



4º Encontro Internacional de Política Social
11º Encontro Nacional de Política Social
Tema: Mobilidade do capital e barreiras às migrações:
desafios à Política Social
Vitória (ES, Brasil), 6 a 9 de junho de 2016

Eixo: Direitos geracionais.

DOENÇAS RARAS: REPRESENTAÇÃO E DESAFIOS

Aline Ximenes Fragoso ¹
Angela Maria Caulyt Santos da Silva ²

Resumo

O SUS propõe atender de maneira indistinta toda população, em casos especiais as Doenças Raras (DRs). Objetiva-se descrever a representação das DRs pelos Profissionais de Saúde e Familiares de crianças com DRs, e conhecer os desafios ou dificuldades vivenciadas por essa população. Utilizou-se entrevista e diário de campo para coleta de dados. Com amostragem de 24 pessoas dos Ambulatório de Genética ou Fibrose Cística do Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória (HINSG), foi utilizada análise de conteúdo. Muitas são as barreiras encontradas para o acesso aos serviços de saúde e inclusão social, garantidos pelo SUS para as DRs.

Palavras-chave: Doenças Raras. SUS. Inclusão social. Políticas públicas de saúde.

RARE DISEASES: REPRESENTATION AND CHALLENGES

Abstract

The SUS proposes answer so indistinct whole population, in special cases like the Rare Diseases (DRs). The objective is to describe about the representation of DRs by health professionals and family members of children with DRs, and know the challenges or difficulties experienced by this population. Interviews were used and a field diary for data collection. With sampling of 24 people of Outpatient Clinic of genetics or cystic fibrosis of the Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória (HINSG), content analysis was used. Many are the barriers found for the access to health services and social inclusion, guaranteed by SUS for the DRs.

Keywords: Rare Disease. SUS. Social inclusion. Public health policies.

INTRODUÇÃO

O Estado brasileiro e a sociedade, de maneira gradual, buscam garantir os direitos sociais e humanos, mediante a construção de políticas públicas, num processo que se pode entender como sendo de inclusão social. Conforme Mazzotta e D'Antino, (2011),

¹ Mestre em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local e graduada em Ciência Biológicas. Aluna do Mestrado em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM). E-mail: <alinexfragoso@gmail.com>.

² Doutora e mestre em Educação, especialista em Políticas e Práticas Sociais em Saúde e graduada em Serviço Social. Professora adjunta do Mestrado em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local e do Curso de Graduação em Serviço Social da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM). E-mail: <angela.silva@emescam.br>.

inclusão social é a participação ativa do indivíduo nos vários grupos de convivência social, ou seja, significa torná-los participantes da vida social, econômica e política, assegurando o respeito aos seus direitos.

Segundo Hochman, Arretche e Marques (2007), a proposta de um sistema de saúde igualitário chocou-se com o legado histórico de uma sociedade marcada pela diferenciação e pela segmentação no campo da atenção à saúde, no qual o processo de inclusão ocorreu pela incorporação de segmentos privilegiados dos trabalhadores assalariados.

As disparidades em condições de saúde, acesso diferencial a serviços assistenciais e distribuição de recursos de saúde em todos os países do mundo, independente do grau de desenvolvimento econômico e regime político, termina por fomentar um quase monopólio do tema “desigualdades” na epidemiologia social contemporânea. Verifica-se na prática, um desajuste entre a oferta e a demanda dos serviços de saúde (NOGUEIRA, 2010). São as desigualdades sociais entre classes que possuem maior determinação no processo saúde-doença, principalmente na produção das iniquidades de saúde (SOUZA; SILVA; SILVA, 2013).

As políticas públicas podem ser definidas como o campo do conhecimento que busca, ao mesmo tempo, colocar o governo em ação e/ou analisar essa ação e quando necessário, propor mudanças no rumo ou curso dessas ações. Souza (2006), comenta que 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 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) a qual dispõe sobre as condições para promoção, proteção e recuperação da saúde, trazendo como princípios a integralidade, equidade e universalidade.

Para que o SUS venha a ser universal é preciso desencadear um processo de universalização, isto é, um processo de extensão de cobertura dos serviços, de modo que venha a torná-los acessível a toda população. Desta forma, é preciso eliminar barreiras

jurídicas, econômicas, culturais e sociais que se interpõem entre a população e os serviços (TEIXEIRA, 2011).

A equidade diz respeito à necessidade de alcançar a igualdade de oportunidades de sobrevivência, de desenvolvimento pessoal e social entre os membros de uma dada sociedade. Em saúde, as desigualdades sociais se apresentam diante do adoecer e do morrer, reconhecendo-se a possibilidade de redução dessas desigualdades, de modo a garantir condições de vida e saúde mais iguais para todos (TEIXEIRA, 2011).

Para Teixeira (2011) a noção de integralidade diz respeito ao leque de ações possíveis para a promoção da saúde, prevenção de riscos e agravos e assistência a doentes, implicando a sistematização de práticas que vem sendo desenvolvidas para o enfrentamento dos problemas e o atendimento das necessidades de saúde. Um modelo dito como “integral”, portanto, é aquele que dispõe de estabelecimentos, unidades de prestação de serviços, pessoal capacitado, ações de diagnóstico, tratamento e reabilitação, dentre outros.

Com relação às Doenças Raras (DRs), são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas e variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa pela mesma condição. Manifestações frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico; por esta razão, tanto o usuário quanto seus familiares acabam se tornando social, econômica e psicologicamente vulneráveis, tendo que enfrentar preconceito, a marginalização e a falta de um tratamento adequado (WIEST; BALBINOTTO-NETO, 2010).

As DRs pertencem ao grupo das doenças que afetam uma pequena parcela da população. De modo geral, é possível situar as DRs na faixa das que possuem prevalência máxima variável de 0,5 a 7 por 10.000 habitantes. Esse dado, que a princípio pode parecer irrelevante, é fundamental para definir o escopo e amplitude das políticas oficiais desenvolvidas por cada país. Estima-se que existam aproximadamente 7.000 DRs no mundo (BRITO, 2013).

Avalia-se que 80% das DRs tem origem genética. O restante decorre de infecções bacterianas e virais, alergias, ou causas degenerativas. A maioria das DRs (75%) se manifesta no início da vida e afeta, sobretudo, crianças de 0 a 5 anos. Elas contribuem ainda de maneira significativa para a morbimortalidade nos primeiros 18 anos de vida (BRITO, 2013).

De modo geral as DRs são crônicas, progressivas, degenerativas, em alguns casos incapacitantes, afetando a qualidade de vida dos usuários. O diagnóstico das DRs é difícil e demorado, o que leva os usuários dos SUS aguardarem meses ou mesmo anos sendo acompanhados por inúmeros serviços de saúde, ou submetidos a tratamentos inadequados, até que obtenham o diagnóstico definitivo (BRASIL, 2014).

O Brasil possui políticas públicas delineadas que garantem o direito ao tratamento das DRs como são as Portarias nº199/2014 – Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras do SUS -, e no Espírito Santo a Portaria 027-R/2014 referente à implantação de uma Rede de Atenção em Genética Médica e Atenção Especializada para as Doenças Raras. No entanto, a demorada na efetivação dessas políticas, transparece quando alguns medicamentos apenas são ofertados pelo sistema público de saúde mediante Portarias Especiais (BRASIL, 1995; 2001; 2014; ESPÍRITO SANTO, 2014) e a própria política vai de encontro a questões bioéticas que envolvem temas como equidade, recursos escassos e reserva do possível³.

O SUS é o conjunto de agências e agentes cuja atuação tem como objetivo principal garantir a saúde das pessoas e das populações (PAIM, 2009), o qual tem por princípios, a universalidade, equidade e a integralidade. A universalidade, “supõe o direito à saúde para todos, incluindo acesso aos serviços de saúde em todos os níveis de assistência” (PAIM, 2009), na prática isso não vem ocorrendo, já que se entende que este princípio deveria proporcionar ampla cobertura para o diagnóstico precoce e tratamento.

³ A teoria da reserva do possível não se refere direta e unicamente à existência de recursos materiais suficientes para a concretização do direito social, mas à razoabilidade da pretensão deduzida com vistas a sua efetivação, ou seja, a decisão por uma ou outra possibilidade deve ser tomada mediante a ponderação dos bens e interesses em questão, segundo critério da proporcionalidade (MÂNICA, 2007).

A equidade assegura que a disponibilidade dos serviços de saúde considere as diferenças entre os diversos grupos de indivíduos. Em linhas gerais, significa tratar desigualmente os desiguais, ou seja, alocando mais recursos onde as necessidades são maiores (RONCALLI, 2003). Na conceituação oficial, significa assegurar ações e serviços de todos os níveis de acordo com a complexidade que cada caso requeira, mais o cidadão onde morar, sem privilégios e sem barreiras (BRASIL, 1990).

O princípio da integralidade objetiva um cuidado integral, percebendo o outro com a sua mais total inteireza (JOCENIR, 2009). Neste caso, havendo ou não uma terapêutica indicada e efetiva, o indivíduo não consegue ter acesso, seja pelo custo exacerbado, ou pela inexistência no Brasil de um medicamento para aquele tratamento. Portanto, estariam estas pessoas sendo contempladas pelos serviços do SUS, nos princípios da integralidade, universalidade e equidade?

Desta forma, o processo saúde-doença-cuidado, fica comprometido, uma vez que não assegura a promoção, prevenção e assistência à saúde de maneira integral e irrestrita, principalmente com pesquisas que amparem estas etapas.

Políticas Públicas como as que foram criadas para o acesso de pessoas com DRs, precisam de avanços e conquistas para o usuário. Os dados epidemiológicos geralmente são calculados com base em 100 mil habitantes, desta forma, baixa frequência dessas doenças, próximo ao número de 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos⁴, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos, contrasta de maneira evidente com a prevalência das enfermidades comuns e, por esse motivo, demanda novos instrumentos legais e um quadro regulatório especial (WANG; LI, 2013).

No Brasil, há urgência em efetivar as políticas públicas para o incentivo à criação de Centros de Atenção às DRs. Até mesmo porque este tipo de enfermidade, por sua importância social, requer do Poder Público uma atenção diferenciada, por meio de financiamento, para garantir o atendimento à esta população.

⁴ Valor de referência para dados epidemiológicos: é uma constante que serve para evitar que o resultado seja expresso por um número decimal de difícil leitura.

Objetiva-se descrever sobre a representação das DRs para os Profissionais de Saúde e Responsáveis ou Familiares de crianças com alguma Doença Rara, além de conhecer sobre os desafios ou dificuldades vivenciadas por essa população.

METODOLOGIA

Trata-se de uma pesquisa de abordagem qualitativa, bibliográfica e empírica. E se constitui de três etapas distintas. Na primeira etapa foi realizado um levantamento bibliográfico sobre o tema através de fichamento de livros e artigos utilizando as palavras-chave ou descritores: tratamento, DRs, integralidade, universalidade, equidade, inclusão e SUS. Em bancos de dados tais como: Scientific Electronic Library Online (SciELO), Publicações Médicas (Pubmed), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (Lilacs), dentre outros.

A segunda etapa consiste na elaboração e aplicação de formulários de entrevista semiestruturada, destinado aos familiares ou responsáveis por crianças com DRs e de outro aos profissionais da saúde. E por fim, a terceira etapa representa a análise dos dados e as considerações finais da dissertação.

Utilizou-se a técnica de entrevista para a realização da coleta de dados e como instrumentos para coleta de dados contemplaram diário de campo e formulários de entrevista semiestruturada.

Ao abordarmos as questões legais e éticas da pesquisa, explicitamos que os dados apenas foram coletados após assinatura da Carta de Anuência Institucional e aprovação do Projeto pelo Comitê de Ética (Número do Certificado de Apresentação para Apreciação Ética (CAAE) - nº 45624615.0.0000.5065). Ressalta-se ainda, que os depoimentos dos entrevistados só foram utilizados como fonte de pesquisa, após assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE).

Foram incluídas nesta pesquisa, por amostragem aleatória, 24 pessoas, sendo oito profissionais de saúde (uma geneticista, uma fisioterapeuta, uma gastroenterologista, uma pneumologista, uma enfermeira, uma nutricionista, uma farmacêutica e uma assistente social), que prestam serviço no Ambulatório de Genética e de Fibrose Cística do Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória (HINSG), que é uma Referência em

Genética no Estado do Espírito Santo. Além disso, realizamos entrevistas com 16 adultos familiares ou responsáveis por crianças residentes do estado do Espírito Santo, na faixa etária de zero a cinco anos que possuem alguma DRs e naquele momento realizavam acompanhamento neste mesmo Ambulatório.

A análise dos dados produzidos foi por meio da técnica de análise de conteúdo do tipo categorização. Destacamos duas categorias e uma subcategoria a saber: Categorias - Representação das Doenças Raras: Conhecimento ou Entendimento e Desafios ou dificuldades vivenciadas por usuários sob o ponto vista dos responsáveis e profissionais; e a Subcategoria - Acompanhamento à criança internada - Gravidade da doença e utilização dos recursos do SUS.

ANÁLISE E DISCUSSÃO DOS DADOS

Quanto às características do grupo de profissionais entrevistados que estão em contato direto com as crianças com DRs. Todas são do sexo feminino, é possível também demonstrar a diversidade de profissões que atendem às DRs o que reforça a necessidade de uma equipe multidisciplinar. 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, com Mestrado. São apresentadas também características sócio-demográficas da criança como idade e gênero. Como elencado na metodologia as crianças possuem até cinco anos e quanto ao gênero, sete são do sexo feminino e nove do sexo masculino. Ainda são apresentadas a escolaridade e profissão do responsável pela criança no momento da entrevista. Dentre eles apenas quatro possuem Ensino Superior e um, Curso Técnico. As profissões são variadas sendo cinco Donas de Casa, que deixaram a profissão para cuidar da criança com DRs, visto que esta doença requer maiores cuidados, ainda além destas, as esposas (mães da criança) dos dois pais entrevistados, também são donas de casa.

Ao falarmos das doenças, todas são de etiologia genética. Quanto à representação legal, 14 dos responsáveis entrevistados são Mães e dois são Pais, embora as mães estivessem presentes durante a entrevista. O predomínio de usuários com Fibrose Cística deve-se à regularidade no atendimento do próprio Ambulatório, que atendimento diário, diferente

do Ambulatório de Genética que estava com número reduzido de profissionais (apenas uma médica, no período da coleta de dados).

1- Representação das Doenças Raras: Conhecimento ou Entendimento

Na perspectiva dos profissionais de saúde que tem contato direto com usuários com DRs, quando questionados em relação ao que elas representam, a Geneticista assim como a farmacêutica e a enfermeira, apresentam um conceito genético científico, como uma "doença herdada", uma "aberração genética" ou uma síndrome. Além disso, cinco dos oito profissionais se referem às DRs comparando-as à sua prevalência na população quando dizem: "frequência baixa", "a gente pensa que nunca vamos ver alguém com uma doença dessas", "não são vistas com frequência", "pouco frequentes" e "número reduzido de usuários".

Tomadas individualmente, tais doenças são, de fato, pouco prevalentes. No entanto, quando consideradas em conjunto, elas passam a ser frequentes, o que recomendaria serem tratadas como um problema de Saúde Pública e objeto de políticas globais abrangentes, e não focalizadas em uma ou outra doença (OLIVEIRA; GUIMARAES; MACHADO, 2012).

Além disso, quatro profissionais se posicionam também com relação ao mistério e à necessidade de conhecimento multidisciplinar. Ressaltando a fala da Geneticista que enfatiza a necessidade multiprofissional ao dizer:

A síndrome é o conjunto de sinais e sintomas, o que envolve muitos órgãos, sistemas e especialidades. Nós dependemos de muitas avaliações e pareceres de outros profissionais, mas que infelizmente, por muitas vezes não conhecem a importância do trabalho deles, no nosso trabalho. Trabalhamos quase que diretamente com todas as especialidades, o que dificulta muito o diagnóstico.

Recomenda-se que a abordagem adotada com seus usuários seja multidisciplinar, envolvendo clínicos gerais, pediatras, médicos especialistas, sociólogos e profissionais do serviço social, dentre outros, e que esta conserve uma ligação permanente entre atenção básica e cuidados hospitalares (OLIVEIRA; GUIMARAES; MACHADO, 2012). Assim como na Osteogênese Imperfeita, Mucopolissacaridose, Prader Willi, e

outras síndromes genéticas, o tratamento fundamenta-se na abordagem multidisciplinar - clínico-cirúrgica e reabilitação fisioterápica (HOROVITZ; LIMA, 2014).

Desta forma, a maioria destaca a falta de conhecimento por parte dos profissionais da saúde, dizendo que "há profissionais que não conhecem", existe "pouco conhecimento científico", "temos muito o que aprender". Vítolo *et al.* (2014) ressaltam em sua pesquisa o impacto positivo da atualização de profissionais de saúde, nas quais as equipes de profissionais que participaram da pesquisa, receberam um manual técnico do Programa, desenvolvido pelo Ministério da Saúde, bem como um manual de bolso, elaborado especialmente para o estudo, contendo informações bem objetivas das práticas recomendadas pelas diretrizes nacionais. Desta maneira a capacitação de profissionais de saúde é uma ferramenta eficaz para mudar, positivamente, as atitudes e práticas tanto dos usuários como de outros profissionais.

Tanto a Geneticista, quanto a Assistente Social, demonstraram preocupação/sentimento/comoção com relação à doença, solidárias aos familiares, frente à descoberta da necessidade de cuidados especialmente redobrados e à toda dificuldade pela qual precisam passar.

Na perspectiva dos familiares ou responsáveis por usuários com DRs, foi observado que nove dos 16 entendem o conceito científico: "doença genética", "deficiência na genética", "mutação genética", "meu gene e do meu esposo" e dois entendem que é algo inerente do seu filho (a) apresentando "uma deficiência no desenvolvimento, no crescimento", "doença que já nasceu com ela". Também demonstram preocupação com relação ao tratamento, devido sua peculiaridade e necessidade de cuidados constantes, ao dizerem: "questão dele é tratar", " requer muito cuidado", " precisa mais de mim, depende de mim para tudo" e " precisa de mais cuidados".

2- Desafios ou dificuldades vivenciadas pelos usuários pelo ponto de vista dos responsáveis e profissionais.

Quando questionados sobre dificuldades/desafios vivenciados pelos usuários, 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 enorme para os usuários que não estão inseridos em programas, como o Programa de Fibrose Cística, onde existe uma equipe multidisciplinar trabalhando em prol desses usuários. E como citado pela Geneticista, o diagnóstico de uma DRs é mediante diferentes laudos de especialistas como endocrinologista, dermatologista, dentre outros.

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

Nessa perspectiva, muitos usuários acometidos por DRs que até então não possuem diagnóstico estabelecido. Os motivos diferem, desde por falta de verba governamental para realização de exames específicos, ou para aqueles em que o teste do pezinho tenham resultado em falso negativo ou ainda por demora na disponibilidade de consulta com especialistas.

Os Centros de Referência possuem todo o potencial para serem pontos centrais na implantação dessas políticas 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; 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 dispõe para produzir conhecimentos sólidos através de pesquisas científicas favorecendo a apreciação da nossa realidade (HOROVITZ; LIMA, 2014).

No entanto, 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", já que 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, então a conversa mudou.

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 de acesso, “para sair de casa, vir à consulta, ou então realizar um exame”, “é um tratamento árduo, pois geralmente a criança exige muitos cuidados específicos”.

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 de oito usuários) relatam a dificuldade no tratamento devido à especificidade e muitas vezes a 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 comprar medicamentos por conta própria para que seu filho não fique sem o tratamento adequado.

Desta forma, 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. Já 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 formalmente ao sistema, seja porque a necessidade da pessoa é especial e não se encaixa nos protocolos e diretrizes clínicas já fixadas, 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 o tornam vulneráveis à 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 tem a necessidade de acompanhar esse usuário. Tanto o usuário Verde quanto o Rosa, queixam-se da dificuldade financeira, pois para a Verde houve a necessidade de deixar trabalho e a Rosa falta no serviço para cumprir 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).

Identificou-se nesta categoria a seguinte subcategoria: **Acompanhamento à criança internada - Gravidade da doença e utilização dos recursos do SUS**. Com relação à necessidade do uso perante a gravidade da doença, vimos que dentre os 16 familiares entrevistados, 12 já estiveram internados por períodos médios de 50 dias, às vezes mais de uma vez durante o ano, evidenciando a necessidade de maior amparo por parte do Estado. Visto que, ao realizar o tratamento adequado previsto pelos profissionais de saúde, a probabilidade de internação seria reduzida. Além disso, este tipo de usuário requer cuidados especiais, principalmente devido à sua cronicidade. Reforçando essa ideia, Oliveira, Guimarães e Machado (2012) caracterizam a DRs como aquela que coloca em risco a vida do usuário ou é cronicamente debilitante.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Observamos que no âmbito das políticas públicas para as DRs, o objetivo 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 do 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.

Os resultados desta pesquisa apontaram que no HINSG é evidente a necessidade de maior atenção por parte dos governantes. Tanto os profissionais quanto os usuários solicitam melhorias que começam na disponibilidade de insumos para o uso contínuo, medicamentos essenciais ao tratamento, infraestrutura adequada e profissionais qualificados.

Apesar da existência mesmo que inicial, de um programa que atende a um tipo de DRs, que é a Fibrose Cística, observamos a necessidade da multidisciplinaridade 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 a escassez de recursos e a disponibilidade de agenda de outros profissionais ou exames. Desta forma, o tratamento tardio, traz consigo sequelas irremediáveis ao usuário. Na existência de uma equipe multidisciplinar, em apenas uma consulta, vários são os pareceres emitidos por estes profissionais, agilizando o diagnóstico e o encaminhamento para o tratamento adequado.

Esta pesquisa direciona para reflexões sobre a garantia das políticas para o atendimento das DRs, principalmente no que se refere ao Centro de Referência, oferecendo desta forma, longevidade e bem-estar para estes usuários. Os Centros de Referência a serem habilitados são de suma importância para um diagnóstico rápido e correto das pessoas com DRs, evitando assim, anos de sofrimento e angústia pelos usuários e familiares.

Referências

AITH, F; *et al.* 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, 2014. p. 10-39.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 81, de 20 de janeiro de 2009. Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. **Diário Oficial da União**, Brasília, (DF), 2009.

_____. Ministério da Saúde. Secretaria de Assistência à Saúde. Portaria no. 5. **Inclui na relação de medicamentos excepcionais o medicamento Alglucerase.** Brasília (DF), 1995.

_____. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS n°. 2305. **Aprovação do Protocolo de Indicação de Tratamento Clínico da Osteogenesis Imperfecta com pamidronato dissódico no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS.** Brasília (DF), 2001.

_____. Ministério da Saúde. Portaria n°. 199. **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.** Brasília (DF), 2014.

ESPIRITO SANTO. Ministério da Saúde. Secretaria de Estado da Saúde. Portaria 027-R. **Implantação de uma Rede de Atenção em Genética Médica e Atenção Especializada para as Doenças Raras.** Brasília (DF), 2014.

HOCHMAN, G; ARRETCHE, M; MARQUES, E. (org). **Políticas Públicas no Brasil.** Rio de Janeiro: Fiocruz, 2007, p. 308.

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**, v.19, n. 2, 2014.

JOCENIR, O.S. **Processos de inclusão social ilusórios:** Um novo olhar frente à diversidade no contexto educacional. 2009. 186 f. Dissertação (Mestrado em Serviço Social)-Programa de Pós Graduação em Serviço Social da Pontifícia Universidade Católica do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2009.

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

MÂNICA, F.B. Teoria da Reserva do Possível: Direitos fundamentais a prestações e a intervenção do poder judiciário na implementação de políticas públicas. **Revista Brasileira de Direito Público – RBDP**, Belo Horizonte, n. 18, p. 169-186, 2007.

MAZZOTTA, M.J.S; D'ANTINO, M.E.F. Inclusão Social de Pessoas com Deficiências e Necessidades Especiais: cultura, educação e lazer. **Saúde & Sociedade**, São Paulo, v. 20, n. 2, p. 377-389, 2011.

NOGUEIRA, R.P. (org). **Determinação social da saúde e reforma sanitária.** Rio de Janeiro: CEBES, 2010.

OLIVEIRA, C.R.C; GUIMARAES, M.C.S; MACHADO, R. Doenças Raras como categoria de classificação emergente: caso brasileiro. **Revista de Ciências da Informação**, v.13, n.1, 2012.

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

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, 2010.

RONCALLI, A. G. O desenvolvimento das políticas de saúde no Brasil e a construção do Sistema Único de Saúde. *In*: Pereira, A. C. **Odontologia em Saúde Coletiva: planejando ações e promovendo saúde**. Porto Alegre: Artmed, 2003.

SOUZA, C. Políticas Públicas: uma revisão de literatura. **Sociologias**, Porto Alegre, n. 16, p. 20-45, 2006.

SOUZA, D.O.; SILVA, S.E.V.; SILVA, N.O. Determinantes Sociais da Saúde: reflexões a partir das raízes da “questão social”. **Saúde & Sociedade**, São Paulo, v. 22, n. 1, p. 44-56, 2013.

TEIXEIRA, C. F. **Os princípios do Sistema Único de Saúde**. Texto de apoio elaborado para substituir o debate nas Conferências Municipal e Estadual de saúde. Salvador, 2011.

VÍTOLO, M.R. et al. Impacto da atualização de profissionais de saúde sobre as práticas de amamentação e alimentação complementar. **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 8, n. 30, 2014.

WANG, C.; LI, D. Esforços legislativos para o cuidado de Doenças Raras na china: Análise dos fundamentos jurídicos e chamada para um quadro regulatório. **Revista de Direito Sanitário**, São Paulo, v. 14, p. 11-33, 2013.

WIEST, R.; BALBINOTTO-NETO, G. **A economia das doenças raras: Teoria, Evidências e Políticas Públicas**. 2010. Monografia (Graduação em Bacharel em Economia)-Universidade Federal do Rio Grande do Sul-UFRGS, Porto Alegre, 2010. 107 p.