os seus cursos acadêmicos sem terem tido a oportunidade de conhecer e aprofundar conhecimento sobre essas doenças. Poucos são os/as médicos/as que se dedicam ao trabalho com doenças raras e quando isso acontece é, muitas vezes, porque tiveram a oportunidade de, após deixarem a academia, se depararem com um/a paciente com doença rara e se sentirem interessados/as em contribuir para a melhoria de qualidade de vida desse/a paciente. Felizmente, esses profissionais existem em todo o mundo.

Um dos esforços das associações de apoio para proporcionar a interface dos/as pacientes com os/as profissionais de saúde, bem como com outros/as profissionais que podem ajudar na melhoria da sua qualidade de vida, como educadores/as, psicólogos/as e assistentes sociais, são os encontros entre as famílias e os/as amigos/as desses/as pacientes, onde se estabelece a inter-relação das famílias com os/as profissionais para orientações, esclarecimento de dúvidas e conhecimento das novidades relativas às pesquisas realizadas em todo o mundo. É fundamental que esses encontros ocorram, pelo menos, uma vez por ano.

Alguns anos já se foram desde o início do trabalho entre as associações de apoio às doenças raras brasileiras que trabalham, de mãos dadas, para que os/as pacientes tenham os seus direitos de cidadãos/ãs garantidos. Finalmente, em 2012, o Ministério da Saúde do Brasil instituiu um grupo de trabalho com vistas à definição de políticas públicas específicas para essas doenças. Para essa tomada de decisão do governo brasileiro, concorreram também solicitações, inclusive de parlamentares, que se solidarizaram com a causa das associações. Os trabalhos do grupo instituído desenvolveram-se durante o ano de 2012, sendo que a implantação do atendimento, através do Sistema Único de Saúde, em todo o território nacional, é aguardada com muita ansiedade por todos a serem beneficiados. E se espera que isso aconteça até o final de 2013.

Como referido anteriormente, o trabalho isolado de uma associação de apoio ao/à paciente jamais conseguirá fluir com relação às questões das doenças raras. É fundamental a interação entre as associações no seu conjunto e em rede com os outros segmentos da sociedade para fazer com que a sua voz se torne efetivamente audível pelos/as que são responsáveis pela tomada de decisões referentes às suas necessidades. Estar junto, trabalhar junto, sempre traz benefícios para os/as pacientes de cada uma delas e quando se trata de doenças raras, o tempo é demasiadamente curto para que se protelem ações e decisões.

A participação conjunta das associações brasileiras de apoio aos/às pacientes com doenças raras fortaleceu a reivindicação pela definição de políticas públicas junto ao governo brasileiro. A luta pelos direitos igualitários para esses pacientes continuará com o acompanhamento da implantação dessas políticas e da funcionalidade de todo o atendimento a ser prestado pelo governo através dos setores públicos de saúde já existentes e da criação do que for necessário para o atendimento pleno.

A participação das associações em eventos como o I Congresso Ibero Americano de Doenças Raras, e em outros similares, no Brasil e no exterior, consolida a sua importância no contexto nacional e mundial. O tema destacado pelo I Congresso Ibero Americano de Doenças Raras evidencia a necessidade de se lançar um olhar social para as pessoas com doenças raras como cidadãos/ãs.

Considerando as associações de pacientes, buscar um olhar social para as doenças raras pressupõe, como referid anteriormente, que elas atuem em rede, interagindo com os segmentos sociais e isso se concretiza através da divulgação de informações sobre as doenças; mobilização da sociedade; sensibilização dos segmentos sociais para a importância da inclusão das pessoas com doenças raras no sistema de saúde, no sistema educacional, no trabalho, quando possível, e ainda disseminando a ideia de que essa pessoa é, antes de tudo, um ser igual, ainda que raro.

O sonho de igualdade é constante para todos/as os/as que se sentem excluídos/as e só a perseverança é capaz de tornar esse sonho realidade. É uma luta árdua, com caminhos tortuosos e cheios de desafios, mas a vontade de vencer as dificuldades das doenças fortalece e anima. Fundamental é entender que o tratamento igualitário e continuado, dentro da sociedade da qual participam também as pessoas com doenças raras, é imprescindível por se tratar prioritariamente de um direito.

O importante é sensibilizar para conseguir que todos os terrenos se tornem férteis e receptivos às demandas. Antes de tudo, é necessário entender que pessoas com doenças raras são iguais aos seus semelhantes. As associações de apoio trabalham, unidas e com muita disposição, para que a sociedade se conscientize que “O sonho de igualdade só cresce no respeito pelas diferenças” (Augusto Cury).

## Para um pacto social no campo das Doenças Raras:

### Mercado, Pesquisa e Associações Cívicas

**Maria José Delgado Fagundes,<sup>1</sup>** Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa – INTERFARMA  
maria.delgado@interfarma.org.br

**Marcela Simões,<sup>2</sup>** Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa – INTERFARMA  
marcela.simoes@interfarma.org.br

### Histórico das Doenças Raras: Atores, desafios do movimento social e políticas públicas

No Brasil, estima-se que são 13 milhões as pessoas com doenças raras, sendo que 75% se manifestam em crianças e contribuem para a morbidade nos primeiros 18 anos de vida. Apesar disso, as pessoas com doenças raras não faziam parte da agenda das autoridades governamentais brasileiras até o início dos anos 2000.

A atuação das organizações de pacientes e movimentos sociais ao redor do mundo foi muito importante para a mudança desse cenário, pois não apenas deu voz às necessidades dessas pessoas, como contribuiu para que as doenças raras fossem consideradas uma questão de saúde pública – ainda que se tenha optado por tratá-las, a princípio, pelo viés das doenças genéticas.

Essa nova abordagem impulsionou a criação de inúmeros programas oficiais voltados à assistência desses/as pacientes e o advento de incentivos regulatórios e econômicos para o desenvolvimento de drogas destinadas ao tratamento de doenças raras, os designados medicamentos órfãos. Também impeliu o Brasil para esse desenvolvimento, permitindo avanços como a Portaria Nº 81/2009,<sup>3</sup> mas, apesar disso, o caminho a ser percorrido ainda é bastante longo.

Em maior ou menor grau, como resultado desse conjunto de medidas, das inovações da medicina e de uma maior conscientização por parte da sociedade, governos, instituições, empresas, pacientes e familiares, a questão das doenças raras está sendo discutida no país, trazendo à tona questões como a própria definição do conceito de doença rara, o preço dos medicamentos e o seu impacto no sistema de saúde.

Além das questões anteriormente citadas, diversas barreiras dificultam o acesso dos/as pacientes a tratamentos especializados e a medicamentos no país: os/as profissionais da área carecem de treinamento e capacitação – o que compromete ou retarda o diagnóstico dos/as pacientes, falta informação sobre essas doenças para a família e apenas 2% das doenças raras podem beneficiar de medicamentos órfãos capazes de interferir na evolução da doença.

O principal desafio, aos olhos da Interfarma, está na equação de um binômio: equilibrar a necessidade de atender adequadamente às demandas dos/as pacientes com os custos crescentes do setor, decorrentes do progresso científico e do avanço tecnológico. Para, além disso,

---

<sup>1</sup> Maria Fagundes é diretora de Responsabilidade Social e Empresarial da INTERFARMA, [www.interfarma.org.br](http://www.interfarma.org.br).

<sup>2</sup> Marcela Simões é Analista de Acesso e Inovação da INTERFARMA.

<sup>3</sup> Portaria de genética no SUS.

conciliar essas questões com os entraves burocráticos, a duplicidade de funções e uma infinidade de meandros e exigências que fazem com que o tempo para aprovação dos protocolos de pesquisa clínica praticamente inviabilize a participação brasileira na produção de medicamentos, inclusive aqueles para doenças raras, os supramencionados medicamentos órfãos.

## **Cenário das doenças raras no Brasil e no mundo: acesso a tratamentos medicamentosos e procedimentos tecnológicos**

Prestar assistência adequada aos/às pacientes com doenças raras significa formular uma política capaz de combinar as duas principais facetas da questão: cuidados e tratamento por um lado; oferta de medicamentos órfãos, por outro.

Na prática, esse binômio requer a organização de uma rede de serviços que mescle tratamentos e medicamentos de alto teor tecnológico, com procedimentos de baixa complexidade que possam suprir as principais necessidades dos/as pacientes: diagnóstico preciso e precoce – um dos grandes problemas enfrentados por essas pessoas; profissionais qualificados - há um déficit de conhecimento médico e científico acerca dessas doenças; infraestrutura condizente com as diferentes necessidades de saúde dos/as pacientes; acesso a medicamentos e acompanhamento dos tratamentos ministrados.

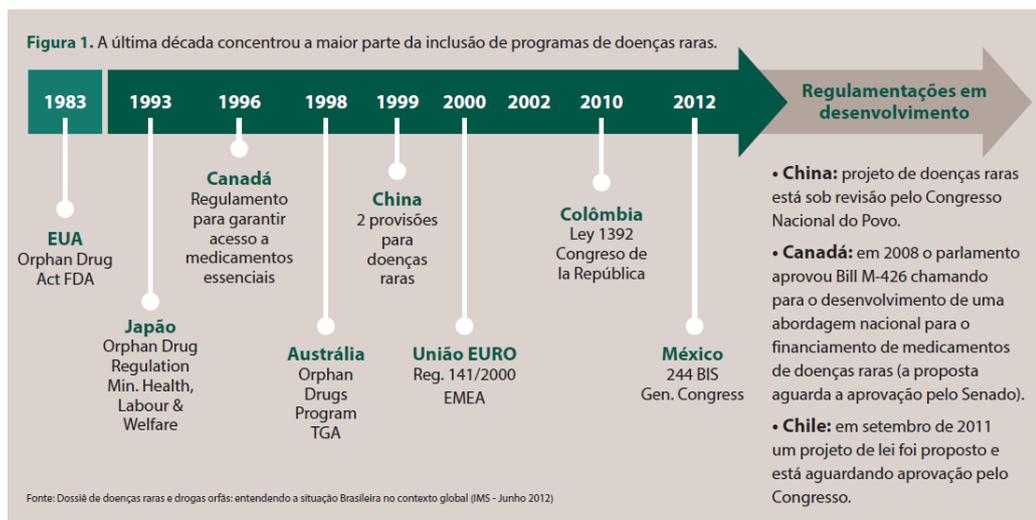
O fato de o Brasil não possuir uma política oficial específica para doenças raras não significa, porém, que os/as pacientes não recebam cuidados e tratamento. Os medicamentos acabam chegando até eles/as, na maioria por via judicial. E o SUS, de uma maneira ou de outra, atende essas pessoas, porém, de forma fragmentada, sem planejamento, com grande desperdício de recursos públicos e prejuízo para os/as pacientes.

Embora possuam diferentes definições e abordagens em torno do tema, as políticas públicas desenvolvidas ao redor do mundo têm apresentado uma gama de soluções para ampliar o acesso dos/as pacientes à assistência. O desafio é considerável, levando-se em conta que 95% das doenças raras não possuem tratamento e dependem de uma rede de cuidados paliativos que garantam ou melhorem a qualidade de vida dos/as pacientes.

Na outra ponta do espectro está uma pequena percentagem das doenças raras que dispõe de tratamentos medicamentosos capazes de interferir na sua progressão, mas o custo elevado das drogas tem exigido dos governos decisões políticas e procedimentos específicos para garantir seu fornecimento contínuo. Entre um grupo e outro, encontram-se certas modalidades de doenças raras que podem ser tratadas cirurgicamente ou com medicamentos regulares, que ajudam apenas a atenuar os sintomas.

Existem, na experiência internacional, alguns *benchmarkings* que merecem ser destacados, como:

- Para agilizar o acesso dos pacientes a medicamentos, alguns países adotam estratégias destinadas a facilitar o registro – pré-requisito para a comercialização;
- Revisão acelerada da documentação e redução das exigências em relação a estudos clínicos são as práticas mais frequentes;
- Há casos que a designação de droga órfã em outros países é suficiente para a aprovação de um medicamento.;
- Muitos países concedem incentivos às empresas fabricantes, como redução de taxas e exclusividade de mercado em relação à concorrência;
- O modelo de política adotado em vários países, em relação aos medicamentos órfãos, é conforme a particularidade do sistema de saúde – se é público ou privado e quem é o pagador majoritário dos custos.



**Fig. 1 - Fonte: Doenças Raras: Contribuições para uma Política Nacional – Interfarma 2013**

## Definição de Drogas Órfãs

Segundo Garau e Ferrandiz (2009: 3, *apud* Wiest, 2010), um produto adquire o *status* de órfão quando atende a quatro critérios. O primeiro deles é o critério da severidade, ou seja, todo medicamento destinado a tratamento de uma doença crônica, que represente uma ameaça de morte ao/à paciente e exija que o mesmo se mantenha em tratamento ao longo de toda a sua vida. O segundo é o critério da necessidade não atendida, que corresponde às doenças cuja inexistência de métodos satisfatórios de diagnósticos, prevenção ou tratamento dão a este fármaco a alcunha de órfão. O terceiro trata da questão da prevalência, que institui que todo aquele medicamento desenvolvido para o tratamento de doenças atinge uma pequena parcela da população. Por fim, o quarto critério corresponde ao retorno financeiro esperado, que trata do medicamento cujas vendas não apresentem expectativa de cobertura dos custos iniciais de pesquisa e desenvolvimento.

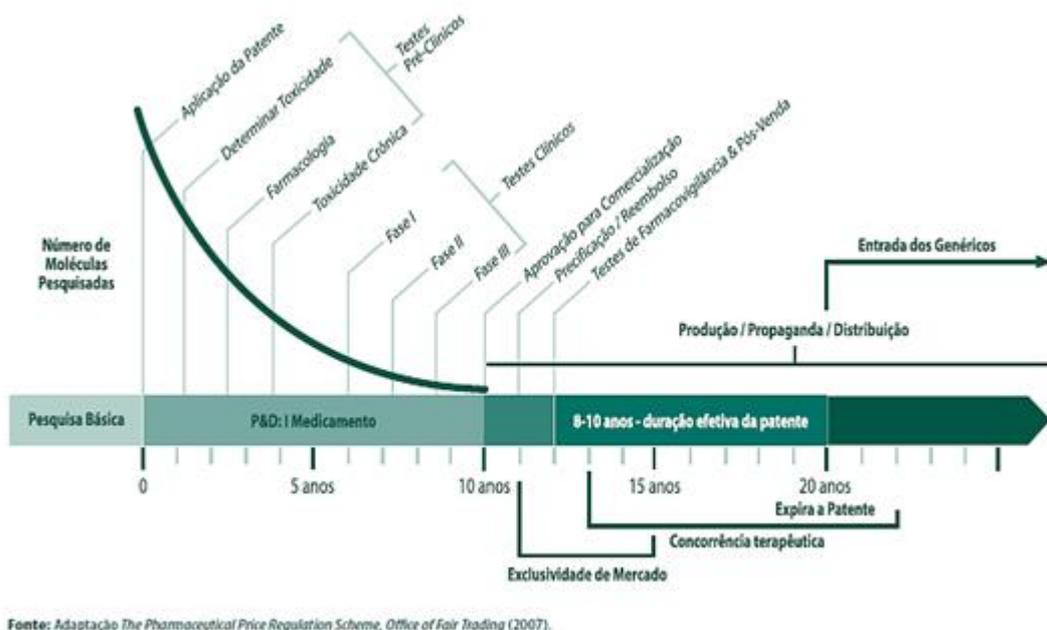
## Processo de desenvolvimento de um medicamento

Diante dos dados discutidos acima, se torna importante discutir o processo de desenvolvimento de um medicamento. Isso porque, no caso de drogas órfãs, o alto custo de desenvolvimento dos mesmos para o tratamento de doenças raras é agravado pela dificuldade de conduzir ensaios clínicos para comprovar o funcionamento de um medicamento – sendo este um fator determinante para a aprovação e posterior lançamento do produto no mercado – numa população pequena de pacientes. O problema é uma barreira para evidências científicas e, portanto, deve ser caracterizado como um problema de saúde pública.

O processo é tecnicamente dividido em cinco fases. Segundo WIEST (2010), a fase 1 leva cerca de 2 anos e corresponde ao período no qual identifica-se o produto ou a doença “alvo” para conduzir as pesquisas de ordem básica. Na fase 2 ocorre a delimitação do estudo e o início dos ensaios pré-clínicos, nos quais os princípios ativos são testados em animais para verificar a sua eficácia e segurança. Esta fase leva entre 3 e 6 anos para ser desenvolvida. A fase 3 leva de 6 a 7 anos e corresponde ao período no qual ocorrem os ensaios clínicos, ou seja, os produtos passam a ser testados em seres humanos. Já na fase 4, que decorre em aproximadamente 2 a 4 anos, são verificados os ensaios realizados na fase anterior. Caso o resultado tenha sido positivo, a indústria farmacêutica busca o registro e a autorização para a comercialização junto às

autoridades de saúde. Por fim, a fase 5 trata da introdução deste medicamento no mercado. Destaca-se que todo o processo leva em torno de 14 anos, o que evidencia a sua complexidade e a necessidade de um elevado dispêndio de capital humano e monetário para a sua conclusão.

Na figura 2 é possível visualizar as fases da produção de um medicamento:



**Figura 2. Fases de produção do medicamento**

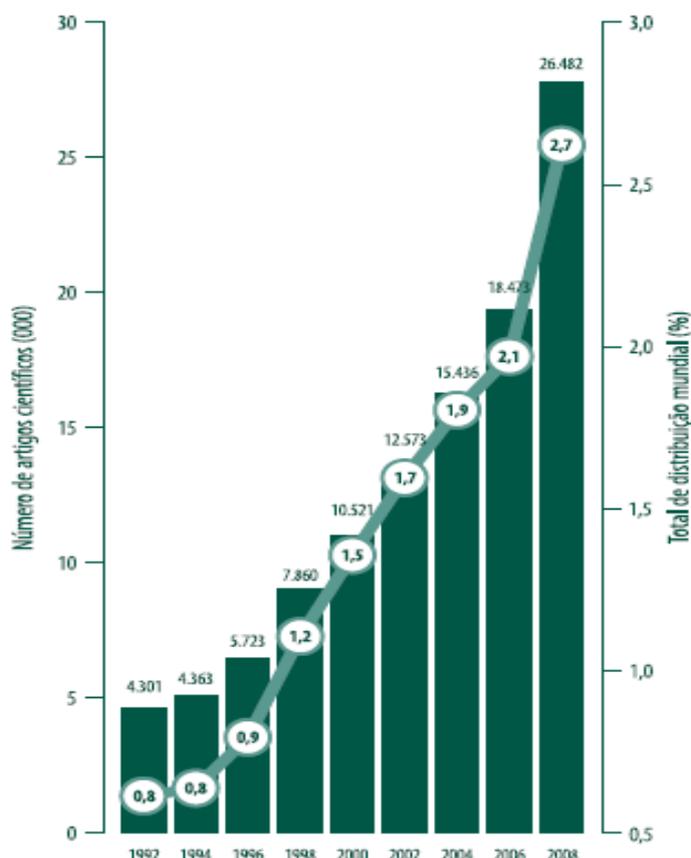
É possível afirmar que, diante do cenário descrito acima, nos casos das drogas órfãs, o tempo de produção do medicamento e o número restrito de pacientes disponíveis para participar das fases de estudos clínicos, dificultam ainda mais a produção de um medicamento. Além disso, outros entraves, como a falta de incentivo governamental para a pesquisa clínica e os aspectos burocráticos de aprovação de registros e preços, tornam o cenário ainda mais agravante para as pessoas com doenças

## Entraves à Pesquisa Clínica

O Brasil é a sexta economia do mundo, mas ocupa a 42ª posição quando se trata de pesquisa clínica. A pesquisa clínica é uma das entradas para novas tecnologias no país no setor da saúde, onde delas dependem potenciais medicamentos contra o câncer, diabetes, doenças cardiovasculares e AIDS, que lideram o ranking dos ensaios.

Ainda assim, o tempo médio gasto atualmente no Brasil para aprovar um protocolo de pesquisa clínica varia de um a dois anos, o dobro da média mundial, sendo as consequências múltiplas, como por exemplo: o Brasil tem sido descartado de ensaios clínicos de menor duração devido ao risco de que a autorização não saia a tempo e a desistência dos centros internacionais de pesquisa de realizar, em parceria com o Brasil, estudos multicêntricos e globais, que envolvem muitos países e prazos pré-determinados.

## Pesquisa acadêmica: artigos científicos originadas no Brasil



Fontes: Relatório UNESCO sobre ciência, 2010 e Biomina Brasil, A Indústria de biociência nacional: Caminhos para o crescimento, 2011

Figura 3. Pesquisas acadêmicas no Brasil

No caso das doenças raras esse cenário agrava-se: esta via de acesso dos/as doentes às drogas órfãs e acompanhamento por um corpo clínico de excelência é ainda mais estreito, pois os estudos que envolvem múltiplos países e centros têm grande peso, uma vez que, devido à baixa prevalência, os/as pacientes são recrutados/as em diversas partes do mundo.

Para muitos/as pacientes, que não respondem bem aos tratamentos convencionais, a participação em um protocolo de pesquisa pode representar a última esperança e os/as que dispõem de mais recursos têm possibilidade de ir ao exterior e participar, não sendo este o cenário da maioria da população brasileira.

Por outro lado, segundo (Heemstra, 2008), devido à raridade e ao reduzido mercado consumidor, torna-se difícil, caro e arriscado o desenvolvimento de pesquisas que viabilizem a produção de medicamentos para o seu tratamento, fazendo com que esta questão passe a ser, não somente um problema de saúde pública, mas econômico e social.

Enquanto a média mundial para aprovação de pesquisas clínicas varia de 3 a 4 meses, no Brasil é preciso esperar o triplo do tempo. Mas este não é o único desestímulo no país aos patrocinadores das pesquisas e ao desenvolvimento de medicamentos órfãos. Por força de uma resolução do Conselho Nacional de Saúde, os patrocinadores de estudos clínicos devem

continuar a fornecer aos pacientes, para o resto de suas vidas, o tratamento testado, quando houver algum benefício ao/à paciente, mesmo sem aprovação da ANVISA. Diante da baixa incidência das doenças raras, esta é uma questão problemática, uma vez que o patrocinador terá que fornecer o medicamento gratuitamente para a quase totalidade do seu mercado consumidor.

A incerteza e a insegurança dos/as empresários/as diante desse cenário e da capacidade do Estado de proteger as inovações também reduz o investimento privado em pesquisas no Brasil.

A avaliação de reestruturação da máquina governamental, em termos de infraestrutura, e dos processos burocráticos que a envolvem, visando a eficiência, a eficácia e a efetividade nos processos se mostram cada vez mais necessários para estimular a parceria entre governo, universidades e iniciativa privada, tão necessária para a área da pesquisa clínica no país.

Abaixo é possível ver o cenário de pesquisa clínica no país:

*Pesquisa feita com apenas 15 empresas associadas à Interfarma. Destas, 12 perderam ou correm o risco de perder pesquisas este ano.*

Condição	Estudos perdidos (2012)	Estudos que serão perdidos
Número de estudos	12	33
Patologias com risco de morte	8	14
Número de pacientes que deixaram/deixarão de ser beneficiados	307	2220
Discriminação das patologias com risco de morte		
Oncológicos	1	10
Hepatite C	5	1
Problemas cardíacos graves	—	2
Problemas pulmonares graves	1	—
HIV	1	—
Transplantes	—	1

Figura 4: Pesquisas clínicas

## Pesquisa clínica

- A pesquisa clínica movimentava cerca de US\$ 40 bilhões em investimentos por ano no mundo (Vis Research Institute)
- No Brasil, são investidos pouco mais de US\$ 139 milhões (Vis Research Institute)
- A participação do Brasil em estudos clínicos no mundo representa 1,5% - 14º posição (Vis Research Institute)
- O tempo gasto para aprovação de uma pesquisa clínica no Brasil está entre 10 e 14 meses, enquanto que a média mundial está entre quatro e seis meses (OECD).

# Pesquisa e desenvolvimento de medicamentos

- A indústria farmacêutica de pesquisa gastou em 2011 aproximadamente US\$ 135 bilhões em P&D;
- Foram lançados, em 2011, aproximadamente 35 novos produtos farmacêuticos, dentre os mais de 3.200 compostos em desenvolvimento;
- Entre 2007 e 2011, o número de novas entidades químicas ou biológicas lançadas no mercado mundial caiu para 149 das 196 de uma década antes;
- O custo médio para se desenvolver um único medicamento gira em torno de US\$ 1,3 bilhão;

Fonte: Facts and Figures, 2012, IFPMA - International Federation of Pharmaceutical Manufacturers & Associations

## Medicamentos em desenvolvimento em 2011

Categorias selecionadas



Fonte: Facts and Figures, 2012, IFPMA - International Federation of Pharmaceutical Manufacturers & Associations

Figura 5. Pesquisa e desenvolvimento de medicamento

## Fortalecimento do Movimento Social

Além dos já explicitados acima, o fortalecimento dos grupos de defesa dos/as pacientes, é um último ponto que merece destaque. Isso porque, como já comentado anteriormente, a participação dos atores sociais no processo é sempre fundamental para a inclusão de um determinado tema na agenda governamental e para formulação de políticas públicas. No caso das doenças raras isso não foge à regra.

Segundo (Wiest, 2010), na maioria dos Estados democráticos, o direito à saúde é constitucionalmente assegurado, sendo atribuição do governo garantir o acesso igualitário à população. O direito de proteção a saúde é considerado um dos princípios fundamentais dos Estados modernos.

O artigo 25.1 da Declaração Universal dos Direitos Humanos prevê que cada cidadão/ã tem direito à saúde e à assistência médica. Assim, cabe ao governo assegurar condições para o desenvolvimento de um tratamento efetivo, através de medidas que garantam a avaliação segura de novas drogas, bem como o seu fornecimento e distribuição junto ao mercado.

Além disso, as decisões das autoridades devem ser tomadas no intuito de zelar pela saúde pública, sem conflitar com os interesses dos demais agentes do processo político.

No Brasil, o artigo 196 da Constituição Federal está expressamente instituído que é papel do Estado brasileiro prover a população com assistência à saúde, o que significa dizer assistência médica e farmacêutica, e que isso deve ser realizado por meio de medidas econômicas e sociais, não podendo haver qualquer forma de discriminação ou favorecimento a um setor ou classe social.

Pode-se dizer que são parcerias importantes para um modelo fortalecido de atuação social, as existentes entre os diversos elos de participação, os atores sociais (pacientes, cuidadores/as e organizações sociais), o controle social, a Responsabilidade Social Empresarial (RSE) e o diálogo Social.

A discussão básica das parcerias está relacionada, neste caso, ao uso de novas tecnologias em saúde, de forma viável para o sistema de saúde como um todo, a ponto de assegurar a universalidade, a equidade e a qualidade do atendimento a população. Desta forma, tratamentos inovadores para doenças raras necessitam de uma abordagem diferenciada por parte dos tomadores de decisão do sistema público de saúde.

É pertinente, ao controle social, fiscalizar e colaborar com o aprimoramento das resoluções das agências governamentais e da gestão das tecnologias; participar ativamente das decisões que definam ou não o acesso às tecnologias, com dados reais do paciente; ampliar o conhecimento e opinar nos critérios de escolha para incorporar ou abandonar uma tecnologia, expressar seu posicionamento nas consultas públicas disponibilizadas na ANVISA e ANS, entre outras formas de participação social. Ressalta-se que o diálogo social é um importante exercício de negociação em prol do interesse comum para um resultado de consenso.

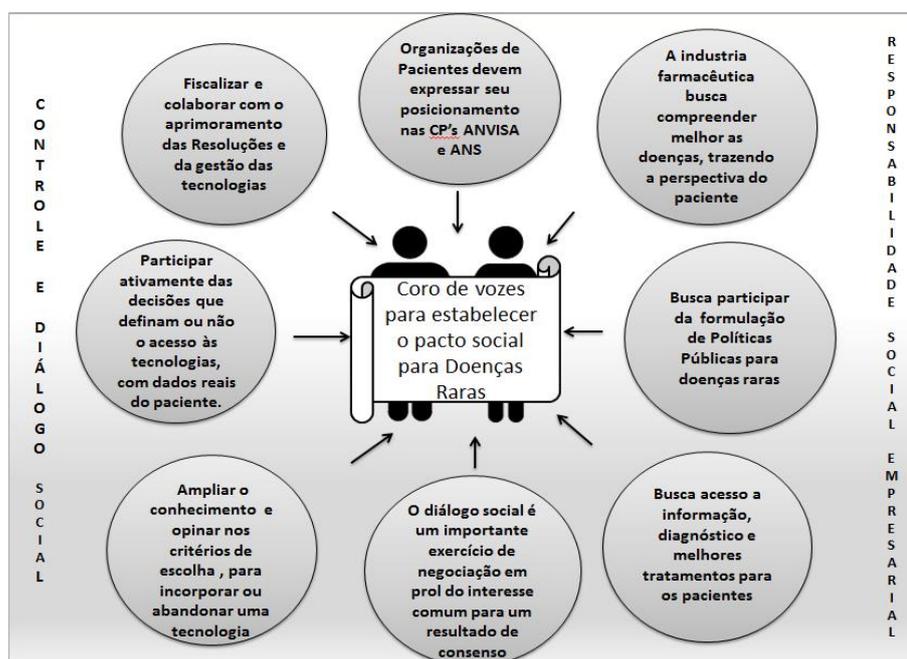


Figura 6. Pacto social para Doenças Raras

O Pacto Social para doenças raras deve ter por objetivo, além de oferecer suporte assistencial aos pacientes e familiares, a contribuição para disseminar o conhecimento e as informações para o/a pacientes, o treinamento profissional, a promoção de pesquisa, o desenvolvimento de tratamento e, por fim, realizar o contato entre as diversas organizações de pacientes.

## Conclusão

Em suma, existem muitos entraves presentes nesse tema e muitos pontos ainda a serem discutidos. Apesar disso, é possível destacar, de tudo que foi explicitado, os seguintes pontos:

- É importante que se estabeleçam políticas de incentivo ao desenvolvimento de Drogas Órfãs (incentivos econômicos para pesquisa, agilização da aprovação da nova droga, isenção tributária, definição de fundos para financiamento de pesquisa, produção a partir da canalização de recursos públicos e privados, etc.). É um importante mecanismo para a indústria farmacêutica produzir novos medicamentos órfãos;
- A ampliação de parcerias público-privadas na área de pesquisa clínica é essencial para a inovação e o desenvolvimento de novas tecnologias que melhorem a qualidade de vida dos/as pacientes, quando possível o tratamento medicamentoso;
- A melhoria no recrutamento de pacientes para os ensaios clínicos, por meio da internacionalização dos estudos e nichos de mercado, inclusive o das doenças raras, deve ser considerada vital e eficiente;
- E, o mais importante, o fortalecimento dos grupos de defesa dos/as pacientes está diretamente ligado com o sucesso da estratégia social de garantir um direito constitucional a saúde.

Lembramos, como setor, que o papel da indústria farmacêutica é buscar compreender melhor as doenças e, sempre que possível, trazer a perspectiva do/a paciente.

Além disso, deve buscar participar do processo de formulação de Políticas Públicas para doenças raras, dentro dos padrões regidos por lei e da forma mais ética possível. Buscar o acesso à informação, diagnóstico e melhores tratamentos para os/as pacientes, visando contribuir e participar do pacto social para as doenças raras no país e no mundo.

## Referências Bibliográficas

Garau, M.; Ferrandiz, J.M. (2009), “Access mechanisms for orphan drugs: a comparative study of select European countries”, *Office of Health Economics*, 52, 1-24.

Interfarma (2013), “Doenças Raras: Contribuições para uma Política Nacional”. *Interfarma*. Consultado a 9/03/2014, disponível em [http://www.interfarma.org.br/site2/cadernos/Doencas\\_Raras.pdf](http://www.interfarma.org.br/site2/cadernos/Doencas_Raras.pdf).

Interfarma (2013), “Guia Interfarma 2013”. *Interfarma*. Consultado a 9/03/2015, disponível em <http://www.interfarma.org.br/uploads/biblioteca/33-guia-interfarma-2013-site.pdf>.

Wiest, R. (2010), *A Economia das Doenças Raras: Teoria, Evidências e Políticas Públicas*. Dissertação de bacharelado do curso de Ciências Econômicas. Porto Alegre: Universidade Federal do Rio Grande do Sul.

Heemstra, H. E. *et al.* (2008), “Orphan drug development across Europe: bottlenecks and opportunities”, *Drug Discovery Today*, 13, 15-16, 670-676.

## Atendimento a doenças raras no Distrito Federal

**Maria Teresinha de Oliveira Cardoso,<sup>1</sup>** Secretária de Estado de Saúde do Distrito Federal  
nucleodegeneticadf@yahoo.com.br

### Doenças raras - Conceituação

Existem várias conceituações para Doenças raras:

Na União Européia (EU) classifica-se como **Doença Rara** aquela com prevalência inferior a 5 casos por 10000 habitantes (Domenica *et al.*, 2011).

A OMS define doença rara como aquela que afeta 1,3 pessoas para cada 2000 indivíduos.

O *Orphan Drug Act* (ODA) define doença rara como uma doença que afeta menos que 200000 pessoas no país (EUA) (De luca, 2001).

As doenças raras representam risco para a sobrevivência e são condições cronicamente debilitantes (Domenica *et al.*, 2011). Estima-se que existam entre 6000 a 8000 distintas doenças raras afetando mais de 6% de toda a população. A cada semana, cinco novas doenças são descritas, 80% das quais são de etiologia genética (Stakišaitis *et al.*, 2007). Portanto, essas condições podem ser consideradas raras, quando avaliadas individualmente, mas afetam uma proporção significativa da população, quando consideradas como um grupo único: 30 milhões de europeus e 25 milhões de norte americanos (Weely e Leufkens, 2004).

### Doenças Raras - Impacto populacional

As doenças raras produzem um grande impacto na população, pois 6% apresenta uma doença rara que se caracteriza por apresentar uma diversidade de sinais e sintomas, muitos deles comuns a doenças frequentes.

Em geral, apresentam um caráter crônico, progressivo, muitas vezes degenerativo e incapacitante. Afeta múltiplos sistemas e interfere na qualidade de vida do paciente e familiares.

O impacto populacional torna-se tanto maior quanto mais tardio o diagnóstico, agravado pelo desconhecimento dos profissionais de saúde, carência de serviços e centros de referência em doenças raras no país (Regulation (EC) N° 141/2000).

No Brasil, como na América Latina, 3 a 5% dos recém-nascidos (RN) apresentam um defeito congênito. O impacto desses defeitos congênitos vem aumentando no Brasil e estes já representam a segunda causa de óbito infantil, sendo responsáveis por um terço (1/3) das internações pediátricas (Horovitz, 2005).

### Políticas Públicas

Uma política europeia em doenças raras foi efetivamente regulamentada e colocada em ação em 1999, provendo incentivos para pesquisas, desenvolvimento e marketing para drogas órfãs com base na experiência dos Estados Unidos.

---

<sup>1</sup> Maria Teresinha de Oliveira Cardoso é presidente do Departamento de Genética Clínica do Distrito Federal, Chefe do Núcleo de Genética da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal, Chefe do Serviço de Genética do Hospital Central de Brasília, Coordenadora de Doenças Raras da Secretaria de Estado de Saúde do Distrito Federal e Professora da Faculdade de Medicina da Universidade Católica.

Em 2008, o Projeto Europeu para o Desenvolvimento do Plano Nacional de Doenças Raras (EUROPLAN) foi conduzido pela Comissão Europeia. A adoção de um plano nacional ocorreu na França como Plano Nacional Francês liberado em 2011. Outros planos nacionais foram adotados em diversos países europeus incluindo Bélgica, Bulgária, República Tcheca, Alemanha, Grécia, Luxemburgo, Portugal, Roménia e Espanha.

A partir de 2013, a União Europeia passou a recomendar que todos os estados membros desenvolvessem uma estratégia nacional para doenças raras (Weely e Leufkens, 2004).

No Brasil, uma política nacional para Doenças Raras teve início oficial com a publicação da Portaria do Ministério da Saúde, devendo ser implantada através das DIRETRIZES PARA ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE – SUS.

Esse Projeto Nacional para Doenças Raras deverá implementar:

- Centros de Referência Regionais
- Atendimentos Multidisciplinares
- Centros de Reabilitação
- Protocolos de Ação
- Terapias de Apoio

No Distrito Federal (DF) o Núcleo de Genética representa o primeiro serviço público destinado ao diagnóstico, tratamento e aconselhamento genético de crianças e adultos com Doenças Raras incluindo o **Serviço de Triagem Neonatal Ampliada** para 27 doenças metabólicas raras, destinado a todas as crianças nascidas no DF.

O atendimento às Doenças Raras iniciou-se em 1989 como Serviço de Genética e em 2007 esse Serviço foi oficialmente reconhecido como “Núcleo de Genética”, composto de uma Residência em Genética Médica e seis pilares destinados ao atendimento e ao diagnóstico de crianças e adultos com doenças genéticas.

Como descritos a seguir:

1. **Imunogenética** → para o diagnóstico e acompanhamento de casos de Imunodeficiências primárias;
2. **Genética Molecular e Oncogenética** → realizando a identificação de marcadores de Leucemias por tecnologia molecular (PCR);
3. **Citogenética** → a Citogenética Convencional para Cromossomopatias e estudo de translocações e marcadores cromossômicos das Leucemias;
4. **Genética Bioquímica** → abrangendo:
  - a. Teste de Triagem Neonatal do Programa Nacional de Triagem Neonatal, e do Programa de Triagem Neonatal Ampliado do Distrito Federal, único no país em sistema público.
  - b. Serviço de Referência de Erros Inatos do Metabolismo destinado ao diagnóstico e tratamento em seus vários níveis de complexidade de pacientes com Doenças metabólicas hereditárias.
5. **Genética da Reprodução e Medicina Fetal** → para estudo cromossômico de casais inférteis ou com perdas múltiplas e participação na equipe de diagnóstico pré-natal das malformações congênitas;
6. **Genética Clínica** → compreende o atendimento nos vários ambulatórios semanais em três Hospitais da Rede, acompanhamento de crianças internadas em enfermarias, UTIs Pediátricas e UTIs Neonatais, perfazendo uma média de atendimentos mensais de 500 pacientes, incluindo o atendimento de crianças em diferentes faixas etárias e adultos.

## Formação de recursos humanos

O Núcleo de Genética também se destina ao ensino e capacitação técnica, orientando estagiários de áreas da Saúde, internos de graduação de Medicina e Residentes de Pediatria e, em especial, o Programa de Residência em Genética Médica.

O Núcleo de Genética é uma entidade ligada ao Sistema Público de Saúde (SUS), que trabalha em parceria com a Universidade Católica de Brasília e a Universidade de Brasília, em grandes projetos multicêntricos de pesquisa, em especial no campo do diagnóstico avançado por técnicas moleculares de doenças raras.

A participação em grandes projetos no formato de Redes possibilita o avanço tanto na área assistencial de diagnóstico e terapêutica, como na qualidade do Ensino.

A Coordenação de Doenças Raras do Distrito Federal foi instituída pelo Diário Oficial do Distrito Federal, em 4 de março de 2013, com o objetivo de normatizar e implementar: fluxo de referência e contra-referência dos atendimentos (Fig. 1), exames complementares e confirmatórios de diagnóstico, interconsultas nos vários níveis de complexidade (Fig. 2), acesso a terapias específicas e de apoio a pessoas com doenças raras e seus familiares famílias e aconselhamento genético das pessoas com doenças raras e seus familiares.

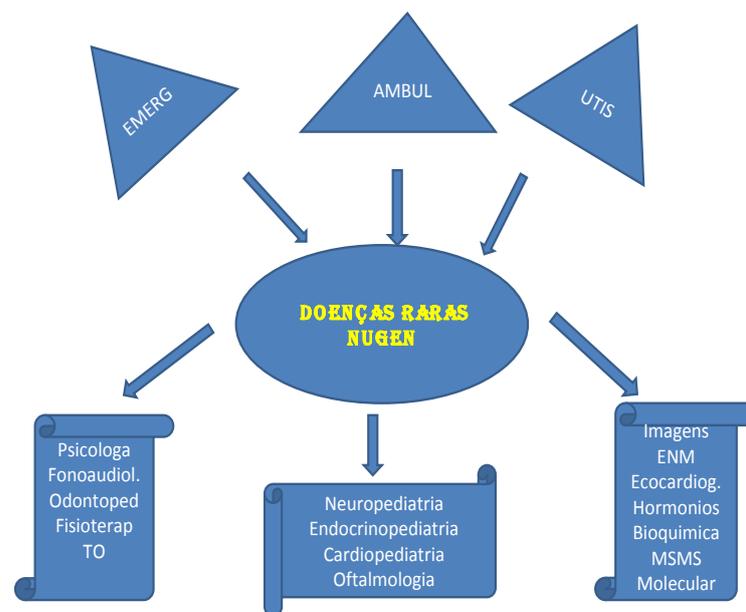


Figura 1. Fluxo de atendimento ambulatorial dos pacientes nos diversos hospitais da rede hospitalar



Figura 2. Atendimento multidisciplinar dos pacientes no Nugen

### Grupos de Doenças Raras já em atendimento sistemático no Núcleo de Genética:

- Dismorfologia (malformações congênitas)/Cromossomopatias
- Distúrbios de Diferencial Sexual
- Distúrbios do Crescimento
- Displasias ósseas
- Distúrbios de Comportamento
- Deficiência Intelectual
- Distúrbios do Aprendizado
- Doenças Metabólicas Hereditárias(EIM)
- Doenças Neurometabólicas da Infância
- Doenças Neurodegenerativas
- Doenças Neuromusculares
- Imunodeficiências Primárias
- Síndrome de Predisposição ao Câncer
- Síndromes Neurocutâneas
- Infertilidade de Casais e Abortamento de Repetição

## Perspectivas

A Coordenação de Doenças Raras tem como perspectivas a organização de serviços como Centro Regional de Referência em Doenças Raras, Centro de Terapia de Reposição Enzimática, Ambulatório Integrado de Doenças Neuromusculares, Ambulatório Integrado de Imunogenética e Ambulatório Integrado de Oncogenética. Também visa a formação de equipes multidisciplinares, parcerias de investigação diagnóstica avançada e grupos de apoio a pacientes e familiares.

## Referências bibliográficas

Domenica, Taruscio D. *et al.* (2011), “Rare diseases and orphan drugs. Roma”, *Ann Ist Super Sanità*, 47, 1, 83-93

De Luca, G. (2001), “Orphan drugs and patents: an attempt to clarify the relationship existing between these two systems”, *Pharmaceutical Policy and Law*, 3, 63-9.

Stakišaitis, D. *et al.* (2007), “Access to information supporting availability of medicines for patients suffering from rare diseases looking for possible treatments: The EuOrphan Service”, *Medicina (Kaunas)*, 43(6), 441-446.

Van Weely, S.; Leufkens, H.G.H. (2004), “Orphan diseases”, in Kaplan W, Laing, R., *Priority medicines for Europe and the world – a public health approach to innovation*. Geneva: WorldHealth Organization, 95-100.

Horovitz D. D. G., Llerena Jr.J. C., Mattos R.A. (2005). Birth defects and health strategies in Brazil: an overview. Rio de Janeiro: *Cadernos de Saúde Pública*, 21, 4.

Applegarth, D.A. *et al.* (2000), “Incidence of inborn errors of metabolism in British Columbia”, *Pediatrics*, 105, 1, 1-6.

French national plan on rare diseases 2005–2008 (2004), *Ensuring equity in the access to diagnosis, treatment and provision of care*. Consultado a 20/10/2013, disponível em [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EN\\_french\\_rare\\_disease\\_plan.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/EN_french_rare_disease_plan.pdf)

## Legislação

REGULATION (EC) No 141/2000 of the European Parliament of the Council of December 16, 1999 on Orphan medicinal products. OJ L 18/1-5, 22.1.2000

## Pesquisa em doenças raras: Desafios e Perspectivas

**Mário André C. Saporta,<sup>1</sup>** Laboratório Nacional de Células-Tronco da Universidade Federal do Rio de Janeiro – UFRJ

mariosaporta@lance-ufrj.org

Apesar de coletivamente afetarem cerca de 8 a 10% da população mundial, as doenças raras apresentam, individualmente, prevalência inferior a 0,05%, ou seja, menos de 1 em cada 2000 indivíduos em uma dada população. Este reduzido número de pessoas afetadas oferece desafios próprios para a pesquisa básica e clínica em doenças raras. A ausência de massa crítica e força política torna o financiamento de pesquisas em doenças raras problemático do ponto de vista de políticas de Estado. É difícil imaginar que pesquisas em mais de 7000 diferentes enfermidades poderão ser financiadas exclusivamente por editais de fomento de agências governamentais. Estes editais são de suma importância para o desenvolvimento de pesquisas nesta área temática, mas não podem ser a fonte exclusiva de financiamento. O pequeno número amostral (número de pacientes incluídos em um estudo) também dificulta a realização de ensaios clínicos para investigação de novos tratamentos. Neste texto, discutiremos alternativas para a viabilização de pesquisas em doenças raras e apresentaremos uma nova tecnologia com potencial de revolucionar os estudos destas enfermidades, em busca de um maior conhecimento sobre os mecanismos biológicos envolvidos e possíveis novos tratamentos: a reprogramação celular.

A assistência e a pesquisa em doenças raras são campos continuamente negligenciados no Brasil, dependentes muito mais do interesse específico de grupos de pesquisas e médicos integrantes do Sistema Único de Saúde (SUS) do que de políticas públicas propriamente ditas. A necessidade de inclusão das doenças raras no planejamento da gestão do SUS é evidente e urgente. Com o desenvolvimento tecnológico e científico desta área, nos últimos anos, uma série de novos tratamentos para alguns tipos de doenças raras já são uma realidade e alguns fazem, inclusive, parte da lista de medicamentos oferecidos pelo SUS. Entretanto, a ausência de centros de referência para o estudo e o acompanhamento de pacientes que podem beneficiar destes tratamentos dificulta a identificação destes, atrasando ou inviabilizando o tratamento. O correto diagnóstico da maioria das doenças raras depende de serviços especializados, com médicos experientes e estrutura laboratorial avançada. É, portanto, necessária a organização de uma rede de centros de referência em doenças raras, com abrangência nacional e integradas através de sistemas de gerenciamento de informações ligados às centrais de marcação do SUS. Desta forma, o fluxo de referência e contra-referência de pacientes ocorreria da maneira mais efetiva possível, agilizando o diagnóstico e o manejo de indivíduos com doenças raras. Esta rede poderia ser também utilizada para viabilizar a realização de pesquisas em doenças raras, ao facilitar a identificação e a inclusão de pacientes em ensaios clínicos e pesquisas transacionais.

Este tipo de sistema em rede para pesquisa e atendimento em doenças raras não é algo inédito no mundo. O *National Institutes of Health* dos Estados Unidos, órgão semelhante ao nosso Ministério da Saúde, possui um departamento exclusivo para o estudo e fomento de pesquisas em doenças raras. O escritório de pesquisas em doenças raras<sup>2</sup> organiza o acesso a informações sobre as doenças raras e oferece financiamento para a criação de redes de

---

<sup>1</sup> Mário Saporta é médico neurologista, atua no serviço de neurologia da Universidade Federal Fluminense, é pós-doutorado em Neurogenética e Reprogramação Celular em São Francisco – EUA.

<sup>2</sup> *Office of Rare Diseases Research*, <http://rarediseases.info.nih.gov>

atendimento e pesquisa em tipos específicos de doenças raras, através da rede de pesquisa clínica em doenças raras (*Rare Disease Clinical Research Network*). Através desta iniciativa, grupos de pesquisa especializados em uma doença rara específica se reúnem em uma rede colaborativa para promover o atendimento regionalizado a pacientes e familiares e viabilizar a realização de pesquisas em alta escala, com abrangência nacional. Iniciativas similares podem ser encontradas na União Europeia, mas são raras ou inexistentes no Brasil.

Além do financiamento governamental direcionado através destas redes especializadas de pesquisa e atendimento em doenças raras específicas, outra fonte fundamental para a viabilização destas atividades deve vir das associações civis de pacientes e familiares. Através de eventos beneficentes, atividades de conscientização e engajamento da sociedade civil e lobby político, as associações de pacientes e familiares tem o poder de captar a atenção da opinião pública e de fontes de fomento tradicionalmente não disponíveis aos centros acadêmicas no Brasil, como doações de empresas ou individuais. Esta, obviamente, não é uma tarefa trivial e o contato e troca de experiências com associações mais experientes no exterior é altamente recomendável. Exemplos de associações americanas de pacientes e familiares que têm sido bem sucedidas na captação de recursos e no incentivo a pesquisas em doenças raras neuromusculares em alta escala, incluem a *Muscular Dystrophy Association*<sup>3</sup> e a *Charcot-Marie-Tooth Association*<sup>5</sup>.

Em resumo, o financiamento de pesquisas em doenças raras deve se basear na interação entre três elementos. A relação entre o governo e os centros acadêmicos, através dos editais de fomento, é a única destas interações a ocorrer no Brasil, mesmo que de forma insuficiente. A interação entre as associações de pacientes e familiares e o governo, através de pressão política, e com os centros acadêmicos, através da captação e disponibilização de novos recursos para pesquisa são duas estratégias subutilizadas no Brasil, mas já começam a gerar importantes frutos em outros países.

Na segunda parte deste artigo, abordaremos uma nova técnica em biologia celular que promete revolucionar as pesquisas em doenças raras, denominada reprogramação celular. Como um código de *software*, a informação genética de uma célula pode ser editada através do uso de ferramentas de biologia molecular. Vírus produzidos para carregar informações genéticas específicas, por exemplo, podem realizar esta edição do código genético das células ao infectá-las. Foi utilizando esta estratégia que o pesquisador japonês Shinya Yamanaka conseguiu “reprogramar” células humanas da pele, conhecidas como fibroblastos, e fazê-las assumir características de células-tronco embrionárias. Desde a comunicação dos resultados de seu trabalho, em 2007, apenas cinco anos se passaram para que Yamanaka fosse reconhecido com o prêmio Nobel de Medicina ou Fisiologia, em 2012. A grande revolução causada pelos resultados de Yamanaka advém de três características das células-tronco reprogramadas. Como células embrionárias, estas células podem ser replicadas em laboratório de forma indefinida, sem sofrer envelhecimento celular. Além disso, estas células também podem ser transformadas em todos os tipos celulares presentes em um indivíduo adulto, incluindo neurônios, células do músculo cardíaco, células do fígado, rim, pulmão, etc.. Mas, ao contrário das células-tronco embrionárias, as células-tronco reprogramadas podem ser obtidas de indivíduos de qualquer idade, sem a necessidade de destruição de embriões.

O verdadeiro trunfo das células reprogramadas, que as coloca no topo da pirâmide dos modelos de estudo em biologia humana atualmente, é o fato de que elas preservam todas as características genéticas do indivíduo que as originou. Desta forma, temos agora a possibilidade de estudar células humanas específicas de indivíduos acometidos por diferentes doenças,

---

<sup>3</sup> MDA – mda.org

<sup>4</sup> CMTA – www.cmtausa.org

<sup>5</sup> CMTA – www.cmtausa.org

mantendo todos os fatores biológicos associados ao desenvolvimento da doença em questão. Estas características das células reprogramadas são de grande importância para o estudo de doenças raras, que são na sua maioria (entre 80 e 90%) de origem genética. Outra vantagem da técnica é que podemos estudar tipos celulares antes inacessíveis aos pesquisadores pela dificuldade em obtê-las de pacientes vivos. O principal exemplo deste tipo de células são os neurônios, componentes do tecido nervoso e presentes no cérebro, tronco cerebral e medula espinhal. A retirada de neurônios de indivíduos vivos é extremamente arriscada, não só pela posição protegida que eles ocupam, dentro do crânio ou da coluna vertebral, mas principalmente pelo risco de sequelas graves após sua remoção dos circuitos funcionais a que estão integrados. Neste momento, laboratórios do mundo inteiro estão produzindo células-tronco reprogramadas de indivíduos com diversas doenças raras neurológicas, por exemplo, e transformando-as em neurônios para estudar o que há de errado nestas células que causa, em última análise, a doença do paciente. Ainda mais importante, estas células estão sendo usadas para o desenvolvimento de novos tratamentos.

Tomando como exemplo o campo das doenças neurológicas, poucos são os tratamentos disponíveis no momento que vão além do controle momentâneo dos sintomas e ofereçam a chance de cura para os pacientes. Isso é ainda mais verdade para doenças neurodegenerativas e neurogenéticas como doença de Charcot-Marie-Tooth, Esclerose Lateral Amiotrófica (ELA) e outras formas graves de doenças raras do sistema nervoso. O uso da reprogramação celular para geração e estudo de neurônios humanos promete modificar este cenário ao oferecer um modelo humano para a investigação em alta escala de tratamentos que atuem nos mecanismos causais das doenças e não apenas em seus sintomas.

A técnica de reprogramação celular oferece, também, a possibilidade de gerar vários tipos celulares de um indivíduo específico para determinar qual tratamento será mais eficaz ou oferecerá o melhor perfil de segurança para ele. Semelhante ao que é feito atualmente para determinar qual o melhor antibiótico a ser utilizado para tratar uma infecção, quando testa-se diferentes compostos em culturas de bactéria para identificar qual agente é mais eficaz, culturas de neurônios poderão ser utilizadas para determinar, para um paciente específico, qual medicação será mais eficaz para tratar sua doença rara, por exemplo. Além disso, células musculares cardíacas derivadas das células-tronco reprogramadas poderão ser utilizadas para identificar quais destas drogas são seguras ou perigosas, de um ponto de vista cardiovascular. Estudos tratando exatamente deste tipo de experimentos vêm sendo publicados com frequência na literatura científica mundial nos últimos anos. Este uso da reprogramação celular abre caminho para um novo paradigma de medicina personalizada, particularmente útil no estudo e tratamento de doenças raras, onde o paciente é a plataforma de estudo para o desenvolvimento do seu próprio tratamento.

A última fronteira a ser alcançada em relação às células reprogramadas é o seu uso em terapia celular. Em um futuro não tão distante, indivíduos com doenças que levam à perda de tipos celulares específicos (como é o caso de várias doenças raras degenerativas), poderão ter células reprogramadas a partir de células da pele, ou até mesmo da urina, diferenciadas no tipo celular necessário e este transplantado no seu organismo. Este ano, o primeiro estudo clínico utilizando células derivadas de células reprogramadas recebeu autorização do governo japonês para ter início. Neste estudo, pacientes com um tipo de doença da retina chamada degeneração macular receberão injeções com células derivadas de suas próprias células reprogramadas como forma de regenerar a retina danificada. Será o primeiro de muitos trabalhos aplicando a técnica de reprogramação celular no tratamento de doenças humanas.

Em resumo, avanços na genética e na biologia celular oferecem um novo paradigma para a forma de tratar indivíduos, direcionando o tratamento não para a doença, mas para o paciente com doença rara.

## A inclusão jurídica de pessoas com doenças raras

**Tânia Maria Francisca Almeida<sup>1</sup>**  
almeidaadvogada@ig.com.br

Quando me propus falar sobre o tema: “A inclusão jurídica de pessoas com doenças raras” me deparei com o fato de que na realidade iria falar sobre “A **dificuldade** da inclusão jurídica de pessoas com doenças raras”. Isto porque, quando se trata de doenças raras, temos uma infinidade de unicidades que transpõem o cotidiano, o que gera um contra-senso que alguém legisle sobre aquele determinado ponto.

Tal fato, infelizmente, gera a judicialidade, tão debatida, das doenças raras. Apesar de não ser a solução ideal, pois o ideal seria a existência de políticas públicas que atendessem os pacientes e seus familiares, torna-se a única solução para pessoas que necessitam de um atendimento **especial e urgente** que, muitas das vezes, foge do que está previsto **na legislação**. E o que fazer quando um paciente, por exemplo, está em Home Care pelo SUS (o que também geralmente só se consegue por liminar) e precisa de uma “ventilação mecânica invasiva” (o chamado “respirador”)? A pergunta se dá pelo fato de que o SUS não tem o “código” para tal item, ou seja, o “respirador” não está elencado na lista de aparelhos dispensados pelo SUS. E por este “entreve” legal, pois a gestão pública só pode agir diante de uma previsibilidade legal, quando o paciente precisa do “respirador” em casa, ele é negado. E os planos de saúde, por conseguinte, acompanham a lista do SUS. Então, como fazer? Particularmente, meu filho, que foi diagnosticado com a Síndrome de Krabbe aos dois anos e meio, apesar de apresentar sinais desde um mês e meio de idade, está em Home Care desde que completou um ano de vida. Ele usava um aparelho chamado de bipap que o auxiliava na respiração por 24 horas. Ele fazia muita apneia e, nos últimos tempos, o aparelho bipap não estava segurando as apneias. O fisioterapeuta fez vários testes e fez um laudo solicitando o “respirador”. Solicitação feita, ficamos quinze dias aguardando uma posição do plano que, por fim, disse não ter o tal código para faturar o “respirador”. O fisioterapeuta fez outro laudo e juntou com mais um laudo médico sobre a necessidade “urgente” de um “respirador”. Mais uma semana aguardando e meu filho fez uma apneia que quase não conseguimos reverter. Ele não se movia mais, o oxímetro não lia os parâmetros por conta das extremidades dele terem ficado sem perfusão e extremamente geladas. Ou seja, vi meu filho praticamente morto. Mas ainda não estava previsto por Deus que aquele seria o dia dele nos deixar e meu filho voltou a respirar depois de muitas manobras com o “ambu” e massagens cardíacas. Isto aconteceu por volta das 20 horas. Passamos a noite inteira ao lado dele para observar qualquer sinal de uma possível apneia. No dia seguinte, pela manhã, fui ao Fórum da cidade, entrei com mais uma liminar. Liminar deferida. E o “respirador” estava na minha casa no final da tarde. Como fazer de outro jeito? Muitas famílias acabam mantendo o paciente internado em hospitais por falta de condições legais de manter o paciente em casa com um “respirador”, mas a conta do Hospital, para a Saúde Pública, acaba sendo muito maior que manter o paciente em casa com o “respirador”. Sem falar em outros fatores como o desgaste do próprio paciente e da família em estar longe de casa. Economicamente, o fato de não existirem políticas públicas em torno do assunto acaba gerando gastos desnecessários ao governo e encarecendo o tratamento do paciente.

---

<sup>1</sup> Tânia Almeida é advogada e mãe de Samuel, diagnosticado com Síndrome de Krabbe.

Muitas pessoas criticam a judicialização das doenças raras, pois defendem que gera um custo para o Estado, em razão de multas por liminares não cumpridas a tempo, para atender a uma única pessoa ao passo de que aquela verba poderia estar sendo destinada ao tratamento da coletividade. O problema é que para as doenças raras não existe coletividade. Muitas vezes o paciente é único, mas dentro das unicidades formam uma população já bastante expressiva na sociedade. Se os governantes não acordarem para tal fato, vai sim gerar um déficit difícil de fechar no final do mês, uma vez que as ações judiciais vão crescer e, talvez, esta seja uma das formas de fazer com que nossos governantes “acordem” para o assunto e comecem a pensar em soluções na esfera legislativa e executiva para que se diminua a resolução destes problemas na esfera judicial.

Para um melhor entendimento do problema, para aqueles que não convivem com uma doença rara, vou expor outros exemplos verídicos.

Para o paciente que está em Home Care e necessita de aparelhos ligados por 24 horas na residência como o “respirador”, oxímetro, concentrador de ar, bomba de infusão, aspirador, etc., imagine quanto deve ser a conta de energia elétrica desta família! Um concentrador de ar, por exemplo, gasta o mesmo que um ar condicionado, e o concentrador de ar, que é o que fornece oxigênio para o paciente, tem que ficar ligado por 24 horas. Diante de tal fato a família que antes tinha uma conta de energia elétrica de, em média, R\$ 150,00 (cento e cinquenta reais)/mês, passou a ter uma conta em torno de R\$ 1.600,00 (um mil e seiscentos reais)/mês. E o que fazer quando a renda da família não comporta tal gasto? Não tem como economizar energia neste caso porque a família não tem como deixar o concentrador de ar ou o “respirador” ligado apenas algumas horas por dia. Em um caso concreto desta situação, a família se dirigiu até a empresa fornecedora de energia elétrica, Light, e explicou o problema, levou laudos e a relação de equipamentos que a criança fazia uso. A Companhia de energia elétrica disse que existe a “tarifa social” onde se pagaria apenas uma taxa. Mas para ter direito a “tarifa social” é necessário que a família esteja inscrita em algum programa do governo como o bolsa família ou estar recebendo o LOAS pelo INSS. Para quem não tem conhecimento a respeito, para fazer parte do bolsa família, a família tem que ser muito pobre e para ter direito ao LOAS a família só pode ter renda de até  $\frac{1}{4}$  do salário mínimo, ou seja, a família tem que ser extremamente pobre, estar sobrevivendo com menos de  $\frac{1}{4}$  do salário mínimo por mês. A família em questão, recebia um pouco mais de três salários mínimos por mês juntando todas as rendas e, portanto, não tinha direito a “tarifa social”. Solução dada pela empresa fornecedora de energia elétrica: nenhuma. Solução dada pela família que não podia pagar a conta mas também não podia ficar sem luz, pois o filho depende de aparelhos para manter-se vivo: entrou com liminar para que a Light não deixasse de fornecer energia elétrica à residência em razão de existir pessoa dependente de aparelhos que são ligados à energia elétrica. Liminar deferida. A conta chega, a família paga quando tem condições de pagar, porque vem bastante alta e as inadimplências fazem com que o nome do titular da conta vá para o SPC/Serasa (que é um cadastro de maus pagadores), mas o filho está coberto pela liminar em razão do direito a vida se sobrepor a qualquer pagamento de conta.

Tal caso nos faz remeter a um dos princípios do Direito, que é o princípio da igualdade. Este princípio tem como pilar a afirmação: para se ter igualdade é preciso tratar os desiguais como desiguais e os iguais como iguais. Para quem não trabalha ou não tem qualquer vínculo com o Direito, tal frase soa bastante estranha mas basta entender a essência da coisa: não tem como tratar a exceção dentro da formalidade das leis existentes para a sociedade em geral. Neste caso da energia elétrica existe uma exceção para esta família. Ela não gasta luz porque quer. Ela gasta a luz por necessidade de manter vivo um filho. É justa impor para essa família, a lei usada para a população em geral referente a “tarifa social”? E isto é só um exemplo. Percebo que não há como criar leis específicas para cada exceção relacionada com doenças raras.

Para que entendam melhor: um exemplo de como a lei trata uma exceção específica é o caso do Código de Defesa do Consumidor. A lei geral (Código de Processo Civil) diz que quem alega o fato é que deve provar, ou seja, o ônus da prova é de quem alega. No Código de Defesa do Consumidor, onde tem o escopo de proteger o consumidor de políticas desleais, em razão da magnitude e poderio econômico das empresas, existe a inversão do ônus da prova, em que o consumidor alega o fato ocorrido e a empresa é quem tem que fazer a prova em contrário se tal fato não for verdadeiro. Neste caso, estamos tratando os desiguais como desiguais pois não há como colocar o consumidor e as empresas no mesmo patamar de Direito pois as empresas sempre sairiam vencedoras.

Infelizmente, quando falamos em doenças raras, ainda não temos qualquer proteção para tratar as exceções que são “jogadas” na lei geral e que não atendem as necessidades dos pacientes e de suas famílias.

Outro exemplo, bem gritante, é o caso ocorrido com a ANVISA (Agência Nacional de Vigilância Sanitária). No Estado do Rio de Janeiro existe uma criança, com uma doença rara, que depende de um determinado medicamento. Existia um laboratório que fornecia o medicamento para o governo. Ocorre que, por se tratar de um “medicamento órfão”, ou seja, aquele que por atender uma população mínima quando não apenas um paciente na localidade, passa a ser inviável, economicamente, para o laboratório, e o laboratório deixou de fornecê-lo. A mãe, desesperada, começou a buscar ajuda em vários pólos, pois o medicamento poderia até ser importado mas levaria dias para chegar ao Estado, em decorrência dos entraves legais pelo caminho. Diante da situação da criança e os apelos desesperados da mãe, outro laboratório, conhecendo a fórmula do medicamento, se propôs a fabricá-lo e entregá-lo à família até que se resolvesse, de fato, os entraves jurídicos referentes ao medicamento do exterior. Ao tomar ciência de tal fato, a ANVISA multou o laboratório porque ele não tinha a “licença” para fabricar o medicamento. Ou seja, sabemos que qualquer laboratório tem que ter a licença para fabricar qualquer que seja a fórmula mas, no caso em questão, tratava-se da vida de uma criança que tinha o avanço de uma doença fatal, caso ficasse sem o medicamento. Legalmente este laboratório agiu indevidamente, mas como a pessoa que existe por trás de um nome em um CNPJ, ela agiu com humanidade. Será que se fosse o filho do responsável pela ANVISA, o laboratório seria multado? Se fosse o filho do Presidente da República, teriam multado o laboratório? Duvido! O laboratório quase foi fechado e continuou recebendo multas, mas não deixou de fornecer o medicamento para a criança enquanto não se resolveu o problema.

Hoje, pela falta de Políticas Públicas que atendam a esta população rara, o que vemos são os familiares ou os próprios doentes, tendo que buscar soluções, às vezes não solucionáveis legalmente, para atenderem as suas necessidades e às de seus entes queridos. Com isso, constatamos a criação de diversas Associações que visam buscar ajuda mútua para diversas necessidades. Estas pessoas tentam se associar para que, de alguma forma, não lutem sozinhas diante a falta de tudo que se possa imaginar quando se fala de doenças raras: falta de informação, falta de estrutura emocional e financeira, falta de médicos que saibam diagnosticar, falta de tratamento devido, falta de exames específicos, etc.. O que notamos é que o apoio emocional encontrado em todas as associações é muito importante, mas o apoio estrutural fica difícil de se conseguir senão por vias judiciais.

Isto resulta na triste realidade de hospitais que “têm” que “abrigar” vários pacientes com doenças raras, simplesmente, abandonados pela família, pelo fato de as mesmas não terem qualquer estrutura, seja emocional ou financeira, ou de ambos, de abrigar este paciente em casa. Quando crianças, geralmente, não possuem nem a oportunidade de serem adotadas, porque necessitam de cuidados permanentes, e acabam “vivendo” num hospital. A falta de informação, o medo do desconhecido e a total falta de apoio, por parte do governo, leva a atitudes de abandono. Essa realidade poderia ser minimizada se existisse um mínimo de direcionamento e apoio.

Quando defendo a criação de uma secretaria ou órgão (ou qualquer nome que queiram chamar) dentro no Ministério da Saúde que seja voltado exclusivamente para o aspecto das doenças raras, é justamente pelo fato de precisarmos de um órgão que tenha um norte e seja um “farol” que direcione os pacientes e as famílias para soluções concretas e corretas. Hoje, quando uma criança chega com sinais de maus tratos num hospital, os médicos são obrigados por lei a avisar a polícia. Quando um paciente chega com Dengue ou com tuberculose, os médicos tem que avisar o órgão da saúde para que exista um controle de tais doenças. Isto é importante para se detectar onde existe o problema e criar estudos para resolver a questão de determinada população. Com as doenças raras temos que ter este “farol” para que se comecem a criar estatísticas das diversas síndromes que acometem nossa população e se possa estudar a melhor forma de atender os pacientes e familiares. Como pensar em política pública se não se sabe nem a qual ou a quanto da população se vai chegar?

Outro problema que existe dentro das famílias com algum paciente de doenças raras é o fato que, na maioria das vezes, alguém ter que parar de trabalhar para cuidar do paciente ou para administrar a rotina que se altera quando se tem um familiar com doença rara. No meu caso, por exemplo, tenho um filho com doença rara, que é dependente de “respirador” e de oxigênio. Ele tem enfermagem por 24 horas. Meu filho não se move, não chora, não ri, tem gastrostomia, traqueostomia, uma válvula DVP e ainda faz apneia. A enfermagem de Home Care, hoje em dia, infelizmente, ainda deixa muito a desejar quanto ao treinamento de técnicos de enfermagem para trabalhar com paciente grave. Quando chega alguma técnica de enfermagem nova, para ficar no plantão, eu não tenho como sair de casa para trabalhar. E quando estou no trabalho e a técnica me liga dizendo: “Está com falta de energia elétrica!” eu largo o trabalho e saio correndo para casa, porque tenho que monitorar as baterias dos aparelhos e manobrar outros, que não têm bateria, para o “no break”. Fora quando a técnica liga dizendo que os batimentos cardíacos estão baixos ou a saturação está caindo muito. Eu largo tudo e saio correndo para casa. Sem contar com as inúmeras vezes que ele é internado para fazer algum tipo de procedimento (troca de válvula, colocação de cateter, infecções que pega, etc.). A “sorte” é que eu trabalho numa empresa pública e tenho chefes diretos muito compreensivos com a situação. Se eu estivesse numa empresa privada eu já teria sido mandada embora há muito tempo. Eu preciso do emprego, pois dele vem o plano de saúde do meu filho, mas não sei por quanto tempo ainda será possível administrar tal situação. Quando o filho de uma pessoa que tem sua rotina normal tem uma febre, geralmente esta pessoa fica em casa e tem um atestado de acompanhamento para levar o filho ao médico ou até acompanhá-lo por alguns dias uma vez ou outra, pois ninguém com filho doente tem cabeça para ir trabalhar despreocupadamente. O que eu, que tenho um filho que necessita de cuidado extremos por vinte e quatro horas, faço? Dá para imaginar como saio de casa para trabalhar?! Além de que a rotina da casa muda completamente. Se, antes, meus outros filhos iam para a escola, eu ia trabalhar e no final do dia todos nos encontrávamos novamente. Hoje, eu preciso administrar as condições para um técnico de enfermagem ficar na minha casa ininterruptamente, ter o atendimento do fisioterapeuta duas vezes ao dia, a fonoaudióloga três vezes por semana, a nutricionista, o atendimento semanal da médica e do enfermeiro, recebimento de material semanalmente, recebimento de dieta e outras tarefas esporádicas. Além, é claro, de prestar atenção nos sinais do meu filho pois a médica só vem vê-lo uma vez por semana e neste meio tempo ele pode ter febre, pode ficar mais secreto que o normal, entre outras coisas. Tenho que estar em contato constante com a médica, para tomar as providências necessárias, mesmo antes da próxima visita dela e ainda preciso sair de casa para trabalhar! É um tanto complicado.

Tenho outros exemplos, como a de uma família que conheci no Hospital, na qual a esposa era funcionária pública e o marido trabalhava em uma empresa privada. Apesar do salário do marido ser maior que o da esposa, a família “optou” pela saída do marido do emprego para cuidar da filha acometida por uma doença rara, porque a esposa, mesmo ganhando menos, tinha

estabilidade no emprego ao passo que o marido, na empresa privada, não tinha qualquer estabilidade. É justo que este encargo de “escolha” fique somente nas costas das famílias que já estão tão fragilizadas com a própria doença? Sem contar quando um dos pais (geralmente o pai) não aguenta ou não aceita a nova realidade e, simplesmente, deixa o outro sozinho. E este, geralmente, precisa largar o seu emprego para cuidar do filho doente, mas de contra partida precisa manter o lar e daí passa a fazer serviços como bolos, salgados e doces caseiros para vender para a família e amigos. **Chega a ser desumano** o indivíduo “arcar” sozinho com este encargo, que faz com muito amor, mas sob muito sofrimento e privação.

Existem vários projetos de lei no Congresso que tratam do que chamamos de “auxílio acompanhamento”. Mas esses projetos sempre esbarram em inconstitucionalidades, pois geram despesas para a empresa ou para o INSS (Instituto Nacional de Seguridade Social) para manter o trabalhador em casa como acompanhante

Quando bato na tecla sobre a importância da existência de uma secretaria voltada para doenças raras é porque teríamos condições de criar comissões para estudar tais casos e buscar soluções para estas famílias. Apesar de termos boa vontade de alguns parlamentares, nota-se que, muitas vezes, os mesmos não têm conhecimento de campo das necessidades reais das pessoas com doenças raras. A Portaria 971/2012, do Ministério da Saúde, que trata do programa “Farmácia Popular”, é um exemplo disso. Uma família buscou a liberação de fraldas descartáveis pelo Programa “Farmácia Popular” para o filho de quatro anos que é acamado, deixou de usar fraldas pediátricas e iniciou o uso de fraldas geriátricas, que são muito mais caras. A família precisou juntar laudos médicos e tirar o CPF da criança. Passou em três farmácias que participavam do programa e em nenhuma delas conseguiu a liberação das fraldas pelo sistema. Foi indicado que ligassem para o Ministério da Saúde e, depois de muitas ligações, a família descobriu que existe o artigo 26 da portaria, em seu parágrafo II, que cita: “para a dispensação de fraldas geriátricas para incontinência, o paciente deverá ter idade igual ou superior a **60 (sessenta) anos**”. Pergunta-se: será que ao fazerem tal portaria ninguém “lembrou” que existem crianças, adolescentes e até jovens adultos que necessitam de usar fraldas? Isto somente acontece porque as pessoas não “vivem” o cotidiano da doença rara.

Analisando todos os pontos envolvidos, chego à conclusão que não há como buscar soluções de maneira macro, quando se trata de doença rara. É necessário que se tenha um olhar mais focado nas especificidades que acometem diretamente a família. Para construir o conhecimento sobre essa realidade é preciso que as instituições estejam interligadas e tenham um ponto de referência, para direcionar e amparar corretamente o paciente e sua família, a nível nacional ou internacional.

## **Transcrição da mesa de abertura e comunicações do I CIADR**

## Mesa de abertura

**Rogério Lima<sup>1</sup>** – Bom dia!

Primeiro quero agradecer a presença de todos. Esse evento existe, pelo menos em pensamento, há dois anos. Percebemos que poderia tomar corpo e ser real se nós participássemos de um movimento de sensibilização e mobilização. E hoje é o resultado desse movimento. O movimento é dentro da academia, desde o começo nós queríamos trazer a conversa e o diálogo para a academia. Não faltou convite para levarmos esse evento para o Congresso, para a CLDF. Por opção, nós procuramos e estamos hoje na Uniplan, agradeço imensamente ao Professor Sadi, que foi o primeiro que me estendeu a mão e socorro. Ofereceu, muito abertamente, o Instituto de Ciências Sociais da Universidade de Brasília, e quando chegou ao número de 600 inscrições, foi quando eu comecei a ficar um pouco ansioso. E olha que eu sou o pessimista de todo mundo que está organizando! E, então, precisávamos correr para um outro lugar. Meus agradecimentos ao Professor Leonardo e à Professora Marisa que, junto com a Uniplan, estão oferecendo esse espaço para nós.

Hoje é um dia de muito agradecimento. Agradeço a todas as pessoas, agradeço a presença de vocês. E eu vim pensando que hoje é um dia bem marcante. Vieram pessoas, todas as pessoas aqui deixaram as suas casas, os pacientes que estão aqui, as associações de pacientes e, principalmente, os alunos que estão aqui hoje. Esse evento é para sensibilizá-los e eu não sei se a loucura está em nós, em acreditar que poderia ser feito um evento desse tamanho, ou se o louco é quem vê as informações que nós passamos sobre a realidade que existe e não faz nada. A AMAVI nunca foi só eu e muito menos o movimento que hoje faz parte. E eu queria agradecer imensamente toda a diretoria da AMAVI que está aqui hoje. Só o Warley não conseguiu estar presente porque tem que cumprir com sua vida laboral. Mas, a Lauda, que é nossa diretora. A Flávia, nossa assessora de imprensa. Então são essas pessoas que realmente estão conosco. E dentro disso, hoje o formato vai ser este. É um formato aberto, para incentivar, principalmente, o diálogo. Sempre vai ter espaço para as Associações poderem se manifestar. E, por fim, eu também agradeço a Interfarma e o Ministério da Saúde. Agradeço a todas as pessoas que nos ajudam, porque em nome da Interfarma agradecemos a todos os outros que nos apoiam financeiramente. E agradeço muito o Fogolin de estar aqui hoje. Acho que estamos fazendo história. E seguramente este evento não é comum no mundo. E ele está sendo transmitido pela internet. Agradeço realmente a todo mundo. E nos meus quinze minutos finais eu gostaria de agradecer muito fortemente aquela pessoa que tem meus quinze minutos e quando eu penso nela eu penso muito naquele jeito brasileiro de ser, que é um jeito simples e um jeito focado no trabalho. A gente trabalha, a gente fala de vez em quando, mas a gente trabalha. Agradeço ao Miguel. Miguel, você é doutor por John Hopkins e está conosco fazendo um cerimonial desde sempre. Suas orientações sempre foram importantes. Muito obrigado!

**Sadi Del Roso<sup>2</sup>** – Bom dia senhoras e senhores participantes do primeiro encontro sobre Doenças Raras.

Tenho a satisfação de saudar os participantes desse congresso em nome do Instituto de Ciências Sociais da Universidade de Brasília. Represento a Universidade que é, por excelência, o local da pesquisa; por outro lado a pesquisa é absolutamente fundamental para o conhecimento a respeito de doenças raras. Sabe-se que o impulso da pesquisa ocorre, entre

---

<sup>1</sup> Presidente da AMAVI e doutorando em Sociologia na Universidade de Coimbra – Portugal.

<sup>2</sup> Professor Titular de Sociologia da Universidade de Brasília.

outras razões, pela pressão social. Embora a AIDS não faça parte do rol de doenças raras, o movimento Gay e movimentos similares ligados à liberdade de escolha sexual realizaram uma pressão fantástica para a destinação de verbas para a pesquisa, que tem como objeto o controle da AIDS, assim como outras doenças. Participo neste Primeiro Congresso representando o Instituto de Ciências Sociais. Para as Ciências Sociais, a dor, a doença, o sofrimento pessoal e coletivo são objetos de inegada relevância e pertinência social. Nós todos que estudamos classes sociais, lutas de classes, relações políticas, relações interétnicas, trabalho, cultura, desenvolvimento econômico e problemas sociais semelhantes, ficamos abalados, ficamos prostrados de joelhos e ficamos calados, impotentes perante as manifestações da dor. Perante a doença, perante o sofrimento e, ainda mais, perante a morte. Esses fenômenos todos são fenômenos que têm a ver com a natureza humana e com a cultura das sociedades, e representam possibilidades de agregação das pessoas nos grupos sociais. Neste sentido, as Ciências Sociais também podem contribuir, explicitando o sentido da organização e dos movimentos sociais na construção das sociedades democráticas. Ao falar de movimentos sociais somos levados aos grandes movimentos políticos. As Jornadas de junho e julho de 2013, a Primavera Árabe, ao movimento dos jovens rebeldes nos Estados Unidos com o Oculpy Wall Streat, aos movimentos de jovens nos países europeus, Portugal, Espanha, Grécia, e Itália e outros. Também podemos pensar como movimento sociais congregações de pessoas, em torno a determinadas causas, entre as quais as doenças raras. Gostaria de enfatizar a importância das atividades voluntárias, da participação espontânea ainda que organizadas em movimentos e associações. Isto pensando menos na estrutura e o que é mais importante na ideia organizativa. As boas causas das doenças raras dependem destas atitudes coletivas. Por último, quero confessar que o motivo maior de minha presença aqui neste primeiro congresso, não foi tanto o fato de ser pesquisador em Ciências Sociais, mas um fato muito mais próximo, muito mais carne e muito mais sangue. Maria Emília, minha sobrinha de quinze anos é portadora de Down e é pra ela que eu dedico essa participação. Maria Emília, este congresso é para você. Obrigado.

**Maria José Delgado<sup>3</sup>** – Bom dia a todos e a todas.

Eu gostaria de agradecer ao Rogério a oportunidade de estar aqui conversando com vocês e contando um pouco do que é a Interfarma, que é a Associação das Indústrias de Pesquisas, e ela, com certeza, tem na sua missão a tarefa de fazer o que é, de produzir o que tem de melhor de medicamentos, mas também de compor com aqueles que representam a necessidade do paciente, de compor com o governo, de compor com todos os atores que tratam desse tema no país. As melhores oportunidades e as melhores soluções para que o Brasil possa entregar a sua população, entregar especialmente a esta população de pessoas com doenças raras, o que ele tem de melhor dentro da assistência médica, como da assistência farmacêutica, é a Interfarma contribuindo com o SUS. Indústrias entregando também o que tem de melhor, que são os medicamentos. Dentro da nossa tarefa, na Interfarma eu coordeno alguns trabalhos e dentro desses, o de doenças raras. O grupo de doenças raras está sob a minha coordenação na Interfarma. Então, ao longo desses últimos anos, estamos nos dedicando fortemente ao tema. Temos várias iniciativas, e dentre elas, eu acho que os senhores devem ter recebido, fizemos um estudo global para entender como que o mundo trata isso e como seriam as melhores soluções para aplicarmos no Brasil. Nós trouxemos alguns exemplares, estão disponíveis, espero que vocês tenham a oportunidade de ler. Esse, talvez, foi o produto que qualificou muito mais aquilo que nós gostaríamos de discutir sobre doenças raras e a partir dele nós estamos desdobrando outras ações ao longo de alguns anos. E entre elas, estar presente, junto, sempre em atividades como este evento. Com certeza, será um divisor de águas naquilo que a gente acha que é importante que é o paciente, o paciente bem assistido, um paciente que encontre

---

<sup>3</sup> Diretora de Inovação e Responsabilidade Social da Interfarma.

respostas, que encontre acolhimento, e que possa se sentir protegido por aqueles que têm a obrigação de fazê-lo. E é neste sentido que eu agradeço ao Rogério a oportunidade de estar aqui. E, principalmente, de olhar para cada um de vocês e dizer do nosso compromisso. Muito obrigada e bom dia e acho que, na sequência, a gente conversa mais um pouco. Obrigada.

**Leonardo Batista<sup>4</sup>** – Bom dia a todos.

Meu nome é Leonardo, estou na coordenação de enfermagem juntamente com a Professora Marisa e, exercendo o papel social do Centro Universitário Planalto do Distrito Federal, representando o magnífico reitor Yugo Okida e nosso diretor geral Geraldo Magela, é que eu agradeço a presença de cada um de vocês na mudança da história de políticas de doenças raras no Brasil. Todos nós definimos como raridade aquilo que é único ou de que existem poucos exemplares no mundo. Mas se nós pensarmos bem, nós somos bilhões de habitantes no mundo, mas ninguém tem a digital igual à outra. A nossa íris também é diferenciada. Então, quer dizer, pessoal, que todos nós somos raros. Então, ser raro é igual e não diferente. Agradeço a todos vocês imensamente a colaboração neste evento e espero que todos participem muito. E saibam que, a partir de hoje, raridade é algo comum entre nós. Muito obrigado.

**Marisa Carvalho<sup>5</sup>** – Bom dia a todos.

Eu quero recebê-los com muita alegria aqui em nome do curso de enfermagem da Uniplan e, para não ficar só nas minhas palavras, eu gostaria de mostrar algumas imagens que eu preparei. Como o Professor bem colocou a homenagem à sobrinha dele, eu quero fazer uma homenagem à minha filha também. O nome da minha filha era Bárbara, ela faleceu tem três anos, com vinte anos, portadora da Síndrome Prader Willi. E aí eu só queria compartilhar alguma coisa porque quando a gente fala em doenças raras acontece uma outra coisa também: raro é o conhecimento que se tem adequado para tratar, para se lidar. Não só com o paciente, mas com a família em si. Sobre Prader Willi eu tenho um pouco de conhecimento, mas sobretudo muita vivência. Então, é uma doença cromossômica, ela atinge o cromossomo quinze e, em decorrência dessa alteração, alguns sinais são evidenciados, como pés e mãos pequenos e a criança desenvolve uma obesidade mórbida. O metabolismo dela é diminuído e há uma hiperfagia, ou seja, ela come muito. O hipotálamo, o centro da fome, não funciona como se vê na maioria das pessoas, então, ela sente fome o tempo todo. E, como o metabolismo é diminuído, ela desenvolve obesidade mórbida. Uma hipotonia, ela não sabia sugar a mamadeira. Minha filha não soube o que é sugar um peito, por causa... Se eu me emocionar vocês descontam um pouquinho... Então, as dificuldades que nós passamos inicialmente foi por desconhecimento. Só que a vivência e o amor foram assim, decisivos para que uma vivência, uma vida, a qualidade de vida fosse estabelecida. Então, a dificuldade de aprendizagem e fala, a instabilidade emocional, a alteração hormonal, a baixa estatura, as mãos e pés pequenos, a pele é mais clara são alguns sinais que depois eu vou disponibilizar, mas é tudo isso que os livros trazem. Falam sobre a Prader Willi, mas o que é que os livros não falam? É o que a vivência nos ensina. Se a gente vê essa figura aqui, o que nos reporta essa imagem? O que nos achamos que é? Coca-Cola, né? Esse é o grande problema, os rótulos que nós colocamos. O grande problema das famílias que têm crianças com doenças raras e das próprias crianças são os rótulos que a sociedade coloca. As pessoas olham de fora e pensam: “Coitados!”. As pessoas olham de fora e pensam: “Não tem perspectiva de vida!”. E não é assim, não deve ser assim. E com isso vêm os preconceitos. Acham que as pessoas são infelizes,

---

<sup>4</sup> Coordenador do Curso de Enfermagem e representante do Reitor do Centro Universitário Planalto do Distrito Federal – UNIPLAN.

<sup>5</sup> Coordenadora do Curso de Enfermagem do Centro Universitário Planalto do Distrito Federal – UNIPLAN.

ou que podem ter menos qualidade de vida por apresentar uma diferença. É como o Professor bem colocou, o Professor Leonardo: quem de nós é igual ao outro? Então a falta de conhecimento que a gente, que eu observei, particularmente nos profissionais de saúde, na época que a Bárbara nasceu, foi muito grande. Foi uma dificuldade muito grande que eu enfrentei. Porque como não conseguia amamentar, os profissionais de saúde, as pessoas que eu conhecia achavam que eu não queria amamentar por uma questão estética e a coisa que eu mais queria era amamentar a minha filha, mas ela não conseguia sugar. O fato de ela não exercitar o maxilar implicou que a fala dela foi diferenciada. Tudo isso contribuiu para que somente depois de as pessoas conhecerem ela percebiam o que era ter uma criança especial. E ela falava assim: “Mamãe, eu sou especial.”. E eu falava: “Minha filha, você é muito especial”. Deus nos capacitou para gerar outras vidas, então, não devemos tratar os filhos pelo que seus corpos apresentam, mas pelo que eles essencialmente são, filhos. E é assim que o portador de doença rara e sua família querem ser tratados, como pessoas, que têm direitos, que têm desejos, que têm sonhos e que querem ir adiante. Aqui está a Bárbara com um aninho, toda charmosa.



Aqui ela já brincava com a mamadeira, porque sugar mesmo ela não conseguia sugar, era tudo na colherzinha. Aqui ela é aquela de óculos, lá em cima. Está no meio das primas e das irmãs.

Eu lembro que quando eu engravidei da Bárbara, uma professora minha da faculdade falou: “Você é louca! Você já teve uma filha síndrômica e você vai ter mais filhos?”. E eu falei: Professora, se eu tiver todos os filhos síndrômicos eles vão ser amados do mesmo jeito!”

Aqui ela mexendo no computador. Tinha o computador dela.

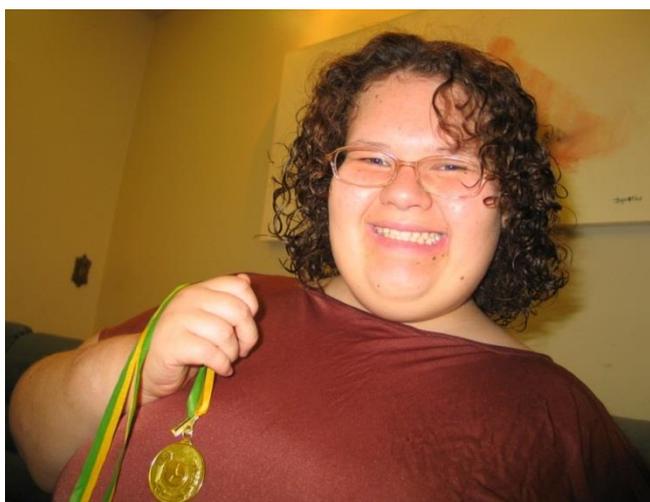


Aqui por volta de seis ou sete anos.



E depois, a beleza de uma vida está no modo como ela é vivida, aqui fazendo pose para foto. Aqui, com as duas outras irmãs, fazendo careta, e fazendo careta para o mau humor, fazendo careta para o preconceito, fazendo careta para a falta de conhecimento, para a falta de perspectiva para a vida, é para isso que elas fazem careta.

Eudeixo esta mensagem para vocês. Todos nós almejamos grandes vitórias, todavia Deus nos ensina através de seus anjos, que as verdadeiras vitórias são os desafios diários que se apresentam diante de nós e nos ensinam o que é ser feliz para que ao final do dia possamos ser gratos e saber que somos vitoriosos. Sabe o que é a vitória diária? É todo dia de manhã, quando amanhece, você olhar no berço para ver se o seu bebê se movimentou. Essa era a minha vitória diária, porque do jeito que eu colocava a Bárbara para dormir ela amanhecia, o dia que ela amanhecia de lado era uma alegria. Que bom, ela está reagindo! E aí eu deixo aqui a foto da minha Bárbara, como uma grande vitoriosa, que me ensinou muito. E eu espero que esse congresso, porque hoje é um marco na vida de muitas pessoas, não só em termos de aprendizagem, mas em termos de vivência, de palavras que serão ditas. Que se abra o conhecimento, que se abra o entendimento, o coração. Para a gente saber tratar bem de quem merece todo o nosso respeito. Obrigada a vocês.



**José Eduardo Fogolin<sup>6</sup>** – Bom dia a todos, bom dia a todas. Em especial, bom dia, e um grande abraço, ao Rogério Lima, um grande parceiro, que durante esses dois anos eu tive uma oportunidade, o grande prazer de aproximar cada vez mais. Não apenas um grande conhecedor sobre aquilo que a gente vem discutindo, mas uma pessoa que, dentro das nossas pequenas diferenças, mas dentro da nossa construção, com quem mais aprendi, não apenas como membro e gestor do Ministério da Saúde, mas como pessoa.

Agradeço também à Dra. Sílvia, representando a Universidade de Coimbra, à Dra. Maria José da Interfarma e, em especial, ao Professor Leonardo e à Professora Marisa que representam a Uniplan.

Queria deixar um abraço aos meus companheiros do grupo técnico que a gente vem trabalhando, em especial ao Professor Marcos Aguiar, a todos os demais, em nome deles represento todos os meus colegas. Pois bem, eu vejo hoje aqui, Rogério, essa plateia e esse plenário repleto de pessoas, repleto de representantes, tanto do berço acadêmico, como representantes de toda a sociedade. E a cada ano que a gente vem acompanhando e discutindo cada vez mais a atenção a famílias e a pessoas com doenças raras, a gente percebe que cada vez que a gente participa dos eventos, a gente vê uma participação cada vez mais expressiva, e este é o grande fundamento.

Durante todo este período e dada a oportunidade que nós tivemos para nos debruçarmos cada vez mais em relação à percepção e à avaliação do quanto não somente o Sistema Único de Saúde, mas todos os sistemas de saúde, não apenas no Brasil, mas no Mundo, há uma dívida eterna em relação ao cuidado e ao cuidar das pessoas e famílias com doenças raras. Para que a gente tenha uma relação, equânime, igualitária, a gente tem que partir do princípio de não igualdade para atingir plenamente a igualdade de direitos. O Sistema Único de Saúde tem muitos desafios a serem conquistados no país, mas é o único sistema que ousou dar atenção de saúde igualitária e universal. Esse é o nosso grande desafio. E mais desafiador ainda, é nos debruçarmos em oferecer uma igualdade de direitos a todas as pessoas com doenças raras, e suas famílias, que buscam, e até então não tiveram acolhida necessária, e, principalmente, não apenas o tratamento, que não é este o ponto fundamental, mas o acolhimento e a informação que perpassa a necessidade primeira de todo o cuidado e informação a estes usuários.

O que eu tenho a dizer é que, pela formação que tenho na área de saúde, pela cadeira que passei durante todos os dez anos de minha vida iniciais da minha formação em saúde, muito pouco se passou, em informação, em relação às doenças raras. Falo a partir de um Centro Acadêmico, pela formação que tive dentro da Universidade de São Paulo, como médico, e depois como especialista, e posso declarar que muito pouco se passou, e muito pouco se passa, do conhecimento, não apenas sobre as doenças mas, principalmente, de como acolher as famílias e pessoas com doenças raras. A gente sabe que o campo das doenças raras está pouco permeado, principalmente em profissionais da área saúde, mas muito pouco ainda em relação às informações que possam chegar nas casas, nas pessoas e familiares com doenças raras. É nesse sentido que nós queremos, com a política, nos debruçarmos na discussão das doenças raras, e não apenas na questão técnica, científica e este Congresso tem um nome fundamental. Porque o Primeiro Congresso Ibero-americano ele traz um olhar social para o paciente. E esse olhar social para o paciente, ele traz e carrega um olhar fundamental do que é cuidar junto a uma pessoa e familiar com doença rara. Trago ainda uma palavra do ministro Alexandre Padilha que, desde o começo, desde 2012 que a gente vem discutindo, o ministro Padilha sentou comigo e falou: “Fogolin, de todas as estratégias e de todas as políticas que a gente discute, uma que é fundamental, que a gente tem uma dívida eterna, é a atenção às pessoas com doenças raras.” Eu fico emocionado, porque dois anos da minha vida eu passei aprendendo com vocês. Peço desculpa pela minha emoção. Porque há dois anos que a gente discute no grupo técnico (GT).

---

<sup>6</sup> Coordenador Nacional de Média e Alta Complexidade do Ministério da Saúde.

Eu conheci os pacientes, eu conheci as famílias e eu aprendi com vocês. Aprendi muito. A cada noite, cada dificuldade que a gente teve nesse GT, eu transbordo aqui. Porque fazer política pública não é difícil, difícil é transpor as dificuldades que se colocam muitas vezes para as pessoas. Mas eu posso dizer aqui a vocês que, de todo o meu trabalho, discutir doenças raras e discutir as pessoas com doenças raras, posso estar daqui alguns anos em qualquer lugar, é isso eu levo para mim.

Eu estou muito emocionado porque entrar aqui e olhar para cada um de vocês... É preciso que vocês saibam que as Associações têm um papel fundamental nas políticas públicas. O grupo técnico que nós formámos no Ministério foi um grupo que tinha especialista, tinha gestor, mas o que realmente fez a diferença foi a participação de associações e usuários. Sem este olhar, que é o olhar social, verdadeiro, nós não seríamos verdadeiramente representativos. E se o Sistema Único de Saúde traz que a representatividade faz parte da política, esta foi e será a primeira política realizada, construída participativamente. Esse é um ponto de partida.

Há dois anos nós construímos dois documentos fundamentais que foram para consulta pública, que foram finalizados, e o Ministério da Saúde, olhando a importância que têm as associações e usuários não os quis levar para a pactuação, porque ainda tem muita associação e usuário para participar. E o grupo teve uma responsabilidade de elaborar um documento e apresentar agora no dia 23 de outubro para um grupo técnico ampliadopara dizer que o Ministério da Saúde pode levar para pactuar. E documento começa uma nova página. Este é um documento que institui uma política integral.

Ontem tive a oportunidade, no Conselho Nacional de Secretários Estaduais de Saúde, de iniciar a discussão de que existe uma avidez por parte dos gestores de que esta política integral não perpassa apenas o tratamento, mas que perpassa fundamentalmente a informação, a orientação e o acolhimento. Porque não trataremos de doenças, mas acolheremos as pessoas e familiares com doenças raras. É uma política desafiadora, mas que ao longo do tempo faz crescer mais ainda as pessoas que têm a obrigação de colocá-la em vigor, de realizá-la.

Eu fico muito contente em estar aqui e a cada evento sobre doenças raras que eu vou, cada rosto, cada crítica faz cada vez mais repensar as doenças raras e não só. Refletir sobre doenças raras foi um divisor de águas fundamental para refletir toda a política pública. A doença rara modifica não apenas uma pessoa, mas o modo como a gente observa a necessidade das políticas públicas.

Muito obrigado.

**Sílvia Portugal**<sup>7</sup> – Bom dia a todas e a todos.

Não quero alongar-me, já que sou a última, só quero dizer que é com muito prazer e também com muita emoção, que estou aqui a representar o Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra, que se associou desde o início a esta ideia, a esta vontade do Rogério em organizar este Primeiro Congresso Ibero-americano de Doenças Raras.

O Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra, o CES, é um Centro de Ciências Sociais e Humanidades, um centro que aposta da interdisciplinaridade, na transdisciplinariedade, que está aberto a uma ecologia dos saberes, como diz o nosso Director, Boaventura de Sousa Santos. É um Centro aberto ao mundo, aberto aos saberes, aberto às pessoas. É um centro que aposta na interdisciplinaridade e na colaboração e, portanto, o nosso lugar é estar onde está quem precisa de nós e quem quer colaborar connosco. O CES é um centro de investigação aberto à comunidade, aberto à sociedade civil, aberto à iniciativa, aberto às propostas dos nossos estudantes, nos quais o Rogério se inclui brilhantemente. É por isso

---

<sup>7</sup> Professora Auxiliar da Faculdade de Economia da Universidade de Coimbra (FEUC). Investigadora do Centro de Estudos Sociais (CES) no Núcleo de Estudos sobre Políticas Sociais, Trabalho e Desigualdades (POSTRADE).

que eu viajei do outro lado do oceano, com muito gosto, com muito prazer, para estar aqui hoje convosco.

Queria desejar um bom dia de trabalhos e queria dizer que estes trabalhos, se tudo correr bem, e acho que vai correr bem, serão publicados numa publicação do CES, que se chama CESContexto, uma publicação relativamente nova que eu estou a coordenar juntamente com duas colegas. Existe uma linha que se chama *Debates*, que serve justamente para dar voz a estes tipo de eventos. O que eu e o Rogério pretendemos fazer é recolher as falas de toda a gente e poder publicá-las, porque será bom ter um documento nas mãos que prove que nós estivemos aqui.

Muito obrigada por esta oportunidade dada ao CES de poder colaborar com este evento.

## 1ª Mesa: A Construção Conjunta no Campo das Doenças Raras

**José Eduardo Fogolin<sup>1</sup>** – Bom, mais uma vez bom dia a todos.

A gente tem quinze minutos, eu acredito que o importante além da apresentação é justamente essa possibilidade do debate e da discussão. A apresentação é um pouco longa e eu gostaria de pegar principalmente os pontos que são fundamentais na estratégia. Antes de mais nada, e dada a participação de representantes de outros países, como Estados Unidos, Portugal, Argentina e França, queria colocar só um pouco o que é o nosso Sistema Único de Saúde.

O Brasil é o único país do mundo com mais de cem milhões de habitantes. Não falo duzentos, que é a nossa população, mas mais de cem, um país que ousou uma política pública universal constituinte, uma lei magna, a Constituição Federal, que traz como direito “a saúde”.

O direito à saúde, há 22 anos, passou a permear esse processo que é fundamental para que a gente possa cobrar e exigir. E essa é a dialética. A gente cobra sabendo que tem um potencial de melhoria. Para termos a noção da dimensão do Sistema Único de Saúde, por ano, mais de 3,2 bilhões de procedimentos são realizados nesse sistema, mais de 500 milhões de consultas de especialidade por ano e mais de um milhão de internações por mês.

É importante dizer que temos muitos desafios, não apenas pela característica continental, mas por uma diversidade fundamental característica do Brasil que é a diversidade entre as pessoas. A diversidade regional, a diversidade de cultura, e a diversidade principalmente de como cuidar. Um exemplo, na atenção à saúde das pessoas dos povos indígenas, nós temos como características realizar atendimento diferenciado, porque, ser igual é justamente poder ofertar a diferença de cuidado. Mas, mais do que isso, quanto aos números, o Brasil também é responsável pelo maior número de transplante de órgãos públicos do mundo.

Esses são os nossos desafios. Desafios que trouxeram todos para pensar estratégias para cuidar, estratégias de ofertar uma política fundamental e integral, dentro desse sistema, de como cuidar não apenas as pessoas e famílias com doenças raras, mas também como induzir que os profissionais de saúde tenham não apenas o conhecimento, mas que mudem fundamentalmente a forma de como pensam e abordam o cuidado de pessoas com doenças raras. A mudança da estratégia dessa política não é apenas trazer a política e implementá-la é, em especial, mudar o paradigma de como cuidar. Um paradigma que dentro do sistema, ao longo do período, fez emergir o modelo de se fazer saúde, o modelo correto de se fazer e atender as pessoas. Não é apenas característica do Brasil, mas de todos os países, o facto de ter prevalecido uma saúde centrada na medicina, centrada no papel do médico, centrada no papel do tratamento como resultado. É importante e faz parte do processo, mas cuidar é muito mais do que um processo específico de tratar num consultório. Cuidar é muito mais do que fazer um diagnóstico. Cuidar é entender de todo um processo e isso significa mudança de um modelo.

É importante que todos saibam qual o caminho que estamos seguindo em relação ao modelo de gestão da saúde. Historicamente, o Sistema Único de Saúde foi, tanto do ponto de vista de construção de política, como do ponto de vista de financiamento, pautado por procedimentos. Isso, historicamente, ocasionou essa conduta de se tratar e de se financiar a saúde através de procedimentos, ou seja, um usuário do sistema, quando chegava ao hospital, passava por uma combinação de procedimentos. A mudança desse modelo de gestão é o que o Ministério da Saúde, em conjunto com os outros atores desse sistema – secretários estaduais de saúde, secretários municipais, representativos do CONASS<sup>2</sup> e CONASEMS<sup>3</sup> –, vem discutindo. A

---

<sup>1</sup> Coordenador Nacional de Média e Alta Complexidade do Ministério da Saúde.

<sup>2</sup> Conselho Nacional dos Secretários de Saúde - <http://www.conass.org.br/>.

<sup>3</sup> Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde - <http://www.conasems.org.br/>.

mudança de como instituir política pública não apenas baseada em procedimentos, em um pacote de exames, s em um pacote de financiamento, mas como integrar, de facto, a organização desse sistema de saúde. E nós trouxemos o novo modelo, que não é novo, mas nova a forma de se organizar através de ações e serviços numa rede de atenção a saúde. Isto já estava descrito na lei 8080, nos regimentos que fazem do Sistema Único de Saúde um sistema e organização. Mas a aplicabilidade e a organização desse sistema em rede, essa mudança é o grande desafio do sistema. E o que é essa rede? Toda a estratégia e política que o Ministério institui são pautadas na lógica da construção da rede, tanto na organização, no seu planejamento, como no seu financiamento e cuidado. É através desse arranjo organizativo que os serviços dos estabelecimentos de saúde devem se organizar para que as ações sejam feitas dentro de um cuidado continuado, dentro de uma lógica de diferentes tendências tecnológicas, integradas por apoio técnico. Ou seja, dentro dessa rede cada um deve ter um papel fundamental para que seja, de fato, organizada uma rede de atenção.

O usuário desse sistema, independente d a política, no âmbito da rede de atenção, deve ser encontrado e não procurar o cuidado. Mas deve ser encontrado através de uma rede integral, em que cada ponto da atenção básica à atenção especializada, do posto de saúde ao hospital, o usuário encontre um cuidado contínuo numa rede integrada.

O que eu coloco como característica fundamental é justamente isso, a rede implica uma relação horizontal. Em relação às doenças raras, o cuidado que existioa, quando se alcançava, estava em centros específicos, fossem de pesquisa ou grandes centros muito distantes de um cuidado e um acolhimento adequado. Mas aatenção em saúde mais próxima de qualquer usuário sempre será a Atenção Básica, independente da necessidade e da complexidade do cuidado. E se nós formos discutir as doenças raras a atenção básica faz parte do cuidado, porque é ali que funciona a porta de entrada, seja da gestante, seja do usuário na fase inicial. Portanto, é fundamental que a informação e o cuidado de doença rara também chegue para que tenhamos, principalmente, um diagnóstico, que se quer um diagnóstico precoce, a orientação adequada, em cada porta de entrada desse Sistema Único de Saúde. Além disso, essa rede é centrada na necessidade e não apenas na oferta, porque o sistema trouxe até então sempre uma oferta que recorta justamente essa demanda. Torna-se importante não apenas financiar a política pública, mas organizar e planejar uma política pública em relação com as necessidades de um dado território para aí começamos a organizar o processo.

De acordo com a OMS, doença rara é aquela doença que afeta até sessenta e cinco pessoas por cem mil pessoas, proporção de 1,3 a cada 2 mil. Essa definição não é homogênea em todos os países, e nós colocamos em consulta pública essa definição para iniciar o processo. Daqui a dois anos nós poderemos, assim, mudar a definição, porque a política é dinâmica, mas justamente, acomete 6 a 8% da população. Se nós fossemos pensar, como muitas vezes: “Não, política pública se faz em cima de epidemiologia”, não estaríamos aqui hoje, até porque, embora ela seja individualmente rara, constitui um grupo muito significativo da população. Esse era um ponto que eu queria discutir quando começamos com esse grupo técnico formado por especialistas, representantes de associações e gestores, essencialmente do Ministério da Saúde, mais concretamente: por onde vamos traçar uma política? Nós temos quase mais de oito mil doenças, conhecidas, número que cada vez mais vai aumentar em relação ao número de doenças raras. Como é que podemos começar a discutir essa estratégia?

Seeu for pensar no tratamento medicamentoso e fazer uma política para quem trata apenas com medicamento, somente 100 doenças raras, hoje,têm um tratamento medicamentoso. Ou seja, eu deixaria de fora 7900 doenças. É importante, é fundamental, mas uma política integral muito mais importante, porque eu não faço cuidado apenas com medicamento, eu faço o cuidado com integralidade, com diagnóstico, com habilitação, com reabilitação, com discussão de caso ecom outros fatores.

Quando esse grupo foi formado nós tínhamos três prioridades: primeiro, instituir uma política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde; segundo, elaborar dois documentos norteadores, o grupo tinha esse papel e, ao fim desta elaboração, nós temos que colocar em consulta pública dois documentos norteadores, um de diretrizes ao cuidado e o outro de normas para habilitação, dentro do Sistema Único de Saúde, de serviços e centros de doenças raras; terceiro, a inclusão de procedimentos, porque a política de integralidade do cuidado perpassa os serviços de acesso, por necessidade de diagnóstico, por habilitação e reabilitação e, muitas vezes, por tratamento medicamentoso.

Não se exclui da política a necessidade de tratamento medicamentoso. Mas a gente tem que propor ao Sistema, respaldado no diagnóstico. Então, faz parte da política a incorporação de novos exames. Novos exames estão sendo discutidos em uma comissão, estão na comissão nacional de incorporação de tecnologia no Sistema Único de Saúde, que é uma lei federal para a incorporação de toda tecnologia no SUS. Essa discussão fizemos paralelamente, porque tem todo um processo de aprovação e já vimos discutindo a política dentro do sistema. A política envolve desde a atenção básica à atenção especializada, incluindo a questão do aconselhamento genético até a habilitação e instrução de centros de serviços em doenças raras.

O que pautou a estratégia da política?

Alguns eixos estruturantes passam por ver o lado macro desse cuidado. Nessa política nós temos dois eixos fundamentais, doenças raras de origem genética e doenças raras de origem não genética. Dentro de doenças raras de origem genética, temos um eixo vinculado a anomalias congênitas, outro a deficiência intelectual e outro a erros inatos de metabolismo. Há outro grupo maior de doenças raras que são de origem não genética, perpasso infecciosos, inflamatórios e autoimunes. Isso balizou o quê? Fundamentalmente, para traçarmos a linha dos eixos em que assentaria o cuidado para que a gente pudesse pensar como seria organizado o sistema através de uma rede e como é que a atenção integral às pessoas com doenças raras integraria o processo nessa rede de atenção.

O Ministério da Saúde, através de políticas, habilita os serviços e os centros especializados em doenças raras. Hoje existem determinados serviços que prestam cuidado a uma ou mais doenças, para um eixo ou mais eixos de cuidado, dependendo da sua complexidade. Mas mais do que isso, a política tem um poder de indução, já que ela induz todo um processo, desde a formação, que é fundamental, e não é a formação do especialista, do geneticista, mas de pessoas e profissionais vinculados ao cuidado, tanto da área médica como não médica.

A política tem dois documentos norteadores que foram colocados em consulta pública. No dia 23 de outubro, nós faremos uma reunião ampliada. Porquê essa reunião ampliada? Justamente, quando nós elaborámos o grupo, nós, o grupo, Ministério da Saúde, representantes e gestores, representantes de especialidades, associações, constituímos um núcleo duro e esse núcleo tem a responsabilidade de construir, a proposta inicial. Porque para cancelar o processo nós precisamos de uma aprovação e de uma discussão maior, por isso é que, desde o primeiro dia, nós construímos os dois documentos: a) Como habilitar serviços e centros de atenção especializada em atenção às pessoas com doenças raras e as diretrizes para cada um dos pontos de atenção, da atenção básica à atenção especializada e o centro de serviços em especialidades; b) Qual o papel de cada um no cuidado, na atenção das pessoas com doenças raras?

Habilitação e reabilitação, cuidado continuado, necessidades adicionais, não apenas o tratamento específico da doença rara, mas o contexto integral desse cuidado é a nossa proposta. E aí nós falamos: “No último dia, quando a gente for para a pactuação, ao nível de sistema único, CONASS, CONASEM e a tripartite, nós faremos o GT ampliado para mostrar que esse é o processo”. E, então, teremos a posição crítica de todos.

Já tivemos a consulta pública. Foi a consulta pública, nesse Ministério, que teve a maior participação e colaboração. Foram mais de 180 contribuições. Foi um trabalho árduo do grupo de trabalho, que se dividiu em três grandes grupos para consolidar a consulta pública e

finalizamos os documentos que serão apresentados na reunião ampliada. Aprovado nesta reunião, no mês 11, a gente faz a discussão na plenária da CONITEC<sup>4</sup> de incorporação tecnológica e ainda no mês 11 eu vou à comissão intergestora tripartite para pactuar, e aí sim, a gente passa para a história do Sistema Único de Saúde uma política integral, uma única política integral que perde de poucas no mundo, de atenção integral de pessoas com doenças raras. Uma política que vai do cuidado para o acolhimento e o diagnóstico, do aconselhamento até a necessidade de medicamentos, baseada no protocolo clínico. Foi um trabalho – e eu me emocionei na fala porque quem participou sabe, e eu agradeço a cada um desses colegas, o Rogério, Prof. Marcos, Sidney, a Martha e a todos em nome deles – que realmente a gente pensou da base à atenção especializada. Além desse trabalho, a gente vai ter que modificar muito, porque a política pública é dinâmica. O grande desafio agora é que cada um pactue na tripartite, que a gente vá para o território e induza a implementação desse processo, e que monitore a implementação desse processo.

Se estamos fazendo política pública, esta tem que ser feita também com a academia, com o gestor, com as pessoas. Somente dessa forma a gente vai conseguir implementar e mudar a realidade.

Muito obrigado e eu fico a disposição para discussão.

**Maria José Delgado<sup>5</sup>** – Bom dia.

Eu vou começar a apresentação mostrando um filme. É um filme rápido. Eu pedi que o Rogério me desse essa licença para que vocês conhecessem um pouco mais da Interfarma, de uma maneira um pouco mais interessante do que eu ficar falando de números, ficar falando de percentuais. Depois a gente vai entrar numa outra parte da apresentação em que eu trago alguns números de pesquisa e alguns dados referentes ao desenvolvimento dos produtos.

Bom, somente para contar um pouquinho do que nós fazemos e como nós fazemos. Principalmente, o que nós fazemos é estar junto. Estar fazendo junto também é uma meta e é uma necessidade que a Interfarma tem na sua gestão. Por isso pedimos tanto ao Ministério da Saúde para participar do grupo que esteve pensando a proposta de política. Naquele momento não foi oportuno, mas no dia 23, com certeza nós estaremos juntos, estaremos conversando, estaremos tentando alinhar também algo daquelas contribuições que nós já envimos, que o Fogolin conhece, e que todo o mundo conhece.

O Rogério me pediu para que eu traçasse um cenário em relação a quê e como nós investimos, como nós desenvolvemos os produtos, como são os dados e quais são esses dados. Mas antes desses dados, eu vou tentar desenhar um cenário que eu acho que vocês conhecem. Até os anos 80 as pessoas com doenças raras não faziam parte das agendas governamentais, o que pode ser encontrado em estudos que demonstram isso. A partir dessa data, dessa década, vários esforços, várias estratégias foram sendo implementadas para que esse pudesse ser um tema, e um tema que fosse visto com mais dedicação, cada vez mais pensando em soluções para o cenário que se apresentava.

No Brasil, como o Fogolin já falou, estimam-se treze milhões de pessoas com doenças raras e, destas, 75% se manifestam-se em crianças. Esse é o indicador que talvez mais nos comova e é o indicador que talvez mais nos mova a fazer o que fazemos. E contribui ainda para maior morbidade nos primeiros 18 anos de vida, que também é um dado que nos impulsiona a tentar dar soluções e a tentar trazer benefícios ou longevidade com qualidade para essas pessoas.

No Brasil, assim como no mundo, quem movimentou e colocou essa agenda dentro do governo foram as associações de pacientes, os estudos também demonstram isso. As

---

<sup>4</sup> Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (SUS).

<sup>5</sup> Diretora de Inovação e Responsabilidade Social da Interfarma.

associações são aquelas que estão levando o tema e fazendo o tema acontecer. Então é importante que vocês continuem nesse ritmo e continuem fazendo cada vez mais o posicionamento da necessidade e o posicionamento do interesse de cada um de vocês. E essa nova abordagem, vinda das associações de pacientes, também trouxe para o Brasil vários avanços do que se iniciou em 2000, mas apenas em 2009 foi formalizada e publicada, pelo Ministério da saúde, a Portaria 81. Conhecemos todo o esforço e reconhecemos o esforço para que isso tivesse sido feito e que, agora, entra numa outra fase de execução.

A política que agora está desenhada, e que propõe um desenho, talvez seja exequível, sendo que a anterior, a portaria 81, não era. A gente sabe que é um caminho longo, que é um caminho recente, da década de 80, e que temos que andar muito. Diversas barreiras dificultam o acesso dos pacientes a tratamentos especializados, desde a assistência até medicamentos. Os profissionais da área carecem de capacitação para não comprometer ou retardar o diagnóstico. É angustiante chegar em um serviço de assistência, seja unidade básica, seja um hospital e aquele que vai te atender olhar para você e fica, talvez, mais inseguro do que você mesmo que foi buscar alguma solução para a sua situação de saúde. A capacitação e treinamento dos profissionais é um alvo que deve estar dentro da discussão do que está em construção. Falta de informação sobre as doenças para as famílias é angustiante. É uma aflição muito grande: o que fazer?, como fazer?, o que tem depois de ter diagnosticado?, para onde ir?, como dar solução a essa situação que é muito complexa?

Apenas 2% das doenças pode beneficiar de medicamentos órfãos capazes de interferir na sua evolução. Estamos falando de um percentual muito pequeno e que pesa todo o esforço de pesquisa e desenvolvimento, mas por ser tão recente o setor ainda carece de mais investimento e de mais pesquisas. E quando eu falo dessa agonia de chegar numa unidade básica, eu falo não na teoria, eu falo também porque eu sou uma usuária do serviço de saúde, os meus filhos são, os meus netos são. Antes de tudo eu, como uma cidadã, me angustia, e é realmente uma constatação da vida real, porque aqui ninguém está dizendo de hipótese ou de situação que não conheça realmente. Como é o cenário de desenvolvimento de pesquisa no Brasil? Quando eu digo que ele não possui robustez é porque nós não temos a robustez que o país merece, e que a população e que a própria academia também precisam. Nós somos mais ou menos o décimo terceiro país em produção. Nós somos, em pesquisa e artigos científicos, o décimo terceiro no mundo. Nós somos muito bons a produzir artigos científicos, mas no ranking mundial de depósito de patentes, que se faz o registro quando há uma descoberta, quando há possibilidade de um novo produto, nós estamos no vigésimo quarto lugar. E o país perde a oportunidade de inovação, nós fizemos um estudo com os nossos associados, com quinze empresas, nós perdemos por conta de tramitação burocrática nas várias instâncias que são necessárias passar um processo e o projeto de pesquisa. Nós perdemos uma quantidade importante de estudos e chegamos a estimar um prejuízo de 2500 pacientes, aproximadamente. E vamos perder mais alguns, inclusive para produtos oncológicos, de hepatite C, problemas importantes também de saúde pública. A pesquisa clínica movimenta cerca de 40 bilhões de investimento no mundo e no Brasil são investidos pouco mais de 139 milhões de dólares. A participação do Brasil em estudos clínicos no mundo representa 1,5% e atinge a décima quarta posição. O tempo gasto com a pesquisa clínica no Brasil está entre 10 a 14 meses, enquanto que a média mundial é de 4 a 6 meses. E o que acontece no quadro anterior, demora tanto para aprovar que nós não conseguimos nem fazer e nem participar das pesquisas mundiais.

A nossa população, que tem um perfil epidemiológico, que tem uma característica específica, muitas vezes a gente não consegue participar dos estudos multicêntricos. Tem um dado interessante, quando falamos de doenças cardiovasculares, que são doenças tradicionalmente em maior número e cuidadas há muito mais tempo, temos um indicador de para cada 24 euros gastos no desenvolvimento de todos os novos medicamentos, 89 são economizados em internação e outros serviços de saúde.

Então, pensando na pesquisa, no desenvolvimento e no impacto financeiro dentro do processo da elaboração das políticas públicas, sabemos que existe uma limitação orçamentária, mas a gente entende também que é preciso encontrar as soluções para uma medida, para que esse orçamento possa ser elástico e atender a necessidade de um conjunto de pessoas.

A indústria farmacêutica gastou, em 2011, aproximadamente 130 bilhões de dólares e foram lançados aproximadamente 35 novos produtos farmacêuticos, dentre os mais de 3.200 compostos em desenvolvimento. Entre 2007 e 2011 nós temos um declínio de pesquisa, que caiu para 149, e o custo médio do desenvolvimento de um medicamento gira em torno de 1,3 bilhões de dólares. Nós temos 460 medicamentos que estão sendo desenvolvidos para doenças raras, e que a gente espera que muitos deles possam chegar ao mercado.

### Mas é preciso INVESTIMENTO e DESENVOLVIMENTO

## Pesquisa e desenvolvimento de medicamentos

- A indústria farmacêutica de pesquisa gastou em 2011 aproximadamente US\$ 135 bilhões em P&D;
- Foram lançados, em 2011, aproximadamente 35 novos produtos farmacêuticos, dentre os mais de 3.200 compostos em desenvolvimento;
- Entre 2007 e 2011, o número de novas entidades químicas ou biológicas lançadas no mercado mundial caiu para 149 das 196 de uma década antes;
- O custo médio para se desenvolver um único medicamento gira em torno de US\$ 1,3 bilhão;

Fonte: Facts and Figures, 2012, IFPMA - International Federation of Pharmaceutical Manufacturers & Associations

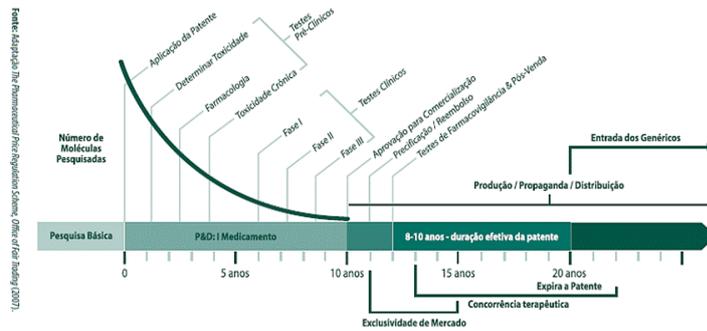
### Medicamentos em desenvolvimento em 2011

Categorias selecionadas



Fonte: Facts and Figures, 2012, IFPMA - International Federation of Pharmaceutical Manufacturers & Associations

Essa é uma curva de tempo, como que começa lá na pesquisa básica que o Fogolin está dizendo aqui do financiamento, do incentivo ao financiamento a pesquisa básica, e qual é o percurso que se tem para chegar até que o produto chegue ao balcão, ao mercado, é o processo e é o trajeto da bancada ao mercado.



### Tempo para desenvolver um medicamento

- Estima-se que são necessários entre 10 a 15 anos para se desenvolver um medicamento ou uma vacina;
- Somente um em cada 10.000 compostos chega até os pacientes.



**Interfarma**  
Associação de Indústria Farmacêutica de Pesquisa

E isso vai levar mais ou menos entre dez a quinze anos para se desenvolver um medicamento ou uma vacina nova e somente um a cada dez mil compostos chega até os pacientes. Vamos investir num esforço que é super importante e tem que acontecer mesmo, porque nós temos aquele déficit de pesquisa. O nosso investimento é pouco, mas tem essa linha e essa trajetória de desenvolvimento. Tem que ter muito investimento para que tenhamos inovações sendo disponibilizadas.

Deixo só algumas considerações finais que eu acho importante deixar na agenda. O Brasil não discute medicamentos órfãos como um tema macro. Ele é discutido dentro das políticas públicas. O medicamento órfão que vai cuidar de doenças raras, negligenciadas, principalmente, precisa duma pauta específica. Precisamos fortalecer a assistência médica e farmacêutica e isso, com certeza, depende dos grupos de defesa e das associações de pacientes. Nós precisamos de parcerias para um modelo fortalecido de atuação. Esse modelo deve envolver o governo, as associações de pacientes, as representações do seguimento produtivo, do Conselho Federal de Medicina, de farmácia e todos aqueles que fazem parte do país, são aqueles que moram aqui e aqueles que querem que isso daqui desenvolva e que esse país avance cada vez mais. Os pacientes e a responsabilidade social das empresas também tem a sua missão importante. O diálogo social também é importante e ele existe para negociação em prol do interesse comum. Na verdade, o que precisamos é que a voz desse conjunto de pessoas possa estabelecer um impacto social para as doenças raras, que é uma provocação que eu faço e que eu deixo aqui no encerramento da minha fala.

As vozes são necessárias, elas existem, cada vez mais elas têm que ter força para dizer o que precisam, mas para isso nós precisamos estabelecer um impacto social e dizer para onde nós queremos ir e como nós vamos. Isso foram assuntos que nós fizemos, foram temas de movimentos com que nós trabalhamos. A publicação<sup>6</sup> que vocês receberam teve como objetivo qualificar o nosso debate e a meta era ocupar o espaço que é devido às doenças raras na agenda do país.

Nós fizemos um seminário grande, em março, e esses são resultados do seminário. Nós fizemos publicações que atingiram mais de um milhão de pessoas, difundindo o tema dizendo

<sup>6</sup> Doenças Raras: contribuições para uma política nacional, disponível em [www.interfarma.org.br](http://www.interfarma.org.br)

que existem doenças raras que é preciso discutir e que é preciso avançar. Aqui são dados que a gente sabe que estão nesse estudo, e dentro desse fortalecimento das ações, eu acho que o mais importante é que a gente precisa continuar discutindo, contribuir sistematicamente para o debate deste complexo cenário, entender e construir junto as saídas. Por último, e já que o evento é uma parceria com Coimbra, eu queria deixar aqui a boa fala do Professor Boaventura que diz que devemos “Lutar pela igualdade quando a diferença nos discrimina e lutar pela diferença sempre que a igualdade nos descaracterize”.

Muito obrigada, Rogério. Muito obrigada pela oportunidade de estar aqui com vocês. Fico à disposição para qualquer intervenção.

**Luiz Oswaldo Rodrigues<sup>7</sup>** – Bom dia a todos.

Meu nome é Luiz Oswaldo Carneiro Rodrigues. Quem deveria estar aqui hoje era o Sr. Paulo Roberto Ferreira Couto, que é o presidente da AMANF. Eu sou um dos membros da associação. Eu e minha esposa Thalma estamos aqui e temos uma filha com Neurofibromatose (NF) do tipo I. Também sou médico e há dez anos encontramos outro médico com o filho com NF também. Então nós criamos o Centro de Referência em NF, no Hospital das Clínicas na Universidade Federal de Minas Gerais.

Eu estou aqui falando em nome da Associação Mineira de Apoio as Pessoas com NF - AMANF e estou falando em nome do Centro de Referência também.

Eu quero agradecer ao Rogério, particularmente, pelo convite pessoal em nome da nossa Associação e é uma satisfação estar aqui nesta mesa, com Dr. José Eduardo Fogolin, com a Dra. Maria José, e com o Prof. Dr. Natan Monsores participando desse debate.

A primeira pergunta que a nossa Associação se fez foi se nós somos uma doença rara. Como vocês já viram na palestra do Professor Mário, ontem na audiência pública, a gente fica às vezes na dúvida se nos encontramos entre as doenças raras. Não há um consenso, como nós aprendemos com o Dr. Saporta ontem, não há um consenso e são 80 mil brasileiros, mais ou menos, tanto quanto a doença de charcot-marie-tooth. Temos uma população bastante grande, dá para encher um estádio de futebol com o número de pessoas que tem NF. Isso é raro? Pelos critérios internacionais essa é uma doença daquelas com frequência rara, portando estamos dentro das doenças raras. Elas são três doenças genéticas que afetam cerca de 80 mil brasileiros, e apesar desse número de pessoas acometidas, elas são tecnicamente consideradas doenças raras.

As NFs padecem de dificuldades semelhantes às demais doenças raras, as quais nós denominamos DOR. Uma sigla que nós fizemos pra designar essa dificuldade comum que nós temos entre todas as doenças raras. Que seria isso? D - de desconhecimento científico por parte dos profissionais de saúde, ou as vezes por todos; O - de omissão institucional, que a gente fica feliz de saber que aqui tem um representante do Ministério e que existem comitês trabalhando e que estão tentando superar isso, mas ainda é uma dificuldade a omissão institucional; E, finalmente, R - representação social inexistente. O que quer dizer isso? Quando você fala a palavra NF, por exemplo, mas poderia ser Niemann-pick, ou qualquer outra dessas doenças que vocês compartilham conosco, que nós compartilhamos nesse Congresso, nesse evento, as pessoas não sabem o que significa.

A psicóloga Alessandra Cerello fez uma dissertação de mestrado<sup>8</sup> mostrando que as pessoas não sabem o que é NF: profissionais de saúde ou as famílias. A sociedade não sabe! E quando você não sabe o que uma coisa significa, você não tem emoção sobre ela, então a falta de emoção faz com que você não se incomode com aquela pessoa, você não estabelece uma

---

<sup>7</sup> Diretor Técnico da Associação Mineira de Neurofibromatose.

<sup>8</sup> Disponível em [http://www.bibliotecadigital.ufmg.br/dspace/bitstream/handle/1843/BUOS-8N2FVW/disserta\\_\\_o\\_alessandra\\_cerello.pdf?sequence=1](http://www.bibliotecadigital.ufmg.br/dspace/bitstream/handle/1843/BUOS-8N2FVW/disserta__o_alessandra_cerello.pdf?sequence=1)

relação de empatia, você não estabelece uma conexão humana de pessoa para pessoa. Então a maior parte das doenças raras, ou se não todas, tem essa dificuldade. Para dar um exemplo, eu fiquei muito feliz quando o Rogério denominou a Associação de Associação MariaVitória, porque Maria Vitória tem o rosto, nós pensamos que existe uma pessoa por trás deste nome, dessa associação. Isso é fundamental, dar rosto às pessoas.

á no Centro de Referência nós temos algumas queixas das pessoas que nos procuram e vou falar de NF mas, possivelmente, vocês vão identificar essas dificuldades em outras doenças. Por exemplo, a atitude acadêmica, excessivamente acadêmica, dos profissionais da saúde, os médicos, particularmente, que tratam os pacientes de uma forma fria, num tubo de ensaio. A pressa no atendimento, vejam esse médico, ele tem quantos relógios que ele tem que dar conta ao mesmo tempo para um paciente só? Ele tem vários relógios, é uma pressa, uma coisa atrás da outra, então a pressa não permite que você olhe para o paciente e diga assim: "Eu não sei o que você tem, eu preciso de estudar, eu preciso de consultar um colega, eu preciso de fazer uma interconsulta para gente poder saber o que você tem." A pressa não nos permite fazer isso.



A indiferença é como se, às vezes, no caso da NF, por exemplo, muitos pacientes apresentam lesões cutâneas e quem desconhece a doença não sabe se elas são contagiosas ou não, e a atitude espontânea, humana e natural, é o medo do desconhecido, medo de pegar aquela doença, então há um isolamento. Muitos pacientes com NF dizem assim: "Doutor, nenhum médico nunca tocou em mim, nunca encostou a minha pele. Olha de longe e tira retrato." Ou a doença é retratada apenas pelo seu lado patológico, pela patologia, pela lâmina da biópsia. Então o médico olha para o paciente, mas o que ele vê não é uma pessoa, ele vê a lâmina, ele vê a anatomia, a doença, ele não vê o ser humano que está ali diante dele. Essa é outra queixa. Os pacientes são voluntários em pesquisa e depois são abandonados. Eles participam como voluntários, oferecem o seu sangue, o seu suor, as suas lágrimas, o seu tecido para o estudo e depois eles são ignorados, não recebem nenhum retorno. Às vezes, não precisa ter um medicamento pronto, mas basta ter um "Olha, obrigado, fizemos isso, publicamos aquilo, etc." Os planos de saúde também, já que os planos de saúde costumam ser armadilhas para os pacientes. Os que têm SUS contam com as dificuldades de repartição do dinheiro público para as doenças, os que não têm, os que têm dinheiro particular, são explorados pelos médicos que vão de especialista em especialista. O dermatologista pede para o neurocirurgião, o neuro pede para outro profissional ... E os planos de saúde ficam indiferentes a essas doenças raras na maioria das vezes.

Vocês estão vendo uma cartilha<sup>9</sup> que está em distribuição no Brasil, com o apoio da Unimed de Belo Horizonte - um dos planos que tem apoiado o nosso Centro de Referência. A Interfarma falou agora há pouco em nome da indústria farmacêutica, mas uma grande

<sup>9</sup> As Manchinhas da Mariana. Disponível em <http://www.amanf.org.br/CartilhaPacientesMai2011.pdf>

preocupação que nós temos é que nós sabemos que a indústria caminha para um lado e que é preciso ter um remo muito forte aqui para segurar o barquinho da ética para que a indústria não arraste a ética na sua potência econômica e no seu poder de fogo. Finalmente, a própria tecnologia é um grande problema, veja só, o que o Doutor está procurando nesses exames? O paciente.



  
Associação Amavi  
www.amavi.org

Então tem gente que faz tanto exame, que cai na mão da tecnologia, quando a medicina tecnológica, excessivamente tecnológica, você faz tanto exame que você se perde. Às vezes, os pacientes chegam com pacotes de exames. Eu tive um paciente uma vez que chegou com um pacote de 4,5kg de exame, segurando o pacote para me mostrar. Aí eu disse: "Não, vamos te examinar primeiro e depois eu vejo os exames."

Então com estas questões em mente, como enfrentar a DOR? Eu acho que são as entidades de pacientes com alguma doença, de familiares, de pessoas portadores das mais diversas doenças que têm que se apoderar do seu próprio corpo, da sua pessoa, da sua saúde, acreditar que cada um de nós é maior do que a sua doença e assumir o poder sobre o seu corpo, assumir o poder sobre a sua saúde. Esse é o projeto das associações. Esta é uma das reuniões da AMANF. Nós temos aqui o fundador da AMANF, o André, nós temos o Nilton e a Andréia que são pais de portador também, a Alessandra, eu e a Thalma, a minha filha, o Paulo Couto que é o nosso presidente, que deveria estar aqui hoje, e por motivos de saúde não pode estar presente.

## Como enfrentar a DOR?



Entidades de apoio mútuo, como a AMANF, AMAVI e tantas outras, para compensar:

- A falta de conhecimento dos profissionais de saúde
  - com atendimento, pesquisa e ensino;
- A solidão das pessoas portadoras das doenças
  - com reuniões e suporte emocional;
- O preconceito público
  - com divulgação popular e defesa dos direitos sociais.



Essa entidade tenta enfrentar a DOR procurando aumentar o conhecimento sobre a doença, o conhecimento público, o conhecimento dos profissionais de saúde, fazendo palestras em faculdades, em hospitais, em clínicas, em escolas, onde for necessário nós vamos fazer palestras; diminuir a solidão das pessoas que têm essas doenças raras, porque, muitas vezes, mesmo com NF falam assim: "Eu nunca tinha visto alguém como eu." Saber que existe outro como você já ajuda a sair um pouco da solidão. E vencer o preconceito público com a divulgação e a comunicação. Nós criamos a AMANF há dez anos, totalmente com trabalho voluntário, e nossas principais conquistas são: reuniões mensais, divulgação, temos uma página na internet, cartilhas educativas. Uma das nossas cartilhas está na segunda edição agora atualizada e pode ser baixada gratuitamente da internet. Essa cartilha já está sendo usada há alguns anos e ela já foi traduzida para o inglês dos Estados Unidos e está sendo usada do estado de Utah.

A página na internet, de 2008 a 2012 recebeu 25414 visitas de várias partes do mundo, mas principalmente do estado de Minas Gerais. O nosso endereço, para quem quiser acessar é: [www.amanf.org.br](http://www.amanf.org.br).

Fizemos dois simpósios, o primeiro foi em 2009 e no Segundo Simpósio Internacional de NF, contamos com a presença do Prof. Visconti, do Prof. Riccardi, que é o pioneiro em NF, segunda fase da existência das doenças, de 78 para cá, e o Dr. Bruce Korf. O Korf e o Visconti fazem parte da equipe que descobriu os genes da doença. O segundo evento que nós promovemos foi o Terceiro Simpósio Brasileiro em NF, no ano passado, em comemoração aos dez anos da nossa entidade. Aqui é a faculdade de medicina da Universidade Federal de Minas Gerais - UFMG onde fica localizado o Centro de Referência em NF, no Hospital das Clínicas na faculdade de Medicina em Belo Horizonte.



#### Centro de Referência em Neurofibromatoses

Hospital das Clínicas  
Faculdade de Medicina  
Universidade Federal  
Belo Horizonte  
Minas Gerais



O atendimento é totalmente pelo SUS. Nós temos 700 famílias atendidas e acompanhadas no ambulatório até agora. Hoje já são mais de 700, 200 famílias aproximadamente acompanhadas pela internet. Eu envio o laudo para os médicos das famílias e nós acompanhamos à distância.

Temos um convênio com o Centro de Imagem Molecular onde podemos fazer exames de imagem dos pacientes. Temos ensino para medicina, psicologia, fonoaudiologia e nutrição, pessoas que fazem mestrado e pós-graduação e doutorado conosco. E temos pesquisas, bolsistas de iniciação científica, alunos de mestrado e doutorado, participação em congressos, publicações científicas.

O ano passado nós criamos a Sociedade Brasileira de Pesquisa em NF, que está começando a funcionar, o nosso primeiro artigo deve sair em breve, um artigo coletivo.

Apresentei algumas realizações, mas gostaria de falar que a nossa entidade, quando discutimos a nossa participação na AMAVI, nas doenças raras, teve um certo medo; e que medo é esse? É porque aqui nós temos uma displasia da tíbia que é um dos sinais, felizmente não muito comum, 2% dos pacientes com NF1 apresenta.

### O limite das nossas pernas

Displasia da tíbia, um dos critérios diagnósticos para a NF do tipo 1



Dez anos também foram anos de:

- Dificuldades para a participação de muitos dos associados
- E falta de recursos financeiros para ações mais abrangentes.

No balanço geral, caminhamos para frente, mas andar não tem sido fácil.

É um dos sinais típicos da doença, que é uma displasia com uma pseudo-artrose, uma fratura espontânea da tíbia de uma criança. Ela nasce assim. Esta foto serve para mostrar que por mais que a gente tenha vontade de ajudar, existem limites próprios. Nossa Associação tem

muita dificuldade em reunir, tem muita dificuldade para arranjar recursos financeiros, então essa luta de participação não é fácil. No primeiro momento nós tivemos receio até de nos integrarmos nas doenças raras, a luta geral das doenças raras, mas hoje – e eu vou falar agora particularmente em nome do centro de referência em NF – nós estamos convencidos de que somente sobre esse grande guarda-chuva das doenças raras é que nós podemos fazer alguma coisa em conjunto e dar uma representação social a essas doenças. Nós acreditamos, hoje, que podemos ajudar e podemos ser ajudados nesse processo dentro da grande luta que está sendo travada, e hoje, aqui, é um momento histórico e fantástico, e eu quero agradecer mais uma vez a oportunidade.

Obrigado.

**Natan Monsores<sup>10</sup>** – Bom dia a todos.

Eu vou ser bem sucinto na minha apresentação. Na verdade é muito mais de uma demanda trazida a nós pelo Rogério e por algumas Associações do que fazer uma exposição científica, uma exposição técnica. Em grande parte das falas a gente ouve a informação aparecendo como elemento central: a necessidade de comunicar, a necessidade de informar, a necessidade de trazer ao público informações sobre doenças raras. A necessidade é transversal e perpassa todas as falas que ouvimos e que eu tenho ouvido esses últimos anos sobre doenças raras.

Seguindo essa lógica, eu vou aproveitar mais esse momento para fazer um lançamento. O Rogério me pediu que a gente trouxesse essa ferramenta que tem sido construída colaborativamente com o Rogério e com as Associações, trazer para apresentar a vocês e fazer um pedido, um grande pedido a todas as Associações aqui presentes, aos profissionais de saúde e a todas as pessoas interessadas no tema de doenças raras. As discussões que temos na Cátedra de Bioética, no departamento de Saúde coletiva na UnB, e eu tenho a oportunidade de ter aqui alguns professores da Universidade de Brasília, como a Professora Muna e o Professor Cláudio, que desde o começo têm participado destas iniciativas dentro da Universidade de Brasília. Eu queria apresentar para vocês a proposta do observatório de doenças raras. É a proposta de construção de uma rede que estamos chamando de Rede Raras. Uma rede de informação e comunicação sobre doenças raras, com produção científica brasileira, com informações oriundas das Associações de pacientes, dos profissionais de saúde, para que a gente consiga, mesmo que num vislumbre do futuro, alcançar o trabalho que tem sido feito pela EURORDIS. Então, quais são as metas desse observatório sobre as doenças raras? Reunir pesquisadores no campo de doenças raras a fim de agregar *expertises* nesse campo.

A gente sabe que desde a década de 90, pesquisas sobre doenças raras e medicamentos órfãos têm sido feitas no mundo inteiro, e aqui no Brasil, esse evento, esse fenômeno é muito recente, como já foi comentado aqui. Temos a segunda meta que é formar pesquisadores no campo de saúde coletiva. A nossa intenção não é formar geneticistas, médicos especialistas, é formar profissionais de campos o mais variados possíveis: Serviço Social, Nutrição, Psicologia, Sociologia, Antropologia, entre outros que tenham o interesse de trabalhar com esse tema e ver as questões sociais, as questões fundamentais ao campo das doenças raras. A terceira meta desse observatório é fomentar a pesquisa em três áreas principais, que são áreas que pertencem ao campo de saúde coletiva, ou que, pelo menos, perpassam o campo da saúde coletiva. A primeira é fomentar a pesquisa epidemiológica que dê subsídio às políticas públicas em doenças raras. Mesmo sem informação epidemiológica já estamos aqui discutindo. Se não tivermos a pesquisa epidemiológica para qualificar toda a discussão, qualificar o pensamento de formulação de políticas específicas para patologias específicas ou então para doenças raras, no geral, não vamos conseguir. Sem essas informações não teremos vislumbres muito interessantes, ou muito

---

<sup>10</sup> Professor do Departamento de Saúde Coletiva e do Programa de Pós-graduação em Bioética da UnB.

promissores, sobre o que pode ser feito em termos de investimentos em saúde, alocação de recursos específicos, entre outras coisas.

Outra meta é a produção de informação qualificada, como eu já falei aqui no início. Boa parte da reclamação das Associações e dos profissionais de saúde é a falta de informação. E por que não centralizar essa produção?

Por fim, promover a reflexão bioética sobre o tema. Já foi comentado aqui também que as questões éticas são fundamentais nas relações entre as associações de pacientes, a Indústria Farmacêutica, o Governo e a Comunidade Científica. E também é importante que essa discussão seja fomentada com liberdade e com responsabilidade entre todos os parceiros. Agregar e organizar a produção brasileira em doenças raras. A informação, as produções científicas que a gente tem no Brasil, hoje, estão fragmentadas em repositórios de teses, em dissertações, no Scielo, em alguns outros repositórios institucionais que são da academia – são feitos na academia para a academia, está dentro da universidade, para a universidade, com linguagem voltada para o campo da ciência. E por que não trazer essa informação, fazer comentários, fazer uma discussão sobre essa informação num lugar centralizado?

E por fim, e talvez seja a missão mais importante do observatório, é apoiar as Associações de pacientes e os demais interlocutores interessados nessa discussão de doenças raras.

Trago em primeira mão uma iniciativa ainda embrionária. É rudimentar. Ainda estamos trabalhando com a equipe de Tecnologia da Informação da Universidade de Brasília e vamos precisar do apoio das Associações, da indústria farmacêutica e do Ministério da Saúde para consolidar essa iniciativa. Falar em rede, rede de uma pessoa, rede de uma associação, rede de um grupo só, não é falar de rede. Rede não é isso. Então eu, Professor Natan, da cátedra de bioética da Universidade de Brasília, a AMAVI, não tem a intenção de montar uma rede nesse sentido. Uma rede centralizadora, na qual as Associações ou outros interlocutores só se aproximam e a gente fica mandando, ordenando e organizando, não é a nossa intenção. Muito menos fazer essa rede descentralizada, na qual a gente tem conversas pontuais entre alguns grupos, e mesmo assim com uma hierarquia, com alguém centralizando esse processo. A nossa visão de rede assenta numa construção distribuída, a rede do coletivo, rede que tem poder na mão de ninguém, na mão de nenhuma associação, sem disputas políticas, sem ideologias partidárias, sem qualquer perspectiva que desagregue. Falar de poder, falar de empoderamento, no caso de redes, é passar o poder, passar a construção dessa noção de rede, dessa noção de informação e comunicação para as mãos de quem é de direito, que são as Associações, são as pessoas com doenças raras.

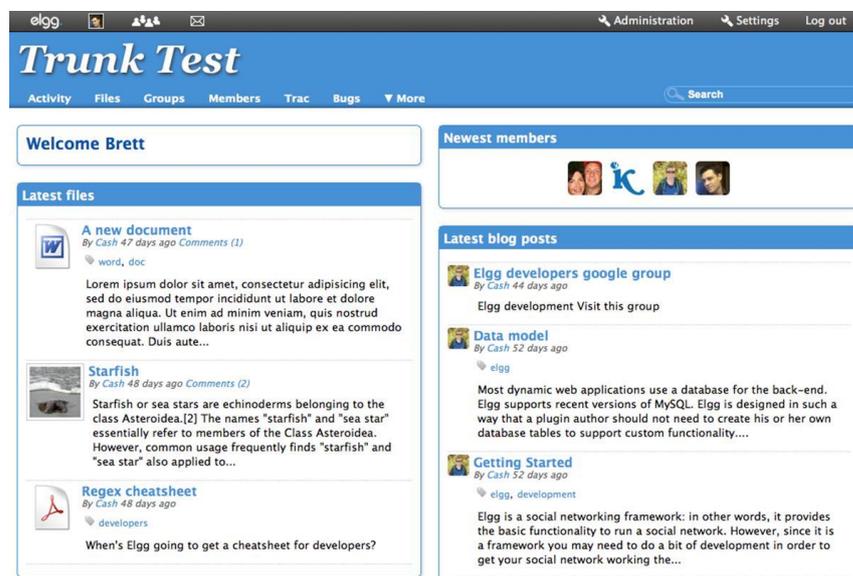
Não cabe à Universidade, não cabe ao Ministério da Saúde, não cabe à Indústria Farmacêutica pautar as Associações com aquilo que pensam ser mais importante, pelo contrário, as Associações é quem devem dizer a esses interlocutores aquilo que é necessário, a informação que querem, que tipo de construção de conhecimento científico e de conhecimento sobre doenças raras precisam.

Há quatro elementos que vão ser principais na consolidação da Rede Raras. Primeiro, o *Clustering*, ou seja, deixar que a organização dessa rede apareça por si só; deixar que vocês, das Associações de pacientes, vocês aqui que se interessam pelo tema de doenças raras, que vocês tragam elementos, informação e discussões para esse universo e espaço que vamos construir colaborativamente. A segunda coisa importante é o *Swarming*, que é permitir que essa Rede se auto conduza. Nós, da Universidade de Brasília, não temos o menor interesse em centralizar essas informações nos nossos repositórios acadêmicos. Não! A gente quer que essa informação seja publicada, partilhada e produzida por vocês e para vocês. *Cloning*, nós queremos que os ramos dessa rede surjam espontaneamente. Nós queremos que as associações venham espontaneamente participar desse processo, ajudem a construir essa Rede. E, por fim, o *Crunching*, quanto maior a interatividade nessa Rede, quando maior a troca de informação, quanto maior a troca de *expertises* dessa futura Rede Raras, mais forte ela vai ficar, mais firme

os nós e as relações dessa rede vão se estabelecer. Essa é a noção de rede social que trazemos aqui e que será a base da Rede Raras. Social não é só um conjunto de pessoas, mas é a interação entre essas pessoas.

A construção de uma rede social somente existe se as associações de pacientes e as pessoas interagirem. Redes sociais também não são somente ferramentas, não são só o espaço, não são só repositórios, são pessoas interagindo. Portanto, não adianta colocarmos um espaço, criar um Facebook cover, um Orkut cover, ou alguma coisa parecida, se eu não tenho as pessoas agregadas. Redes sociais são redes de comunicação, não somente de informação. Eu não posso pretender que essa Rede Raras seja apenas um repositório de produção científica. Ela tem que ser comentada por vocês, tem que ser criticada por vocês, ela tem que ser construída conjuntamente. Redes sociais são ambientes de interação, não somente de participação. Se criarmos esse espaço e ele ficar morto na internet, perdido na internet, isso não vai fazer o menor sentido. Pedimos que as associações participem, interajam. Conhecimento é relação social. Quando eu falo de rede social, o conhecimento só emerge dessas interações. Se eu falar, como eu já falei aqui no início, que a Universidade de Brasília tem a pretensão de agregar, de controlar essa rede, eu estarei indo contra os princípios de formação de qualquer rede social. Porquê? Porque é uma medida de não rede. Se eu concentrar essa rede na Universidade de Brasília, significa que eu tirei o poder de vocês, que eu tirei o poder das Associações de Pacientes de construir aquilo que elas querem, aquilo que é a informação necessária. Então essa perspectiva mais global é a ideia que trazemos à Rede Raras.

Em suma, é uma rede social online baseada em software livre, com informação livre, disponível para todos. Cada interessado pode criar e moderar o seu próprio espaço, esse espaço promove a formação de grupos, de blogs, de páginas, envio de arquivos, criação de book marks, links para as associações de vocês. E ainda tem o microblog para comunicação interna de quem quiser participar dessa rede. Essa aqui é a carinha da ferramenta. A ferramenta bruta.



Ela prevê espaços específicos que devem ser preenchidos pelas associações. A nossa é um espaço muito semelhante. Quem frequenta Facebook, quem frequenta Google Plus, quem já frequentou Orkut, vai conseguir se achar aqui sem nenhum problema. É uma rede, um fórum, um grupo de discussão. É um sistema que agrega diversas ferramentas. É possível criar perfis à medida que as pessoas agregarem informações, conteúdos, conhecimentos e forem compartilhando as informações que têm sobre doenças raras, essa rede vai crescendo, vai agregando valor. Por isso que eu faço um apelo para vocês. Eu não estou preocupado em fazer uma apresentação muito acadêmica. É mais um apelo, é mais um chamado. A gente precisa dos

Netweavers. Quem que são os Netweavers? São as pessoas que articulam essa rede, que estão trazendo esses elementos, trazendo informação.<sup>11</sup>

Qual que é a nossa meta? O representante da EURORDIS falou há pouco que eles possuem essa rede em funcionamento na Europa, que agrega participantes também dos Estados Unidos, do Canadá, da NORD<sup>12</sup> e da CORD.<sup>13</sup> Como estamos usando o sistema Elgg, que é todo modular, a nossa ideia é um dia, aqui no Brasil, termos uma rede de colaboração nos moldes da Rare Conect.

O que temos nessa rede ([www.rareconnect.org](http://www.rareconnect.org))? Tem informações trazidas pelos pacientes, tem informações trazidas pelos especialistas, tem a contribuição mútua entre associações de pacientes. É esse espaço, livre, onde as informações sobre as doenças raras serão produzidas, onde a comunicação sobre doenças raras vai ser feita, onde as pessoas poderão buscar informações sobre as suas próprias condições. Eu vou encerrar por aqui. Vou deixar o endereço e vou deixar aqui o apelo para vocês. Na construção desse congresso, fizemos muitas discussões sobre como a gente iria conduzir essa questão da rede, dessa possibilidade futura. Mas eu queria fazer um apelo, que as associações de pacientes aqui representadas fizessem pelo menos a tentativa de explorar o espaço, dar sugestões, ver as dificuldades de acesso, para que a gente consiga avançar para uma rede como a Rare Connect.

Obrigado gente e desculpem a informalidade.

---

<sup>11</sup> <http://164.41.147.224/fs/rederaras/>

<sup>12</sup> National Organization for Rare Disease. [www.raredisease.org](http://www.raredisease.org)

<sup>13</sup> Canadian Organization for Rare Disorders. [www.raredisorders.ca](http://www.raredisorders.ca)

## 2ª Mesa: O que acontece no mundo?

**Yann Lee**<sup>1</sup> – É um grande prazer estar com vocês.

Pediram que eu apresentasse a Organização Europeia para Doenças Raras e como tentamos fazer o cuidado dos pacientes.

Quem somos nós?

EURORDIS é uma organização não governamental dirigida para os pacientes. A nossa missão é construir uma forte comunidade Europeia entre as Associações de pacientes e, diretamente ou indiretamente, lutar contra o espaço de doenças raras na vida desses pacientes e de suas famílias. Como vocês já sabem, há mais ou menos trinta milhões de pessoas que vivem na Europa e são afetadas por doenças raras. Quando nós falamos da Europa, falamos em quarenta e oito países compondo esse conjunto. A EURORDIS foi fundada em 1997, tem mais de quinze anos, e atualmente temos quase 600 organizações de pacientes e associações. Estamos em 54 países, até fora da Europa, em alguns casos, e também em 38 países europeus. Dentro da nossa organização temos duas redes. Uma chamada Alianças Nacionais, que é composta por 30 alianças nacionais. Também temos 44 federações europeias. Cada uma aborda um grupo, ou uma doença rara, ou um grupo de doenças raras. Juntos, nós representamos mais de 4000 doenças raras. Para fazer as nossas atividades temos uma equipe de 26 pessoas em escritórios de Bruxelas e Barcelona, e 130 voluntários. Estes, provavelmente, são a parte que eu mais me orgulho, porque são eles que ajudam nas nossas atividades e na construção da nossa comunidade.

Uma das nossas formas de compor esta comunidade é organizando uma reunião anual de membros, que é uma reunião de dois dias com vários workshops e oficinas de capacitação, que tentam envolver o máximo possível de pacientes e família de pacientes. Nós começamos em Barcelona, em 2014, em Berlim, e em 2015 será em Madrid. Organizamos esta reunião dedicada aos pacientes, às famílias dos pacientes e levamos os criadores de políticas públicas e palestrantes.

A conferência europeia de doenças raras acontece a cada dois anos com todos os parceiros dessa organização. As Conferências começaram em 2001, em Copenhagen, em 2012 em Bruxelas e será, ano que vem, em Berlim, do dia oito a dez de maio. E esta reunião tem, mais ou menos, 700 participantes da Europa. Também construímos a nossa comunidade através desse conselho de alianças nacionais ligado às Doenças Raras. Nós temos um Conselho que inclui várias alianças. Uma grande parceria acontece em Toronto e na América Latina, além de Taiwan e do Japão. Temos uma parceria específica entre a EURORDIS e a National Organization for Rare Disorders, nos EUA, onde fazemos, progressivamente, parcerias em atividades específicas.

Este trabalho de alianças nacionais trabalha especificamente no conceito que vocês já conhecem e nós tentamos trabalhar com uma estratégia de ações e também trabalhamos criando planos nacionais para as doenças raras. Essa é nossa meta. Outra rede principal com a qual trabalhamos é a rede de Federações Europeias. São 44 federações que fazem pesquisas, trabalhos em rede e centros de especialização para estudar cada uma das doenças raras. Também trabalhamos com legislação para os pacientes Coletamos informações e fazemos nossa rede através de algumas ferramentas. Temos um site em sete línguas diferentes, que inclui português. Temos muitas publicações em português e, provavelmente, podem ser acessadas em todo o Brasil. Também temos o site em espanhol e em inglês, com bastante informação. Mas nas

---

<sup>1</sup> Presidente da Europe Rare Diseases – EURORDIS (via skype).

outras línguas também temos bastante informação traduzida. Também temos um email feito nos sete idiomas, incluindo português. Temos publicações, documentos e brochuras, e tudo pode ser encontrado numa sessão digital no site. Nós temos um blog internacional mas, mais importante que isso, nós temos comunidades online para os pacientes, onde eles podem se conectar – “We Are Connect”.

As principais conquistas, até agora, têm sido para contribuir com a adoção de uma regulação na União Europeia direcionada às doenças raras e para o desenvolvimento de tecnologia para as doenças raras na Europa. Também participamos de um documento sobre o uso pediátrico de produtos medicinais no âmbito das doenças raras em 2006 e, em 2007, num tratado de terapia avançada médica nessa área.

Em 2012, trabalhamos um documento sobre os direitos dos pacientes que é transfronteiriço e abrange os direitos dos pacientes na Europa. Também contribuímos para a adoção do uso de um texto fundador que ajuda a formular a Política Europeia sobre Doenças Raras. Hoje, trabalhamos muito de perto com vocês no desenvolvimento das políticas que estão sendo implementadas e criadas no Brasil. E estamos trabalhando em conjunto, como parceiros.

Uma coisa muito importante para vocês do Brasil, é que, em conjunto com as legislações, nós também estamos promovendo a doença rara como prioridade na agenda política em termos de ações. De 2007 a 2013, nós tivemos 500 milhões de euros dedicados à pesquisa, através da promoção das doenças raras. Realmente é um crescimento muito grande no investimento e eu acredito que no Brasil vocês também querem ter essa mesma abordagem entre os principais estados e a Federação Nacional a nível nacional. Essa articulação seria muito benéfica para todos vocês. O dia das doenças raras acontece no último dia de fevereiro, todos os anos, porque o dia das doenças raras geralmente ou é dia 28 ou é dia 29 de fevereiro. Foi criado no ano de 2008 pela EURORDIS, junto com as suas Alianças Nacionais. Eu diria que esta foi nossa maior contribuição para a comunidade. Vocês, do Brasil, são muito participativos e a vossa influência, providenciando diferentes ferramentas, conteúdos, mensagens, vídeos e ideias apoiam as discussões que ocorrem entre as Alianças Nacionais.

Na América do Norte, nos Estados Unidos, também coordenamos alguns eventos desde o ano de 2009, com os nossos parceiros. No ano de 2013 tivemos uma participação de 70 países no dia das doenças raras. Nós temos seis anos de experiência em relação a esse dia específico das doenças raras e a cada ano promovendo assuntos diferentes, mas promovendo sempre o cuidado, por exemplo “Cuidado do Paciente - um Assunto Público”; “Pesquisa para os pacientes - um assunto raro mais igual, igual mas mais forte”. Estamos focando este assunto de uma forma local, mas também internacionalmente.

Todos nós podemos melhorar a qualidade do cuidado dos pacientes com doenças raras.

Gostaria de concluir com aludindo ao poder das Associações de pacientes, primeiramente na pesquisa, no diagnóstico, no cuidado e no plano nacional. A voz empoderada das Organizações dos pacientes, através da análise, não somente baseada em anedotas ou testemunhos, é muito importante, sobretudo o seu papel nas pesquisas através da coleta de dados. Além disso, estas organizações têm sido muito importantes no diagnóstico. As organizações podem providenciar apoio financeiro às pesquisas, e ajudar na criação de uma abordagem transacional.

Também temos observado, junto com os colegas acadêmicos, que quando as organizações de pacientes trabalham juntas e são muito ativas na pesquisa e daqui resulta uma rede, que está crescendo e tudo isto são fatores chave para o sucesso, para promover mais a pesquisa científica e para gerar mais conhecimento na área. Para dar um exemplo, as organizações de pacientes participam em diferentes redes de pesquisa, elas participam em redes de pesquisa muito técnicas, como terapia gênica ou a rede de pesquisa clínica na Europa, mas também em projetos específicos sobre doenças raras concretas. Com base nessas pesquisas, nessas abordagens que as Associações trazem sobre os pacientes e sobre as atividades de pesquisa, nós podemos

promover documentos, ajudar a criar as associações, a formular política de pesquisa. Por exemplo, por que pesquisar doenças raras? Esta é uma área a que as associações podem dar muito apoio.

No ano passado nós organizamos uma pesquisa que contou com a participação de 3000 pacientes e pais. E por causa do levantamento que foi feito, nós geramos e publicamos e a primeira Declaração Conjunta entre associações. Uma declaração de 10 chaves principais para os pacientes de doenças raras, baseada em pesquisas, em terapias, mas que serve também para o apoio de serviços de saúde. Isso tem contribuído, por exemplo, para a elaboração de uma recomendação europeia, feita por uma comissão de especialistas em doenças raras. Através deste exemplo vocês podem observar como os pacientes têm contribuído, como parceiros, junto com os seus colegas acadêmicos. E não só contribuindo como agentes de pesquisa, mas, também, ajudando a formular uma política e um processo.

Nós também temos trabalhado com cuidado e diagnóstico. Fazemos levantamento junto dos pacientes sobre o acesso ao cuidado e coletamos muita informação para ser usada no nosso trabalho de advocacy. O fato de 25% dos pacientes terem dito que estavam esperando entre cinco a trinta anos desde os seus primeiros sintomas para conseguirem um diagnóstico é muito sério e sugere uma intervenção médica incorreta, ou até cirurgias incorretas. Este é um dado muito interessante. O resultado dessa pesquisa foi publicado num livro que pode ser baixado no site e se chama “A voz de doze mil pacientes”. Isto dá uma ideia clara de alguns pontos ligados ao diagnóstico e cuidado. Esse livro tem sido muito importante para a formulação de uma política europeia, da União Europeia, mas também para as políticas nacionais.

É importante a análise da situação para ver qual é a realidade das necessidades e quais são as prioridades. Os pacientes são quem tem uma visão a longo prazo, porque eles e as famílias realizam o cuidado dessas doenças raras a tempo integral. Eles possuem uma visão muito mais longo prazo do que os outros parceiros. E isso, provavelmente, é uma das principais contribuições dos pacientes para criar uma nova política para o futuro. Esta é a importância de envolver os pacientes no processo.

A EURORDIS é o principal parceiro na organização de seminários nacionais e internacionais sobre doenças raras, usando a metodologia e as melhores práticas para conduzir tais seminários. Para que tudo isso possa acontecer de uma forma consistente e cooperativa, os pacientes tem oito representantes. A participação, o empoderamento do paciente acontece a nível nacional, internacional e para o desenvolvimento de políticas e realização de pesquisas.

Sobre o desenvolvimento de medicamentos, nós também participamos ativamente em diferentes comitês científicos, como o comitê para produtos pediátricos, o comitê para medicamentos órfãos, e o comitê para terapias avançadas. Além desta participação em comitês de medicamentos, também participamos no Consórcio internacional de pesquisa em doenças raras, que foi estabelecido em diversos países do mundo e que tem firmes objetivos.

Convidamos vocês a participarem no próximo dia de doenças raras. Se juntem a nós para o melhor cuidado a doenças raras.

Muito obrigado.

**Virgínia Llera<sup>2</sup>** – Em primeiro lugar, muito obrigada. É uma honra estar no Brasil e com vocês uma vez mais.

Desde 2007 a Geiser, que é a Organização latino-americana de doenças raras, trabalha com os companheiros e colegas do Brasil. Eu quero agradecer muito ao Rogério porque estou realmente muito impressionada e contente pelo progresso que teve a AMAVI.

---

<sup>2</sup> Fundacion Geiser.

A Geiser nasceu em 2002, na Argentina, e agora estamos trabalhando em todo o continente. Temos delegados no Chile, no Uruguai, no Peru, no Panamá, no Brasil, na República Dominicana, no Equador, no México e também em Washington. Ao longo destes anos temos gerado conhecimento acerca do que acontece em nosso continente. Então, por quê falar de América Latina se já temos bastantes problemas para pensar só aqui no Brasil? Por quê complicar?

Eu, na verdade, acredito que tenho este papel, o papel de complicar, sobretudo o Ministério da Saúde de cada um dos países. Na verdade ainda tem muito para fazer e se não existe a possibilidade de unir, não é possível gerar soluções estratégicas viáveis a médio e longo prazo para as doenças raras. Para essas doenças, a medida para ser exitosa deve sair do nível nacional e gerar uma união mais alargada.

O que temos de positivo na América Latina é a proposta de trabalhar em conjunto com todos os países. Em primeiro lugar, temos a importante população de 600 milhões de habitantes e temos um contexto pacífico até ao momento. As barreiras entre linguagens são mais fáceis. Eu os entendo quando falam em português e vocês me entendem. E assim somos muito felizes, porque, na realidade, podemos facilmente nos entender, pelo menos nos aspectos mais básicos.

Temos uma história comum, temos a possibilidade de argumentar possibilidades. Temos também nossos desafios econômicos, digamos que os desafios econômicos do Brasil, considerando que tem uma população muito maior, são similares aos demais países latino-americanos. Também temos países que estão liderando economicamente um protagonismo internacional. Temos a possibilidade de integrar estas iniciativas regionais a médio e longo prazo. Lamento não temos um levantamento sério dos recursos já existentes na América Latina, como por exemplo a EUROCAT,<sup>3</sup> na Europa. Muitas das más formações craniofaciais são doenças raras. Não todas, mas cerca de 80% de todas as doenças raras são genéticas e dependem de muitos fatores que têm a ver com o ambiente e que não podemos deixar, todavia, de estudar.

Temos trabalhos epidemiológicos em doenças raras, designadamente sobre o levantamento de recursos exigidos, para entender quais são os recursos de que se necessita, para saber quais as combinações desses recursos exigidos ainda para fazer um levantamento das características por nacionalidade e necessidades da população.

Finalmente, a Geiser, como uma instituição, possui metas para alcançar os seus objetivos e uma delas é gerar relações institucionais entre os níveis nacionais, regionais e internacionais. Para alguns estudiosos, dos 500 milhões de habitantes que temos na América Latina, 218 milhões precisam de segurança social. Existe uma deficiência na quantia financeira utilizada pela América Latina e Caribe em 2008. Isso foi estimado em 73 milhões de dólares, que equivalem a 23% do gasto nacional em saúde para bens e serviços nos Estados Unidos.

A América Latina não investe em saúde, isto se falarmos de posição política, e temos que começar pensando que a saúde deve ser uma prioridade da nação. 78% dos gastos correspondem a mais ou menos sete dólares e meio. E existe um problema importante, a fragmentação na liderança, na persistência da inequidades em saúde, o que quer dizer que não pode ser tratado do mesmo jeito alguém que vive em qualquer capital de qualquer país Latino Americano e alguém que vive no interior desses países.

92% dos países da América Latina tem trabalhado em protocolos necessários para as medicações essenciais. Na verdade, isso varia entre 30 a 46 para cobrir 650 medicamentos, e não estamos falando dos órfãos, mas dos medicamentos no total, para cuidados essenciais.

Finalmente, a expiração de algumas patentes nos Estados Unidos permitiu a introdução de algumas patentes de biotecnologia no Brasil, em 4% e na China com 24%. Este slide mostra onde se vê a inversão que a América Latina tem feito em investigação.

---

<sup>3</sup> <http://www.eurocat-network.eu/>

Embora o Brasil esteja melhor em termos de patentes e investigação, , na realidade estamos muito longe de poder gerar uma visão estratégica que possua investigações sérias e nos permitam estar em outra posição.

Temos atualmente quatro países com leis nacionais sobre doenças raras: Argentina, Colômbia, Equador e Peru. Quero dizer que este primeiro passo é muito importante, que estamos muito contentes. Assumimos isto como um resultado de 11 anos em que a Geiser vem trabalhando no continente.

O que significa ter uma lei sobre doenças raras? E por que isso é tão importante? Porque essas situações sociais almejam um documento de nacionalidade e identidade o que significa que, institucionalmente, existem entidades legais para serem reclamadas. Se não existem leis em um país, a própria denominação, desde a instituição nacional do que são as enfermidades raras, fica difícil de entender. Por outro lado, todas estas leis incluem a definição, a produção de registros, os programas educacionais, os reembolsos, os serviços de saúde, a informação e a inclusão social, embora de forma variável.

Quais são os problemas entre essas leis e outras que poderíamos analisar? Em primeiro lugar, os conceitos das leis nacionais surgidas entre os diversos países são diferentes. Criou-se uma barreira interna para depois gerar projetos comuns e planos estratégicos em conjunto. As leis nacionais não possuem relação. Eu tenho feito parte do conselho assessor da única lei provincial desse regulamento, que basicamente busca ter registros que cumpram com as instâncias internacionais. Na América Latina, são poucos os países que têm as enfermidades raras definidas, sobretudo aqueles com maior população. Além disso, os dados que podemos obter acerca do gasto econômico de cada país com enfermidades raras não é acessível. Não há inclusão e quando há, como é o caso, por exemplo, de algumas leis, não é clara a participação dos pacientes.

Quero mostrar rapidamente a posição dos pacientes, como membro da Associação Internacional de Avaliações Tecnológicas em Saúde. Sou parte de um grupo de cidadãos que fiz uma Ementa internacional, que não tem validade sem ter alguns indicadores. Participaram 14 países da América Latina. Na realidade, os participantes foram na maioria pacientes, mas também cuidadores e alguns profissionais. Estes dados revelam que Entre 13e 44% estão muito inconformados e só entre um e 33% estavam satisfeitos e muito satisfeitos. Este cenário só muda se considerarmos aqui países como a Austrália e o Canadá.

O que é que os pacientes dizem ser mais difícil para eles? Ou que é mais importante para eles em termos de identificação?

63% disse que tem dificuldade em identificar um médico, 59% em conseguir um diagnóstico, 53% em aprender acerca de sua enfermidade e 52% em encontrar um tratamento. Portanto, o tratamento não está no início, já que 47% afirma ainda ter dificuldade em encontrar um grupo de suporte. É, portanto, necessário que seja gerado suporte e cresçam os grupos suporte.

Quanto aos medicamentos órfãos, o Governo de diferentes países da América Latina tampouco tem legislação clara acerca do que são medicamentos órfãos, pelo que é muito importante chegar a acordos nesse sentido. A proposta é diferente daquela que se implanta atualmente no Ministério da Saúde do Brasil. A proposta da Organização Panamericana de saúde é que existam órgãos centralizados para a negociação e para a descentralização dos recursos para o cuidado. Torna-se importante, senão fundamental, que exista um organismo que seja específico das enfermidades raras.

Em relação aos pacientes, todas as enfermidades crônicas estão mal cobertas, portanto, é necessário que surja um espaço específico para as enfermidades raras, porque senão vão ficar imersos em patologias ou em problemas mais frequentes, como as enfermidades crônicas, desvinculando-se de suas características próprias.

Estas são as propostas da Organização Mundial da Saúde em relação aos medicamentos órfãos, e as conclusões são, que na realidade, as enfermidades raras e os medicamentos órfãos são um problema de grande importância, que implicam um impacto econômico importante para toda a população. Existe uma separação entre o Governo e as necessidades da população e as Associações Latinoamericanas precisam ser mais visíveis. A América Latina precisa de planos *masters* e não só de ações pontuais, que podem ser muito boas, muito positivas, sinal que temos que aprender a trabalhar juntos e de uma maneira inteligente.

Obrigada.

**Segolene Aymé<sup>4</sup>** – Primeiro eu gostaria de parabenizá-los pelo evento. Na Europa, a nossa experiência começou cautelosamente há 15 anos atrás.

Eu vou abordar as soluções que nós encontramos e o quanto elas são apropriadas para as doenças raras sendo, assim, um bom caminho para vocês seguirem.

O nosso estatuto de drogas órfãs é de há 15 anos atrás, mas claro que as drogas órfãs são apenas um elemento da política. É necessário os pacientes terem acesso às drogas quando elas são desenvolvidas, mas só 400 doenças raras têm drogas. O que é realmente importante é ter publicações aprovadas, porque o sistema tem que se adaptar às especificidades das doenças raras. Nisto eu concordo com a apresentação do Ministério, que diz não precisar de um departamento oficial para as doenças raras. Na verdade, precisam da sua implementação oficial e o sistema em geral é que tem que se adaptar às doenças raras.

Nós temos um programa para pensar como organizar o sistema, e a primeira decisão foi melhorar os ambientes: ambiente dos pacientes, ambiente das enfermidades, das políticas, promover informações, principalmente pela internet. A primeira coisa feita na Europa foi o estabelecimento de um espaço, que na verdade era um site, que está também em português, e é muito visitado por pessoas do Brasil. E este fez grandes diferenças, porque ali estão informações sobre deficiências, pacientes, e os pacientes acessam os dados que abordam a deficiência. A segunda coisa que fizemos foi montar um *Network* para sinalizar para os especialistas e clínicos que queríamos especialistas colaborando na geração de informações relevantes que incluem várias corporações, não apenas com um país, mas com os outros países. Então esta foi uma decisão muito relevante.

Hoje em dia, os hospitais fazem os diagnósticos baseados na classificação internacional de doenças raras, mas essa classificação de doenças raras não inclui as más formações craniofaciais. Então se as doenças craniofaciais não constarem na classificação internacional de doenças raras, essas doenças tornam-se invisíveis. Assim, na publicação seguinte da classificação de Doenças raras as doenças craniofaciais passaram a estar incluídas. Esta foi uma vitória. Nós estabelecemos um Comitê de peritos em doenças craniofaciais, e eu quero insistir nisso, porque acho que é importante vocês saberem, isso é uma organização social onde as pessoas se expressam, dizem as suas necessidades, onde a voz do povo é ativa. Mas vocês não podem fazer isso se não tiverem os peritos e clínicos com vocês neste caminho. Neste comitê que temos na Europa, nós temos mais de 50, e todos eles possuem voz e representam todo mundo. Na França somos mais avançados em alguma áreas, embora os japoneses sejam melhores em outras áreas, mas isso é fascinante e podemos copiar o que é trabalhado em outros países.

Nós colocamos muita energia na promoção do *network* entre os países sobre as doenças raras. Conseguimos convencer os Estados Unidos a fazerem parte da Associação Internacional de Doenças Raras e eu torço para que o Brasil faça parte também, já que estou convidando. Esta é uma iniciativa onde os países discutem prioridades. Temos uma plataforma para registrar e encontrar as doenças raras e este é um futuro muito bonito. Nós podemos mensurar o efeito de

---

<sup>4</sup> EU Committee of Experts of Rare Diseases – EUCERD.

todas estas iniciativas porque temos incentivos das indústrias. Nós podemos dizer que nada disso teria acontecido se não tivéssemos trabalhado com as Organizações, promovido o *network* para construção das políticas e, junto com os Ministérios, não tivéssemos uma única voz, expressando o que a sociedade civil queria. Então, por favor, façam com que as organizações trabalhem juntas.

Em vários países tivemos de instalar uma organização para os pacientes com doenças raras e estabelecer o contato com os Ministérios da Saúde. E fizemos um acordo. Em dezembro nós fechámos algo que obriga os países a terem um plano para doenças raras. É claro que alguns países têm um plano, mas não o colocam em prática, o que mostra que o plano é pouco efetivo, mas também há países com estratégias muito boas.

É preciso a que todos os médicos e pacientes saibam onde está a expertise. É muito gratificante e difícil de organizar isto tudo, mas nós sabemos o trabalho que tivemos e os erros que cometemos. Se vocês estiverem interessados, temos este relatório do que recomendamos, e eu estarei pronta a ajudar. Nós temos documentos de qualidade para definir quão *expert* é cada centro. Nós temos os laudos dos laboratórios e aqui podemos ver os números, com as doenças que foram testadas neste país, e em países não europeus, outros testes. Então se vocês escolherem doenças craniofaciais vocês têm um leque de atividades, e que assim nós podemos colaborar. Precisamos de mais corporações e melhores informações sobre doenças raras. Nós oferecemos um site em sete línguas. Por favor, usem este site. O Brasil participa com o *network* e tem acesso a todas as informações deste site, e ele dá conselhos sobre gastos, organização, laboratórios, registros, e isso é muito válido para as visitas do Brasil, e nós temos cerca de 2000 visitas por dia.

Nós disponibilizamos todos estes documentos no site, que vocês podem usar. Temos a lista de doenças raras em português e isto é muito valioso para que possam mostrar para os Ministérios, mas tem vários outros documentos.

Concluindo, eu posso dizer que é possível ter um impacto real sobre as políticas como nós temos feito na Europa. Com certeza a dinâmica vai ser nacional, porque é onde a política vai ser encontrada, mas assim como já disseram, vocês podem contribuir para a evolução internacional, porque muitas das colaborações são testadas internacionalmente. E insistam em *networks* e organizações e usem a nossa experiência e encontrem vosso caminho. Porque, com certeza, cada país é específico.

Obrigada!

### 3ª Mesa: A inclusão jurídica das pessoas com doenças raras e as tecnologias sociais

**Marcelo Neves**<sup>1</sup> – A questão que eu vou tratar aqui é sobre o problema de inclusão jurídica, porque a questão que nós estamos tratando é a questão de acesso aos benefícios sociais e acesso a direitos. Neste sentido, o problema das doenças raras passa por uma questão de inclusão social e inclusão jurídica. É claro que há as formas diversas de exclusão, a exclusão que é fundada economicamente, em que a pessoa não tem as condições de acesso à economia, à saúde e à educação por fatores econômicos, mas não é só essa a forma de exclusão, embora tão comum na América Latina.

Há a forma de exclusão que decorre da falta do reconhecimento do outro, como pessoa, e isso pode levar à exclusão na medida em que se generaliza institucionalmente e não fica apenas numa esfera limitada, privada. É aí que nós temos a exclusão decorrente na negação do reconhecimento étnico, do reconhecimento do gênero, exclusão de grupos étnicos, da mulher, por opção sexual também, contra os homossexuais, e até mesmo decorrente de características regionais.

Uma dessas exclusões decorrente da falta de reconhecimento é aquela que atinge as pessoas com deficiências, isso implica falta de acesso a benefícios sociais e também a falta de acesso a direitos fundamentais. Nesse plano, não se trata apenas de políticas, de políticas gerais, sociais gerais, mas de políticas especiais, inclusive ações afirmativas, pois estas, no seu caráter compensatório, não são contrárias à igualdade, pelo contrário, possibilitam o exercício e a efetivação do princípio da igualdade. Para que haja inclusão na área da saúde, nós temos que considerar o direito à saúde como um direito determinado. Não se trata de um direito civil, individualista, que se realiza adjudicatoriamente, de uma maneira isolada como a defesa da propriedade, da liberdade de expressão e da liberdade de consciência. Estes são direitos especificamente civis, as chamadas "liberdades negativas". Aqui se trata de um direito à prestação do Estado, aos direitos sociais.

Os direitos sociais, embora possam ser exercidos individualmente, não são direitos tipicamente individuais; eles pressupõem toda uma estrutura social atuando a favor do respectivo indivíduo e, neste sentido, o direito à saúde é entendido como direito social. Mas, na solução dos problemas, especialmente no caso de doenças raras, e considerando o direito à saúde garantido universalmente e integralmente pela Constituição, nós temos dois caminhos no Brasil. Um é a solução judicial. O modelo que seria uma exceção excepcionalíssima passa a ser a regra, e neste momento que o modelo judicial, que é muito mais adequado para as demandas de direito civil, passa a ser a regra, nós temos um desastre no modelo de Saúde Pública. Quer dizer, porque o judiciário não está pareado para resolver e oferecer políticas públicas, ele decide em cada caso concreto, muitas vezes distorcendo todo o sistema de saúde, com muitas vezes indenizações ou pagamentos de tratamentos milionários para pessoas de classes mais elevadas, destruindo toda a política municipal, preventiva, na área social, como ocorreu nos municípios. Esse modelo não é um modelo que possa ser considerado consequente. O que precisamos é que o judiciário fique no pano de fundo, secundário. O que precisamos é de políticas públicas fundadas na legislação e na implementação pelo executivo. A legislação também é uma ilusão, porque assim a gente cai no simbolismo, na legislação simbólica. Você cria uma lei e sai todo mundo feliz daqui, criaram a lei tal, criaram a convenção da pessoa deficiente. Isso em si mesmo

---

<sup>1</sup> Professor Titular de Direito público da UnB.

é muito pouco, porque a legislação, muitas vezes, é feita para acalmar os ânimos e para eleger os políticos na próxima eleição. A isto se chama legislação simbólica, pois não se criam as condições para a sua efetividade. A mesma coisa acontece com a nossa Constituição, que em grande parte é uma constitucionalização simbólica, já que ela tem pouca eficácia prática em vários dos seus dispositivos.

Não se trata, então, apenas de legislação. Tem que haver uma complementação da política por um executivo que esteja disposto a realocar recursos neste sentido. Nós precisamos de transformações profundas na relação com a saúde. Evidentemente a relação entre o legislativo e o executivo nas políticas públicas não dará certo se não existir uma sociedade civil altamente articulada, principalmente no oferecimento de informação, e que possa pressionar os poderes públicos. Não só oferecer elementos cognitivos, elementos informacionais e modelos para solução do problema, mas também pressionar os poderes públicos.

E quanto as doenças raras?

O Professor Mário Saporta, ontem, falou de mais de 7000 doenças raras, e isso implica custos altos na área de pesquisa. Para enfrentar isso, nós temos a sociedade civil, evidentemente. Têm que existir redes de informações, mas precisamos de pesquisas, nos centros de pesquisa das Universidades, pesquisas intensas que precisam de financiamento. E, evidentemente, decorrente destas pesquisas nós poderemos ter unidades de saúde pública para diagnóstico e tratamento. Mas sem essa base, que é caríssima, de pesquisa, como acentuou ontem o Professor, nós não teremos condições de possibilitar modelos adequados de saúde pública e também de classificação de medicamentos a entrar numa eventual futura lista do SUS. Nesse sentido, isto é algo caro.

Um deputado ontem falava, o deputado Pestana, muito preparado: “se eu dou muito dinheiro para doenças raras, eu vou prejudicar o saneamento básico, o caráter preventivo das esquistossomoses, dessas doenças mais populares, que atingem em massa a população.” Me parece, no entanto, que é enganosa a ideia dele.

Na saúde pública, os recursos devem ser racionalizados e a racionalização de recursos não é tirar de uma área da saúde para pôr na outra. É, realmente, realocar dinheiro que está em mordomias governamentais, em gastos que países desenvolvidos como a Escandinávia, a Alemanha, que tem um bom Sistema Público de saúde, não existem. Quer dizer, o político vai de metrô para o Parlamento, não tem carro para político, carro para ministro do supremo, eles andam com seu táxi, pagando com seu dinheiro. Os custos de mordomias e a corrupção dentro do próprio Ministério da Saúde, a alta corrupção, prejudicam a falta de recursos na saúde. Não se trata de tirar dinheiro daquela massa de excluídos da saúde para trazer para as doenças raras. Não se trata disso, se trata de realocar recursos que não servem ao desenvolvimento do Brasil, mas sim a satisfação de elites, e de elites que são privilegiadas, ou sobreintegradas, que estão acima da lei e estão acima da própria Constituição. Neste sentido, é fundamental, portanto, a redução com gastos desnecessários e combate à corrupção para que nós tenhamos políticas sérias e consequentes de acesso à saúde, especialmente para as doenças raras.

Para terminar, se trata da pessoa e não da doença rara, é a pessoa com deficiência, e a pessoa implica a não animalização do outro, a não tratar o outro como mera corporeidade, mas tratar o outro como alguém que é reconhecido socialmente, produtor de sentido e com sentimentos. Neste sentido, eu concluo afirmando que todo o trabalho articulado entre sociedade civil, o legislativo e o executivo implica algo que é a afirmação da pessoa com doença como incluída integralmente como pessoa, partindo evidentemente do princípio Constitucional da dignidade da pessoa humana.

Muito obrigado.

**Muna Odeh<sup>2</sup>** – Boa tarde!

O tema em questão refere-se a tecnologias sociais. Eu vou fazer uma introdução sobre o que são as tecnologias sociais, qual é o cenário no contexto do Brasil e vou situar em que sentido eu vejo a experiência específica da AMAVI e como ela reflete, ou como ela representa, características de uma tecnologia social. E, por fim, o que isso significa.

Eu gostaria de chamar a atenção de vocês que estiveram aqui hoje de manhã, para um dado que foi recorrente nas apresentações. Tanto no contexto do Brasil, como no cenário internacional, a questão é o foco, o papel e a importância central dos movimentos sociais neste cenário, e qual é o impacto disso. Eu vou também assinalar que eu fiz uma extração de muitas das correspondências que eu tenho recebido do Rogério, representando a AMAVI e, através disto vou mostrar como eu analiso a situação desta Associação.

A AMAVI se identifica como organização não governamental, apartidária, não religiosa, com foco no fomento de atividades realizadas aos pacientes com doenças raras, de maneira articulada e integrada com parceiros e demais interessados, e fundação à data de 26 de março de 2011.

A 9 de fevereiro de 2011, exatamente, eu recebi no e-mail do departamento da UnB de Saúde Coletiva, uma correspondência do Rogério, que é o presidente da AMAVI, comunicando sobre a AMAVI e o trabalho que eles estão fazendo sobre doenças raras. Eu respondi a ele no mesmo dia e a partir daí começou nosso relacionamento e, mais especificamente, o meu conhecimento desse trabalho. Eu estou tomando a AMAVI como exemplo, porque poderiam ser outros movimentos sociais, mas ocorre que eu estou analisando o contexto dessa associação em particular. Ela se propõe como finalidades, promover a Assistência Social, contato entre indivíduos e alianças com grupos nacionais e internacionais. O leque é bem amplo, orientar e defender os direitos, representar e defender os direitos dos pacientes. Ela é ainda de caráter voluntário. A questão do conhecimento que vimos hoje de manhã, é uma das questões fundamentais em todo esse cenário. Em termos de missão, a AMAVI diz que a missão é acolher e orientar os familiares e pacientes de doenças raras por meio de ações de integralização e mobilização dos diversos seguimentos da sociedade. E a visão é ser reconhecida pelos diversos seguimentos da sociedade como importante fomentadora da discussão sobre doenças raras. Alguns cliques, algumas notícias que se encontram na página da AMAVI falam das realizações ainda de 2011 e do crescimento do interesse das pessoas e da participação também destas pessoas. Interessa-me o olhar estratégico, a maneira que vai se identificando a atuação da AMAVI, se baseando nas necessidades, na formação, conhecimento, capacitação, garantia de direitos, suporte, construção de conhecimentos, mobilização, atendimento ao suporte, assim como a lista de todas as vertentes: os pacientes, as associações, o Estado, a academia, a sociedade, a Indústria, traçando as ações que são precisas e como isso se articula com a AMAVI e com o movimento.

A minha proposta com esta fala, e é tentativa mesmo, é de propor o conjunto de conhecimentos, o conjunto de vivências, de experiências que as Associações civis como a AMAVI representam como tecnologias sociais.

O que são tecnologias sociais, então? Eu vou trabalhar com duas definições que existem aqui no contexto do Brasil. A primeira é da fundação Banco do Brasil, que é a mais conhecida, e que diz: “Uma tecnologia social compreende produtos, técnicas ou metodologias reaplicáveis, desenvolvidas na interação com a comunidade, e que representam efetivas soluções de transformação social”. Um exemplo clássico, vou sair agora da questão das doenças raras, mas é preciso abrir um pouco o leque para entender quando se fala das tecnologias sociais, o modelo. O modelo clássico, por exemplo, é o soro caseiro, de que todo mundo já ouviu falar. Sabiam que

---

<sup>2</sup> Professora do Departamento de Saúde Coletiva da UnB.

era uma tecnologia social baseada em conhecimento quase milenar? Veio da Índia e se espalhou pelo mundo através da Organização Mundial da Saúde. De qualquer modo, o soro caseiro é classificado como uma tecnologia social e consiste na mistura de água, açúcar e sal, que combate a desidratação e reduz a mortalidade infantil. Outro exemplo, são as cisternas de placas, muito usadas nas regiões de seca no Brasil.

As tecnologias sociais podem, assim, aliar saber popular, organização social e conhecimento técnico-científico. Importa que sejam efetivas e reaplicáveis, propiciando desenvolvimento social em escala.

Retomando a questão do soro caseiro, em 1970/71, na fronteira entre o Paquistão e o Bangladesh, que era Paquistão, houve uma guerra civil. Lá se implementou uma experiência muito bem sucedida que vingou depois tonando-se um exemplo de sucesso. Apesar da inexistente infraestrutura de hospitais e de clínicas, conseguiram, através do soro caseiro, trabalhar e superar problemas sérios que estavam acontecendo com a população, porque era uma região que também sofria muito de cólera.

Vocês conhecem a figura do Mahatma Gandhi?

Então, fala-se da tecnologia como sendo uma abordagem, uma metodologia, um modo de vivenciar e de trabalhar o problema, uma problemática. Mas, no caso de Gandhi, a roca de fiar, como símbolo de resistência contra a presença britânica na época, é um exemplo de tecnologia social.

Outra definição no contexto do Brasil é a do Instituto de Tecnologia Social, o ITS, que diz que “o conjunto de técnicas e metodologias transformadoras, desenvolvidas ou aplicadas na interação com a população, apropriadas por ela, que representam soluções para a inclusão social e melhoria para as condições de vida”.

A ideia aplicar ou passar esse conjunto de conhecimento, de experiência, de know how que foi construído e trabalhar para que taal seja reaplicado em outros contextos e em outras experiências.

O que qualifica, então, uma tecnologia social? Ela busca as soluções, leva em conta as tradições do contexto, a peculiaridade daquele contexto em que ocorrem saberes locais e o poder natural da região. Ela não se define apenas pelo impacto dos resultados, ela tece o conjunto dos relacionamentos, a disseminação das informações, do conhecimento das partes envolvidas e a transformação da realidade das pessoas. De fato, as experiências que foram trazidas realmente objetivam essa questão da inclusão da cidadania e a questão da transformação da sociedade.

**Tânia Almeida<sup>3</sup>** – Boa tarde a todos.

Eu quero apresentar para vocês o Samuel. O Samuel é meu filho e tem quatro anos. Com um mês e meio ele entrou no hospital, ninguém sabia o que ele tinha. Depois de dois anos e meio ele foi diagnosticado com Síndrome de Crab. Crab é uma doença rara, degenerativa, não tem cura, não tem tratamento, só paliativos e para deixá-lo estável. Ele ouve e presta atenção no que a gente fala. Então é isso, eu queria apenas apresentar o Samuel a vocês, porque, como um palestrante falou hoje aqui, muita gente não conhece e não tem noção do que é uma doença rara. A gente, conhece a Neurofibromatose, o Síndrome de Down, mas outras coisas específicas não conhecemos. E eu tive isso muito presente quando meu filho fez três anos. Eu resolvi dar uma festinha de aniversário para ele. Um colega meu, que sabia da situação dele, das várias internações, e que estava sempre presente com a gente, conversando, falando, mas que nunca tinha visto o Samuel, no aniversário dele esse colega chegou lá ele falou: "Tânia, eu não sei o que eu faço agora com o presente do Samuel." E aí eu disse: " Porquê?" E ele: "Porque o que

---

<sup>3</sup> Mãe de paciente e advogada.

eu comprei para ele acho que não é devido." E eu: "Não, se você comprou para ele é dele.". Quando eu abri era um estojinho de pintura, onde a criança mexia e tal. Quer dizer, por mais que ele soubesse da situação do Samuel, ele não tinha a visão de como seria o Samuel.

Eu não sou palestrante, sou a mãe do Samuel, então se eu gaguejar ninguém vai achar, está? Eu vim para falar na mesa sobre Inclusão Jurídica de Pessoas com Doenças Raras, mas na realidade eu queria falar sobre a dificuldade da inclusão jurídica, a realidade da família que passa por isso com alguns exemplos.

Eu coloquei ali "Tânia Maria, mãe de Samuel", porque apesar de advogar, apesar de participar de uma Associação de consumidores, ANACOTRA, apesar de ser funcionária pública, apesar de Técnica em Enfermagem para cuidar do Samuel, hoje eu sou conhecida apenas como "a Tânia, mãe do Samuel." E, hoje, estou aqui como tal.

O objetivo da minha apresentação é mostrar, o que já foi bastante falado aqui, que não existem políticas públicas que atendam as famílias com portadores de doenças raras. E isso deixou de ser uma questão discutida no executivo e no legislativo para ser uma questão discutida no judiciário, porque é a única saída que nós encontramos, buscar liminares para atender as nossas necessidades. Como fazer com um filho que precisa sair do Bipap para ir para o respirador mas o plano de saúde ou o SUS não tem cadastrado o código do respirador para dar para Home Care?

Meu filho hoje está em Home Care, então não funciona. Você fica lá esperando e nada acontece. Até incluir o código do respirador para ser atendido, ninguém atende. E você é colocado de forma generalista. Você tem aquele hall e se você não estiver incluído exatamente naquele hall você não é atendido. Então apesar de não ser o ideal, hoje a única forma de conseguirmos alguma coisa é através do judiciário, é através de liminares, através de ações que a própria família vai buscar. É a falta de apoio estrutural, além da emocional.

Nós hoje temos várias Associações que vêm tratar o paciente, vêm buscar o paciente, e graças a Deus nós temos a AMAVI e outras Associações que nos dá esse apoio. Mas a falta de estrutura em si é uma coisa que talvez muita gente não tem noção. Alguns exemplos reais : alguém já imaginou a conta de luz de quem tem um filho em casa precisando 24 horas por dia? Acho que jamais passou pela cabeça de alguém. Por exemplo, a Light tem a questão da tarifa social, mas para você se incluir na tarifa social você tem que ser ou beneficiado do Loas ou do Bolsa Família. Para você ser beneficiário do Loas ou do Bolsa Família você tem que ser muito pobre, ou seja, só ter um quarto de salário mínimo na família. Graças a Deus eu não estou dentro desse um quarto de salário mínimo na família, é um pouquinho mais, mas enfim, não fui inclusa na tarifa social. Então eu não tenho como economizar energia, eu não tenho como ligar o ar condicionado por duas horas, deixar o ambiente fechado para refrescar o ar. Meu filho precisa de respirador 24 horas, de um concentrador de oxigênio 24 horas e eu não tenho como desligar, fora os outros aparelhos. Então, é uma coisa que ficou para encargo dessa família, porque juridicamente isso não é tratado.

Outro exemplo que eu costumo dar é a ANVISA.<sup>4</sup> Nós tivemos um representante aqui que já foi da ANVISA, e nós temos o exemplo, no Rio de Janeiro, duma criança que precisava de um determinado remédio para a doença não evoluir, e o distribuidor, por ser um medicamento órfão, o distribuidor parou, ou seja, por ser um medicamento que não estava sendo viável. Para importar esse medicamento demorava dois meses para chegar aqui e as burocracias, enfim. No desespero, a mãe conseguiu um laboratório que soubesse da fórmula do remédio e fizesse o remédio, e entregasse para criança. A ANVISA multou o laboratório e quase fechou esse laboratório porque ele não tinha licença, de fato, para fabricar o remédio. Esta é outra situação que juridicamente não tem amparo nenhum.

---

<sup>4</sup> <http://portal.anvisa.gov.br/wps/portal/anvisa/home>

Auxílio e acompanhamento é outro exemplo. No Congresso existem inúmeros projetos de lei em andamento sobre auxílio e acompanhamento, auxílio de acompanhantes. O que é o auxílio ao acompanhamento? Vou dar o exemplo de uma mãe do Rio de Janeiro, também, filho único, considerado milagre... Conseguiu verba para viajar para o Hospital de Doenças Mitocondriais de Milão, ou seja, ela conseguiu verbas, não foi o Governo que deu. Ninguém ajudou. De acordo com o especialista da unidade italiana, o problema de Harry está na carência que seu organismo tem para produzir energia. A Secretaria de Saúde alega que a não distribuição do leite que ele precisa – porque ele precisa de um leite especial – é culpa do distribuidor, porém, ainda de acordo com a mãe, o alimento é encontrado à venda na internet em algumas farmácias do Rio de Janeiro. Este ano, os amigos têm se virado para comprar as latas de leite que duram apenas dois dias e custam R\$178,00. Ela fica pensando nas pessoas que não tem nenhuma condição de comprar o leite. Ela é ex-professora, e tradutora, atualmente passa dia e noite só cuidando do filho, que dorme cerca de cinco horas alternadas por dia, tendo como preocupação maior o horário da alimentação do menino, que são marcadas no despertador a cada duas horas. Ele não come arroz, feijão, verduras e outras coisas, somente o leite: "O meu maior medo é que se alimente fora do prazo porque corre o risco de enfraquecimento e consequentemente de morte súbita." Ninguém imagina que isso possa existir, não é?

Conversei pessoalmente e essa mãe me relatou: "Tânia, antigamente eu vivia no salto, de terninho, andando para lá e para cá no meu trabalho. Hoje eu vendo chocolate caseiro em casa porque eu preciso cuidar do meu filho.

Ninguém olha para isso, ninguém enxerga isso. Eu tento trabalhar, tento estudar, mas assim, eu tenho padrões muito legais e por trabalhar em uma empresa pública consigo adiantar licenças prêmio e férias. Acho que eu não vou tirar férias por uns dez anos, até porque meu filho ficou internado um ano no hospital e eu fui tirando tudo que eu tinha direito, mas não larguei ele lá. O pessoal fala assim: "Ah, mas você pode deixar com alguém." Como deixar alguém? Outro dia, em uma das últimas internações dele – ele também toma um leite específico, que ele tem problema de amônia e não pode ingerir muita proteína – quando eu olhei, eu sei a quantidade do frasco de leite, e quando eu olhei estava cheio e aí eu falei: "Gente, está errado isso daqui." Quando eu fui ver o leite era de outra criança. Caramba, a pessoa tem que estar ligada, e se eu não estivesse ali!? Ele teria tomado o leite que poderia levá-lo a óbito, porque não era o leite que ele pode tomar.

É muito importante essa questão. Quando se quer atingir a família, que se olhe esse aspecto, da família poder cuidar do paciente. Isso vai esbarrar numa série de inconstitucionalidades porque vai cair na questão de quem paga a conta, e vamos ver o que a gente consegue. Soluções? Quem sou eu para dar soluções para um problema tão complexo, mas são pontos que a gente tenta jogar para ver se alguém escuta e tenta ouvir um pouco das nossas necessidades. No direito nós falamos muito sobre princípio da igualdade, que para ser atingido, a gente precisa tratar os desiguais como desiguais. É aquela velha história do exemplo que eu dei da Light. As pessoas que passam por esse problema não estão inseridas no contexto que a Light coloca de tarifa social, então tem que ser tratada de uma forma diferente, infelizmente. Não há como buscar soluções de maneira macro, seria necessário que existisse uma verba destinada a atender individualmente caso a caso, dentro do grupo de casos.

Eu fiquei muito feliz ontem ao saber na audiência pública a que nós assistimos ao saber que Eduardo Suplicy está tentando destinar trinta por cento da verba do Ministério da Saúde para a causa das doenças raras. Já é alguma coisa. Alguém está jogando alguma coisa no ar. Assim como a tentativa de que as Instituições sejam interligadas para direcionar corretamente pacientes, seja a nível nacional como internacional. Isso eu também fiquei sabendo hoje, sobre a Rede Raras, o queque acabou vindo ao encontro a uma sugestão que eu queria dar aqui, mas a gente fica feliz em saber que tem outras pessoas também pensando junto com a gente e tentando buscar soluções.

Todos nós temos de ter a consciência de que qualquer um de nós, ou alguém que nos é próximo pode ser acometido por alguma doença rara, de uma hora para outra, portanto, a luta por mudança tem que ser de todos.

O Ministério da Saúde falou sobre a não criação da Secretaria de Doenças Raras no Ministério da Saúde. Esse é um modelo que existe nos Estados Unidos, e hoje eu sinto falta de ter um foco para aonde eu possa me dirigir. Porque se uma criança é espancada, chego ao hospital, o médico informa ao órgão responsável que a criança foi espancada; se chega uma criança com dengue, ele é obrigado a informar que chegou uma pessoa com dengue; se chega uma criança com a pessoa tendo alguma característica sindrômica também deveria ter um órgão a quem ele pudesse informar, até para procurar informação. É tanta falta a de informação. Você não tem um Centro para chegar e perguntar: “O que é isso? Eu vou pra onde a partir daqui?”

Eu não conheço Associação, aqui no Brasil, da doença de Crab, eu não sei onde ir buscar informação. Devia existir uma secretaria de doenças raras dentro do Ministério da Saúde. Seria – não sei se chama de secretaria ou se chama de outra coisa – mas seria um centro de informações, para ir buscar estatísticas. Eu acho que isso é importante, para que as pessoas, que os próprios médicos pudessem se informar sobre as características da doença, expectativa de tratamento lá fora, medicação e tratamentos protocolizados.". Enfim, seria um norte para, a partir daí, as pessoas poderem seguir.

Muito obrigado pela oportunidade.

## 4ª Mesa: Pesquisas no SUS

**Márcia Ribeiro**<sup>1</sup> – Boa tarde a todos.

Eu gostaria de agradecer o fato de poder estar aqui falando de um tema tão interessante, mas que, realmente, ainda necessita de uma série de atitudes para que seja mais pleno.

Eu queria começar com toda a engrenagem que existe, que move essa pesquisa dentro do Sistema Único de Saúde. Ela é ministrada pelo Ministério da Saúde, Ministério da Educação, como é o nosso caso, que trabalhamos com a saúde. Com a definição da Política Nacional de Ciência, Tecnologia e Inovação em Saúde, somadas as ações da Agência Nacional de Prioridades de pesquisa em Saúde, nós tivemos um incremento nas verbas que vão para o departamento de ciência e tecnologia e, conseqüentemente, um maior investimento em pesquisas, onde se revelam áreas estratégicas necessárias para a saúde pública.

Dentro dessa engrenagem existe é importante definir esses temas de pesquisa condizentes com as necessidades da população. Quando a gente fala em população se pensa num numerário muito extenso, mas por que não também condizente com as necessidades das pessoas que têm doenças raras, das pessoas que têm doenças genéticas? Por que não? Isso tudo é muito bacana porque facilita e promove a integração dos pesquisadores, dos profissionais de saúde e também dos gestores. E, sem dúvida alguma, auxilia no processo de aprimoramento do Sistema Único de Saúde.

As formas de fomento são conhecidas por quem está na área. É muito importante a participação do CNPq<sup>2</sup> e das agências que amparam a pesquisa. Como sou carioca vou citar a FAPERJ.<sup>3</sup> A ideia da promoção dessas pesquisas, que são resultados aplicáveis no SUS, têm a ver com a inovação, ou seja, que elas tragam um potencial de inovação na área de tecnologia em saúde. Isso não quer dizer que é só uma área dura, que é só laboratório ou exame. Não! É a área do soft também que é aplicada ali no dia a dia do atendimento, do acolhimento dos pacientes. Eu queria destacar o PPSUS,<sup>4</sup> que é um programa de pesquisa para o SUS e gestão compartilhada em saúde. Quando ele foi criado, ele era específico para alguns Estados, era separado, atualmente ele é nacional. Existem propostas, esse é um edital que é aberto todo o ano. São feitas propostas do Brasil inteiro e são escolhidos alguns estudos que serão financiados.

Os objetivos do PPSUS são o de contribuir para diminuição das desigualdades regionais, em relação à ciência e à tecnologia em saúde; fortalecer a capacidade de gestão política científica e tecnológica em saúde; e também descentralizar os recursos, quer dizer, se espalhar por toda a nação em busca da equidade e respeito às vocações regionais. Com isso entramos em uma forma que não tem como escapar, que é a criação das redes de pesquisa. Essas redes vão propiciar aos pesquisadores um encontro com outros pesquisadores, com outras realidades, o trabalhar junto, a equipe multidisciplinar, que é super importante.

Já foi mencionada aqui a Rede Raras. Isso é de extrema importância, até para que nós conheçamos com o que estamos trabalhando. Não dá para produzir conhecimento sozinho. São os estudos de cooperação, os estudos multicêntricos e os de caráter nacional que importam, porque o enfoque aqui é o Brasil, é nacional. Com isso nós podemos fortalecer e qualificar. Nós

---

<sup>1</sup> Universidade Federal do Rio de Janeiro – UFRJ.

<sup>2</sup> Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico. <http://www.cnpq.br/>.

<sup>3</sup> Fundação de Amparo a Pesquisa do Estado do Rio de Janeiro. <http://www.faperj.br/>.

<sup>4</sup> Programa de Pesquisa para o SUS.

não, o Ministério, as ações, em termos de pesquisa consideradas prioritárias para o SUS. E já existe uma modalidade que se chama EpiGen, que é em epidemiologia genética.

Pelo pouco que eu conheço eu acho que ela ainda não está em funcionamento, porque existem várias modalidades, mas eu acho que esta ainda não está. Eu acho que vale a pena, é um dever de casa para todo mundo procurar saber, e procurar pensar em desenvolver alguma coisa que vem muito de encontro com aquilo que tem sido falado desde ontem.

Eu gostaria de ressaltar um outro ponto que eu considero bastante interessante e muito importante. O Ministério tem uma política indutiva. Essa política de programa de educação para o trabalho e do trabalho para o Pet Saúde foram muito interessantes, porque foram criados editais onde instituições de ensino participam, em conjunto com os municípios e Estados, na reunião de profissionais das universidades, das instituições de ensino, dos profissionais que trabalham na rede pública e dos alunos dessas universidades. Os alunos passaram, a partir de projetos, a frequentar a rede de atendimento com orientação e capacitação do preceptor que trabalha na rede, sob orientação do tutor que é quem trabalha na universidade.

Na verdade ela foi criada em 2009, mas depois a portaria foi substituída por uma de 2010. A ideia foi fomentar a formação de grupos cuja aprendizagem é tutorial em áreas estratégicas para o SUS. Ela funciona como instrumento de qualificação em serviço, e isso é bastante importante, de iniciação ao trabalho e vivências dirigidas para o estudante de graduação na área de saúde. Eu listei os Pet Saúde, todos baseados em projetos. São projetos de pesquisa onde essa pesquisa é feita na rede, ou seja, no SUS com a orientação do preceptor, de quem trabalha ali, e o professor ou técnico administrativo da universidade. Existem dois Pets em saúde da família, um em vigilância, um em saúde mental e o último em redes de atenção em saúde.

Eu trouxe uma parte de um depoimento de uma aluna que participou do Pet Saúde da família onde ela diz: “... despertou o interesse para o exercício da medicina de família como especialidade possível de atuação futura, relativizando assim a formação hospitalocêntrica.”

É realmente uma fala que combina muito com o que já foi dito. Vamos para rede, vamos explorar tudo o que é possível, explorar no sentido de fornecer conhecimento, de aprender como que está acontecendo lá, de realmente poder ajudar. E não sei se vocês perceberam, mas pareceu haver um Gap, mas não, no ano de 2012 o Pet Saúde se juntou ao Pró-Saúde que é o Programa Nacional de Reorientação de Formação Profissional em Saúde.<sup>5</sup> A UFRJ também se candidatou e aqui tem uma lista dos cursos que participaram, quer dizer, no momento estão participando ainda desse edital. Quantos alunos são lançados, quantas bolsas são oferecidas. É bolsa para o aluno, bolsa para o tutor e para o preceptor. Com isso são criados novos cenários de prática. Os alunos têm a possibilidade de uma iniciação ao trabalho científico e também verificação da realidade, e ao lado dele, outros alunos de outros cursos, trazendo a consolidação dos estágios interdisciplinares.

É um programa bastante interessante e eu fiquei pensando: “Por que não um Pet de Doenças raras? Por que não?” Eu acho que isso seria bastante interessante.

Eu venho do Instituto de Puericultura e Pediatria Marta Gon e Gesteira, e eu queria situar esse hospital da UFRJ, uma unidade hospitalar, secundária e terciária, dentro da história da pesquisa. O nosso Instituto está fazendo 60 anos no mês de outubro. Conta com a pediatria geral e diversas especialidades pediátricas, tem o serviço específico de medicina transfusional, tem o núcleo RDN, que é de reabilitação, e ele é um centro de referência para algumas doenças aqui já listadas. Com certeza, muito do que nós somos hoje, nós conseguimos através de fomento. Eu trouxe dois exemplos que conseguimos através do Ministério e também da FAPERJ, que foi a criação da Unidade de Pesquisa Clínicas em Doenças Crônicas da Infância e da Adolescência, que é do projeto do Hospital Dia e o núcleo Transdisciplinar de Investigação em Saúde da Criança e do adolescente, onde nós envolvemos laboratório de genética, citologia molecular e

---

<sup>5</sup> <http://www.prosaude.org/>

a biometria de fluxo. Essas pessoas que trabalham, docentes ou técnico administrativos, têm também a oportunidade de contribuir um pouco com um fomento individual, como jovem cientista, bolsa de pro-atividade em pesquisa, auxílio à pesquisa, edital universal, o TCT<sup>6</sup> da FAPERJ e a bolsa de iniciação científica. Tudo isso a gente vê que vai juntando, que vai num crescente que é muito interessante e todo mundo tem a ganhar.

O meu serviço, de genética médica, foi fundado em 1969. Em 1989 foi criado o laboratório de genética. Em 2006 eu ganhei uma linha de pesquisa como docente da pós-graduação dentro da genética. Em 2006 também começou a terapia de reposição enzimática e atualmente nós temos no banco de dados .840 pacientes cadastrados.

O programa de pós-graduação em clínica médica, que é o programa do qual eu faço parte, tem essa oportunidade de, com esses alunos todos que nós recebemos, realizar pesquisas diversas.

Uma aluna minha que fez, inicialmente, o mestrado sobre o tema “Fisioterapia Motora na Síndrome de Down”, depois ela fez o doutorado sobre Atenção Fisioterapêutica a Síndrome de Down e ela foi para rede. Outra aluna minha, Priscila, trabalhou com saúde auditiva. Outra uma aluna, neste momento, que verificando qual é a oferta de reabilitação no município do Rio de Janeiro. Isto para ressaltar a importante ocorrência do grupo de trabalho de atenção às doenças raras e também porque acabou de se falar aqui no programa de fomento à pesquisa em saúde. Isso dá uma visão, pelo menos para nós, bastante positiva e mais otimista.

Sobre as publicações, o Brasil cresceu na quantidade de publicações, mas a qualidade não acompanhou, e nós que submetemos artigos sabemos a dificuldade que é ter um paper publicado numa revista que tenha um fator de impacto alto.

Meu muito obrigado, porque nada disso teria acontecido sem esse grupinho que está por trás de mim, meus pacientes.

**Mara Gabrilli<sup>7</sup>** – Bom, primeiro é uma honra para mim poder vir aqui e falar desse tema que é tão caro para todos nós.

Eu hoje fiquei muito feliz na comissão de seguridade social e da família, porque o Deputado Perondi fez a leitura do projeto de lei de autoria do Deputado Marçal Filho que cria a política pública para doenças raras e dispensação de medicamentos para doenças raras.

Na hora que eu entrei o senhor estava falando que não adianta fazer lei só, a gente sabe que em nenhum seguimento e em nenhum assunto, fazer só a lei resolve. Aaqui no Brasil a lei é só uma parte de todo o trabalho. Desde que fui Vereadora sinto muito isso, que além de fazer lei a gente tem que entrar no universo do executivo para que a lei seja exequível e se consiga cumprir essa lei. Depois de feita a lei, a gente tem que ficar no executivo, trabalhando e principalmente levando informação.

Eu tendo uma deficiência, eu quebrei o pescoço e perdi os movimentos do pescoço para baixo e eu venho aprendendo nesse caminho que a minha função, muitas vezes, é pedagógica. É uma função de levar informação de ensinar e eu acho que muito, muito do que a gente tem hoje foi à custa da peregrinação e do sofrimento de muitas famílias e do conteúdo que as associações puderam trazer para o governo de alguma forma. O pouquíssimo que tem é por conta de vocês. Eu acho que vocês merecem uma salva de palmas de vocês mesmos

É tanto preconceito que a gente tem que ultrapassar na questão das doenças raras! Desde o ocorrido com um menino, há semana atrás, que tem epidermólise bolhosa e que passou por um constrangimento muito desagradável na Gol<sup>8</sup> por conta de falta de informação daqueles que estavam dentro da companhia aérea e dentro da aeronave. Eu tenho certeza que não é o

---

<sup>6</sup> Treinamento e Capacitação Técnica.

<sup>7</sup> Deputada Federal.

<sup>8</sup> Gol Linhas Aéreas.

pensamento do presidente da companhia, mas falta de informação. Para a informação conseguir chegar em todas as pontas demora, é trabalhoso. A gente tem que ficar fazendo seminário, workshop, levando informação. Por isso eu fico muito feliz de ter junto comigo e com vocês parlamentares que vêm trabalhando para isso.

O livro que o Deputado Romário lançou ontem é de extrema importância, o projeto de lei do Dep. Marçal é de extrema importância. Tem o projeto de lei do Dep. Jean Willis, que também é de extrema importância, e não adianta, vocês é que trazem a demanda. Eu pedi vistas do projeto de lei do Dep. Marçal e eu pedir vistas para que serve? Para poder aprimorar o projeto de alguma forma.

Esse projeto está disponível e o seu aprimoramento tem que vir de vocês. Para que vocês saibam que esse projeto está disponível no site da Câmara para que vocês leiam. E vocês são os maiores conhecedores de toda a dureza do processo de conseguir e principalmente de não conseguir as coisas. É importante que vocês tenham conhecimento desse projeto que já tem qualidade, mas que talvez tenha alguma coisa que a gente ainda não pensou.

É impressionante, porque nos Estados Unidos, desde 83, já se existe uma política pública para doenças raras. Eu estava vendo aqui que até na Colômbia tem política pública para doenças raras. E a gente está aqui ainda engatinhando nessa questão. Só que, tudo bem, a gente tem doenças em que existem poucas pesquisas científicas; tem doenças que já têm bastante pesquisa científica, mas poucos resultados; existem doenças que realmente não tem cura, mas o que importa é o hoje e a gente tem que aprender a viver. Ter uma vida com qualidade, não importa até quando.

Acho que esta é uma outra questão que a gente vai ter que trabalhar dentro do Ministério, dentro do Governo, dentro da Sociedade, que é acabar com o preconceito e que o importante é poder ter estrutura para viver bem. Uma forma de fazer isso, e eu não consigo não deixar de falar, é a possibilidade de você ter um cuidador. E isso eu posso falar com bastante maestria sobre a diferença que faz. Por exemplo, se eu não tivesse a Gil para ficar segurando o microfone para mim, eu não poderia ser deputada e não poderia fazer absolutamente nada, eu não ia sair da cama. Faz muita diferença. Não importa a gravidade da situação da pessoa. Se for uma severidade muito grande de limitação, faz diferença, e se for pouca também faz muita diferença. E a gente sabe que, nas famílias brasileiras, alguém pára de trabalhar para que possa cuidar dessa pessoa que tem uma doença rara. Com isso a renda da família diminui, a despesa aumenta e vira um inferno, um cenário muito dramático. É claro que se a gente tem essa ajudinha, faz uma diferença muito grande. Às vezes as pessoas me perguntam: "poxa, mas não é difícil você ter a sua liberdade tolhida, porque precisa de alguém 24 horas por dia?". Eu tenho muita gratidão por poder ter alguém ao meu lado 24 horas por dia. E ter essa pessoa é o contrário, é ter autonomia e liberdade, de ir e vir, de viver e de poder ser a primeira deputada tetraplégica desse país. É óbvio que eu fiz dois projetos de lei pensando nisso, que o Governo tem que fornecer cuidador às pessoas que têm uma situação de vulnerabilidade, mas também têm que oferecer uma espécie de bolsa cuidador para aqueles que são contribuintes e que podem ter essa bolsa. O cuidador pode ser até um familiar, mas pode ser uma outra pessoa e é uma forma da gente conseguir, apesar de, viver com qualidade.

Eu queria contar isso para vocês, para vocês me ajudarem a lutar por isso porque, com certeza, vai ter muita importância. A gente vê, por exemplo, a falta de informação. Você pega a hipertensão arterial pulmonar, a gente tem oito medicamentos que já são aprovados pela ANVISA, mas só dois deles são distribuídos e tem dispensação pelo SUS. E a gente sabe de casos absurdos de pessoas que acabam morrendo por não terem conseguido o acesso ao medicamento, e hoje existem vários medicamentos.

A gente precisa muito dessa política pública, que vai ordenar e vai facilitar muito para o Ministério da Saúde a questão das demandas judiciais. Porque a demanda judicial existe porque

a publicação, a política pública não existe. Se a gente consegue sanar determinadas questões a gente evolui.

Eu estava vendo o governador Geraldo Alckmin, que é o governador do meu Estado, que é uma pessoa que eu admiro, mas eu fiquei super chateada porque ele vetou no Estado de São Paulo a política pública para doenças raras. E por quê? Porque ele não tem dinheiro para medicação órfã, ele não tem recurso-. Mas isso é um problema dele, ele que se vire, que ache esse recurso porque as pessoas tem urgência nisso.

Eu acho que há tanto recurso mal utilizado. Temos que forçar a barra para que o recurso seja bem utilizado e, com certeza, se o Brasil soubesse utilizar bem todos os seus recursos, a gente não estaria passando a dificuldade que a gente passa no dia a dia por conta das doenças raras.

Tem uma coisa com que eu fico nervosa. É uma frase que a gente vive ouvindo, que vem lá do Ministério da Saúde, com relação a equipamento e a medicamentos, que é aquela frase fatídica: "Não temos evidências científicas nacionais suficientes para dizer que esse remédio funciona." Enquanto isso as pessoas vão esperando. E são vários equipamentos e medicamentos que a gente vem trabalhando. Quando eu falo a gente, sou eu e a minha equipe. É que a gente ouve essa afirmação e a gente não possui evidências científicas nacionais porque não tem o equipamento aqui, mas a gente tem evidências científicas internacionais. Por exemplo, um trabalho que a gente vem fazendo há quase três anos é o de tentar incorporar o COFF ASSIST, que é um equipamento importantíssimo para ajudar as pessoas a tossir. Eu, por exemplo, tenho dificuldade de tossir. Tem muitas doenças neurodegenerativas que trazem paralisias e dificuldade de tossir e a pessoa, quando não consegue tossir e eliminar secreção, vai ficar com uma pneumonia, vai ter uma infecção pulmonar, vai parar no hospital, vai parar na UTI e ela fica muito mais cara para o governo. Um equipamento que aparentemente parece ser caro, ele sai muito mais barato, porque o governo vai economizar em leitos de UTI e sobre isso já tem evidências científicas no mundo inteiro. É esse tipo de informação, de exemplos, que eu acho que a gente não pode parar de insistir e de ter esperança e de ficar levando para o Ministério para tentar convencer.

Simple, pessoas que usam cadeiras de rodas, por exemplo, se todas tivessem a possibilidade de ter uma almofada com uma tecnologia de gomos de ar, como é a almofada em que eu estou sentada ninguém teria escaras. Isso, as pessoas até estranham dentro de hospitais, porque é como se fosse uma condição *sine qua non* você ficar hospitalizado ou ficar muito sentado e ter escaras, mas não é. Não necessariamente!

Esta é uma almofada caríssima, mas tratar escara e ter a pessoa totalmente fora de circulação durante meses por conta de uma ferida é muito mais caro para o governo. Então, muitas vezes, a política pública, essa que não existe, chega a ser "burra", porque ela vê as coisas de uma forma invertida. Porque se a gente consegue fazer as dispensações dos equipamentos, medicamentos, ter um atendimento mais adequado, levar conhecimento... Nossos médicos não têm como disciplina obrigatória doença rara na faculdade e aí o que acontece? Onde isso vai refletir? Vai refletir no diagnóstico precoce. 80% das doenças raras têm cunho genético e sem esse diagnóstico precoce a saúde e a qualidade de vida ficam totalmente comprometidas.

Então o que é isso? Olha onde está, onde habita a gênese, o início do problema. Na faculdade de medicina. A gente não tem na faculdade de Medicina, como disciplina obrigatória, a reabilitação. E olha o número de pessoas com deficiência que precisam de reabilitação no nosso país, e é essa reabilitação pode trazê-lo de volta ao trabalho, de volta à cidadania e tal não acontece por uma lacuna que existe nas disciplinas de medicina. E posso dizer também que acessibilidade não é disciplina obrigatória na faculdade de arquitetura e engenharia e por isso temos um país tão inacessível, onde é tão difícil o ir e vir de pessoas que têm alguma limitação de movimento. Nas calçadas brasileiras, que não têm limitação nenhuma de movimento, as

mulheres de salto alto sofrem, os homens distraídos sofrem e todo mundo sofre com a falta de acessibilidade.

A gente tem uma lista de doenças raras, que já são atendidas pelo SUS, vocês já devem estar cansados de saber, porque são mais de 6000 doenças raras e a lista tem apenas 18 doenças : ictioses hereditárias, hipoparatiroidismo, insuficiência adrenal primária, que é a doença de Adson, hiperplasia adrenal congênita, hipotireoidismo congênito, angioedema, deficiência de hormônio do crescimento, que é hipopituitarismo, Síndrome de Tanner, fibrose cística, que há manifestações pulmonares, fibrose cística de insuficiência pancreática, miastemias graves, doença celíaca, esclerose múltipla, doença de Cron, fenilcetonúria, doença de Gaucher, doença de Wilson e osteogênese imperfeita. Infelizmente são só essas as doenças que são atendidas pelo SUS.

Eu não vim trazer palavra de “não esperança”. Temos muito trabalho a fazer e conto com vocês para isso. Vocês são os principais guerreiros. Eu vi com muito otimismo a audiência pública que foi realizada em abril pelo Ministério da Saúde, que visa a Política Nacional de Diretrizes de atenção integral para pessoas com doenças raras na rede pública, prevenção, tratamento multidisciplinar e reabilitação. Mas não pode ficar no papel, como a Portaria 81 de atenção em genética. Eu acho que paralelamente a tudo que a gente precisa de doença rara, a gente precisa de investimento em pesquisa científica para doença rara. E isso é outro lado que a gente vem trabalhando também, o deputado Romário tem um projeto de lei que eu sou a relatora, que é um projeto que desburocratiza a importação de insumos para laboratórios de pesquisa. Parece uma coisa muito complexa, mas a gente quer é cura para doenças raras. As pesquisas brasileiras são muito lentas, muitas vezes, e na maioria das vezes o que os pesquisadores pedem não é recurso, eles pedem condições para que consigam fazer as pesquisas, para que eles consigam importar reagentes, por exemplo. Nos Estados Unidos você encomenda um reagente de manhã e à tarde ele está no laboratório. Aqui fica dois, três meses preso no aeroporto e, muitas vezes, são produtos perecíveis, que na hora que consegue retirar já está estragado. É isso que mais prejudica a pesquisa científica no Brasil.

Esse projeto está na comissão de seguridade social e família para ser votado, e quem sabe é mais um incremento, mais uma ação para gente trabalhar em prol das doenças raras, para poder ter a esperança de contar com a pesquisa científica no Brasil, que é um país que tem pesquisadores de alta competência, mas onde é tudo tão engessado e dificultoso que muitas vezes a nossa pesquisa não desponta. Eu acho que ela é competitiva com pesquisas no mundo inteiro e que o Brasil tem chances, inclusive, de contribuir para a pesquisa em outros países. Agora o Brasil, através de uma resolução da ANVISA vai poder participar de estudos em fase três para medicamentos de uso compassivo. Isso vai ser muito bom, aqui no Brasil, para a pesquisa clínica com pacientes porque eu vejo muitos pacientes de ELA que ficam em contato com pacientes de outros países que estão sempre participando de protocolos de uso de medicamentos novos. E eu não sei se há uma auto sugestão ou não, mas estão sempre melhorando. Os brasileiros não podiam participar disso porque não era aprovado no Brasil, e agora isso foi aprovado e a gente vai poder participar.

Também temos que ficar trazendo estímulo para os nossos pesquisadores e para os nossos laboratórios, para que possamos participar desse uso compassivo de medicamentos em fase três. Eu vou continuar aqui e, qualquer dúvida, qualquer coisa que vocês queiram me falar, eu estou a disposição.

Obrigada.

Então, acabo de receber uma pergunta e vou responder. A pessoa pergunta que legislação existe hoje para famílias que precisam de cuidadores ou home care e não têm condições financeiras.

Na verdade, de cuidador não tem uma legislação, tem os projetos de lei que eu protocolei. Um na assistência social, para quem realmente não tem recurso para pagar, e outro na

previdência para aquele que é contribuinte, e pode vir a receber esse auxílio cuidador, para ele mesmo pagar a alguém, que pode ser um familiar ou um outro profissional. Agora, o que existe na previdência é um acréscimo de 25% para o segurado contribuinte que precise de uma assistente pessoal. Isso funciona para quem tem deficiência severa, doenças raras e idosos também. Hoje ainda não existe esse tipo de lei que garanta o cuidador. Existe uma portaria do Ministério da Saúde que garante assistência domiciliar e nessa portaria estão cobertas várias doenças. Porém, ela exclui o ventilador invasivo. Muitas pessoas com distrofia muscular, com amiotrofia espinhal progressiva, com esclerose lateral amiotrófica precisam de um respirador volumétrico para ficar 24 horas por dia na máquina. Quem usa respiração mecânica 24 horas por dia precisa desse equipamento. Esse equipamento está excluído da portaria de atendimento domiciliar. Então é outro olhar que vem do lado do avesso, porque o que que acontece? Lá em fortaleza, a Sra. Fátima, que tem um filho com amiotrofia espinhal progressiva, fez uma revolução lá e conseguiu tirar da UTI sete crianças que, como o filho dela, tem AMP e estão morando em casa, com muito mais qualidade de vida. Hoje a gente não consegue levar todas as crianças com amiotrofia, que estão na UTI, para casa, porque a gente tem essa portaria que não permite que ela funcione para quem usa respiração invasiva. E isso é um outro trabalho.

Eu fui lá e entreguei na mão do Ministro, e tanto ele quanto a equipe dele me garantiu que até o fim do ano vai sair da portaria essa exclusão da respiração volumétrica. É mais uma inversão de valores, porquê? Porque uma pessoa dentro da UTI custa 3300 reais por dia, enquanto que o atendimento domiciliar custa 272 reais por dia. Olha a diferença! É muito mais saudável, é muito mais humano, é mais felicidade para pessoa que tem a doença. Então a gente tem sim atendimento domiciliar, mas precisa melhorar.

**Ieda Bussman<sup>9</sup>** – Boa tarde!

É com grande alegria que vejo acontecer hoje um dos grandes projetos do Rogério. Desde o início da AMAVI ele desejava e planejava esse congresso. Mais uma vez parabéns, Rogério. Eu ainda espero ver um outro.

Também é grande a alegria de assistir à comprovação de que a união faz a força. Nós estamos hoje aqui reunidas, diversas associações, e vimos sendo merecedores de um olhar especial, finalmente, pela parte do governo A união também do governo, dos médicos, pesquisadores e da indústria farmacêutica.

Ao aceitar o convite para proferir, como paciente, algumas palavras nesse Congresso, aceitei também a sugestão de que fosse sobre as pesquisas e os pacientes. A importância das pesquisas para os pacientes, o envolvimento dos pacientes nas pesquisas e a responsabilidade dos pesquisadores para com os pacientes. Não há como negar a importância das pesquisas para os pacientes, pois é por meio dela que se adquire o conhecimento a que se chega a investigação, tratamento, prevenção e, finalmente, eu espero, a cura, pelo menos de algumas doenças. Enquanto não chega a cura, a qualidade de vida e a atenção que todos merecem.

Com a união, novamente, a união dos cientistas das várias áreas, a gente vem chegando a grandes avanços. Na parte das doenças raras, muito aconteceu após o sequenciamento do genoma humano. As terapias celulares, tirando outras terapias também, mas as terapias celulares, a princípio com células tronco embrionárias, são a partir de células adultas, regredidas até à condição semelhante à das células embrionárias. Terapias gênicas, quando é a inserção de um gene que funcional vai corrigir um gene mutado da própria porfíria, de que eu sou paciente, por exemplo. Já temos terapia genética ou gênica em andamento. Há outras, como neuromodulação, nanotecnologia aplicada à saúde, em que são usadas nanopartículas em

---

<sup>9</sup> Presidente da Associação Brasileira de Porfíria.

medicamentos, transplantes e contrastes. A pesquisa, realmente, é muito importante para nós, os pacientes. É a porta que se abre para a cura.

Eu estive olhando várias notícias recentes, que são pouquíssimas, e eu selecionei algumas. São notícias boas, que enchem a gente de esperança. Para mim, qualquer coisinha, qualquer luzinha sobre uma cura, um medicamento, já é uma coisa muito importante. E eu acredito, eu acho, que não é hoje nem amanhã, mas a gente vai chegar a muita coisa boa. Todos os dias temos notícias, mas ainda há muita coisa para ser descoberta. Nada é possível sem a participação dos pacientes.

Uma notícia é que pesquisadores identificaram mecanismos e possíveis medicamentos para tumores da neurofibromatose, notícia de 2008. Outra é sobre a Síndrome de Down, onde foram usadas células tronco pluripotentes de uma pessoa com Síndrome de Down e foi inativada a cópia extra do cromossoma 21, inserindo nela o gene. Essa notícia é recente, de setembro. Outra é que cientistas usam o HIV para cura da leucodistrofia metapromática e Síndrome de Williams Aldreans. Consta aqui que foi usado como vetor viral do vírus da AIDS. Essa aqui é da porfiria, que eu já comentei antes, e é um estudo que vem sendo feito desde 2007, na Universidade Navarra na Espanha, que é uma terapia para tratar a porfiria plurintermitente, que é a porfiria da qual eu sou portadora. Já foram realizadas as fases um e dois. Não é fácil! Desde 2007 e nós estamos em 2012.

Existem muitas, muitas notícias. Eu selecionei aqui algumas boas e mais tarde eu vou falar de algumas não tão boas

Para falar do envolvimento dos pacientes nas pesquisas, a gente se pergunta: seria possível que os novos tratamentos fossem testados apenas em cobaias? Não seria possível. Quer dizer, são feitos primeiro os testes em laboratórios, depois em cobaias, mas como é um tratamento para seres humanos, ele tem que ser testado em humanos, se não não vai valer. E no caso das doenças raras, mas não só das doenças raras, os pacientes em geral têm muita preocupação em participar das pesquisas. No caso das doenças raras é mais difícil ainda, porque são raras as pessoas, aí fica muito mais difícil.

Os fatos ruins que eu estou falando são experiências do passado, que ficaram como marca e ajudaram as pessoas a ter esse receio de participar das pesquisas. Sob o regime Nazista, durante a Segunda Guerra Mundial, cobaias humanas participaram, contra a vontade, de experiências. Os médicos, após o término da Guerra, foram julgados pelo julgamento de Nuremberg. O Governo dos Estados Unidos financiou experimentos na Guatemala, de 1946 a 1948, para determinar se a penicilina era útil contra doenças sexualmente transmissíveis. Os experimentos não foram publicados e só foram divulgados em 2010, depois que uma professora da Universidade os encontrou por acaso. Outra experiência drástica também aconteceu com 600 negros saudáveis e não saudáveis que foram acompanhados por cientistas durante 40 anos na observação da progressão natural da sífilis sem tratamento algum. A pesquisa foi suspensa após denúncia do caso por um membro da equipe. O Jardineiro Fiel, que acho que todo mundo já conhece a história, o livro, fala de um processo contra a indústria farmacêutica que teria realizado testes ilegais com pessoas na Nigéria, e nos testes constava que era para impedir a disseminação da AIDS. Distribuía medicamentos gratuitamente e, na verdade, eram medicamentos para testar um novo medicamento contra tuberculose e que tinha graves efeitos colaterais. Para que as pesquisas pudessem ter continuidade, e as pessoas estivessem dispostas a participar sem ter o medo e diante de uma justiça social, foi necessário criar regras e códigos de ética.

Os Códigos de Ética já existiam desde Hipócrates, Declaração de Direitos dos Homens, declaração de Genebra, declaração de Useink, e suas atualizações. Os princípios básicos das pesquisas com seres humanos estão na Resolução 196 de 1996, do Conselho Nacional de Saúde. Atualmente parece que houve alguma coisinha mais, mas os princípios continuam os mesmos: respeito a dignidade e autonomia, ponderação entre riscos e benefícios da pesquisa, garantia de

que danos previsíveis serão evitados e igual consideração entre os interesses envolvidos. O voluntário da pesquisa, ele deve saber tudo o que vai acontecer na pesquisa antes de se decidir: qual a importância da pesquisa, o que os pesquisadores querem descobrir, como acontecerá a pesquisa, que tipos de riscos e benefícios existem, se existem outras alternativas além dessa, como será a assistência médica hospitalar sendo necessária, quem fará o acompanhamento, quem será o responsável pela pesquisa e como entrar em contato com eles? <sup>10</sup>

O participante tem direito a: esclarecimento sobre a pesquisa em que está participando a qualquer momento desejado; ele tem direito à privacidade e anonimato, a respeito de suas decisões, hábitos e crenças; informações sobre o andamento e resultado; exclusividade; a contribuição dele deve ser usada apenas para aquele projeto que ele autorizou, tratamento e indenização para complicações previstas. A garantia do respeito aos direitos se faz através do preenchimento e assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido. Crianças, adolescentes e portadores de doença mental têm o direito de serem informados até onde forem capazes de compreender, e não devem ser forçados a aceitar a participação, serão assistidos pelos pais ou responsáveis legais, que assinarão o TCLE. Não deverá haver discriminação entre sexo, idade, raça, etnia, religião, pobreza, analfabetismo ou qualquer outro motivo. Para evitar que pessoas sejam pagas pela participação em estudos e pesquisas é proibido o recebimento de dinheiro, presentes, objetos ou favores. Todo o estudo deve ser indiciado e aprovado pelo comitê de ética em pesquisa da instituição na qual será realizado e, em algumas situações, deve ser aprovado pela CONEP. <sup>11</sup>

Muito obrigado pela atenção.

**Mário Saporta<sup>12</sup>** - Boa tarde a todos.

Eu vou rapidamente agradecer à AMAVI pelo convite.

Eu represento um dos três braços que eu acredito que formam o movimento próprio de doenças raras. Eu estou aqui representando a Universidade, a pesquisa. Nós temos pacientes e familiares, nós temos o governo aqui também. Então, todos os elementos estão aí juntos para conseguir desenvolver o campo das doenças raras. O que eu vou apresentar hoje é o trabalho que a gente desenvolve na UFRJ, no laboratório nacional de células tronco, <sup>13</sup> e essa técnica nova chamada reprodução celular. Eu quero mostrar para vocês o que ela pode oferecer em relação à pesquisa para novos tratamentos em doenças raras. Eu não vou me concentrar aqui no uso de células tronco, que esse é um campo que a gente chama de terapia celular. É um campo que ainda está em desenvolvimento e que eu acho que, provavelmente, vai gerar frutos bem mais tarde que o campo da reprogramação celular. Então, o que eu quero falar durante esses 10 a 15 minutos é um pouco sobre pesquisa em doenças raras focando no uso da reprogramação celular. Vou explicar para vocês o que é reprogramação celular e como ela pode ser usada no estudo das doenças raras. E vou terminar falando um pouquinho também do que eu conversei com a plateia ontem na audiência: como fomentar, como investir, como financiar pesquisas em doenças raras.

As doenças raras, individualmente são raras, mas coletivamente são significativas em relação à frequência delas em relação à população geral. É importante dizer que ela tem um viés ainda mais importante que acomete preferencialmente crianças, e isso, com certeza, gera um senso de urgência ainda maior em relação à busca por tratamentos das doenças raras. 95% delas não possui nenhum tipo de tratamento aprovado.

---

<sup>10</sup> Informações retiradas de um folder do Ministério da Saúde, Conselho Nacional de Saúde “Voluntário em pesquisa, informe-se para decidir”.

<sup>11</sup> Comissão Nacional de Ética em Pesquisa. [http://conselho.saude.gov.br/web\\_comissoes/conep/index.html](http://conselho.saude.gov.br/web_comissoes/conep/index.html)

<sup>12</sup> Laboratório Nacional de Células Tronco – UFRJ.

<sup>13</sup> <http://www.lance-ufrrj.org/>

O que são Células Tronco e o que são Células Pluripotentes? Células Pluripotentes são células que podem se transformar em qualquer outra célula do organismo humano. Então, com essas células, se a gente manipular quimicamente e de maneira específica, a gente pode criar tipos de células específicas. Por exemplo, se eu quero estudar uma doença neurológica eu posso criar neurônios a partir dessa célula; se eu quiser estudar uma doença cardíaca eu posso criar células do coração para o estudo *in vitro* no laboratório em busca de novos tratamentos. Elas são células com um potencial enorme para se estudar uma doença, porque a gente pode ser extremamente específico usando uma célula humana, que é um diferencial em relação a modelos animais.

Para entender a programação celular vamos fazer um paralelo com a informática que é uma coisa que todo mundo usa no dia a dia. Nossas células têm o que a gente chama de código genético e que funciona como a programação de um computador. Como na programação de um computador, a gente pode usar ferramentas da genética para modificar esse código, essa programação. Se a gente pegar, por exemplo, uma célula da pele, que é fácil da gente tirar, ou até da urina, que é mais fácil ainda, que é só coletar a amostra da urina e separar essas células, nós podemos introduzir alguns genes nessas células e fazer com que se reprogramem, ou seja, mude a programação, a maneira com que o DNA dela é expresso e essas células se tornam, então, como se fossem células tronco embrionárias, ou seja, células que têm o potencial de virar qualquer outro tipo celular que a gente queira estudar. E daí a gente consegue, mais uma vez, usando o estímulo químico correto, transformar essas células no tipo celular que a gente quer estudar.

Eu sou Neurologista, estudo uma doença rara neurogenética, a doença de Charcot-Marie-Tooth. Para mim, especificamente, é interessante estudar os neurônios e as células de Schwann, para outros pesquisadores vai ser outros tipos celulares, mas a tecnologia se aplica do mesmo jeito. Desde a descrição dessa nova tecnologia, em 2007, uma enormidade de doenças, a maioria delas genéticas e raras, já foram modeladas dessa maneira, usando essa tecnologia.

Só para mostrar a potencialidade dessa tecnologia, com ela a gente consegue modelar não só a doença, mas o doente. Podemos pegar um paciente e estudar especificamente, naquele paciente, como a doença se manifesta nas suas células. E o que a gente pretende fazer mais para frente é usar essa mesma plataforma para procurar medicamentos e substâncias que possam corrigir essa anormalidade celular. Esse aqui é um exemplo com, Um dos primeiros trabalhos com reprogramação celular foi um paciente com atrofia muscular espinhal, de que os pesquisadores reproduziram células. São células IPS ou células de Pluripotência Induzida de um paciente com AME<sup>14</sup> e da mãe dele, que não tinha a mutação, e isto mostrou que as células desses pacientes se comportavam de maneiras diferentes. Especificamente, vocês conseguem ver aqui<sup>15</sup> que o azul é o núcleo de uma célula e essas setas estão apontando para uns pontinhos verdes dentro desse núcleo. Essas células, normalmente, em pessoas não afetadas pela AME, possuem esses pontinhos e é esperado que elas tenham isso. Em pacientes com a Atrofia Muscular Espinhal esses pontinhos desaparecem e isso tem repercussão pela doença, é causado pela doença. Os pesquisadores usaram isso como uma maneira de buscar tratamento. Então eles colocaram essas células numa placa e jogaram diferentes medicamentos e viram quais medicamentos poderiam fazer com que esses pontinhos reaparecessem e com isso eles acharam alguns medicamentos que podem potencialmente ter um efeito de tratamento para esse paciente. Isso daqui não é, obviamente, um produto pronto: "Ah, esse medicamento vai funcionar com grande certeza", mas é um grande avanço, por ser uma célula humana e do paciente, ao invés de se fazer essa primeira testagem, por exemplo, em animais. O que a gente tem identificado, e o que a gente espera mostrar em mais trabalhos, é que essa tecnologia vai conseguir encurtar o

---

<sup>14</sup> Atrofia Muscular Espinhal.

<sup>15</sup> Slide 8.

tempo em que a gente identifica uma droga, passa para um estudo animal e para um estudo clínico. E não é só encurtar o tempo, mas aumentar a chance de que aquele primeiro achado positivo venha a se confirmar num estudo clínico mais para frente. O que acontece muito em doença rara é a gente achar uma medicação que funciona super bem em camundongo e quando vai testar no ser humano não funciona nada. Utilizando o modelo humano de pré-testagem de drogas ou de medicamentos, a gente espera conseguir aumentar nossa chance de acerto.

Esse é o modelo que a gente está desenvolvendo no nosso laboratório. A gente coleta amostra de pacientes tanto de pele quanto de urina, faz aquela manipulação genética, mexe lá no código genético das células e faz elas virarem células IPS ou células tronco induzidas. A diferença no tipo celular que a gente quer estudar, no nosso caso, são neurônios. E outra coisa que a gente também pode fazer é usar outros tipos celulares que também vão servir para dizer para a gente se a droga é segura do ponto de vista cardíaco e do ponto de vista renal, para que essa droga tenha o mínimo de toxicidade possível quando ela for para um ensaio clínico. Essa identificação de drogas vai voltar para o paciente como um estudo clínico, primeiro, e eventualmente uma terapia. Obviamente, todo mundo deve estar pensando: "Então porque que não usa essas células para terapia celular e injetar essas células no paciente?". Com certeza esse é um objetivo para o futuro, e o futuro não está tão distante. A gente já tem um estudo começando no Japão em que essas células estão sendo usadas para tratar um tipo de degeneração retiniana, quer dizer, doença oftalmológica, e a gente imagina que esse vai ser o caminho natural das coisas. Mas a gente ainda aposta que identificar drogas, medicamentos, vai ser mais rápido e vai surtir efeitos e resultados para os pacientes mais rápido que a terapia celular, que é uma coisa que a gente ainda precisa aprender muito sobre o como que essas células se comportam no organismo humano.

Esse aqui é o robô. A gente tem um parecido no laboratório. O que ele faz, basicamente, é pegar uma placa com células e enfiar no microscópio para fazer a leitura dessas placas, tirar e colocar de novo. E com isso a gente pode fazer uma triagem de 3000, 7000 mudanças diferentes durante uma noite enquanto a gente está em casa dormindo, por exemplo, para voltar no laboratório no dia seguinte e já ter todos os dados para serem analisado. E parece coisa de ficção científica, mas já tem um estudo utilizando essa plataforma que eu estou descrevendo aqui e que foi capaz de identificar algumas substâncias que no caso de pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica reduzia a perda neuronal, a perda de neurônios, que é uma característica da doença. Então o que eles fizeram foi colocar neurônios de pacientes com Esclerose Lateral Amiotrófica e observaram que essas células morriam mais rapidamente em cultura que as células de pacientes não afetados e conseguiram identificar medicamentos que reduziam a velocidade com que essa morte acontecia.

Identificando potenciais candidatos a ensaios clínicos em esclerose lateral amiotrófica. Aqui é o exemplo de como a gente pode fazer desses candidatos que a gente identifica como o potencial tratamento para alguma medicação é seguro do ponto de vista, por exemplo, cardiológico. Eu quero que vocês observem essa região da placa. Tem uma região da placa que está batendo ritmicamente. Essa placa é uma placa com músculo cardíaco, células do músculo cardíaco. Ela está reproduzindo, em uma placa de cultura, o funcionamento de um coração e com isso a gente consegue fazer um eletrocardiograma dessa placa. À medida que a gente joga diferentes compostos dá para notar se está havendo alguma alteração desse funcionamento cardíaco. E essa é uma maneira de se tentar identificar se uma droga tem efeito ruim, no caso, efeito de toxicidade para o coração e se sim, ela já não seria usada no ensaio clínico.

A minha experiência é com a doença de Charcot-Marie-Tooth (CMT), que é uma neuropatia hereditária, uma doença neurogenética que está, junto com a neurofibromatose, como as duas doenças genéticas mais comuns a afetar pacientes no mundo. É uma doença que não é fatal, mas que causa muita debilidade e muita incapacidade por degeneração de nervos e de músculos. E o nosso interesse, além desse fator humano óbvio, é que ela oferece um modelo

para a gente estudar nosso sistema nervoso. Então, cada gene mutado que causa a CMT é um gene que está associado a uma função do neurônio ou da célula de Schwann, que são células do sistema nervoso periférico. Estudando a CMT, a gente também está estudando como nosso sistema nervoso funciona e como a gente pode tratar não só a CMT mas outras doenças neurológicas raras e também comuns.

Durante o meu Pós Doutorado eu fiquei cinco anos nos Estados Unidos e dois anos eu dediquei para produzir essas células reprogramadas, essas células IPS de pacientes com Charcot-Marie-Tooth, e a gente conseguiu fazer isso com 14 pacientes e agora temos um projeto, tanto aqui no Brasil como lá fora, para expandir esse banco de células para serem usadas não só em pesquisa de como uma doença funciona, mas também de como tratar essa doença.

O que a gente pode fazer para estimular as pesquisas em doenças raras?

Obviamente a gente precisa de dinheiro. A elaboração de editais de fomento das agências governamentais é fundamental para que a gente tenha a capacidade de comprar insumos e produzir ciência aqui no Brasil. Mas, mais importante que isso, nós precisamos de redes de colaboração, entre centros de excelência ao redor do Brasil, porque uma andorinha só não faz verão e isso é verdade para qualquer coisa, inclusive para a ciência. A gente precisa de gente boa, que saiba ver um paciente e saiba estudar a doença desse paciente. Nós temos que fortalecer – e acho que o dia de hoje é tudo sobre isso – fortalecer o papel das associações de pacientes e familiares no fomento de pesquisa em doenças raras. E uma coisa que a Deputada Mara já comentou, é viabilizar mecanismos que tornem a nossa pesquisa mais competitiva, que é facilitar a entrada de insumos aqui no Brasil.

Este é o modelo de apoio que eu mencionei no começo. Estão assistência, pesquisa e apoio, pacientes, governo, médicos e pesquisadores. E a conclusão que todo mundo chega é essa, que paciente com doença rara precisa de pesquisa e atendimento especializado. Nós precisamos da participação do governo, dos pacientes, familiares, meio acadêmico, fomento à pesquisa, já que essas novas tecnologias que eu apresentei aqui hoje prometem revolucionar o estudo das doenças raras e aumentar a velocidade de descoberta de novos medicamentos. Este é o nosso grupo, o grupo do professor Steven Hans da UFRJ, de que eu faço parte e eu agradeço a atenção de vocês aqui hoje.

Obrigado.

## 5ª Mesa: A realidade brasileira para doenças raras

**Marcos Burle Aguiar**<sup>1</sup> – Inicialmente eu gostaria de agradecer à AMAVI, especialmente ao Rogério, que me convidou para participar desse evento, que é um evento que trata de um assunto pelo qual eu sou realmente apaixonado.

Euvou abordar aqui dois aspectos da política de atenção às pessoas com doenças raras no âmbito do SUS. Vou abordar, primeiro, as características dessa política e, segundo, a implantação da mesma e os problemas que a gente tem nesta implantação.

Qual foi a origem dessa política? Foi exatamente a semana internacional de doenças raras do ano passado e, coincidentemente, exatamente naquele dia, foi lançado na Inglaterra o seu projeto para doenças raras, uma consulta que deve ter se encerrado a 31 de dezembro do ano passado. E isso é uma coisa muito interessante, porque a Inglaterra já tinha uma experiência muito grande em diagnosticar, em tratar as doenças raras, mas eles tentam transformar isso num projeto mais denso.

O que a gente tinha até a criação desse grupo? Na verdade a gente não tinha nenhuma política, como continuamos sem tê-la hoje, não é verdade? E a gente tinha muitas reivindicações de demandas judiciais. Vocês sabem mais do que eu que a política de doença rara está sendo criada pelos juízes e não pelo legislador do Ministério da Saúde. A gente tinha pacientes e associações mal atendidos e, o que é pior, é que isso não permitia ganhos reais, ganhos no sentido de que cada decisão beneficiava um paciente ou um grupo de pacientes. E essas iniciativas só tinham efeitos locais e imediatos, a longo prazo elas eram ineficazes.

O que a gente poderia fazer nesse grupo e esse debate passou no início do grupo, que era o seguinte: A gente vai fazer uma política baseada apenas na divulgação de educação nas doenças raras? Se a gente fizesse isso, o que nós faríamos? Basicamente copiar o que os países desenvolvidos já fizeram. A gente ia pegar em muita coisa do orphanet,<sup>2</sup> coisa de muito boa qualidade que a gente ia divulgar, mas, para fazer isso, não precisava de um grupo de trabalho. Se a gente trabalhasse também numa política baseada apenas no diagnóstico dessas doenças, quem ia tratar esses pacientes? E aqui eu digo tratamento como um todo, não é tratamento medicamentoso apenas, é o tratamento da pessoa. Se a gente fosse fazer uma política baseada nas demandas judiciais mais comuns a gente ia também fazer uma colcha de retalho. Se a gente fosse fazer uma política baseada no tratamento de doenças raras a gente ia atender mais ou menos um e meio por cento das doenças, ou seja, um grande número de doenças importantes, um grande número de pacientes, ficaria de fora. Mas por outro lado a gente tinha que compreender que a gente não partia do zero, você tinha no Brasil inúmeras Associações de apoio as doenças raras, tanto com doenças genéticas e não genéticas, que acumulavam experiência. Essa experiência que vocês têm hoje é importante para nós. A gente tinha diversos serviços de genética no Brasil e isso mostrava para gente de que era necessário o quê? Uma política abrangente. Que significasse um passo inicial, mas que previsse o seu desdobramento. E uma das preocupações da gente era aproveitar toda e qualquer iniciativa. Se existe um lugar em que tem um grupo pequeno, uma Associação que lida com uma doença x, a gente não vai proibir porque aquele grupo não tem capacidade. Aquele grupo vai poder existir e a gente vai ver um jeito de como aproveitar a sua experiência a longo prazo.

A gente deveria, então, ter uma política que permitisse essa organização e associar os serviços de genética, que trabalham com doenças raras e as associações numa política única.

---

<sup>1</sup> Representante do Ministério da Saúde no Grupo de Trabalho para criação da política pública para doenças raras.

<sup>2</sup> <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php>

Então a gente, de uma certa forma, de um ponto de vista até mais da idade, separou as doenças genéticas das não genéticas. Nós tínhamos, naquela época, 81 serviços de genética, mais de metade situados no Sudeste, mas todas as regiões do Brasil tinham pelo menos algum centro de genética ou serviço de genética. Além disso, existia, a nível do governo federal, uma série de programas também voltados para doenças raras. O programa Viver sem limites, com a sua rede de deficientes, os centros especializados de reabilitação, o transporte sanitário para tentar abordar a questão do transporte desses pacientes que têm dificuldade, programa de recuperação da audição, programa de recuperação da visão, coordenação geral de alimentação e nutrição, que é importante porque um conjunto grande das doenças raras de natureza metabólica depende principalmente disso e, também, a gente tinha grupos de definição de protocolos.

Vejam só, são todos programas novos, que estavam começando, e que não tinha sentido não procurar, não se integrar com eles todos. Na verdade a gente procura na política o quê? Envolver tanto a atenção básica, quanto a atenção domiciliar, a atenção especializada, tanto a nível ambulatorial quanto a nível hospitalar, os centros especializados em reabilitação que estão sendo criados no país e todos os centros já existentes no país que lidassem com isso.

O que a gente fez? Primeiro a gente dividiu em dois grupos de doenças, as doenças genéticas e as não genéticas. Cada grupo tem três eixos. As doenças genéticas, eixo das anomalias congênitas, deficiência intelectual e erro inato do metabolismo. As doenças não genéticas, doenças infecciosas, auto imunes e auto inflamatórias. E ficou muito claro, para nós, que principalmente na área das doenças não genéticas essa separação por grupo é mais difícil, e que fica aberto para vocês criarem outros eixos, outros serviços e centros especializados.

Para cada eixo, são definidos protocolos, e quem ler a política vai ver isso. A gente tem quais são as funções da atenção básica, os critérios de encaminhamento da atenção básica por centro especializado e as interfaces que são recomendadas. Na atenção especializada, as funções, os procedimentos que ela pode realizar, os critérios de encaminhamento para devolução e o apoio diagnóstico, tanto específico quanto geral.

A atenção especializada seria a responsável por ações diagnósticas e terapêuticas de indivíduos com ou sob risco de doenças raras. Nós seguimos dois grandes setores, o setor da atenção especializada em doenças raras, e aqui esse serviço pode atender apenas uma doença, ou um grupo de doenças de um mesmo eixo, e os centros de referências de doenças raras, que são centros mais complexos onde ele atende um grupo maior, dois eixos, dois setores daqueles eixos ou mais do que isso.

O que foi definido? Portas de entrada. O papel da atenção básica, o papel da média e alta complexidade, e isso tem que ter uma relação tanto com o hospital como maternidade, porque o paciente com doença rara não vem só do ambulatório ou da atenção básica, ele pode vir do berçário quando teve o diagnóstico de doença rara, da enfermaria ou de um CTI. Além disso, deve-se fazer o treinamento de profissionais de saúde, elaborar protocolos, realizar pesquisa e divulgar doenças raras. Aqui numa associação estreita com as Associações Cívicas.

O que a gente constata depois disso? Que a gente propôs uma política integral, criou-se uma política nova no SUS. Cada conquista a gente entende que ela tem que representar um avanço, e ela tem que estar aberta a modificações. Ela não vai estar focada apenas na divulgação, nem no diagnóstico, nem nas demandas judiciais e nem, apenas, no tratamento. Ela estará centrada no acolhimento do paciente, e no atendimento integral a esse paciente, incluindo a prevenção da doença, o tratamento, etc., Ela deve estar ligada também ao conhecimento, à pesquisa e à divulgação.

A política deve envolver todo o SUS, tanto atenção básica e especializada. Ela tem várias portas de entrada, assegura interface, assegura tratamento hospitalar de urgência e cirúrgico, assegura reabilitação, terapia ocupacional, fonoaudiologia e outras especialidades de apoio. Além disso, e esse é um ponto importante, ela procura ampliar os testes genéticos no SUS. Não

sei se vocês sabem, mas o SUS hoje só reconhece cariótipo e a gente tem uma série de outros exames que estão defasados, inclusive a nossa medicina suplementar não cobre todos.

Quais são as questões atuais? A primeira questão é a seguinte: a política está pronta? A política vai vingar? Porque todo mundo, todo brasileiro sabe que a gente tem lei que vinga e tem lei que não vinga. Tem lei que vai à prática e tem lei que não vai. E o que é que a gente tem que dizer para que essa política vingue?

A primeira questão é que a política não está pronta, ela é só um primeiro passo. Ela tenta estruturar as linhas gerais de como vai se desenvolver o atendimento às pessoas com doenças raras no âmbito do SUS. A partir dele você pode construir um caminho longo e seguro. E cada conquista deve significar o quê? Um avanço consolidado das Associações. Trata-se de uma política aberta, sujeita, portanto, a desdobramentos. Bem e aí vem a parte mais importante, que é o papel de vocês: a política vai vingar? Quais são os próximos passos? Olha, para essa política vingar, a gente tem duas coisas que são fundamentais. Primeiro o reconhecimento dos exames de diagnóstico. Se a gente faz a política e não tem exame de diagnóstico a gente não tem política, e a comissão da tripartite é que vai colocar isso. Mas é necessário o quê? A adesão dos vários municípios é esclarecer os gestores, porque é preciso que o gestor saiba que nós não criamos doentes novos e nem doenças novas, nós estamos abordando e organizando doenças que já existem, que estão no SUS o tempo inteiro de um lado para o outro, gastando tempo, sofrendo e muitas vezes tendo o dinheiro gasto de uma forma desorganizada, certo? Então para essa política vingar, o papel fundamental é de vocês, isso porquê? Porque o SUS tem base no município e não adianta o Ministério da Saúde aprovar a política, porque se ela não tiver um apoio, um financiamento e o município não aderir, não vai haver política. Isso já aconteceu com a política de genética no SUS.

Então é o seguinte, qual é o papel de vocês? Ou vocês organizam os gestores a nível municipal para poder valer e fazer com que o município adira à política, ou a política não vai existir. Política não cai do céu, eu fiz movimento estudantil na época da ditadura e existia um ditado que era assim: “Liberdade não se pede, conquista-se”. Eu digo pra vocês, essa política não pode ser pedida, ela tem de ser conquistada. E são as associações que vão ter que pressionar, não só o Ministério da Saúde, mas as Secretarias estaduais e municipais de saúde para que ela funcione, senão não adianta. Então, a gente precisa estar unida, ter uma visão de conjunto e acima de tudo ser perseverante.

Obrigado.

**Maria Teresinha de Oliveira Cardos<sup>3</sup>** - Boa tarde a todos.

Eu quero parabenizar a organização do Congresso por esse evento, que é o primeiro em Brasília. Eu acho extremamente importante. Agradecer ao Rogério o convite de estar aqui com vocês, conversar com vocês, mostrando como funciona a rede pública de saúde no atendimento de doenças raras, que é um trabalho que nós estamos fazendo há 20 anos dentro do Distrito Federal. É o nosso dia a dia e a cada dia com maior número de indivíduos. Hoje nós já temos oito geneticistas, temos nossos residentes que estão aqui, Dr. Rose, Dra. Romina, Dr. Gerson que são os novos geneticistas que se agregaram ao serviço. E, para mim, é extremamente prazeroso estar aqui falando com vocês, poder contar um pouco dessa história e oferecer o serviço a vocês.

Tem várias definições de doenças raras, nós já vimos várias nesse congresso. Para a União Europeia, por exemplo, são cinco casos para cada 10 mil habitantes. Para os Estados Unidos, é menos de 200 mil pessoas no país e para a Organização Mundial da Saúde 1,3 a cada 2000 indivíduos. De qualquer jeito elas são doenças mesmo que não muito raras, às vezes um para

---

<sup>3</sup> Coordenadora do núcleo de doenças raras da Secretaria de Estado da Saúde do Distrito Federal.

2000, e outras são um para 40000 ou 50000. Todas elas, para o indivíduo e para a família, são únicas. Por isso que é importante que a gente rebata essa definição, para mostrar que tem vários trabalhos a nível mundial mostrando isso.

Qual que é o impacto populacional dessas doenças?

Cerca de 6% da população apresenta uma doença rara, então não é tão raro assim num contexto global. Todas elas se caracterizam por uma diversidade de sintomas e algumas, a maioria delas, tem muitas manifestações que são comuns a doenças não raras.

Para a classe médica que não tem uma formação básica na graduação de doenças raras, o paciente realmente passa sem diagnosticar. Tem um caráter crônico; progressivo, em geral; são incapacitantes a grande parte delas; afeta múltiplos sistemas e afeta, lógico, a qualidade de vida dos familiares e do paciente em si. Então ela tem um impacto social muito grande. Então dessas 6000 a 8000 doenças raras que já estão catalogadas e que já estão estabelecidas, 80% tem uma etiologia genética – vocês viram no trabalho anterior do Dr. Marcos que o Ministério da Saúde separou entre genéticas e não genéticas – só que naquele bolo das não genéticas também tem o dedinho da genética, porque as doenças autoimunes, as doenças auto inflamatórias, elas também têm um componente genético, da mesma forma que muitas doenças infecciosas, elas têm alguns pacientes que têm maior predisposição a doenças infecciosas do que outros pacientes, então sobra o quê? Mais os processos de acidentes, que são adquiridos, coisas de acidentes de trabalho, acidentes de trânsito, que vão dar doenças que não tem nenhum componente genético.

Tem trabalhos mostrando que, cinco novas doenças estão sendo descritas a cada mês e a cada semana. Não é que as doenças estão aparecendo, elas estão sendo identificadas em sua etiopatogenia ou em sua etiologia genética. 65% delas tem uma expressão grave e 66%, tem trabalhos mostrando uma incidência maior de 70%, se manifestam antes dos dois anos de idade. 10% vão se manifestar entre um e cinco anos, 12% entre cinco e quinze anos, 35% delas vão a óbito no primeiro ano, então é uma causa de mortalidade infantil elevada, e 33% tem um certo grau de limitação. Em todas elas o indivíduo nasce com a predisposição genética. Quer dizer, com a mensagem ali truncada. Ela vai se manifestar dependendo de cada tipo de patologia, numa época da vida, só que a maioria delas se manifesta até aos dois anos de idade. Ainda falando do impacto populacional, a gente vê que tanto é maior esse impacto quando tardio o diagnóstico. Por quê? Porque ela se torna mais incapacitante e é menos um ser útil socialmente, além do impacto familiar que é muito grande, agravado pela carência de Centros de referência.

No nosso serviço, e no Brasil, elas podem ser divididas – e foi mais ou menos o que o Dr. Marcos apresentou para vocês, que dentro das doenças raras, 3 a 5% dos recém nascidos nascem com anomalia congênita – em dois grupos: aqueles que têm anomalias congênitas e aqueles que nascem perfeitos do ponto de vista de exame físico e morfológico ao nascimento, mas vão apresentar uma alteração metabólica posterior.

Então nós temos o grupo das anomalias congênitas, que representa 3 a 5% na população, que é a segunda causa de óbito infantil no Brasil, já que a primeira é a infecciosa, e um terço das internações pediátricas se devem a crianças com defeitos congênitos. No nosso serviço, aqui em Brasília, nós temos um serviço totalmente em rede SUS, pode ser que o SUS não tenha os seus Centros de Referência, mas nós já existimos há duas décadas, desde 1990 com o serviço de genética totalmente inserido do SUS. Ele é plenamente SUS. Lógico que tem parceria com as Universidades. Eu sou professora da Universidade Católica, mas o Serviço em si é um serviço da Rede Pública de Saúde do Distrito Federal.

Os erros inatos do metabolismo, que é o segundo grupo de pacientes, ocorrem com a frequência, se for somar no total, de um para 1500, para 2000 recém-nascidos, um percentual alto de óbito ocorre no primeiro ano de vida, decorrente dessas doenças metabólicas. Então ele não tem defeitos, ele tem alterações nos seus ciclos bioquímicos. Sequelas graves neurológicas que podem ocorrer quando não tratadas, um exemplo delas é a fenilcetonúria, que é muito bem

conhecida de vocês. E a triagem neonatal ampliada é um instrumento de atenção primária, porque ela é preventiva, ela faz o diagnóstico antes da manifestação clínica.

No Distrito Federal nós já temos essa rede de triagem neonatal ampliada funcionando desde 2012, 2011 e ela é totalmente inserida no SUS com 27 doenças triadas pela triagem neonatal ampliada.

Aqui eu vou mostrar para vocês como funciona o nosso fluxo de atendimento dos pacientes dentro da rede SUS no Distrito Federal, no Núcleo de Genética nos hospitais da rede. Os pacientes podem chegar via as Unidades Básicas de Saúde, grande parte desses pacientes são encaminhados das unidades básicas, nós temos uma rede, muito grande, de hospitais, unidades básicas, hospital primário, secundário e terciário dentro da rede, elas vêm das clínicas de pediatria ou das UTIs, emergências e das clínicas especializadas. Então elas são encaminhadas dos vários graus de complexidade e elas vão ser distribuídas nos ambulatórios no Núcleo de Genética, que tem no HMIB,<sup>4</sup> no ambulatório geral, o ambulatório de neonatal e tem o ambulatório de erro inato do metabolismo. No hospital da criança, é um hospital especializado e nós estamos montando lá, além das doenças neurogenéticas, monogenéticas, oncogenéticas e as endocrinopatias, nós estamos criando agora o centro de referências em infusão e terapia de reposição enzimática.

No hospital de apoio, nós temos a triagem neonatal e todo o grupo multidisciplinar dedicado a triagem neonatal e ao tratamento dos casos positivos e no Hospital de Base, além dos internos, nós temos a genética dos adultos, que não pode ser deixado de fora. Então eles são encaminhados baseados na especialidade, na idade e no tipo de doença. As doenças raras estão inseridas dentro do Núcleo há 20 anos como doenças genéticas, vindo desses vários locais que, depois, são encaminhadas às equipes multidisciplinares que trabalham em parceria com a gente: a neuropediatria, a endocrinologia, a cardiologia, a oftalmologia, a nefrologia, todas essas especialidades dependendo da necessidade do paciente. Temos um grupo de apoio com fonoaudiólogos, psicólogos, odontologistas e a nutricionistas que trabalha com parceria direta com a gente no ambulatório e além dos exames de imagem que fazem parte do diagnóstico confirmatório.

A coordenação de doenças raras foi criada pela Secretaria de Saúde agora em março de 2013, tudo isso em diário oficial. Então, é tudo reconhecido oficialmente para, exatamente, coordenar o fluxo de referência e contra referência desses pacientes, implementar os exames, a facilitação de ter consultas e o acesso a terapias específicas, em que globalize o paciente e a família. É o Projeto Nacional de Doenças Raras e é isso que está no Ministério da Saúde e que na verdade a gente vai colaborar para que isso seja realmente implementado, com a ajuda de vocês.

As perspectivas para o centro, para a coordenação de doenças raras é exatamente tornar-se um centro de reposição enzimática, um laboratório de neuromuscular integrado com as equipes de apoio monogenética e as parcerias de investigação e diagnóstico.

Nós temos aqui a Dra. Juliana que também é da UnB e faz um trabalho de pesquisa,. Nós já temos vários projetos com a UnB, a Dra. Juliana é capitã nessas pesquisas em relação as doenças dismorfológicas, diagnóstico molecular dessas doenças.

Na Universidade Católica nós temos um grupo estudando displasias ósseas, erros inatos do metabolismo e um grande projeto que centralizou o núcleo de genética da UnB e da Universidade católica numa grande rede de investigação diagnóstica das doenças genéticas em geral, principalmente dismorfológicas. Então, a gente tem todo esse arcabouço, nós temos residência, temos a parte de pesquisa e temos os ambulatórios de clínica. É um centro completo, integrado, de investigação das doenças raras.

---

<sup>4</sup> Hospital Materno Infantil de Brasília.

Aqui está o nosso site.<sup>5</sup> o nosso email, que é do núcleo de genética, está o telefone, os telefones do serviço de genética do hospital de apoio.

Eu quero agradecer vocês por terem me escutado, e a gente daqui para a frente vai caminhar junto para que essa coordenação de doenças raras no Distrito Federal faça parte de todo esse processo de integração social do paciente.

---

<sup>5</sup> [saude.df.gov.br](http://saude.df.gov.br); [nucleodegeneticadf@yahoo.com.br](mailto:nucleodegeneticadf@yahoo.com.br).

## 6ª Mesa: A rede de apoio ao paciente

**Ana Maria Martins<sup>1</sup>** - Boa tarde a todos e a todas.

Eu agradeço ao Rogério por ter lembrado de mim para poder falar para vocês.

Eu sou pediatra de formação, e depois especializado em genética clínica e venho me dedicando a essas doenças já há algum tempo.

Na verdade, o meu primeiro contato com doença rara foi quando eu tinha nove anos de idade. Eu tenho uma irmã que nasceu com uma doença rara. Então esse foi o meu primeiro contato e, logicamente, eu me envolvi muito porque eu tinha nove anos. Eu era uma irmã assim, muito ansiosa. Eu queria uma irmã pequena para poder ainda brincar e ela acabou precisando fazer várias cirurgias. Quer dizer, é uma doença bem complexa, está comigo há 49 anos. Ela ia fazer uma cirurgia com um mês e meio de vida e mamãe tinha medo que ela não voltasse da cirurgia porque os médicos disseram que era muito grave. Uma cirurgia na cabeça, naquela época era um pouco mais complicado. E eu fui ao hospital para me despedir dela e entrei numa sala que tinha muitas crianças neurológicas para cirurgia, muito hidrocefalia e eu falei para minha mãe quando eu sai de lá que eu ia crescer e ia realmente cuidar desse tipo de paciente. Então, minha história vem de há muito tempo. E eu fui para a escola paulista de medicina, lá eu fiz minha residência em pediatria, depois logo da residência eu comecei a especialização em genética clínica e comecei a tomar conta – porque a escola tinha uma cooperação com a APAE<sup>2</sup> de São Paulo – comecei a tomar conta dos pacientes com fenilcetonúria. Fui na APAE, durante sete anos, como voluntária e atendendo esses pacientes. Acabei fazendo meu doutorado em fenilcetonúria e, na verdade, esse foi o meu grande contato com as doenças e os erros inatos do metabolismo. Fiz o meu pós-doutorado dentro da área de genética geral e não do metabolismo e, em 1997, pela necessidade de se criar um serviço que cuidasse desse grupo de pacientes, a gente acabou abrindo um centro de referência em erro inato do metabolismo. Em 1999 eu comecei a fazer tratamento da doença de Gaucher e aí começou a surgir um problema porque eu dividia o ambulatório com o pessoal da dismorfologia. Eu atendia segunda e quarta, trabalhava o dia todo, e o pessoal da dismorfologia, terças e quintas. Sexta era o dia das reuniões científicas. Eu comecei a ter um problema, que era local, para fazer o tratamento, que é endovenoso, dessas doenças. Em 2005, por essa necessidade, a gente foi impulsionado a abrir uma ONG que se chama Instituto de Genética e Erro Inato de Metabolismo. Essa ONG existe para dar suporte para ao ambulatório que é o CREIM,<sup>3</sup> que é o de erro inato de metabolismo, do SUS e da Universidade Federal de São Paulo.

E o que são essas doenças?

São todas doenças genéticas hereditárias, são mais de 700 doenças hoje. Como toda a doença rara, tem sintomas parecidos com doenças mais frequentes e isso acaba dificultando o diagnóstico.

50% dessas doenças tem tratamento. Desse grupo de metabolismo, um número bastante importante, e a única coisa que eu posso dizer para o médico, para o profissional de saúde é que toda vez que ele tem um caso, um paciente com um quadro clínico ou agudo que ele não entende o que está acontecendo, ele tem que pensar em erro inato ou em uma doença rara. Esta é a característica. Se manifesta diferente daquilo que é a maioria do conhecimento do médico ou do profissional de saúde e a gente não tem essa dedicação na Universidade.

---

<sup>1</sup> Universidade Federal de São Paulo.

<sup>2</sup> Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais.

<sup>3</sup> Centro de Referência em Erros Inatos do Metabolismo. <http://www.unifesp.br/centros/creim/>.

Então, tudo depende aqui dessa nossa constituição genética. 80% das doenças raras são de origem genética e aquelas que são ambientais, muitas vezes, têm um papel de alguma predisposição que pode tornar a doença mais grave. E tudo vem da nossa formação, dos cerca de 25000 genes que vieram do nosso pai e que se juntaram com 25000 da nossa mãe e formaram um ser humano com 25000 pares de genes. Isso vai determinar com quem a gente parece dentro da nossa família, como a gente funciona e como é que é o nosso metabolismo.

Da mesma forma, aqui eu começo um pouco essa história, essa minha história com o erro inato de metabolismo. Quando eu comecei, quando eu abri o ambulatório, era uma manhã por semana, no ano seguinte, que foi em 98, já era dois dias. Nesse primeiro ano foi uma coisa muito difícil, porque eram pacientes muito diferentes que vinham e eu nunca tinha atendido eles, os erros inatos do metabolismo todos juntos, eu conhecia um ou outro. E aí a gente ficou meio perdido, o primeiro ano foi um ano bastante difícil. Se trabalhava muito, estudava muito para entender o que era aquilo. Aí a gente encontrou a informação que mostrava uma classificação que pegava aquelas 700 doenças e dividia em três grupos. E esse primeiro grupo está relacionado com a ingestão de proteína e açúcar. É um grupo que se manifesta muito cedo, porque a criança nasce e ela vai mamar e aí começam a acontecer os problemas porque ela tem problema no metabolismo para proteína ou o açúcar. Esse grupo relacionado a produção de energia, essa energia que mantém a gente de pé, mantém a gente vivo e que é uma energia importante, ou que nos mantém funcionando mesmo dormindo ou em jejum.

Esse grupo de doenças vai aparecer em jejum prolongado. E essas doenças, esses exames que estão em laranja, é o que a grande maioria dos hospitais faz, mas com algumas dificuldades. Os que estão em azul são os que a gente não faz e aí a gente vai depender de algumas parcerias ou de alguns favores porque são exames que não estão disponíveis no SUS.

O terceiro grupo é completamente diferente do outro grupo, inclusive a investigação. São doenças onde o acúmulo é de uma molécula maior. Os pacientes vão ter alterações visíveis, um fígado e um baço grande, uma estatura pequena, um fundo de olho alterado, uma alteração na córnea que vai dar uma opacidade de córnea. Então eu vou ter situações de um depósito e esse depósito pode até ser visível.

Muito importante nesse grupo são as doenças lisossômicas. Elas trouxeram a terapia de reposição enzimática que teve um papel muito importante, principalmente nos países em desenvolvimento, porque acabou trazendo um desenvolvimento maior para as doenças genéticas. Porque aqui começou um estímulo em relação à diagnóstico. As coisas começaram a melhorar, até a informação para os médicos de maneira geral por conta desse tratamento. A gente tem alguns pacientes, um grupo que é bastante conhecido, já encontrei umas amigas aqui de associações de pacientes com mucopolissacaridose.

O que que nos fez abrir essa ONG, esse CREIM ou buscar esse tipo de tratamento?

Eu já tinha uma experiência que vinha da APAE de São Paulo, que era assistir e participar das discussões do atendimento multidisciplinar, que é muito diferente do que a gente tem na universidade. Na residência de pediatria eu não via o atendimento multidisciplinar. As pessoas não estavam juntas atendendo e conversando a respeito daquela situação. E aí eu comecei a perceber que os pacientes, quando eles chegam, eles já fizeram uma peregrinação muito grande, por muitos serviços médicos, ou consultórios médicos que têm uma falta de informação muito grande. Todos os profissionais de saúde, não só dos médicos, todos de maneira geral. Ficaram muitos anos em busca do diagnóstico, os que chegam para mim. Tem paciente adulto que chega com 45 anos. Quando a gente consegue fazer o diagnóstico que ele procura desde os oito anos de idade, já tem um atraso muito grande. É uma angústia você ter um problema de saúde sério e descobrir o que é que é aquilo. Muitos exames, geralmente chegam com um pacote de exames sem resultado, ainda sem fechar aquele diagnóstico. Angústia muito grande, decepcionados e obviamente muito cansados. Às vezes eles até chegam bravos com o serviço, porque aquele é o que ele chegou agora, então agora ele vai descontar naquele lá. Tem essa questão. E muito

ávidos para ter informação sobre aquele problema que está na família dele, ou nele, ou está em alguém da família.

Quando eu comecei a trabalhar em 97 a gente tinha alguns voluntários fono e fisioterapeuta que iam trabalhar com a gente. Isso sempre te agonia um pouco, porque não te dá uma segurança de que o serviço vai se manter, mas ele funcionou assim até 2005. Em 2005, quando a gente abriu a ONG, a gente alugou uma casa e passou a pagar a alguns profissionais para ficarem com a gente, só a atender os nossos pacientes. A nutricionista, a fono que trata dos problemas não só de fala, mas daqueles que tem dificuldade para engolir. A disfagia é muito frequente no meu ambulatório, a fisioterapia, a psicologia e é aquilo que a gente conseguiu até hoje de multidisciplinar.

O diagnóstico a gente ainda tem muita dificuldade. Melhorou em relação ao que era em 97, mas ainda tem, por falta de recursos. A maioria dos exames não estão disponíveis no SUS, então a gente acaba dependendo de alguns favores.

O tratamento tem ainda muitas dificuldades. Vocês já cansaram de ouvir, mas a judicialização atrasa muito a introdução do tratamento. Muitas vezes chega e não dá tempo. Então, realmente, é uma angústia para quem trabalha lá na linha da frente com o paciente.

A gente divulga muito a informação com relação aos erros inatos do metabolismo, temos algumas publicações, fizemos um livro de dietas. Como no Brasil a gente não tinha muita coisa onde ir buscar esse tipo de informação e a nossa missão é ter um atendimento multidisciplinar de excelência para melhorar a qualidade de vida tanto do paciente como de seus familiares, fizemos esse livro. E foi aí que a gente percebeu que realmente existia um déficit muito grande, porque na verdade quem melhora a qualidade de vida do paciente são os outros profissionais de saúde, não o médico. O médico faz diagnóstico, mas quem melhora a qualidade de vida é a fisioterapia, é a nutrição, sem dúvida nenhuma, e por isso eles são tão necessários e é nisso que a gente acredita.

As doenças raras, a gente pode falar agora no geral, o que precisam?

Informação do profissional de saúde, para que ele saiba identificar aquela doença rara, para que aquele que está lá na Unidade Básica de Saúde possa dizer: "Nossa, isso daqui deve ser uma doença rara". E aí ele encaminha, porque senão a gente não vai sair de onde está, vamos ter centros de referência e não vai ter como encaminhar porque ele não identifica que aquilo é uma doença rara, que essa situação é uma doença rara. Se ele identificar, ele encaminha para o local disponível. O médico, primeiro, ele tem que querer descobrir o diagnóstico daquilo que ele não conhece, porque ele não sabe o que é, mas ele tem que ter esse impulso de querer descobrir. Hoje, se ele não sabe ele fala para o paciente: "Não precisa mais vir aqui porque eu não sei o que o seu filho tem" ou "Eu não sei o que você tem", e isso é uma coisa que não pode mais acontecer. Ele vai ter que se envolver também com as doenças raras. Ele vai ter que querer descobrir o diagnóstico e a gente descobre estudando, indo à internet, conversando com os colegas, fazendo discussão de caso, quer dizer, essa ferramenta de informação, ela tem que chegar lá na Unidade Básica de Saúde. O prognóstico a gente só vai poder falar para família.

E como é que vai ser o futuro?

Se eu tiver o diagnóstico, aí eu posso prevenir graves complicações, posso fazer aconselhamento genético, posso fazer maiores orientações à família. Essa questão do diagnóstico é fundamental para você incluir esse indivíduo dentro dessa rede de atendimento.

A gente tem um 0800 e email para profissionais de saúde para gente ajudar nessa parte de orientação com relação a conduzir um paciente que ele suspeite de erro inato de metabolismo, que eu acho que é o que vai precisar para as doenças raras, uma linha que a pessoa possa entrar em contato e ter orientação.

Obrigada.

**Adriana Ueda**<sup>4</sup> - Boa tarde e obrigada.

Hoje a gente já falou de absolutamente de tudo a respeito de doença rara, política pública e tudo mais. u tenho que contar a minha história e explicar porque que eu vim parar aqui hoje.

Meu menino nasceu e com o tempo não se desenvolvia da forma que era esperado que uma criança se desenvolvesse, normalmente. Fomos a um neuropediatra que nos encaminhou para o IGEIM, justamente porque ele falou: "Não é nada do que eu conheço, então vou suspeitar de um erro inato de metabolismo ou uma doença rara", iniciando primeiro a pesquisa com o erro inato de metabolismo.

Foram feitos alguns exames. A Dra. Ana Maria até era uma das médicas que atendiam o Guilherme. Houve alguma alteraçãozinha e ele ficou com o diagnóstico de intolerância a proteína lisinúrica. Fez uma dieta restritiva de proteína durante um ano, que não adiantou nada, o menino quase morreu, perdeu cílios, sobancelha, unha, porque ela era restritiva de proteína. Retiramos aquela dieta e fomos procurar outra coisa.

Acidentalmente, no Hospital das Clínicas de São Paulo, uma médica olhou e falou: "Nossa, que menino bonito, o que ele tem?". Eu respondi: "não sei!" e: "Ele tem cara de ser Angelman". Ali foi a primeira vez que eu ouvi falar nessa Síndrome.

Passei em outro médico que olhou o eletro dele e falou: "Ah, eletro de Angelman". Fui para outro geneticista e ele falou: "É Angelman, manda para o genoma para fazer o exame". Fizemos os exames para Síndrome de Angelman e deu negativo. Mas como saiu o diagnóstico clínico de Angelman, foi para Angelman e ficamos cuidado de Angelman até que oito anos, depois que foi o tempo que demorou para conseguir trazer os reagentes para o Brasil, porque, por causa da demora do Processo da ANVISA, não conseguia trazer esses reagentes. Levou oito anos. Fecharam o diagnóstico, fizeram o sequenciamento molecular e realmente o Gordo – o Guilherme que eu chamo de Gordo – tem a Síndrome de Angelman, na modalidade mutação. É uma criança que tem uma Síndrome, que se você der uma olhada ele vai parecer com inúmeras outras Síndromes, e porquê a dificuldade?

Além de ser rara, ela aparece com um monte de outra coisa. Ele tem deficiência intelectual severa, atraso psicomotor grave, ausência de fala, problema de marcha, falta de equilíbrio, ataxia, déficit de atenção, hiperatividade, hipermotricidade, crises convulsivas, epilepsia, espectro autista, que varia de um leve a severo, hipopigmentação de pele e cabelos, dificuldade para dormir – e dificuldade para dormir significa que ele dorme três horas por noite – hipersensibilidade ao calor, temperatura, luz e exposição solar, estrabismo isotrópico, movimento aleatório de mãos e microcefalia.

Depois disso daqui você fala assim: "Quanta criança tem com essa mesma característica?".

Tem inúmeras, Síndrome de West, os próprios autistas, o autista típico, tem muita coisa aí, então é muito difícil o médico conseguir ir ali na cabeça e acertar. Eu consegui depois de muitos anos de luta. E assim como eu tive todos esses anos de luta eu tive a sorte de ter apoio de pai e de mãe que ficavam cuidando dele enquanto eu ficava passando email para o mundo inteiro. Tinha o meu carro, que eu podia levar ele para todos os lados, podia fazer os exames, eu podia pagar alguns exames, com exceção do exame específico de sequenciamento molecular que está custando por volta de 17 mil reais, e esse eu não tinha dinheiro para pagar. Eu só consegui fazer porque foi um exame para a tese de pós-doutorado de uma médica pesquisadora do genoma, que usou a verba do CNPQ dela, porque, senão eu também não teria feito esse exame e outras tantas pessoas, com outras tantas crianças com Síndromes raras, também não vão conseguir e vão ficar só com o diagnóstico clínico porque elas não tem condições de bancar um exame desses.

---

<sup>4</sup> Instituto Canguru.

Depois de estar envolvida com tudo isso, eu vi a dificuldade que outras mães tinham. Porque talvez não tivesse o mesmo desembaraço que eu tive, ou não tinham as mesmas oportunidades, então o que que eu fiz? Eu comecei a entrar em contato com outras mães com a Síndrome de Angelman e montei, na época era o Orkut, montei uma Associação e tudo o mais. Só que o negócio foi crescendo demais e eu falei: "Eu agora não quero mais ficar só com a Síndrome de Angelman". Aí recebi o convite para ser presidente do Instituto Canguru, que não é uma Associação de pacientes, é uma associação para pacientes com erros inatos do metabolismo e doenças raras.

Então o que aconteceu lá no Instituto Canguru?

Se aparece para mim alguém falando de homicistinúria, lógico que é Simonee já entro em contado direto com ela. Porfíria é a Dona Ieda, neurofibromatose, é a Lilian. Então a gente já faz o encaminhamento, e quando não tem ninguém, e quando não tem associação, vai para dentro da bolsa do Canguru e aí a gente abraça aquilo e vai atrás daquela doença. Fazemos principalmente o serviço de judicialização para obtenção de medicamentos, que é aquela coisa que há 12 anos atrás, que é o tempo que o Canguru tem, não se fazia, era muito difícil, você tinha que contratar.

As associações não estavam preparadas para lidar com esse tipo de problema que é o das doenças raras. Agora, no Instituto Canguru, a gente já está passando para um outro enfoque. Agente já está pegando as deficiências de uma forma geral, porquê? Porque todas as doenças raras podem causar deficiência intelectual, visual, física. O que é gigantesco. E qual é a importância das Associações de termos eventos como este?

Você fica sabendo que a amiga da sua prima tem uma criança que tem um problema assim. Você pode não lembrar do nome da Síndrome de Angelman, você pode não lembrar do nome da criança, o meu nome, mas você vai lembrar de alguém que alguma vez contou uma história parecida dessa busca e de ir atrás e de não conseguir o diagnóstico, e aí você vai poder indicar alguém e falar assim: "Olha, tem o Rogério da AMAVI, que vai de repente entrar em contato com a Adriana, daquela outra... bom a mulher do cabelo roxo!" É para isso que as associações estão aqui. A gente está aqui para unir. Então se bate em mim uma coisa que não é minha, eu encaminho, ela é quem sabe, as outras, e nós temos muita força nisso. E doenças raras, elas são raras, mas se juntar todos nós, nós somos muitos, e a gente tem que cada vez se unir mais. Vou contar uma história só para terminar. Na época que eu montei a associação da Síndrome de Angelman a minha vice-presidente era do Rio de Janeiro, e lá no Rio de Janeiro eles têm uma certa facilidade com mão de obra para diaristas, e ela tinha uma diarista que já estava com ela lá coisa de sete anos, coisa assim, e uma amiga dela arrumou um emprego perto da casa da minha vice-presidente. Bem, no primeiro dia ela falou para a amiga "Vamos embora para casa juntas, eu passo aí". Ela passou na casa da patroa da colega e falou "Vamos embora?!", e ela respondeu "Não posso, o filho da patroa está passando mal e a mulher está desesperada", "Tá ok, mas o que é?", "Eu não sei, é o meu primeiro dia, acho que eu sou pé frio né?". Bom, nisso entra a mulher trazendo o menino, o menino se debatendo tendo uma crise convulsiva. Como essa diarista já tinha experiência com o filho da minha vice-presidente ela tomou a posição, acalmou, ajudou a mãe e tudo o mais. Portanto, são esses casos que acontecem no dia a dia, e a informação sobre a doença rara pode vir de lugares que nem imaginamos. É preciso ficarmos atentos. Obrigado.

**Sílvia Portugal**<sup>5</sup> – Quando fui convidada para escrever o texto sobre doenças raras procurei nos dicionários as definições do que é raro. Retomo aqui algumas questões do texto, para pensar um pouco sobre quais são os problemas de alguns dos olhares sobre o raro e quais são os

---

<sup>5</sup> Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra.

desafios que ele coloca. E, portanto, isto que já foi aqui falado muitas vezes, esta ideia do raro, com que nós poucas vezes nos confrontamos é, de fato, o problema.

Falou-se muito de políticas públicas e como é que nós compatibilizamos uma política que tem que ser universal, que tem que garantir tudo para todos, com a questão, que não é específica só das doenças raras, mas que aqui assume um caráter fundamental, que é 'cada caso é um caso'. Esta é uma dificuldade grande para as políticas e, portanto, o desafio é este: é conseguirmos, simultaneamente, garantir o universal e o singular. E, portanto, isso nos faz olhar para a questão da integralidade da pessoa e do cuidado.

Outra questão importante é esta ideia de que o raro é o que foge à norma, e o fugir à norma, nas nossas sociedades, é dramático. Nós somos sociedades cada vez mais normalizadas e os impactos médicos que foram aqui falados, sobretudo, os sociais, resultam também do fugir à norma. Tudo isto já foi aqui falado, a questão dos diagnósticos, a questão das relações sociais, o estigma fortíssimo que enfrentam estas pessoas e estas famílias no cotidiano, ao longo da vida, sistematicamente. Se a doença é rara, a exclusão social é, de fato, muito, muito frequente. Depois este problema dos números e esta ideia de “não sei quantos por cento ser 100% na nossa casa” é, de fato, muito expressiva do que é doença rara. Mas a questão da minoria, não é meramente estatística, ela faz com que a capacidade de pressão seja, de fato, minoritária e, portanto, isso é pretexto para o desinteresse, o desconhecimento – dos governos, da academia, da população em geral, daqueles para quem o 100% está muito longe da sua casa. E os desafios também já foram aqui sobejamente identificados: investigar, conhecer, investir, informar, divulgar e conhecer as doenças. Esta ideia, que é a ideia deste seminário, de um olhar social.

Conhecer essas pessoas é essencial, não é só importante conhecermos as doenças, obviamente que é conhecendo as doenças que podemos melhorar a qualidade de vida das pessoas, mas saber quem são essas pessoas, como é que elas vivem, quantas são, quem são elas, como vivem, quais são as suas condições de vida, quais são as suas relações sociais, quais são os apoios que elas têm, quais são os apoios que elas não têm. Isto é fundamental para melhorar a qualidade de vida dessas pessoas e para combater o estigma a que a maioria delas está sujeita. E esta ideia do raramente, do raro enquanto advérbio é, para mim, o que é mais dramático nesta situação. É o fato de as pessoas serem muito pouco ouvidas, ou seja, raramente a voz dos pacientes, a voz e as vozes das famílias são ouvidas, seja pelos políticos, seja pelos acadêmicos, seja pelos profissionais do campo. Muitas vezes, e foram aqui os cartoons do professor Luiz Osvaldo reveladores disso, muitas vezes o olhar ou o ouvir não é exatamente um olhar e um ouvir, é algo que é distante, não é próximo, não é afetivo. E o ouvir é ter como princípio que as pessoas sabem mais sobre a doença do que muitas vezes é conhecido pelos outros, e este exemplo da diarista foi fenomenal. Ou seja, quem convive diariamente com a doença, os próprios ou aqueles que estão próximos, sabem mais sobre aquela doença e sobre aquela pessoa viver aquela doença, do que um médico que dispensa 10 a 15 minutos num consultório.

Agora eu imagino o que é uma mãe ou um pai chegar a um consultório médico e dizer o diagnóstico que foi feito pela diarista, como ouvimo há pouco. Obviamente que há bons exemplos em todas as profissões, mas de fato as práticas médicas, é disso que estamos aqui a falar, e a colocação do Prof. Luiz Osvaldo mostrou bem isso, os profissionais médicos estão muito pouco disponíveis para ouvir outras vozes, sobretudo para reconhecer o conhecimento dessas vozes. E não é só saber que as pessoas sabem sobre as suas doenças, é também pensar que aquelas pessoas são mais do que a doença, ou seja, o diagnóstico, já foi aqui sobejamente visto, é fundamental, mas as pessoas quando vivem com uma doença, quando vivem com o diagnóstico, continuam tendo vida para além desse diagnóstico. São filhos, são mães, são pais, são avós, são parentes, são amigos, são vizinhos, gostam de trabalhar, ou gostariam de trabalhar, de conviver, de sair, de ter momentos de prazer. Por isso é tão importante conhecer-las, como é importante conhecer a sua doença, aquilo que elas vivem e aquilo que elas não vivem por causa da sua doença.

Eu acho que um olhar que permite pelo menos refletir sobre esses problemas, é de fato um olhar a partir do cuidado e a partir das redes. E tal como a definição de raro enfrenta problemas, a definição de cuidado também enfrenta problemas, ou seja, a definição generalizada do que é o cuidado, e esta ideia de que cuidar é algo pontual, ou seja, temos um problema, e então, cuidamos e resolvemos; ou então que o cuidado é assistência, é apoio, é tratamento e é o essencial, o que foi mais falado aqui. E isso tem a ver com o quê?

Tem a ver com esta ideologia da independência, da autonomia, que vigora nas nossas sociedades, nas quais nós temos que ser independentes uns dos outros, não podemos depender uns dos outros. E essa noção do cuidado como algo pontual, e que nós só precisamos muito episodicamente, obscurece, invisibiliza as necessidades das pessoas que precisam do cuidado a tempo inteiro, cotidiano, prolongado, ao longo da sua vida. E, portanto, uma forma de combater esta ideia do cuidado é exatamente reconhecer que todos nós somos dependentes uns dos outros, todos nós somos vulneráveis e reconhecer também que quem é cuidado, quem precisa de cuidados também cuida de si próprio. Muitas vezes nós esquecemos disso. As pessoas também são agentes do seu próprio cuidado, administram medicação, procuram informação, dialogam com os médicos, discutem com os médicos, apresentam outras perspectivas e, portanto, cuidam também de si próprias e são agentes do seu próprio cuidado.

O cuidado é absolutamente central e transversal na vida de todos, não só daqueles que são doentes, também dos outros, nós todos. Nós todos precisamos de alguém que nos alimente, que nos vista, que nos transporte, etc.. E o cuidado tem todas essas dimensões, o conhecimento, os saberes, saber olhar para uma pessoa e saber que ela tem um determinado tipo de doença e não é preciso ser médico para se ver isso. As práticas, o que eu faço no cotidiano, como é que eu alimento, como é que eu visto, como é que eu administro a medicação, onde é que eu vou, quem é que está envolvido nisto, as relações e os significados. E estas dimensões tornam difícil uma definição consensual.

Eu trabalho com uma estudante de Doutoramento, a Joana Alves, que trabalha sobre isto. Ela fez uma tese de mestrado e está a fazer uma tese de doutorado sobre o cuidado, e ela trabalha muito sobre esta noção do cuidado, tentando combater exatamente esta divisão entre os cuidados formais e os cuidados informais.

O que eu queria passar aqui era a necessidade de desconstruir essa dicotomia formal/informal. O que eu penso que pode de fato estilhaçar essa separação entre os profissionais e os outros é um olhar a partir das redes, ou seja, um olhar a partir do sujeito, da pessoa doente, da sua família, focando na integralidade da pessoa, na integralidade das suas necessidades. E um olhar a partir da rede permite colocar o sujeito no centro. O conceito de Rede Social é um instrumento analítico que permite olhar para a realidade social a partir de duas dimensões: a forma das relações sociais, quais é que são as relações; e o conteúdo das relações, o que é que circula no interior das relações, os nós e os laços, ou seja, os membros das redes e os laços que os unem. E, assim, basta experimentar fazer três questões simples, quem? o quê? e como? Ou seja, olhar para uma pessoa e pensar: Quem são os membros da sua rede? É a mãe, é o pai, é uma tia, são os parentes, são os amigos, são os vizinhos, é o médico, que médico é esse? Que especialista? Que psicólogo? Quem são os membros da rede? E depois: O que ela precisa? O quê? Quais são os recursos que é preciso mobilizar? Informação? apoio nas tarefas cotidianas? Medicação? O que for. E então vamos ver: Quem é que faz o quê? E quem é melhor a fazer o quê? Eu não diria que as diaristas são melhores que os médicos em fazer diagnósticos, acho que isso deve ser caso único, mas olhar muitas coisas que as pessoas da rede informal, fazem melhor do que os médicos. E, portanto, é isso que é olhar a partir das redes.

O trabalho que tenho desenvolvido, não é especificamente sobre as doenças raras, mas sobre a deficiência e também sobre a doença mental, mostra que quando nós olhamos para esta rede, quando nós olhamos para a prestação de cuidados, a família está sempre na primeira linha. A família é sempre a primeira, a principal cuidadora, a família permanece no espaço e no tempo.

Como tal, o Sistema de Saúde, as políticas públicas, os profissionais têm a obrigação de tratar as famílias e os pacientes como parceiros.

A rede é um instrumento analítico, mas é também um instrumento de intervenção, ou seja, colocar as pessoas no centro significa construir uma rede de cuidado. O que é essencial na rede é essa ideia de não haver uma hierarquia de poderes, dos saberes serem todos eles reconhecidos e conhecíveis por todos aqueles que participam na rede. E o saber tem que circular, e as práticas tem que ser partilhadas. E aqui eu pareço que sou a grande defensora das famílias e que estou sempre a colocar os olhos nos profissionais que não cumprem seu papel, mas muitas vezes as famílias também não partilham com os profissionais de saúde tudo aquilo que fazem, tudo aquilo que procuram e escondem, muitas vezes. Como sabem que a hegemonia do modelo médico é muito forte, por exemplo, procuram terapias alternativas, e tendem a esconder isso dos profissionais de saúde, o que, muitas vezes, também complica e prejudica os itinerários terapêuticos.

Para terminar, acabo voltando à definição de raro, essa ideia do raro como extraordinário. Eu acho que o dia de hoje foi um exemplo disso. Isso eu já sabia porque há muitos anos que ouço história de famílias cuidadoras e de fato as histórias das famílias e dos doentes com doenças raras. São histórias extraordinárias, que nos ensinam a viver num mundo que é diferente, que é um mundo de solidariedade, que é um mundo de dádiva e essa é uma realidade que todos devíamos conhecer e que a sociedade devia conhecer. E este é de fato um desafio para o futuro, é perceber o que há de bom neste tipo de cuidado, integrá-lo no cuidado e nas políticas públicas.

Ouvi aqui hoje as posições acerca das políticas públicas no Brasil, e elas parecem corresponder a isso tudo,. No fundo, o meu olhar não foi muito diferente do do representante do Ministério da Saúde, no início da manhã. Só que eu devo dizer uma coisa, o desenho das políticas é muito diferente daquilo que é a prática das políticas e, portanto, o grande desafio para o futuro, não é o desenho da sua política, que de fato parece muito boa, e que integra muitos desses princípios que eu aqui enunciei, mas o desafio para a política pública no Brasil, como em qualquer outro lugar (nós em Portugal temos políticas fantásticas que depois colapsam por práticas que as pervertem), é o risco da recusa de partilha de práticas, de saberes que, no fundo, por questões que muitas vezes são questões de poder, que não fazem sentido, pervertem as políticas e deixam de colocar as pessoas no centro. Muito obrigada por esta oportunidade e por este fantástico dia de debate e partilha.

### **Maria Helena<sup>6</sup> - Boa noite.**

Eu quero agradecer inicialmente ao Rogério por esta oportunidade de estar aqui representando a associação Niemann Pick Brasil, e num evento que já é exitoso mesmo antes de acontecer. Imagina depois de ter acontecido o que é que ele não vai ser!

A minha apresentação aqui, hoje, está voltada para o apoio das Associações de pacientes na Rede de apoio ao paciente. Eu estou representando a Associação Niemann Pick Brasil, que é uma associação de apoio a familiares e amigos de pacientes com Niemann Pick, uma doença ultra rara que afeta uma pessoa em 120 mil no mundo. Os objetivos da minha apresentação são destacar na rede de apoio ao paciente as associações de familiares e amigos, evidenciando a importância das associações no apoio para os pacientes, e elencar possíveis formas de apoio, porque são inúmeras as formas de apoio e eu vou elencar aqui apenas algumas possíveis.

O diagnóstico de uma doença rara é arrasador para o paciente e sua família, todos nós sabemos disso. Todo o mundo que tem uma pessoa com doença rara na família, ao receber um diagnóstico muda todo o seu trajeto, toda a sua caminhada. Nós somos parte de um mundo de raridades, somos muitos raros no mundo, pelo que vencer desafios passa a ser imperativo, mas

---

<sup>6</sup> Associação de Niemann Pick Brasil.

sem sombra de dúvidas é uma coisa amedrontadora. Só o amor e a fé podem tornar os caminhos menos tortuosos e isso a gente vê em todas as associações de apoio, onde impera o amor, onde impera a fé, antes de mais nada a fé e depois o amor, porque só assim a gente consegue lidar com as doenças, só assim a gente consegue caminhar.

Na rede de apoios, eu aqui desenhei uma rede que é aberta, ela não está fechada de forma nenhuma, mas eu coloquei aqui alguns pontos de apoio e destaquei as associações de pacientes. Então todos esses pontos se relacionam, eles interagem. Nós temos as associações de apoio que interagem com as instituições de pesquisa, que interagem com profissionais de saúde, que interagem com o governo, que interagem com o centro de referência e que interagem com os laboratórios farmacêuticos.

O que leva alguém a buscar o apoio de uma associação de pacientes?

O diagnóstico. É aí que a pessoa, consciente de um diagnóstico de doença rara, se vê num mundo completamente novo e se pergunta: "Onde eu estou, para onde eu vou e o que é que eu quero achar?". É aí que começa a busca por iguais, pessoas que têm e padecem da mesma situação e que podem compartilhar alguma coisa, trocar experiências e dar apoio mútuo.

O diagnóstico de uma doença rara motiva na pessoa, inicialmente, um sentimento de solidão. A pessoa se acha sozinha no mundo, depois tem dúvidas sobre a doença e surgem as necessidades de troca de experiências, porque cada um quer saber o que o outro tem, como é que ele age, como é que ele faz e, então, quer trocar, quer interagir, quer compartilhar e, por fim, a busca de informações, porque as doenças raras, de modo geral, não têm informações disponíveis. Quando descobrimos que existe uma doença rara na família, a primeira coisa que se faz é cair na internet e buscar informação. Quem pode, traduz textos internacionais, quem não pode vai atrás de quem possa dar alguma informação, de trocar alguma experiência, de fazer alguma coisa.

Qual é a expectativa do paciente e da família com relação à associação de apoio? Apoio nas dificuldades e desafios, luta por dias melhores, quer dizer, lutar junto por dias melhores e unir esforços para vencer a caminhada, que é difícil.

A associação pode possibilitar ao paciente o acesso a tratamentos, e eu vou explicar como, reivindicação dos direitos dos pacientes, interface com associações congêneres e busca de um olhar social sobre o paciente.

Então como é que as associações vão atuar considerando esses aspectos?

O acesso aos profissionais de saúde acontece quando a associação congrega os profissionais de saúde que tratam da doença, congrega em encontros, procura saber onde eles estão e presta informações sobre a existência daqueles médicos, daqueles profissionais, fisioterapeutas, fonoaudiólogos, nutricionista e toda a gama de profissionais de saúde que se dediquem ao tratamento das doenças raras. Estimulando a interação entre os profissionais de saúde e pacientes, o que é muito importante, essa inter-relação acontece nos encontros promovidos pelas associações, nos seminários, porque aí são trazidos os profissionais de saúde, para informar muito mais ainda sobre as doenças, para trocar experiências, para saber aprender também com as famílias e esta é uma inter-relação fundamental que as associações sempre procuram fazer.

Como é que as associações conseguem que os pacientes tenham acesso aos tratamentos?

Evidentemente que a associação não vai possibilitar tratamentos, porque não tem condição de fazer isso, a maioria. Pelo menos a maioria, mas tem condição de saber quais são os tratamentos que existem, de informar sobre eles para que os pacientes busquem esses tratamentos e prestam muita atenção para o progresso que existe nos tratamentos da doença, porque a cada dia aparece uma coisinha nova, que vai se acrescentando, que vai trazendo alguma novidade e que pode realmente mudar em alguma coisa a vida daquele paciente.

Reivindicação dos direitos dos pacientes, como: a associação reivindica esses direitos?

Atuando junto às instituições públicas, em defesa da paridade de tratamento dos pacientes, defendendo os direitos dos pacientes ao atendimento através dos serviços públicos de saúde, reivindicando os direitos de participação na definição das políticas públicas relativas a doenças raras. Atuando em conjunto com as instituições congêneres, como a gente está fazendo aqui hoje, junto ao governo, todo mundo aqui buscando o mesmo objetivo de conseguir a definição e a aplicação das políticas públicas na busca do atendimento igualitário e continuado para todos os pacientes com doenças raras.

Na realidade é um atendimento que tem que ser igual para todo o mundo e continuado, não é uma coisa que vai acontecer hoje, nesse governo, e depois no próximo governo acabou, ninguém mais está fazendo nada e fica por aí. Tem que ser uma coisa igual e contínua, continuada. E, finalmente, disponibilizando assistência jurídica aos pacientes, uma coisa também importante porque, infelizmente, os medicamentos de alto custo precisam de judicialização.

As Associações tem que estar preparadas, têm que ter, no mínimo, uma assessoria jurídica que possa reivindicar esse direito dos pacientes. E a interface com as associações congêneres se faz pelo fortalecimento das iniciativas e articulação entre as instituições no país e no mundo. A gente procura saber o que está acontecendo aqui no país, o que as nossas “irmãs” fazem aqui, e o que acontece no mundo. De que forma também a gente pode buscar beber do saber do universo. O que a gente pode trazer para o nosso cotidiano. Apoiar eventos relativos a doenças raras no Brasil e em outros países, também é uma atribuição, é uma coisa que nós podemos fazer.

Finalmente, nós temos a busca de um olhar social para o paciente, que é o tema, um olhar social para o paciente. A gente tem essa busca quando a gente investe na consolidação do conhecimento sobre a doença na sociedade, quando a gente informa a sociedade sobre a doença para que a sociedade possa responder conhecendo o paciente, conhecendo a pessoa que tem a doença rara. Fortalecendo as ações da sociedade civil em defesa dos interesses do paciente, buscando apoio e solidariedade de todos os segmentos sociais, sensibilizando a sociedade para a necessidade de inclusão do paciente com doença rara. Inclusão na escola, inclusão em todos aspectos da vida do ser humano em sociedade. E lutando para que o paciente com doença rara seja considerado um ser igual, ainda que raro.

Isso daqui é fundamental, igualdade para todos mesmo sendo um ser raro, para todas as pessoas com doenças raras. Eu quero dizer que admiro esse pensamento. Gosto do que se diz aqui porque acredito que é por aí que a gente tem que andar: “O sonho de igualdade só cresce no terreno do respeito pelas diferenças”. Este é um pensamento de Augusto Cury e é aquilo que sintetiza a nossa missão como associação. A igualdade só cresce no terreno do respeito as diferenças.

Obrigada.

## Perguntas e Respostas do I CIADR

## Pergunta para a representante da Interfarma

### *Qual o custo dos medicamentos para Doenças Raras? O SUS cobre os custos?*

**Maria José Delgado<sup>1</sup>** - Prestar assistência adequada aos pacientes com doenças raras significa formular uma política capaz de combinar as duas principais facetas da questão: cuidados e tratamentos, por um lado, e oferta de medicamentos órfãos, pelo outro. O fato do Brasil não possuir uma política pública específica para doenças raras, não significa que os pacientes não recebam cuidados e tratamentos. Os medicamentos acabam chegando até eles por via judicial, na maioria das vezes. E o SUS, de uma maneira ou de outra, atende essas pessoas, porém, de forma fragmentada, sem planejamento, com grandes desperdícios de recursos públicos e prejuízos para os pacientes.

A oferta de medicamentos órfãos pelo SUS depende da sua incorporação em um protocolo clínico que, por sua vez, depende de uma avaliação técnica e econômica de viabilidade. Porém, os critérios empregados pelo Governo para avaliar a disponibilização de medicamentos órfãos pelo sistema público – baseados em custo-efetividade – têm, na maioria dos casos, excluído os pacientes da possibilidade de obter este tipo de tratamento.

A legislação brasileira estabelece que os medicamentos destinados a doenças de baixa prevalência sejam analisados, para efeitos de incorporação no SUS, pelos mesmos parâmetros usados para os de grande prevalência. São levados em conta quesitos como eficácia do tratamento e impacto de custos, em comparação com outros medicamentos de mesma natureza.

Se na teoria esses parâmetros são justificáveis para planejar e priorizar os gastos públicos, na prática têm funcionado como um enorme obstáculo para os pacientes com doenças raras. A baixa prevalência das doenças não possibilita que os testes clínicos de comprovação de eficácia dos medicamentos órfãos tenham a mesma duração e número de pacientes envolvidos que os de grande prevalência.

Por se destinarem a poucas pessoas e não terem seu custo de desenvolvimento diluído entre grandes grupos populacionais, os medicamentos órfãos acabam sendo mais caros que os convencionais. Além disso, a maioria dessas drogas não conta com outro medicamento com a mesma função que permita a realização de uma análise comparativa de custo-efetividade, como determina a legislação.

Para tentar romper esse círculo vicioso que dificulta o acesso aos medicamentos órfãos, muitos pacientes têm recorrido à justiça, com considerável impacto financeiro para o poder público. Uma medida do problema está no fato de o Ministério da Saúde ter desembolsado, apenas em 2011, R\$ 167 milhões para atender 433 ações judiciais que determinavam a compra de remédios para pessoas com doenças raras.

De acordo com o estudo da Interfarma, para facilitar o acesso dos pacientes às drogas órfãs e evitar os custos elevados decorrentes da judicialização seria necessário ajustar os parâmetros de análise às particularidades das doenças raras, substituindo os critérios de custo-efetividade por outros mais adequados, como o da efetividade clínica.

A falta de uma política oficial para doenças raras tem transformado a vida dos pacientes em uma excruciante corrida de obstáculos, seja no tocante a cuidados e tratamento, seja em relação a medicamentos, estes últimos, sujeitos a inúmeros entraves regulatórios que dificultam a sua entrada no mercado e no SUS.

---

<sup>1</sup> maria.delgado@interfarma.org.br

## Perguntas para as/os representantes de pacientes

*Em tudo que você falou entra a grande dificuldade das famílias para cuidar de suas crianças especiais. A assistência domiciliar (home care) é a grande chave para tudo isso, uma equipe multidisciplinar que venha atender esses pacientes em casa com qualidade de assistência e humanização do cuidado. Hoje só existe isso na assistência privada. O que podemos fazer para implantar isso no SUS?*

**Beatriz (fisioterapeuta)**

**Tânia Almeida**<sup>2</sup> - Na realidade, Beatriz, hoje também temos “disponível” este atendimento pelo SUS. O problema é que não se tem estrutura e, pela cabeça quadrada de nossos governantes, que entendem que uma Home Care é cara, acabam colocando mil dificuldades para levar este paciente para casa. Independente disto, o sistema de Home Care no Brasil ainda está muito aquém de ser um serviço de excelência.

No meu caso eu prefiro mil vezes que meu filho esteja em casa com Home Care, mas é muito despreparo de técnicos de enfermagem e da própria equipe multidisciplinar. Quem tem o paciente em casa tem que ser muito criterioso com quem vai deixar trabalhar com o paciente. Um plano de saúde paga por visita a um fisioterapeuta, no Rio de Janeiro, o valor de R\$ 18,00. Geralmente, o bom fisioterapeuta não quer sair das UTIs para vir receber R\$ 18,00 por visita de paciente. É tudo muito sucateado e daí acabamos não tendo bons profissionais e até escassez dos mesmos para o atendimento domiciliar.

*Considerando que 75% das doenças raras acometem crianças e geralmente são incapacitantes, você acha importante a existência de um serviço com assistência especializada em pediatria?*

**Anna Beatriz (fisioterapeuta Prime Home Care)**

**Tânia Almeida** - Com certeza é importante, mas o problema é a falta de estrutura para viabilizar isto. Hoje o governo investe na saúde de base, ou seja, projeto “saúde da família”. É legal? É legal, mas esses médicos da base que deveriam conseguir identificar uma criança sindrômica não tem capacitação para tal, infelizmente. Fora a escassez de médicos pediatras que estamos tendo. A maioria só quer seguir carreiras como otorrino, cirurgia estética. Pediatra? Obstetra? Estão em extinção.

---

<sup>2</sup> almeidaadvogada@ig.com.br

## Perguntas para o representante do Ministério da Saúde

*Ficou notório o interesse na construção dessa nova política de atenção às pessoas com doenças raras no SUS. Eu queria saber se esta nova política pública leva e incorpora os determinantes sociais e determinantes de saúde na construção da mesma.*

**Aluno da Universidade de Brasília, Campus Ceilândia.**

**José Eduardo Fogolin<sup>1</sup>** - Para a Comissão Nacional sobre os Determinantes Sociais da Saúde (CNDSS), os DSS são os fatores sociais, econômicos, culturais, étnico-raciais, psicológicos e comportamentais que influenciam a ocorrência de problemas de saúde e seus fatores de risco na população. Cerca de 80% das doenças raras são causadas por fatores genéticos e 20% por fatores não genéticos. As doenças genéticas apresentam uma interação grande com os fatores ambientais. Assim, os determinantes e condicionantes sociais da saúde são considerados na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, já que têm papel importante nas causas centrais daquelas doenças.

*Como será organizado o cuidado com os pacientes tendo em vista que as doenças raras são agrupadas por características em comum, mas os sintomas e prognósticos são diferenciados?*  
**Clara (estudante de medicina)**

**José Eduardo Fogolin** - Conforme a Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, que está sendo construída, a organização da atenção deve seguir a lógica de cuidados, produzindo saúde de forma sistêmica, por meio de processos dinâmicos voltados ao fluxo de assistência ao usuário. A assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla.

No que se refere à atenção especializada em doença rara, serão propostos Serviços de Atenção Especializada e Centros de Referência em Doenças Raras como componentes estruturantes complementares à Rede de Atenção à Saúde.

A atenção aos familiares e pacientes com DR deverá garantir:

- Estruturação da atenção de forma integrada e coordenada em todos os níveis, desde a prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento (baseado em protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas), suporte e apoio até a resolução, seguimento e reabilitação.

- Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos;

- Acesso à informação e ao cuidado;

- Aconselhamento genético, quando indicado.

Os Serviços de Atenção Especializada e Centros de Referência em Doenças Raras serão componentes da Rede de Atenção à Saúde, na Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, e deverão oferecer assistência, especializada e integral, prestada por equipe multidisciplinar. Serão responsáveis por ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las e seus familiares, de acordo com os seguintes eixos assistenciais: I - Anomalias Congênitas, II - Deficiência Intelectual associada a doença rara, III - Erros Inatos do Metabolismo e IV - Doenças Raras não Genéticas, ou com risco de desenvolvê-las.

Assim, a organização da política em eixos assistenciais, classificando as doenças dentro desses eixos é uma forma de organizar a atenção. Contudo, considerando os princípios do SUS, da equidade e da integralidade, o cuidado aos usuários deverá levar em conta as necessidades

---

<sup>1</sup> jose.eduardo@saude.gov.br

de saúde específicas de cada sujeito e seus familiares. Organizar a atenção em eixos não significa homogeneizar o cuidado.

***Tendo em vista a divisão dos eixos de complexidade, como é feita a triagem para a classificação desses eixos? (sabendo das dificuldades de diagnóstico). Como ocorre a capacitação dos profissionais para o acolhimento desses pacientes?***

**Marcelo – estudante de enfermagem**

**José Eduardo Fogolin** - Juntamente com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, deverão ser incorporados no SUS, a depender de parecer favorável da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), 15 novos procedimentos, além do Aconselhamento Genético. Esses procedimentos permitirão o correto diagnóstico das doenças raras e o tratamento adequado, de acordo com os serviços disponibilizados pelo SUS. A capacitação dos profissionais será feita pela divulgação de materiais instrutivos entre os profissionais da Atenção Básica, Atenção Especializada, maternidades, e outros.

***Na medida em que nem todas as doenças raras estão incluídas nos eixos estruturantes definidos, existem doenças que sequer conhecemos a etiologia, profissionais de atenção básica que não conhecem obrigatoriamente a etiologia das doenças raras e e que terão dificuldade em fazer o encaminhamento, não estão se criando barreiras adicionais de acesso ao paciente ao se definir diferentes eixos estruturantes para qualificação de centros de atenção especializada?***

**Simone (tcherniakovskys@alxn.com)**

**José Eduardo Fogolin** - Tendo em vista o princípio da Universalidade, a Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS não restringe os tipos de doenças a serem atendidas, isto é, todos os usuários devem ser acolhidos, independente de sua doença.

O número exato de doenças raras não é conhecido. Estima-se que existam entre 6000 e 8000 tipos diferentes de DR. 80% delas decorrem de fatores genéticos, as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras. Sendo assim, não seria possível organizar a atenção por doenças, sendo então organizada por eixos assistenciais: I - Anomalias Congênitas, II - Deficiência Intelectual associada a doença rara, III - Erros Inatos do Metabolismo e IV - Doenças Raras não Genéticas, ou com risco de desenvolvê-las.

Desta forma, a organização da política em eixos assistenciais, classificando as doenças dentro desses eixos é uma forma de organizar a atenção. Contudo, considerando os princípios do SUS da equidade e da integralidade, o cuidado aos usuários deverá levar em conta as necessidades de saúde específicas de cada sujeito e seus familiares. Para além de sua doença, a atenção integral deverá considerar em primeiro lugar o sujeito que, entre suas necessidades, possui a de cuidado em saúde em função de sua doença. Organizar a atenção em eixos não significa homogeneizar o cuidado.

Para isso, o SUS já tem propiciado processos de formação mais ampla para melhorar, em primeiro lugar, o acolhimento, a humanização da atenção e o respeito às diferenças. Além disso, os profissionais de saúde deverão ser incluídos em processos de formação específica sobre a política em questão, como forma de garantir a identificação de possíveis doenças raras na atenção básica, fazendo-se os encaminhamentos adequados.

*Foi mencionada a incorporação de remédios para a política de atenção às pessoas com doenças raras. Há também alguma vertente que prevê processos terapêuticos multifuncionais, que saia do básico?*

**Luiz Vargas (luisvargas@gmail.com)**

**José Eduardo Fogolin** - De acordo com Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, a assistência ao usuário deve ser centrada em suas necessidades, vistas de forma ampla. No que se refere à atenção especializada em doença rara, serão propostos Serviços de Atenção Especializada e Centros de Referência em Doenças Raras como componentes estruturantes complementares à Rede de Atenção à Saúde que deverão oferecer assistência especializada e integral, prestada por equipe multidisciplinar. Esses serviços e Centros serão responsáveis por ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las e seus familiares.

Portanto, a Política não se restringe à medicação. Ela prevê atenção integral com equipe multidisciplinar, conforme as necessidades do usuário.

*Como ter acesso aos documentos da Política Pública e como poder participar do Grupo de Trabalho?*

**Anna Carolina F. da Rocha (portadora de epidermólise bolhosa – APPEB – Associação de Portadores de Epidermólise Bolhosa; annarocha@gmail.com)**

**José Eduardo Fogolin** - Os documentos formulados pelo Grupo de Trabalho em Doenças Raras foram colocados em Consulta Pública no dia 10 de abril de 2013 (Consulta Pública nº 07) e estão disponíveis na internet, na página da Secretaria de Atenção à Saúde (SAS/MS). O acesso pode ser feito por meio do link.<sup>2</sup>

Infelizmente, a reunião do Grupo de Trabalho Ampliado sobre a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras ocorreu no dia 23 de outubro de 2013. De qualquer forma, representantes de diversas associações estiveram presentes na reunião e representaram, não só as suas respectivas associações, mas todos os pacientes e demais associações, muito bem.

*Como está a articulação deste GT com o Conselho Nacional de Saúde na elaboração desta Política?*

**Tânia Dornellas (Associação Brasileira dos Portadores de Charcot – Marie – Tooth)**

**José Eduardo Fogolin** - A discussão e pactuação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras serão feitas com a Comissão Intergestores Tripartite (CIT), conforme preconizado pela Lei Orgânica da Saúde (Lei 8.080, de 19 de setembro de 1990).

*Por que não tem nutricionista especializada no grupo? O que está sendo feito para as doenças metabólicas para as quais a dieta é o tratamento?*

**José Eduardo Fogolin** - O grupo que elaborou os textos norteadores da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras foi composto por técnicos do Ministério da Saúde, médicos especialistas e associações de apoio às pessoas com doenças raras. Como seria inviável a participação de um número maior de pessoas em todas as reuniões, surgiu a

---

<sup>2</sup> [http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/cp07\\_re\\_retificado30d.pdf](http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/cp07_re_retificado30d.pdf)

necessidade da reunião do Grupo de Trabalho Ampliado, cujos membros foram indicados pelos membros titulares do Grupo de Trabalho original.

Vale ressaltar que nutricionistas poderão estar presentes na equipe complementar dos Serviços Especializados e Centros de Referência em Doenças Raras, de acordo com as necessidades do cuidado. Na equipe mínima assistencial dos Centros de Referência em Doenças Raras que atenderem ao Eixo III – Erros Inatos do Metabolismo – sua presença é indispensável.

Em relação às doenças cujo tratamento é a fórmula nutricional, o Ministério da Saúde publicou a Portaria nº 850, de 3 de maio de 2012, instituindo um Grupo de Trabalho (GT) com a finalidade de orientar quanto à estruturação de serviços para Terapia Nutricional ambulatorial e domiciliar no âmbito do SUS. De acordo com o Art. 2º dessa portaria, o GT apresentou à Secretaria de Atenção à Saúde (SAS) orientações quanto à disponibilização de fórmulas nutricionais especiais destacando-se o Grupo de Dispensação Permanente – Erros Inatos do Metabolismo. Foi encaminhado Parecer Técnico Científico à CONITEC (Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS) solicitando o fornecimento da fórmula alimentar necessária a pacientes com homocistinúria e o processo está em avaliação quanto ao impacto financeiro que essa irá causar ao SUS. De forma geral, os resultados das discussões do GT apontam a necessidade de organização de serviços estruturados baseados em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) nos estados e municípios como passo inicial para consolidação de um fluxo de triagem, diagnóstico, tratamento, dispensação de produtos e acompanhamento desses pacientes na rede pública de saúde ao nível domiciliar e ambulatorial.

***Você tem data para iniciar o Protocolo, ou seja, o atendimento no SUS? Você sabe que continuam morrendo pacientes por falta do protocolo para atendimento e a demora em conseguir medicamento feito famílias estarem doentes? E com isso a fila cresce nos hospitais.***  
**Márcia (Associação Baiana de Mucopolissacaridose; samarcia1@gmail.com)**

**José Eduardo Fogolin** - O Ministério da Saúde tem consciência do sofrimento dessas pessoas e famílias e não é indiferente a esta situação. Por este motivo criou o Grupo de Trabalho para elaborar a política para pessoas com Doenças Raras.

Os textos norteadores da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, submetidos à Consulta Pública, foram discutidos pelo Grupo de Trabalho Ampliado da referida política no dia 23 de outubro de 2013 e as contribuições serão consolidadas pelo Ministério da Saúde. Em seguida, devem ser discutidos no Grupo de Trabalho de Atenção da Comissão Intergestores Tripartite (CIT), em novembro e, no mesmo mês, devem ser pactuados na CIT. Depois de concluído esse processo, será publicada a portaria que institui a Política.

***Como o Senhor pode trabalhar junto a Conitec para acelerar a criação de PCDTS (Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas) para doenças raras?***

**Roberto Larreta**

**José Eduardo Fogolin** - A Coordenação-Geral de Média e Alta Complexidade (CGMAC) encaminha continuamente demandas para incorporação de tecnologias e elaboração de protocolos no SUS para a CONITEC, além da incorporação de novos exames na tabela do Sistema Único de Saúde. Relativo às doenças raras, a CGMAC já solicitou a inclusão de 15 procedimentos para apoio diagnóstico a essas doenças, além do aconselhamento genético. Já a solicitação de elaboração de PCDT pode ser feita pela CGMAC (como vem sendo feita) e pela sociedade interessada (maiores informações no sítio eletrônico).<sup>3</sup>.

<sup>3</sup> [http://portal.saude.gov.br/portal/saude/Gestor/area.cfm?id\\_area=1611](http://portal.saude.gov.br/portal/saude/Gestor/area.cfm?id_area=1611)

Entende-se que se trata de um processo que será continuamente ampliado com a implantação da política.

Para contemplar o apoio diagnóstico específico da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, atualmente encontra-se em análise na CONITEC a solicitação de incorporação dos seguintes procedimentos:

1. Identificação de glicídios urinários por cromatografia (camada delgada).
2. Identificação de glicosaminoglicanos urinários por cromatografia em camada delgada, eletroforese e dosagem quantitativa.
3. Identificação de oligossacarídeos e Sialoligossacarídeos por cromatografia (camada delgada).
4. Focalização Isoelétrica da Transferrina
5. Dosagem quantitativa de carnitina, perfil de acilcarnitinas.
6. Dosagem quantitativa de aminoácidos para diagnóstico de Erros Inatos do Metabolismo.
7. Dosagem quantitativa de ácidos orgânicos para o diagnóstico de erros inatos do metabolismo.
8. Ensaio enzimáticos no plasma, leucócitos e tecidos para erros inatos do metabolismo.
9. Ensaio enzimáticos em eritrócitos para erros inatos do metabolismo.
10. Ensaio enzimáticos em tecido cultivado para erros inatos do metabolismo.
11. Análise de DNA pela técnica De Southern Blot.
12. Análise de DNA por MLPA.
13. Identificação de mutação/rearranjos por PCR/QPCR/PCR sensível a metilação/QPCR sensível à metilação.
14. Identificação de Alteração Cromossômica Submicroscópica por Array-Cg.
15. Identificação de mutação por sequenciamento por amplicon até 500 pares de bases
16. Aconselhamento Genético.

Como resultado dessa articulação já existe tratamento protocolado para as seguintes doenças: Angioedema Hereditário, Artrite Reativa - Doença de Reiter, Dermatomiosite e Polimiosite, Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo, Diabete Insípido, Distonias Focais e Espasmo Hemifacial, Doença Celíaca, Doença de Gaucher, Doença de Parkinson, Doença de Crohn, Doença de Wilson, Esclerose Múltipla, Esclerose Lateral Amiotrófica, Fenilcetonúria, Fibrose Cística, Hepatite Autoimune, Hiperplasia Adrenal Congênita, Hipotireoidismo Congênito, Ictioses Hereditárias, Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos, Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison), Miastenia Gravis, Síndrome de Guillain-Barré, Síndrome de Turner e Lúpus Eritematoso Sistêmico.

***O Doutor ressaltou em sua fala a falta de disciplinas acadêmicas no decorrer de sua graduação. Eu, estudante de Saúde Coletiva da Universidade de Brasília, também sinto essa falta. Em sua opinião, qual a importância dos alunos que estudam o SUS terem em sua graduação aulas que orientem e informem sobre doenças raras e seus desafios no SUS?***

**José Eduardo Fogolin** - De acordo com a Organização Mundial de Saúde (OMS), doença rara é aquela que afeta até 65 a cada 100 000 indivíduos (ou 1,3 a cada 2000 indivíduos). O número exato de doenças raras não é conhecido. Estima-se que exista entre 6000 e 8000 doenças, sendo que 80% delas decorrem de fatores genéticos e as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, dentre outras. Muito embora algumas sejam individualmente raras, como um grupo, elas acometem um percentual significativo da população, o que resulta em um problema de saúde relevante. Por isso é tão importante o estudo acerca das doenças raras nas graduações e pós-graduações na área de saúde, bem como os desafios enfrentados diariamente pelos profissionais de saúde e pacientes no SUS.

Espera-se que, com a prática da Política das Doenças Raras, as Instituições de Ensino venham gradativamente a integrar os conhecimentos gerados em seus currículos/conteúdos programáticos.

*Sabendo que os profissionais de saúde pouco conhecem sobre as distrofias musculares, que acometem uma a cada 2000 pessoas e que, no ranking das doenças que mais matam, ficam em segundo lugar, tendo como primeira causa as doenças do coração e perdendo para o câncer, nós, pais, lutamos pela conscientização da sociedade, da classe médica e política, pelo apoio às pesquisas, tratamentos, instituições e direitos. O que está sendo feito para conscientizar a classe médica sobre doenças raras?*

*Tenho como experiência pessoal, na rede Sarah aqui de Brasília, que é considerada referência no Brasil, a ausência de uma equipe capacitada e informada sobre as distrofias musculares. Quero ressaltar que sou filha de médico.  
(ouroaninha@gmail.com)*

**José Eduardo Fogolin** - A capacitação dos profissionais de saúde em relação ao cuidado das doenças raras será feita por meio da divulgação de materiais instrutivos entre os profissionais da Atenção Básica, Atenção Especializada, maternidades, e outros. Além disso, a Política pretende garantir que o atendimento seja feito por equipes multidisciplinares como forma de melhor acolher e humanizar o cuidado a esses pacientes, para que sejam atendidos em suas necessidades.

Espera-se que, com a prática da Política das Doenças Raras, as Instituições de Ensino venham gradativamente a integrar os conhecimentos gerados em seus currículos/conteúdos programáticos.

*Atenção MS ou SUS. A questão das políticas de saúde voltadas para formação de profissionais de saúde no contexto prevenção. Existem perspectivas em formação de profissionais de Educação Física para essas áreas de doenças raras? Teríamos acesso a essas Políticas?*

**Professora Germana (UNIP e UNIPLAN; germanabrouzada@yahoo.com.br)**

**José Eduardo Fogolin** - O Ministério da Saúde entende que a formação dos profissionais de Educação Física, bem como dos demais profissionais da saúde, para o cuidado das pessoas com doenças raras, é fundamental para uma assistência à saúde integral, incluindo medidas de prevenção. É esperado que a implementação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras induza ao processo formativo e à inclusão dos referidos profissionais da rede de atenção à saúde e, em especial, ao cuidado das pessoas com doenças raras.

Cabe informar que a capacitação dos profissionais de saúde em relação ao cuidado das doenças raras será feita por meio da divulgação de materiais instrutivos entre os profissionais da Atenção Básica, Atenção Especializada, maternidades, e outros.

Com o desenvolvimento da Política de Doenças Raras, esta questão poderá ser melhor abordada e acreditamos que esses profissionais poderão ser incorporados.

Vale destacar, no âmbito de atuação dos profissionais envolvidos nas práticas de atividade física, que o Ministério da Saúde instituiu o Programa Academia da Saúde na Atenção Básica. Esse programa visa contribuir para a promoção da saúde da população a partir da implantação de espaços públicos construídos com infraestrutura, equipamentos e profissionais qualificados para o desenvolvimento de práticas corporais; orientação de atividade física; promoção de ações de segurança alimentar e nutricional e de educação alimentar, bem como outras temáticas que envolvam a realidade local; além de práticas artísticas e culturais (teatro, música, pintura e

artesanato). Os polos do programa são parte integrante da atenção básica, compondo mais um ponto de atenção à saúde. A organização e o planejamento dos polos são coordenados pela atenção básica e devem ser articulados com os demais pontos de atenção à saúde, além de estarem vinculados a um Núcleo de Apoio à Saúde da Família (NASF) ou a uma Unidade Básica de Saúde (UBS).

*Existe a possibilidade das entidades de apoio mútuo atuarem na capacitação dos profissionais da rede, já que as entidades têm tido êxito nas ações desenvolvidas? Como fazer?*

**Marcelo Dunas (graduando em enfermagem - marceloslima10@yahoo.com.br)**

**José Eduardo Fogolin** - As entidades e associações de apoio às pessoas com doenças raras podem buscar estabelecer parcerias com as Secretarias Municipais e Estaduais de Saúde para contribuir nos processos de formação planejados pelos gestores locais.

O desenvolvimento da política dependerá muito dos diversos Estados e Municípios, ela terá peculiaridades regionais. Não é o objetivo criar mecanismos rígidos, mas flexíveis e amplos.

Em princípio, a atuação das entidades de apoio mútuo na capacitação dos profissionais de saúde não é impossível, os profissionais vinculados a essas associações, com experiência comprovada na área poderão atuar na capacitação, desde que em acordo com os demais profissionais dos Municípios e Estados e sob a orientação das Secretarias Municipais e Estaduais de Saúde. Para tal, as associações poderão estabelecer parcerias com suas Secretarias de Saúde, a depender dos mecanismos locais de estabelecimento dessas parcerias.

Assim, a resposta completa a esta pergunta será variável e dependente da evolução da Política nos diversos locais.

*Que tipo de incentivo o Ministério pretende dar para Estados e Municípios que implementarem uma Política direcionada às doenças raras? Tem dinheiro novo? Está sendo discutido financiamento?*

**(Mardones – Belford Roxo – RJ)**

**José Eduardo Fogolin** - As políticas públicas instituídas pelo Ministério da Saúde contam com estrutura e financiamento. Este Ministério alocará recursos adicionais para as ações da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras de acordo com a Portaria a ser publicada, do mesmo modo que ocorre com suas demais políticas de saúde.

Vale ressaltar que o Ministério da Saúde já repassa recursos relativos ao cuidado das pessoas com doenças raras, pois hoje elas são atendidas pela rede de saúde, bem como novos recursos alocados pela implementação da Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência e Rede Cegonha. Toda articulação e pactuação acontece em seus respectivos colegiados intergestores regional e bipartite.

*Dr. Fogolin, dentro da Política de Atenção à Saúde existe projeto de levantar o número de doentes ou famílias portadoras de CADA doença rara? Sou da UPADH/ABH e não temos a menor ideia de quantas famílias portadoras existem no Brasil portadoras de Huntington. (miranda.edilia@yahoo.com)*

**José Eduardo Fogolin** - Como não seria possível organizar as diretrizes abordando as doenças raras de forma individual, devido ao grande número de doenças, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras está sendo organizada na forma de eixos estruturantes,

que permitem classificar as doenças raras de acordo com suas características comuns, com a finalidade de maximizar os benefícios aos usuários.

O Ministério da Saúde sabe da importância de se conhecer a incidência e a prevalência das doenças, especialmente as raras, que não possuem esse tipo de dados na literatura científica. No entanto, um desafio encontrado é o fato de várias das doenças raras não possuírem código específico na Classificação Internacional de Doenças (CID-10), sendo informadas sob códigos gerais. É esse sistema de classificação, que é informado pelo profissional de saúde que atende o paciente, que permite que o Ministério da Saúde conheça o número de pacientes com determinada doença atendidos na rede do SUS.

Além disso, é necessário observar a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, Lei Orgânica da Saúde, no que diz respeito à informação sobre a saúde dos pacientes. O Art. 7º, V, estabelece que ações e serviços públicos de saúde e os serviços privados contratados ou conveniados que integram o Sistema Único de Saúde (SUS) deverão obedecer ao princípio do direito à informação, às pessoas assistidas, sobre sua saúde. Isso garante que o paciente tenha acesso a informações sobre sua saúde e que elas não sejam divulgadas a terceiros, a não ser com autorização do paciente.

### ***Quais os locais de tratamento, em Brasília, para as pessoas com doenças raras?***

**Thamyres Ferreira ( Técnica em Enfermagem)**

**José Eduardo Fogolin** - A Secretaria de Saúde do Distrito Federal tem uma Coordenação de Doenças Raras que está subordinada a Gerência de Recursos Médico-Hospitalares da Diretoria de Assistência Especializada. Todas as doenças genéticas atendidas nos ambulatórios de Genética Clínica da rede pública de saúde estão sob essa coordenação.

Além de criar a coordenação de Doenças Raras, a rede de saúde do DF oferece um serviço público de genética clínica, iniciado em 1989 e oficializado como Núcleo de Genética em 2007, com uma residência em Genética Médica reconhecida pelo MEC no Hospital de Base. Também passou a disponibilizar desde 2010, o teste de triagem neonatal ampliado e oferece a triagem de 27 doenças raras a todas as crianças nascidas no DF.

Os locais de atendimento às pessoas com doenças raras variam com a idade do paciente e o quadro clínico. Existem atendimentos nos seguintes locais:

- HMIB: ambulatório geral de crianças para triagem e direcionamento.
- Hospital de Base do DF: ambulatório para pacientes acima de 13 anos.
- HCB: são atendidos pacientes das especialidades pediátricas.
- HAB são atendidos recém-nascidos com teste de triagem neonatal realizado no Núcleo de Genética e que apresentam alguma alteração.

Os pacientes podem ser encaminhados, via parecer, para esses locais, conforme a idade. Para ter acesso aos ambulatórios de genética o paciente deve ser encaminhado por Unidades Básicas de Saúde, Clínicas de Pediatria, UTIS, Emergências, Clínicas Especializadas.

Em todos os locais os pacientes são atendidos pelo médico geneticista. A equipe de apoio a esses pacientes está lotada no HAB e é composta de nutricionista, odontopediatra, terapeuta ocupacional, fisiatra, assistente social, fonoaudiólogo e psicólogo. Esses profissionais são agendados por solicitação do geneticista.

Para maiores informações e sobre como acessar os serviços públicos de saúde do Distrito Federal sugere-se entrar em contato com Maria Terezinha de Oliveira Cardoso, que é a Coordenadora de Doenças Raras na SES/DF. Os telefones de contato são (61) 3905-4668/4669/4681 e 3343-2104.

Cumprir informar que, com a publicação da Portaria da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, o gestor de saúde do Distrito Federal terá autonomia para solicitar a habilitação, no termos da referida Portaria, dos serviços mencionados e de

demais serviços que julgar necessários para o atendimento à saúde das pessoas com doenças raras.

***Tenho dois filhos com distrofia muscular (distrofia muscular de Steinert). Nos sentimos um pouco sem apoio, pois sabemos que a síndrome por enquanto não tem cura, mas devem ser tratadas as doenças que são desencadeadas em função da síndrome. Só que quando procuramos o especialista ele fica meio perdido. Aqui em Brasília eu encontro pelo hospital público profissionais (neurologista, ortopedistas, otorrino, gastroenterologista...) que entendam como um todo e que podemos também ter acesso?***

**Nadir**

**José Eduardo Fogolin** - A Secretaria de Saúde do Distrito Federal tem uma Coordenação de Doenças Raras que está subordinada a Gerência de Recursos Médico-Hospitalares da Diretoria de Assistência Especializada. Todas as doenças genéticas atendidas nos ambulatórios de Genética Clínica da rede pública de saúde estão sob essa coordenação.

Além de criar a coordenação de Doenças Raras, a rede de saúde do DF oferece um serviço público de genética clínica, iniciado em 1989 e oficializado como Núcleo de Genética em 2007, com uma residência em Genética Médica reconhecida pelo MEC no Hospital de Base. Também passou a disponibilizar, desde 2010, o teste de triagem neonatal ampliado e oferece a triagem de 27 doenças raras a todas as crianças nascidas no DF.

Os locais de atendimento às pessoas com doenças raras variam com a idade do paciente e o quadro clínico. Existem atendimentos nos seguintes locais:

- HMIB: ambulatório geral de crianças para triagem e direcionamento.
- Hospital de Base do DF: ambulatório para pacientes acima de 13 anos.
- HCB: são atendidos pacientes das especialidades pediátricas.
- HAB são atendidos recém-nascidos com teste de triagem neonatal realizado no Núcleo de Genética e que apresentam alguma alteração.

Os pacientes podem ser encaminhados, via parecer, para esses locais, conforme a idade. Para ter acesso aos ambulatórios de genética o paciente deve ser encaminhado por Unidades Básicas de Saúde, Clínicas de Pediatria, UTIS, Emergências, Clínicas Especializadas.

Em todos os locais os pacientes são atendidos pelo médico geneticista. A equipe de apoio a esses pacientes está lotada no HAB e é composta de nutricionista, odontopediatra, terapeuta ocupacional, fisiatra, assistente social, fonoaudiólogo e psicólogo. Esses profissionais são agendados por solicitação do geneticista.

Para maiores informações e sobre como acessar os serviços públicos de saúde do Distrito Federal sugere-se entrar em contato com Maria Terezinha de Oliveira Cardoso que é a Coordenadora de Doenças Raras na SES/DF. Os telefones de Contato são (61) 3905-4668/4669/4681 e 3343-2104.

***Como paciente sinto falta de um olhar mais cuidadoso. Muitos profissionais ficam focados no tratamento com remédios. Quais seriam os objetivos relacionados ao olhar humanizado dos envolvidos? Isso deveria ser parte do perfil da formação dos estudantes?***

**Luiz Vargas (luisvargas@gmail.com)**

**José Eduardo Fogolin** - Com certeza a humanização da atenção em saúde deve fazer parte da formação dos profissionais desde a universidade. No que diz respeito aos profissionais do SUS, as políticas relativas à formação, ao desenvolvimento profissional e à educação permanente dos trabalhadores do Sistema Único de Saúde (SUS) é responsabilidade do Departamento de Gestão da Educação na Saúde (Deges/SGTES) que tem atuado em parceria com estados, municípios e

instituições formadoras no desenvolvimento de processos de formação e de uma política nacional de educação permanente.

No que diz respeito à humanização do cuidado, a Política Nacional de Humanização (PNH) do Ministério da Saúde busca colocar em prática os princípios do SUS no cotidiano dos serviços de saúde, produzindo mudanças nos modos de gerir e cuidar.

Formação é intervenção e intervenção é mudança. Através de cursos e oficinas de formação/intervenção e a partir da discussão dos processos de trabalho, as diretrizes e dispositivos da Política Nacional de Humanização são vivenciados e reinventados no cotidiano dos serviços de saúde. Em todo o Brasil, os trabalhadores são formados técnica e politicamente e reconhecidos como multiplicadores e apoiadores da PNH, pois são os construtores de novas realidades em saúde e poderão se tornar os futuros formadores da PNH em suas localidades. A PNH investe em diversos materiais de formação, como cartilhas, documento base e outras publicações.<sup>4</sup>

No que se refere especificamente à Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, as diretrizes e normas de habilitação de serviços e centros estão sendo pensados na perspectiva de garantir o acolhimento, cuidado humanizado e acesso à informação aos usuários e seus familiares, por meio da garantia de equipes multidisciplinares e formação dos profissionais.

***Quais as medidas que o Ministério da Saúde pode tomar quanto a: Profissionais que pré-determinam o diagnóstico, sem exames e condicionam o paciente a morte e tentam convencer a família dessa verdade? Quando se recorre ao Ministério da Saúde para intervir junto ao SUS em casos urgentes, o Ministério dá um retorno só alguns meses depois? Que chances um paciente com doenças raras tem quando os profissionais mesmo após o diagnóstico nada fazem para ter um mínimo de conhecimento sobre a doença para não incorrer em erros básicos?***

**Marla (Tia de paciente com acidemia glutárica II)**

**José Eduardo Fogolin** - O SUS tem alguns mecanismos de controle social e canais de denúncia dos quais os usuários podem se utilizar, tais como os Conselhos Municipais e Estaduais de Saúde e as Ouvidorias. Além disso, o SUS é um sistema descentralizado, composto pelos três níveis de gestão: municipal, estadual e federal. Nesse sentido, os usuários devem recorrer às Secretarias Municipais de Saúde para efetivar suas reclamações, denúncias, sugestões e contribuições. A busca pelas Secretarias Municipais, por estes gestores estarem mais próximos dos usuários e conhecerem a realidade local, facilita e agiliza a resolução dos problemas locais.

Acredita-se que a melhor forma de fazer isso de forma organizada e efetiva é por meio da participação dos usuários e seus familiares nas instâncias de controle social, tais como os Conselhos de Saúde, seja diretamente ou por meio de suas associações.

Quanto à postura dos profissionais, acredita-se que com a implantação da Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras haverá uma melhoria no atendimento proporcionada pela organização da atenção e inclusão de aspectos tais como: possibilidade da realização de exames diagnósticos, tratamentos protocolados, melhor articulação da rede, disponibilização de materiais informativos e formativos e outras modalidades de formação dos profissionais.

---

<sup>4</sup> Publicações disponíveis em: [http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/humanizacao/pub\\_destaque.php](http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/humanizacao/pub_destaque.php)

*Em se tratando de inserção de tecnologias no SUS, qual a previsão de inserção do Cough Assist na Portaria MS 1370 (Programa de Assistência Ventilatória a Pacientes com Doenças Neuromusculares)?*

**Maria Clara (Associação Carioca de Distrofia Muscular; clarinhampb@acadim.com.br)**

**José Eduardo Fogolin** - A Portaria GM/MS nº 1370, de 3 de julho de 2008, que institui o Programa de Assistência Ventilatória Não Invasiva aos Portadores de Doenças Neuromusculares, foi regulamentada pela Portaria SAS nº 370, de 4 de julho de 2008. Esta última estabelece o rol de doenças neuromusculares incluídas no Programa e as indicações clínicas para a utilização de ventilação não invasiva em pacientes portadores de doenças neuromusculares. Atualmente o Cough Assist não está incluído nos procedimentos da Portaria 370, essa incorporação ainda está sendo analisada internamente.

*Como ficarão os pacientes com doenças raras dependentes de ventilação mecânica e assistência domiciliar?*

**Fátima Braga (Presidente da Abrame; fatima-abrame@hotmail.com)**

**José Eduardo Fogolin** - Atualmente, esses pacientes são amparados pelas seguintes Portarias: Portaria GM/MS nº 1.370/2008 (institui o programa de assistência ventilatória não invasiva aos portadores de doenças neuromusculares), Portaria SAS/MS nº 370/2008 (estabelece, na forma do anexo i desta portaria, o rol de doenças neuromusculares incluídas no programa de assistência ventilatória não invasiva aos portadores de doenças neuromusculares) e Portaria GM/MS nº 963/2013 (Redefine a Atenção Domiciliar no âmbito do Sistema Único de Saúde). No entanto, o Ministério da Saúde, por meio da articulação entre a Coordenação-Geral de Média e Alta Complexidade, Coordenação-Geral de Saúde da Pessoa com Deficiência e Coordenação-Geral de Atenção Domiciliar, está revendo as portarias relativas à assistência ventilatória.

*Qual a dificuldade de se criar uma Secretaria de Doenças Raras dentro do Ministério da Saúde onde se poderia centralizar as demandas?*

**Tânia (mãe de paciente)**

**José Eduardo Fogolin** - A criação de uma Secretaria de Doenças Raras na estrutura do Ministério da Saúde não garante a efetiva implementação da Política nos municípios. O que se busca é a inclusão da atenção integral às pessoas com doenças raras na rede de saúde, tanto para atendimento básico quanto especializado. Para isso é fundamental a articulação de todas as áreas e não a fragmentação. O SUS deve estar preparado para atender a todos os usuários, independente de sua necessidade de saúde. A criação de unidades específicas e isoladas seria um retrocesso, pois não se pretende implantar unidades ou instituições totais, mas sim garantir o direito dos usuários com doenças raras de serem integrados na rede e ter suas necessidades de saúde atendidas. Desta forma, a lógica de articulação em rede deve ser pensada desde a estrutura interna no Ministério da Saúde até os serviços que compõe a rede de saúde nos municípios, como forma de otimizar os atendimentos e garantir o direito dos usuários.

*Considerando que 75% das doenças raras se manifestam em crianças e são incapacitantes, o que o senhor acha da existência de uma empresa de assistência especializada em pediatria?*

**Ana Beatriz (Fisioterapeuta da Prime Home)**

**José Eduardo Fogolin** - A Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS está sendo construída com a participação da sociedade por meio das contribuições à Consulta Pública e com participação de especialistas, usuários e seus familiares por meio de suas

associações. As diretrizes da referida política incluem o acolhimento e cuidado que deve ser disponibilizado desde a atenção básica à especializada. Na atenção especializada serão propostos Serviços de Atenção Especializada e Centros de Referência em Doenças Raras como componentes estruturantes complementares à Rede de Atenção à Saúde que deverão oferecer assistência especializada e integral, prestada por equipe multidisciplinar. Esses serviços e Centros serão responsáveis por ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las e seus familiares.

Portanto, não se inclui na Política a contratação de empresas de assistência especializada em pediatria, uma vez que a atenção nessa área deverá estar incluída na rede e serviços propostos.

***Eu tenho curiosidade sobre o teste do pezinho. Até que ponto ele pode ajudar no diagnóstico de doenças raras? Quais as doenças raras podem ser detectadas?***

**Edna Santana Santos** (edsantanasantos@hotmail.com)

**José Eduardo Fogolin** - O teste do pezinho, obrigatório no país, é apenas a primeira etapa de qualquer programa de triagem neonatal. É uma ação preventiva que permite fazer o diagnóstico de doenças a tempo de se interferir na evolução delas, por meio do tratamento precoce específico, permitindo a diminuição ou a eliminação das sequelas a elas associadas.

O teste implica na coleta de algumas gotas de sangue do calcanhar do bebê, na idade ideal, do 3º ao 5º dia de vida, e possibilita o diagnóstico de certas doenças genéticas, endocrinológicas e doenças metabólicas que não apresentam evidências clínicas ao nascimento. Pode ser feito em hospitais, maternidades ou nos postos de saúde.

O Programa Nacional de Triagem Neonatal do Ministério da Saúde tem a missão de promover, implantar e implementar a política de triagem neonatal para doenças genéticas, metabólicas e congênitas no âmbito do SUS, visando o acesso universal, integral e equânime, com foco na prevenção, na intervenção precoce e no acompanhamento permanente das pessoas com as doenças incluídas no Programa Nacional de Triagem Neonatal.

As doenças detectadas pelo teste do pezinho realizado na rede pública são:

**Fenilcetonúria:** Doença genética que envolve falha no metabolismo das proteínas ingeridas. Se não tratada, leva a lesões graves e irreversíveis no sistema nervoso central (inclusive a deficiência intelectual) e o seu tratamento precoce pode prevenir estas sequelas.

**Hipotireoidismo Congênito:** É um distúrbio causado pela produção deficiente de hormônios da tireóide, que pode provocar lesão grave e irreversível, levando à deficiência intelectual. Se instituído bem cedo, o tratamento é eficaz e pode evitar estas sequelas.

**Hemoglobinopatias:** A doença falciforme é a principal delas provocada por uma alteração na hemoglobina. As complicações clínicas são tratadas com medidas profiláticas: antibióticos, ácido fólico, analgésicos, oxigenação, hipertransfusão e uso de hidroxiureia.

**Fibrose Cística:** É uma doença genética, também conhecida como mucoviscidose, cuja alteração leva a uma insuficiência pancreática e faz com que se produza um muco espesso nos brônquios e nos pulmões, facilitando infecções de repetição e causando problemas respiratórios e digestivos, entre outros.

**Deficiência de Biotinidase:** doença genética que consiste na deficiência da enzima biotinidase, envolvida no metabolismo da vitamina B6 (biotina). Provoca, nos quadros mais graves, convulsões, retardo mental e lesões de pele. O diagnóstico é difícil a partir de sinais clínicos, que são poucos característicos.

**Hiperplasia Adrenal Congênita:** engloba um grupo de síndromes caracterizadas por defeitos hereditários em diferentes passos enzimáticos na biossíntese do cortisol. Em meninas, essas

alterações podem levar ao aparecimento de caracteres sexuais masculinos – como pelos e aumento do clitóris – e, em ambos os sexos, pode levar a uma perda acentuada de sal e ao óbito.

***Qual o caminho mais adequado que uma associação pode ou deve percorrer em procura de ajuda para suspender uma portaria do Ministério da Saúde que retira a distribuição de uma medicação fundamental para pacientes com Deficiência de BH4?***

**Graça Afonso ( Safe Brasil)**

**José Eduardo Fogolin** - Caso a autora da pergunta esteja se referindo à Portaria nº 38, de 6 de agosto de 2013, que torna pública a decisão de não incorporar o medicamento sapropterina no tratamento da hiperfenilalaninemia com deficiência de BH4 no Sistema Único de Saúde – SUS, esclarece-se que:

A CONITEC, em sua 14ª reunião ordinária realizada no dia 4 de abril de 2013, recomendou a não incorporação no SUS da sapropterina para o tratamento de hiperfenilalaninemia (HFA) com deficiência em tetrahydrobiopterina (BH4). A Comissão considerou que os estudos, a maioria de baixa qualidade metodológica, não conseguiram comprovar a superioridade do tratamento, principalmente no que diz respeito à ausência de dados específicos para o subgrupo com deficiência de BH4. Assim, os membros da CONITEC presentes na 15ª reunião do plenário do dia 09/05/2013 deliberaram, por unanimidade, não recomendar a sapropterina para o tratamento de hiperfenilalaninemia (HFA) com deficiência em tetrahydrobiopterina (BH4).<sup>5</sup>

Tendo em vista o Relatório de recomendação da CONITEC foi publicada a portaria, conforme cópia abaixo:

#### **PORTARIA Nº 38, DE 6 DE AGOSTO DE 2013**

*Torna pública a decisão de não incorporar o medicamento sapropterina no tratamento da hiperfenilalaninemia com deficiência de BH4 no Sistema Único de Saúde - SUS.*

*O SECRETÁRIO DE CIÊNCIA, TECNOLOGIA E INSUMOS ESTRATÉGICOS DO MINISTÉRIO DA SAÚDE, no uso de suas atribuições legais e com base nos termos dos art. 20 e art. 23 do Decreto 7.646, de 21 de dezembro de 2011, resolve:*

*Art. 1º Fica não incorporado o medicamento sapropterina no tratamento da hiperfenilalaninemia com deficiência de BH4 no âmbito no Sistema Único de Saúde (SUS).*

*Art. 2º O relatório de recomendação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) sobre essa tecnologia estará disponível no endereço eletrônico: [http://portal.saude.gov.br/portal/saude/Gestor/area.cfm?id\\_area=1611](http://portal.saude.gov.br/portal/saude/Gestor/area.cfm?id_area=1611).*

*Art. 3º A matéria poderá ser submetida a novo processo de avaliação pela CONITEC caso sejam apresentados fatos novos que possam alterar o resultado da análise efetuada.*

*Art. 4º Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação.*

**CARLOS AUGUSTO GRABOIS GADELHA**

Conforme a Portaria, a matéria poderá ser submetida a novo processo de avaliação pela CONITEC, caso sejam apresentados fatos novos que possam alterar o resultado da análise efetuada. Desta forma, uma associação pode realizar essa solicitação apresentando esses fatos.

---

<sup>5</sup> O Relatório da CONITEC está disponível em:  
[http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/Relatorio\\_Sapropterina\\_FINAL.pdf](http://portal.saude.gov.br/portal/arquivos/pdf/Relatorio_Sapropterina_FINAL.pdf).

*O Senhor falou das grandiosas perspectivas em relação à atenção básica e especializada no SUS para pessoas com doenças raras. Atualmente, constata-se um verdadeiro sucateamento do SUS, com falta de equipamentos básicos para diagnóstico, materiais e profissionais. Quais as providências que estão sendo tomadas pelo Ministério da Saúde, na prática e a curto prazo, para mudar essa realidade?*

**Riane Natália (Professora e fisioterapeuta, Coordenadora das Áreas clínicas da APAED - Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais e Deficientes; rianenatália@gmail.com)**

**José Eduardo Fogolin** - Em relação à Política de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, tema da palestra proferida em 26 de abril de 2012, o Ministério da Saúde instituiu um Grupo de Trabalho, organizado pelo Departamento de Atenção Especializada/Coordenação de Média e Alta Complexidade (CGMAC), contando com a participação de representantes de Sociedades/Especialistas e Associações de Apoio às Pessoas com Doenças Raras (entre elas a AMAVI), para a construção de uma Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS.

A partir das discussões do Grupo de Trabalho (GT), o Ministério da Saúde colocou em Consulta Pública nº 07, de 10 de abril de 2013, os seguintes documentos: “Normas para Habilitação de Serviços de atenção Especializada e Centros de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde” e “Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS”. A consulta pública ficou disponível para o envio de contribuições aos textos citados até ao dia 9 de junho de 2013.

As contribuições advindas da Consulta Pública foram consolidadas e o documento foi discutido em reunião do Grupo de Trabalho Ampliado (GTA) da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, realizada no dia 23 de outubro de 2013. Sendo assim, as contribuições do GTA serão avaliadas pelo Ministério da Saúde e o documento final será levado para discussão e posterior pactuação na Comissão Intergestores Tripartite (CIT) em novembro.

Essa Política pretende compatibilizar o cuidado integral (promoção, prevenção, tratamento e reabilitação) em todos os níveis de atenção, com equipe multiprofissional e atuação interdisciplinar, possibilitando equacionar os principais problemas de saúde. As doenças raras serão classificadas em sua natureza como de origem genética e de origem não genética. Desta forma, foram elencados quatro eixos de DR, sendo os três primeiros compostos por DR de origem genética e o último formado por DR de origem não genética:

- I- Anomalias Congênitas;
- II- Deficiência Intelectual;
- III- Doenças Metabólicas;
- IV- Doenças Raras de Natureza não Genética:
  - a) Infeciosas;
  - b) Inflamatórias;
  - c) Autoimunes

Na atenção especializada os Serviços de Atenção Especializada e os Centros de Referência em Doenças Raras oferecerão atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar, de acordo com os eixos assistenciais acima especificados.

Para o diagnóstico das doenças raras no âmbito dessa Política, será necessária incorporação de novos procedimentos no SUS. A proposta é a criação de três procedimentos principais com finalidade diagnóstica, de acordo com os eixos estruturantes, e um procedimento relativo ao aconselhamento genético. Para cada procedimento principal com finalidade diagnóstica será permitida a execução de um rol de exames (procedimentos secundários). Os procedimentos

orientarão os Gestores do SUS quanto ao encaminhamento dos pacientes para os Centros de Referências ou Serviço Especializado no SUS, estabelecendo os critérios diagnósticos mínimos para o encaminhamento.

A inclusão dos referidos exames dependem do parecer da CONITEC, previsto para novembro de 2013.

Atualmente, o Sistema Único de Saúde (SUS) já disponibiliza tratamentos protocolados (Clínicos e Diretrizes Terapêuticas - PCDT) para as seguintes doenças raras/genéticas: Angioedema Hereditário, Artrite Reativa - Doença de Reiter, Dermatomiosite e Polimiosite, Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo, Diabetes Insípido, Distonias Focais e Espasmo Hemifacial, Doença Celíaca, Doença de Gaucher, Doença de Parkinson, Doença de Crohn, Doença de Wilson, Esclerose Múltipla, Esclerose Lateral Amiotrófica, Fenilcetonúria, Fibrose Cística, Hepatite Autoimune, Hiperplasia Adrenal Congênita, Hipotireoidismo Congênito, Ictioses Hereditárias, Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos, Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison), Miastenia Gravis, Síndrome de Guillain-Barré, Síndrome de Turner e Lúpus Eritematoso Sistêmico.

*Consideração: Foi mencionada a humanização de todos os profissionais, mas há também uma intenção em encorajar tratamentos como, por exemplo, hidroterapias, que não são oferecidas? Sabemos que os pacientes apresentam melhora, até mesmo socialmente, mas sinto uma certa negligência. O que pode mudar com a atuação das Associações!*

**José Eduardo Fogolin** - É preciso lembrar que as doenças raras com tratamento baseado em drogas representam apenas uma pequena fração das doenças raras, de modo que uma assistência puramente farmacêutica beneficiaria um número limitado de pessoas com esse tipo de doença. Não só os tratamentos medicamentosos são importantes para o cuidado das pessoas com doenças raras, mas também os tratamentos psicológicos, fonoaudiológicos, fisioterápicos, entre outros.

Um dos objetivos da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estabelecer um cuidado integral, com ações de promoção, prevenção, diagnóstico, tratamento e reabilitação, em todos os níveis de atenção, com equipe multiprofissional, atuação interdisciplinar, possibilitando equacionar os principais problemas de saúde relacionados a doenças raras. Isso deverá ser oferecido pela rede de assistência do SUS, incluindo os Serviços Especializados e Centros de Referência em Doenças Raras.

As associações podem participar ativamente do controle social nos municípios por meio do diálogo com os gestores locais e participação em conselhos de saúde. Essa participação de forma organizada é fundamental para aprimorar e garantir a implementação contínua da política.



Centro de Estudos Sociais  
Laboratório Associado  
Universidade de Coimbra

A Cescontexto é uma publicação online de resultados de investigação e de eventos científicos realizados pelo Centro de Estudos Sociais (CES) ou em que o CES foi parceiro. A Cescontexto tem duas linhas de edição com orientações distintas: a linha "**Estudos**", que se destina à publicação de relatórios de investigação e a linha "**Debates**", orientada para a memória escrita de eventos.

### CES

Colégio de S. Jerónimo  
Apartado 3087  
3001-401 Coimbra, Portugal  
T. +351 239 855 570  
F. +351 239 855 589  
[www.ces.uc.pt](http://www.ces.uc.pt)  
[ces@ces.uc.pt](mailto:ces@ces.uc.pt)

### CES - Lisboa

Picoas Plaza  
Rua do Viriato, 13  
Lj 117/118  
1050-227 Lisboa, Portugal  
T. +351 216 012 848  
F. +351 216 012 847  
[www.ces.uc.pt/ces-lisboa](http://www.ces.uc.pt/ces-lisboa)  
[ceslx@ces.uc.pt](mailto:ceslx@ces.uc.pt)

• U



C •

