



Eixo: Política social e Serviço Social.

Sub-eixo: Seguridade social no Brasil.

## PROFISSIONAIS E FAMILIARES DE CRIANÇAS COM DOENÇAS RARAS: DESAFIOS E PERSPECTIVAS

ALINE XIMENES FRAGOSO<sup>1</sup>  
ANGELA MARIA CAULYT SANTOS DA SILVA<sup>2</sup>

**Resumo:** Em busca de um diagnóstico definitivo de Doenças Raras as pessoas recorrem a inúmeros serviços de saúde. Analisam-se desafios e perspectivas de profissionais e familiares de crianças de zero a cinco anos, residentes no Espírito Santo, atendidos em um Hospital Escola. Pesquisa qualitativa, que empregou entrevista, diário de campo e análise de conteúdo. Os participantes apontaram dificuldades vivenciadas: falta de exames, medicamentos, tratamento efetivo e seguro. Muitas são as barreiras que dificultam o acesso aos tratamentos especializados, sendo a judicialização um recurso para obter direitos. Conclui-se que faltam pesquisas e informações sobre Doenças Raras e capacitação para os profissionais.

**Palavras-chave:** Sistema Único de Saúde; Políticas de Saúde; Doenças Raras; Desafios e Perspectivas; Judicialização.

**Abstract:** In search of a definitive diagnosis of Rare Diseases people resort to numerous health services. It analyzes the challenges and perspectives of professionals and family members of children aged zero to five years, residing in the Holy Spirit, seen in a Teaching Hospital. Qualitative research, which employed interview, field journal and content analysis. The participants pointed out difficulties: lack of exams, medications, treatment effective and safe. Many are the barriers that hinder access to specialized treatments, and the treatment a resource for human. There is a lack of research and information about Rare Diseases and training for professionals.

**Keywords:** Health Policies; Rare Diseases; Challenges and Perspectives; Judicialization.

### 1 CONSIDERAÇÕES INICIAIS

Analisa-se os desafios e as perspectivas de profissionais e familiares de crianças de zero a cinco anos, atendidas para tratamento ou acompanhamento

<sup>1</sup> Professor com formação em outras áreas. Faculdade Multivix Serra. E-mail: <alinexfragoso@gmail.com>

<sup>2</sup> Professor com formação em Serviço Social. Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória.

de Doenças Raras (DRs), no Hospital Infantil Nossa Senhora na Glória (Hospital Escola), em Vitória, Espírito Santo.

A Organização Mundial de Saúde define uma DRs como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos, sendo estas crianças e/ou adultos em qualquer lugar do mundo (EURODIS, 2015). Sua prevalência no Brasil equivale aproximadamente entre 12 a 16 milhões de pessoas. Conforme Passos-Bueno et al. (2014) quase metade dos casos se manifesta logo na infância, sendo a segunda causa de morte infantil no Brasil, visto que indicadores socioeconômicos e ambientais melhoraram muito a partir da criação de Políticas de Saneamento e Imunização, reduzindo, dessa forma, os números de doenças respiratórias e infecciosas para terceiro e quarto lugares respectivamente. No mundo, as DRs são causa significativa da mortalidade infantil nos primeiros 18 meses de vida. Desta forma é eminente o cumprimento das políticas públicas existentes, que na sua ausência, eleva-se o número de reivindicações através de demandas judiciais.

Sabemos que 80% das DRs têm origem genética envolvendo um ou vários genes, ou ainda, anormalidades cromossômicas que podem ser herdadas ou derivadas de mutação do gene de novo, o que contemplam até 4% dos nascimentos. Outras DRs são causadas por infecções bacterianas, virais, alergias ou são devido a doenças degenerativas, proliferativas ou ainda teratogênicas. Por fim, algumas DRs também podem ser causadas por uma combinação de fatores genéticos e ambientais. Mas para a maioria delas os mecanismos etiológicos ainda são desconhecidos devido à falta de pesquisas para encontrar a fisiopatologia da doença. Estas doenças diferem de maneira significativa em termos de gravidade, mas em média, a expectativa de vida dessas pessoas é bastante reduzida. Esta condição varia muito de uma doença para a outra, isto porque algumas causam morte ao nascimento, muitas são doenças degenerativas e outras são compatíveis com uma vida normal se diagnosticada a tempo e que sejam tratadas adequadamente (EURODIS, 2015).

Embora possuam diferentes definições e abordagens em torno do tema, as políticas públicas desenvolvidas no mundo têm apresentado uma gama de soluções para ampliar o acesso dos usuários à assistência. O desafio é

considerável, já que no complexo universo das DRs existem pelo menos três diferentes situações que devem ser contempladas em qualquer política de saúde, 95% não possuem tratamento e por demanda de serviços especializados de reabilitação que promovam a melhoria da qualidade de vida dos usuários. Aproximadamente 2% das DRs, podem se beneficiar de medicamentos órfãos capazes de interferir na evolução da doença, 3% restante, conta com tratamentos já estabelecidos para outras doenças que ajudam a atenuar os sintomas (PASSOS-BUENO et al., 2014).

As DRs apresentam impactos sociais no desenvolvimento e crescimento das crianças, refletindo nas futuras gerações tendo em vista que a criança precisa adquirir de maneira progressiva capacidades motoras e psicocognitivas que abrangem modificações no plano físico, intelectual, emocional e social. Esse desenvolvimento, todavia, pode não acontecer de forma tão normal, em decorrência de alguma alteração de ordem hereditária ou adquirida, ocasionando algum tipo de deficiência que trará uma série de enfrentamento pela família para lidar com a situação e a necessidade de um olhar especial, por parte do poder público e de toda a sociedade (TORRALVA et al., 1999).

Destaca-se que em saúde, temos os determinantes sociais que são entendidos como sendo fatores externos tais como as condições ambientais, estilo de vida dos pais e outros. Estes determinantes explicam a maior parte das iniquidades sanitárias. Ressalta-se que essas iniquidades são principalmente, as diferenças injustas, evitáveis, que priorizam a saúde como bem comercial e não como valor universal como também melhorar as condições de vida, marcando a equidade desde o início da vida, garantida através de proteção social universal ao longo da vida e atenção universal à saúde como um dever do Estado (RIBEIRO NOGUEIRA, 2012).

Um grande avanço para as DRs ocorreu em 2014, quando foram instituídas: a Portaria nº 199/2014 - Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras do SUS e a Portaria 027-R/2014 (ESPÍRITO SANTO, 2014). A Política Nacional para as Doenças Raras (PORTARIA nº 199/2014) e as diretrizes são definidas quanto à oferta de tratamento para indivíduos afetados por DRs no SUS. Ela surgiu como consequência de um grande esforço e pressão

dos cidadãos com o objetivo de reduzir a mortalidade e morbidade por indivíduos com DRs. Essa Portaria institui a criação de Centros de Referência capazes de avaliar os usuários, realizar o tratamento, testes genéticos, procedimentos, diagnóstico e oferecer aconselhamento genético.

A Portaria 027-R/2014 (BRASIL, 2014), ressalta a necessidade de estruturar no SUS uma rede de centros e serviços regionalizados e hierarquizados que permita à atenção integral em Genética Médica, com interface adequada entre a atenção primária à saúde e o acesso dos usuários. De forma específica, no Art.13 é abordada a importância de desenvolver ações preventivas como o diagnóstico precoce e as terapêuticas com caráter multidisciplinar. No Art. 17, direciona à necessidade de criação de um Centro de Serviços Assistenciais com infraestrutura adequada para usuários que precisam de laboratório de patologia clínica, anatomia patológica, exames genéticos e serviços de imagem.

## **2 CAMINHOS METODOLÓGICOS PERCORRIDOS**

A Pesquisa é de abordagem qualitativa em que participaram familiares de crianças entre zero a cinco anos com alguma Doença Rara Genética, residentes do estado do Espírito Santo, atendidos no mês de novembro de 2015, nos Ambulatórios de Genética e Fibrose Cística dentro do Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória de Vitória (HINSG), além de Profissionais da Saúde desses Ambulatórios. Para a coleta dos dados foram utilizados a técnica de entrevista e os instrumentos: diário de campo e formulários de entrevista semiestruturada.

Esta pesquisa apresentou a seguinte hipótese: as pessoas acometidas pelas DRs continuam em desvantagem em relação aos usuários com outras enfermidades no que se alude ao atendimento no SUS. Ainda que haja política pública de saúde para as DRs, o tratamento adequado para cada doença tornou-se um empecilho para a melhora e qualidade de vida desses usuários. As pessoas não possuem acesso igualitário ao tratamento, independente de qual seja a doença.

Foram incluídas nesta pesquisa, por amostragem aleatória, 24 pessoas, sendo oito profissionais de saúde, todas do sexo feminino, uma de cada categoria

profissional: geneticista, fisioterapeuta, gastroenterologista, pneumologista, enfermeira, nutricionista, farmacêutica e assistente social. É possível demonstrar a diversidade de profissões que atendem às DRs. Neste grupo a média de idade é de 42 anos. Todas as profissionais possuem como escolaridade mínima o Ensino Superior com Especialização, sendo que duas delas têm mestrado.

Quanto aos familiares, receberam pseudônimo de cores. São pais de crianças com até cinco anos, período no qual, segundo a Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (ORPHANET, 2010a) ocorrem as primeiras manifestações da doença. Quanto ao gênero, sete são do sexo feminino e nove do sexo masculino. Dentre eles, apenas quatro possuem Ensino Superior e um, Curso Técnico. As profissões dos mesmos são variadas, sendo cinco donas de casa, que deixaram a profissão para cuidar da criança com DRs, visto que esta doença requer maiores cuidados. Além dessas, dois pais foram entrevistados, sendo suas esposas também donas de casa. Todas as doenças são de etiologia genética, nas quais a maioria não tem outro familiar com a mesma doença. Quanto à representação legal, 14 dos familiares entrevistados são mães e dois são pais, embora as mães estivessem presentes durante a entrevista.

Com o emprego de entrevistas semiestruturadas e anotações livres em diário de campo produziram-se dados para a etapa de organização e análise dos dados, através da técnica de análise de conteúdo (FRANCO, 2008). Esta etapa consistiu em agrupar o conteúdo mediante categorização e subcategorização. Depois de estabelecidas as categorias para o estudo, as narrativas dos entrevistados, dos autores do referencial teórico e da revisão de literatura, foi tecida a análise de conteúdo mediante aproximações.

### **3 RESULTADOS E DISCUSSÃO**

Foram eleitas categorias e subcategorias, que se constituíram em categorias de análise, as quais direcionaram a organização e análise dos resultados obtidos. As categorias foram: Desafios ou Dificuldades vivenciadas pelos usuários pelo

ponto de vista dos familiares e profissionais; e Judicialização e Políticas Públicas. Enquanto as subcategorias foram: Dificuldades no HINSG: perspectivas dos profissionais; e Conhecimento e utilização deste recurso para obtenção de direitos.

Para a primeira categoria sobre os **Desafios ou Dificuldades vivenciadas pelos usuários do ponto de vista dos familiares e profissionais encontradas no HINSG**, verificou-se que para os profissionais, a estrutura adequada e a disponibilidade de medicamento foram os mais citados, correspondendo respectivamente a 38% e 22%. Os outros 40% foram dificuldades como: a necessidade de exames complementares, fisioterapia regular, equipamentos e profissionais especializados. Sob a percepção do usuário, 47% relatam a necessidade em obter o medicamento correto. Outros motivos correspondem a: distância (5%); para conseguir atendimento especializado, estrutura hospitalar e ambulatorial (11%); sessões de fisioterapia frequentes (5%); ou nenhuma dificuldade (32%).

Quanto à segunda categoria referente à **Judicialização e Políticas Públicas**, verificamos a busca por judicialização na garantia de direito para o tratamento e o conhecimento a cerca de políticas públicas que contemplam as DRs. Dentre os entrevistados 31% alegam ter interesse em buscar a judicialização para o tratamento, o restante não buscariam (44%) ou “pretendem” (25%) buscar auxílio judiciário. Além de entender o interesse desse usuário para com o uso da lei ao seu favor, buscamos entender seu conhecimento básico acerca das políticas para DRs. Dentre os entrevistados 75% disseram ter ciência de ser uma política federal, 50% já ouviram algo sobre uma legislação estadual e apenas 12,50% acreditam que exista execução destas legislações.

Desta maneira, entendemos que a saúde é uma questão que tem ocupado o centro das atenções de muitas pessoas, governos, empresas e comunidades. Na medida em que a saúde tem sido reconhecida como o completo bem-estar físico, mental e social, e não apenas a ausência de doença, o propósito almejado é que as pessoas possam ter uma vida com qualidade. Cada sociedade organiza o seu sistema de saúde de acordo com as suas crenças e valores, sob a

influência de determinantes sociais. No caso da sociedade brasileira, vem-se procurando organizar a saúde nas últimas décadas, ainda que as ideias em torno deste assunto, já tenham mais de 30 anos (PAIM, 2009).

As políticas públicas buscam, enquanto campo do conhecimento, ao mesmo tempo colocar o governo em ação e/ou analisar essa ação e, quando necessário, propor mudanças no rumo ou curso dessas ações. Sua formulação constitui-se no estágio em que os governos democráticos traduzem seus propósitos e plataformas eleitorais em programas e ações que produzirão resultados ou mudanças no mundo real. Às vezes são deliberadas por iniciativa dos poderes executivo ou legislativo, a partir de demandas e propostas da sociedade, como é o caso da Lei 8.080 de 19 de setembro de 1990 - Lei Orgânica do Sistema Único de Saúde - SUS (SOUZA, 2006), a qual dispõe sobre as condições para promoção, proteção e recuperação da saúde, trazendo como princípios a integralidade, equidade e universalidade.

Com referência aos desafios ou dificuldades vivenciadas pelos usuários pelo ponto de vista dos familiares e profissionais, a geneticista e a farmacêutica acreditam que o diagnóstico é um forte entrave, visto que o tempo de espera para consultas com outras especialidades é demasiado para os usuários que não estão inseridos em programas, como o Programa de Fibrose Cística, em que há uma equipe multidisciplinar trabalhando em prol do atendimento a esses usuários. E, como citado pela geneticista, o diagnóstico de uma DRs faz-se mediante diferentes laudos de especialistas, tais como endocrinologista, dermatologista, dentre outros.

A evidência acima corrobora com a citação de Wiest e Balbinotto-Neto (2010), ao destacarem que as DRs são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas. Manifestações frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico. Por essa razão, tanto o usuário quanto seus familiares acabam se tornando social, econômica e psicologicamente vulneráveis, tendo que enfrentar o preconceito, a marginalização e a falta de um tratamento adequado.

Nessa perspectiva, muitos usuários acometidos por DRs que até então não possuem diagnóstico estabelecido são ultrajados por diferentes motivos, os quais caminham entre a escassez de verba governamental para realização de exames específicos, resultados em falso negativo do teste do pezinho e/ou tardança na disponibilidade de consulta com especialistas.

É necessário indagar sobre a iniquidade em saúde, hoje evidenciados principalmente nesse estudo pelos indicadores de utilização de serviços de saúde. Apesar dos importantes avanços dos últimos anos na melhoria do valor médio de seus indicadores de saúde, o Brasil está entre os países com maiores iniquidades em saúde, ou seja, desigualdades de saúde entre grupos populacionais que além de sistemáticas e relevantes são também evitáveis, injustas e desnecessárias (WHITEHEAD, 1992). Segundo o Relatório Final da Comissão Nacional sobre Determinantes Sociais da Saúde (CNDSS) em 2008, de todos os indicadores estudados, os resultados mostram que os pobres quase sempre apresentam situação menos favorável em termos de atenção para cobertura vacinal, consultas preventivas, morbidade, subnutrição, deficiências de micronutrientes, desenvolvimento cognitivo e, conseqüentemente, mortalidade.

Neste caso, observa-se que a Portaria nº 199/2014 outorga o atendimento integral e multidisciplinar para o cuidado das pessoas com DRs. Além de estabelecer normas para a habilitação de Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em DRs no SUS, objetiva reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade, das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos (BRASIL, 2014).

Evidencia-se que os Centros de Referência possuem todo o potencial para serem pontos centrais para a minimização das iniquidades, tendo em vista a implantação de políticas para as DRs em território nacional. A existência destes centros pode ser sintetizada em melhorar o acesso ao diagnóstico e ao tratamento das DRs, ao reunir experiência clínica e infraestrutura em locais determinados, o que também impacta o seu custo e reduz o acesso; superar a



inexperiência dos profissionais que lidam com DRs, uma vez que (re)conhecê-las requer grandes investimentos no treinamento destes indivíduos; e a capacidade que tais centros dispõem para produzir conhecimentos sólidos através de pesquisas científicas favorecendo a apreciação da nossa realidade (HOROVITZ; LIMA, 2014).

As informações a respeito das DRs não deveriam ser perpetuadas apenas para as entidades de saúde, o usuário Preto relata a dificuldade referente a "falta de informação das pessoas", e em ambientes dos quais ela necessita" contar com o apoio, como a escola", não conhecem a doença. Complementa contando:

Tem que explicar nos mínimos detalhes, levar por escrito, para que tenha o mínimo de respeito sobre o assunto. Porque se não, acha que é frescura de mãe. Conversei com a professora, com a pedagoga, mas percebi que não me deram muita atenção. Até que eu levei um laudo da Coordenadora do Programa de Fibrose, aí a conversa mudou (ENTREVISTA DE PRETO).

A maior dificuldade apresentada foi com relação ao acesso ao atendimento, como por exemplo, "a dificuldade em marcar uma consulta", "melhor propedêutica e tratamento", "dificuldade no tratamento", às vezes entraves quanto ao acesso, "pra sair de casa, vir à consulta, ou então realizar um exame", "é um tratamento árduo, pois geralmente a criança exige muitos cuidados específicos". Desta maneira, as dificuldades de acesso apresentadas acima contribuem para a vasta lista de desigualdades de saúde entre grupos populacionais que além de sistemáticas e relevantes são também evitáveis, injustas e desnecessárias.

A pneumologista e assistente social enfatizam ainda que precisamos de uma "política consolidada", "em nosso país temos a política do SUS que é tão maravilhosa, mas que não está sendo posta em prática". Assim como os profissionais de saúde, os usuários, em sua maioria (sete usuários), relatam a dificuldade no tratamento devido à especificidade e muitas vezes à falta do medicamento adequado. Muitos deles precisam recorrer aos planos de saúde para realização de procedimentos essenciais ao tratamento, como é a fisioterapia para a Fibrose Cística ou a compra de medicamentos por conta própria para que seu filho não fique sem o tratamento adequado.

O princípio da universalidade impõe ao Estado brasileiro um dever específico para cada necessidade de saúde identificada no território nacional, sendo vedada a discriminação por qualquer razão que seja. E de outra maneira, o princípio da integralidade impõe ao Estado o dever de oferecer aos cidadãos os serviços e produtos de saúde condizentes com as suas necessidades específicas, englobando serviços e ações de promoção, proteção e recuperação da saúde. Sempre que o Estado não conseguir oferecer uma solução terapêutica a um cidadão, seja porque o serviço ou produto não foram ainda incorporados de modo formal ao sistema, seja porque a necessidade da pessoa é especial e não se encaixa nos protocolos e diretrizes clínicas já fixados. Caberá ao cidadão o direito de exigir do Estado, pela via administrativa ou judicial, o oferecimento de uma solução condizente (AITH et al., 2014).

Outra dificuldade é com relação à própria doença, que acarreta uma série de sintomas, os quais possibilitam que essas crianças se tornem vulneráveis a outras doenças oportunistas. Como no caso do grande número de fraturas que a deficiência do colágeno pode trazer para a Osteogênese Imperfeita. Horovitz e Lima (2014) caracterizam esta doença como aquela que apresenta fragilidade óssea, fraturas recorrentes com deformidades secundárias, surdez precoce e dentinogênese imperfeita.

Outro motivo é a evasão do mercado de trabalho de mães ou familiares que têm a necessidade de acompanhar esse usuário. Os usuários - Verde e Rosa - queixam-se da dificuldade financeira. Para Verde houve a necessidade de deixar trabalho e para Rosa se ausenta do serviço para cumprir com as necessidades do filho em realizar o tratamento.

A extensa e pesada demanda de cuidados levou as mães a pararem de trabalhar, o que diminui a renda familiar per capita, depositando no pai e nas avós aposentadas o papel de provedor financeiro da família. Com a saída da mulher (mãe) cuidadora do mercado formal de trabalho, houve uma diminuição do poder aquisitivo familiar (REZENDE; CABRAL, 2010).

Com relação à subcategoria **Dificuldades no HINSG: perspectiva dos profissionais e usuários**, nos questionamentos referentes às dificuldades e

problemáticas existentes no HINSG a falta do medicamento (47%) foi a resposta mais citada pelos usuários e a estrutura inadequada (38%) para os profissionais. Outros usuários, que correspondem a 32% dos entrevistados, responderam de maneira negativa, a exemplo do usuário Azul: “por enquanto nenhum” e do usuário Bege: “Não, nenhuma. Nunca tive, Graças a Deus...”.

Outro empecilho citado pela pneumologista e pela assistente social é a capacitação dos profissionais. Segundo a pneumologista: “Os profissionais de saúde precisam saber mais sobre essas doenças, para poder dar uma assistência melhor a esses usuários”. Além disso, dois familiares (Azul e Laranja) acreditam ser importante abordarmos a falta de conhecimento específico dos profissionais da cidade em que residem. Em uma intercorrência, os profissionais da localidade desses usuários não possuem conhecimento necessário para direcionar à assistência dos cuidados. O familiar Azul informa: “Eu acho que os médicos da minha cidade, deveriam estudar e se informar mais. Para conseguir atender a todos”.

Segundo Horovitz et al. (2006), muitas vezes há recusa dos serviços básicos de saúde em prestar atendimento aos mesmos, alegando “desconhecimento” sobre a condição. Há um déficit de conhecimento médico e científico acerca dessas doenças (PASSOS-BUENO et al., 2014). Grande parte de origem genética, as DRs precisam ser acompanhadas por médicos geneticistas. A Interfarma (2013) informa que, ainda em 2013, no Brasil existia em torno de 200 médicos especializados e registrados na Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), o equivalente a um geneticista para cada 1,25 milhão de brasileiros. Para se identificar uma medida da defasagem, a Organização Mundial da Saúde (OMS) recomenda que haja um geneticista para cada 100.000 habitantes. Por esse critério, o Brasil apresenta um déficit atual de aproximadamente 1800 profissionais.

Tendo em vista os empecilhos existentes para a obtenção do tratamento adequado para estas crianças, fez-se necessário contemplarmos a categoria **Judicialização e Políticas Públicas**, discutindo o conhecimento e a necessidade do uso destas ferramentas.

Ao que se refere à discussão acerca da judicialização há de se refletir sobre os princípios da universalidade e da integralidade preconizado pelo SUS, quando na ausência de cobertura plena dos serviços de saúde para tratamento adequado de qualquer doença, a população usuária recorre aos dispositivos legais para viabilizar condições para melhor qualidade de vida.

Como subcategoria, temos o **Conhecimento e utilização deste recurso para obtenção de direitos**, na qual a educação ocupa posição de destaque nos processos de desenvolvimento e construção da sociedade. De fato, sua função se compõe em duas vertentes principais. Instruir profissionais, tornando-os qualificados e capazes de atender às demandas e às necessidades da sociedade, e formar cidadãos comprometidos com a relevância, a efetividade e a qualidade do seu trabalho e capazes de refletir sobre sua própria inscrição no mundo (COTTA et al., 2007).

Na busca por seus direitos, muitas pessoas e familiares usam artifícios para fazer valer as leis que os protegem, este é o caso dos familiares de crianças com DRs. Quando questionados se necessitaram recorrer à Secretaria de Estado da Saúde do Espírito Santo (SESA), ao Ministério Público, a alguma outra instituição pública ou privada para obter parte do tratamento.

Nessa pesquisa, dos 16 familiares entrevistados, 31% já recorreram à justiça para conseguir o tratamento. O usuário Cinza, para obtenção das sessões de fisioterapia, o Branco, para o transporte até o HINSG, o Vermelho, para realização de exames essenciais para ministrar o medicamento adequado no tempo correto, o Bege, para uma consulta com o oftalmologista, dentre outros. Cerca de 44 % ainda não recorreram à judicialização. A falta de informação e/ou a urgência podem ser fatores que justifiquem o resultado. Outra parcela dos entrevistados ainda não entrou com recurso, mas pretendem fazê-lo em algum momento. O usuário Amarelo justifica: “Até hoje não, mas se esse remédio continuar em falta, a gente vai ter que recorrer. Porque é um medicamento caro, que a gente não tem condições de comprar”.

Políticas como as que foram criadas para as DRs ainda possuem pequena repercussão dado ao aumento relativo dos defeitos congênitos no Brasil. Ao analisar o sistema político de saúde no país, é notada a insuficiência da resposta governamental à problemática das DRs no Brasil. Embora os dados nacionais estejam disponíveis nas bases de dados da saúde, é possível que os mesmos ainda não tenham vindo à tona devido à não sensibilização do corpo técnico do Ministério da Saúde (HOROVITZ et al., 2006).

Boy e Schramm (2009) afirmam que muitos usuários no Brasil vêm buscando o acesso aos medicamentos por intermédio de medidas judiciais (judicialização), incluindo aqueles que ainda não foram acrescentados à lista de medicamentos excepcionais. Tais medidas, contudo, nem sempre são favoráveis aos seus pleiteadores, em razão, sobretudo, do custo elevado do tratamento e as suas implicações orçamentárias.

Dentre os familiares de crianças com DRs entrevistados, nenhum conhecia a Portaria nº199/2014: Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras do SUS e a Portaria 027-R/2014: referente à implantação de uma Rede de Atenção em Genética Médica e Atenção Especializada para as Doenças Raras. Dessa forma, desconheciam o cumprimento dos requisitos estabelecidos. Ao tomarem conhecimento dos benefícios das apontadas Portarias, usuários como o Pink comentaram: “quero até anotar!”, e usuários como o Roxo indagam: “às vezes eu sinto que falta um pouquinho de divulgação [...]”, o que mostra que um pouco de informação os tornam interessados.

Quanto aos profissionais 75% relataram conhecer a Portaria nº 199 e 50% a Portaria 027-R. A enfermeira durante a entrevista se mostrou interessada ao dizer: “Não conheço, mas agora vou passar a conhecer, porque eu quero ler”. A geneticista narrou que tem auxiliado na elaboração da Portaria Estadual. Quando questionada a respeito do cumprimento dessas Portarias, a mesma responde:

Não, não estão sendo cumpridas. E os avanços estão complicados. Por um período, a gente conseguiu avançar bastante, fizemos várias reuniões, fizemos um projeto pra implantação do Núcleo de Genética no ES, com uma equipe multiprofissional, envolvendo a Secretaria de Saúde. Só que não foi pra frente. Empacou na área física. O problema foi que a gente não tinha área física. Ai como que vai funcionar um

Núcleo de Genética, nesse espaço aqui, em duas salas? Não tem como. Temos que ter um fisioterapeuta, nutricionista, fonoaudiólogo, psicólogo, todos atendendo juntos. E como? Não tem como. [...] O que é uma pena porque está tudo sem rumo agora. Para retomar, teria que ter interesse por parte dos governantes. Agora dependemos única e exclusivamente deles. Porque o projeto e tudo mais, nós fizemos (ENTREVISTA DA GENETICISTA).

Passos-Bueno et al. (2014) corrobora dizendo que as regulamentações relativas às DRs, estabelecidas pela o Governo Federal, abriram possibilidades para o credenciamento e abertura de Centros de Clínica em Genética, isto é, agora se espera que sejam estabelecidos os serviços de rede, aumentando dessa forma a capacidade de trabalho dos profissionais disponíveis, a partir de treinamentos em genética, que ainda são em número reduzido para atender a toda população brasileira.

Destaca-se o relato da assistente social a respeito dos avanços dessas políticas que até o momento foi:

Nenhum avanço. Inclusive porque as ações realizadas, foram anteriores a essa política. As políticas são de 2014, e o Programa de Osteogênese começou em 2001, Fibrose Cística, também foi bem antes. Dessa forma, essa política a meu ver não teve impacto nenhum. Elas só vieram para respaldar os cidadãos, para reivindicarmos esses direitos. Que será isso que a gente tem e vai fazer. Eu quero incentivar isso nos usuários. A gente precisa lutar muito para essas políticas serem postas em prática (ENTREVISTA DA ASSISTENTE SOCIAL).

Desta forma, Passos-Bueno et al. (2014) frisa que muito ainda precisa ser feito para haver Serviços Públicos de Genética organizados no Brasil. O equilíbrio entre o reforço dos Serviços em Genética que estão disponíveis e a criação de outras novas, será um desafio que a Política Federal terá de enfrentar no futuro próximo. Planos e ações de implementação devem ser elaborados pelo governo em conjunto com especialistas, tais como cientistas, geneticistas e organizações de usuários/pais com DRs. A execução e os avanços das políticas públicas no Brasil e no Espírito Santo só serão possíveis a partir do momento em que a população alvo se unir e reivindicar o cumprimento dessas Portarias.

Os movimentos sociais são importantes na luta por direitos, tanto o direito à igualdade como o direito à diferença constituiu a base fundamental para a emergência de uma nova noção de cidadania. Essa, portanto, se organiza em uma estratégia de construção democrática, de transformação social, que afirma

um nexu constitutivo entre as dimensões da cultura e da política (DAGNINO, 1994). Dessa forma, cobram mudanças, reivindicam transformações, mostram a insatisfação da população com as medidas adotadas por governantes, além de cobrarem medidas, quando necessário.

Boy e Schramm (2009) acreditam também que a participação de associações de pais e usuários com doenças genéticas, nas discussões sobre a formulação, implantação e implementação de políticas referentes ao tratamento e de forma específica aos medicamentos, deve ser estimulada, de acordo com os próprios princípios do SUS, do controle e da participação social.

O Estado tem como dever promover o acesso ao tratamento como previsto através princípios da integralidade, universalidade e a igualdade na Constituição Federal de 1988. Ao tratarmos das DRs tais princípios são de grande valia quando nos referimos ao acesso aos serviços públicos de saúde, já que essas doenças normalmente são graves, crônicas e podem acarretar a morte do usuário. Isso requer reflexões para mudanças que priorizem a realidade dos sujeitos de direitos.

Entende-se que nos dias de hoje o meio mais fácil para se conseguir o tratamento adequado está diretamente relacionado à judicialização, visto que, quando a população entra com recurso, não demora muito a conseguir o que foi solicitado.

Apesar da existência, mesmo que inicial, de um programa que atende a um tipo de DRs, que é a Fibrose Cística, observamos a necessidade multiprofissional no Ambulatório de Genética. Pacientes atendidos nesse Ambulatório, que possuem doenças com menor prevalência, passam por diversas especialidades devido a tamanha complexidade e por consequência ficam por muito tempo sem se quer o diagnóstico. A demora no diagnóstico às vezes está atrelada à escassez de recursos e a disponibilidade de agenda de outros profissionais ou exames. Nesse sentido, o tratamento tardio traz consigo sequelas irremediáveis ao usuário. Na existência de uma equipe multidisciplinar, em apenas uma consulta, vários são os pareceres emitidos pelos profissionais, agilizando o diagnóstico e o encaminhamento para o tratamento adequado.

O Brasil não é diferente de outros lugares, apesar dos avanços, o caminho a ser percorrido ainda é longo (ainda há muito a ser feito). Não existe tratamento efetivo e seguro para muitas das DRs, diversas barreiras dificultam o acesso dos pacientes a tratamentos especializados e medicamentos. Além disso, faltam pesquisas e informações sobre essas doenças e os profissionais da área carecem de treinamento e capacitação – o que compromete ou retarda o diagnóstico – e, muitas vezes, o próprio sistema de saúde não oferece meios para que seja realizado a tempo.

#### **4 À GUIA DAS CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Considerando que a pesquisa objetivou analisar os desafios e perspectivas de profissionais e familiares de crianças de zero a cinco anos, atendidas para tratamento ou acompanhamento de Doenças Raras (DRs), observou-se que no âmbito das políticas públicas para as DRs, o intuito é o efetivo acolhimento e atendimento de forma integral às essas pessoas e a seus familiares, no entanto, existem lacunas entre as normas existentes e a realidade vivenciada no sistema de saúde brasileiro.

A desarticulação entre a formulação e a execução das ações de saúde tem dificultado o estabelecimento das diretrizes e normas técnicas, atrasando o desenvolvimento, bem-estar, além de elevar as morbidades destes indivíduos.

Constata-se que no contexto atual de contrarreforma do Estado e de conservadorismo, os interesses do grande capital na saúde inviabilizam a garantia de direitos e esvaziam o papel do Estado frente às propostas e princípios do SUS, enquanto política pública, e, portanto coletiva. A judicialização da saúde vem se constituindo em um processo amplo e crescente, que possibilita arregimentar a “política” individualista. No momento de vulnerabilidade e de enfrentamento de doenças, os usuários dos serviços de saúde perdem de vista o espaço de negociação, pressões, mobilização e controle social, que mediante a judicialização, as suas demandas, às vezes, são atendidas com a política fragmentada e não universal, que é legitimada pelo Estado.



## REFERÊNCIAS

AITH, F.; BUJDOSO, Y; NASCIMENTO, P.R.; DALLARI, S.G. Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política pública de Doenças Raras e da incorporação tecnológica. **Revista de Direito Sanitário**, São Paulo, v.15, n.1, p. 10-39, mar./jun. 2014.

BRASIL. **Portaria n. 199, 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, Brasília, DF. **Diário Oficial da União**, 30 de janeiro de 2014.

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

COTTA, R. M. M. et al. Pobreza, injustiça e desigualdade social: repensando a formação de profissionais de saúde. **Revista Brasileira de Educação Médica**, Rio de Janeiro, v. 31, n. 3, p. 278-286, 2007.

DAGNINO, E. (Org). **Anos 90 - Política e sociedade no Brasil**. São Paulo: Ed. Brasiliense, 1994.

EURODIS (The European Organization for Rare Diseases). **Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority**". Eurordis, França. Novembro, 2005. p. 1-14. Disponível em: <[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)>. Acesso em: 14 jun. 2017.

ESPÍRITO SANTO. **Portaria 027-R, 16 de Abril de 2014**. Ministério da Saúde. Secretaria de Estado da Saúde. Institui a Implantação de uma Rede de Atenção em Genética Médica e Atenção Especializada para as Doenças Raras. **Diário Oficial do Espírito Santo**. Vitória, ES, 16 abr. 2014.

FRANCO, M.L.P.B. **Análise de Conteúdo**. 3 ed. Brasília: Liber Livro Editora, 2008.

HOROVITZ, D. D. G; CARDOSO, M. H. C. A.; LLERENA, J. C. J.; MATTOS, R.A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 22, n. 12, dez. 2006.

HOROVITZ, D. D. G; LIMA, M. A. F. D; Contradição das políticas públicas voltadas para doenças raras: o exemplo do Programa de tratamento da osteogênese Imperfeita no SUS. **Ciência e Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v.19, n. 2, 2014.

INTERFARMA (Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa). **Doenças Raras: Contribuições para uma Política Nacional**. São Paulo, SP. v.5. 2013.

ORPHANET. **About rare diseases**. [2010a]. Disponível em: <[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?lng=EN](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?lng=EN)>. Acesso em: 14 jun. 2017.

PAIM, J. S. **O que é o SUS**. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2009.

PASSOS-BUENO, M.R. et al. **Genetics and genomics in Brazil: a promising future**. *Molecular Genetics & Genomic Medicine*. 2014.

RELATÓRIO FINAL DA COMISSÃO NACIONAL SOBRE DETERMINANTES SOCIAIS DA SAÚDE (CNDSS). **As Causas Sociais das Iniquidades em Saúde no Brasil.2008**. Disponível em: <[http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/causas\\_sociais\\_iniquidades.pdf](http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/causas_sociais_iniquidades.pdf)>. Acesso em: 14 jun. 2017.

REZENDE, J. M. M.; CABRAL, I. E. As condições de vida das crianças com necessidades especiais de saúde: Determinantes da vulnerabilidade social na rede de cuidados em saúde as crianças com necessidades especiais de saúde. **Revista de pesquisa: cuidado é fundamental online**, Rio de Janeiro, v.1, n.1, 2010.

RIBEIRO NOGUEIRA, V.M. **Determinantes Sociais da Saúde: o embate teórico e o direito à saúde**. *Revista de Políticas Públicas*. São Luís. v. 16, n. 2, Dez, 2012, p. 481-491.

SOUZA, C. Políticas Públicas: uma revisão de literatura. **Sociologias**, Porto Alegre, v.1, n. 16, 2006.

TORRALVA, T. et al. Desarrollo mental y motor em los primeros años de vida: sur elación com la estimulación ambiental y el nivel sócio-económico. **Arch. Argent. Pediatr**, Argentina, v. 5, n. 97, p. 306, 1999.

WHITEHEAD, M. **The concepts and principles of equity and health**. *Int J Health Serv.*, v.22, n.3, p. 429-45, 1992.

WIEST, R.; BALBINOTTO-NETO, G. **A Economia das Doenças Raras: Teoria, Evidências e Políticas Públicas**. 2010. 107 p. Trabalho de conclusão de curso (Bacharel em Economia) – Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2010.