

ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE
VITÓRIA – EMESCAM
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM POLÍTICAS PÚBLICAS E
DESENVOLVIMENTO LOCAL

ANA LUCIA PEREIRA DOS SANTOS BARBIRATO

**A DIFÍCIL CONQUISTA DA INTEGRALIDADE NO CUIDADO ÀS PESSOAS COM
DOENÇAS RARAS**

Vitória-ES
2017

ANA LUCIA PEREIRA DOS SANTOS BARBIRATO

**A DIFÍCIL CONQUISTA DA INTEGRALIDADE NO CUIDADO ÀS PESSOAS COM
DOENÇAS RARAS**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, como requisito parcial à obtenção do título de Mestre.

Linha de pesquisa: Política de Saúde e Práticas Sociais.

Orientadora: Prof^ª. Dr^ª. Maristela Dalbello-Araujo.

Vitória-ES
2017

Dados internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
EMESCAM – Biblioteca Central

B237d Barbirato, Ana Lucia Pereira dos Santos.
A difícil conquista da integralidade no cuidado às pessoas
com doenças raras. / Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato. -
2017.

71 f.: il.

Orientador (a): Prof.^a Dr^a Maristela Dalbello-Araujo.

Dissertação (mestrado) em Políticas Públicas e
Desenvolvimento Local – Escola Superior de Ciências da Santa
Casa de Misericórdia de Vitória, EMESCAM, 2017.

1. Doenças raras - tratamento. 2. Distrofia Muscular de
Duchenne (DMD). 3. Integralidade - tratamento. I. Dalbello-
Araujo, Maristela. II. Escola Superior de Ciências da Santa Casa
de Misericórdia de Vitória, EMESCAM. III. Título.

CDU: 616-056.7:615.83

ANA LUCIA PEREIRA DOS SANTOS BARBIRATO

**A DIFÍCIL CONQUISTA DA INTEGRALIDADE NO CUIDADO ÀS PESSOAS COM
DOENÇAS RARAS**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM, como requisito parcial à obtenção do título de Mestre em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local.

Aprovada em 18 de maio de 2017

COMISSÃO EXAMINADORA

Prof.^a Dr.^a Maristela Dalbello Araújo
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de
Misericórdia de Vitória - EMESCAM
Orientadora

Prof.^a. Dr.^a. Angela Caulyt Santos da Silva
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de
Misericórdia de Vitória - EMESCAM
Membro interno

Prof.^a. Dr.^a. Leticia Alves Vervloet
Universidade Federal do Espírito Santo - UFES
Membro externo

AGRADECIMENTOS

A Deus por ter me dado saúde, força e condições para superar o cansaço e as dificuldades encontradas, e por muitas vezes quanto me sentia perdida a ponto de desistir, ouviu minhas orações e me deu um novo sentido para desenrolar e finalizar esta pesquisa.

A Deus por ter colocado pessoas especiais no meu caminho durante todo trajeto até a finalização da escrita e pela paciência e compromisso com meu sonho de finalizar o mestrado, que Deus abençoe incondicionalmente a todos.

À minha família que me apoiou e ajudou durante todo o curso e em momentos em que mais precisei em especial ao meu marido Marcelo de Azeredo Barbirato e meu filho Marcelo de Azeredo Barbirato Filho que foram suporte e pilares importantes nesta minha caminhada e na realização deste sonho onde esteve todo o tempo ao meu lado. A todas as crianças e adolescentes com Distrofia muscular progressiva de Duchenne (DMD), por contribuírem de forma grandiosa para a realização desta pesquisa. Às minhas queridas amigas, Dr. Maria do Carmo e as enfermeiras Paola e Sarah, pelo incentivo, pelo apoio emocional e por terem “emprestado” seus ouvidos aos meus relatos e reflexões e pelo espírito de companheirismo.

À Professora Dr^a. Maristela Dalbello-Araújo que, mais que orientadora foi acolhedora e soube ser estimuladora a ponto de eu achar que seria finalizar, onde que muito contribuiu para o meu conhecimento e amadurecimento acadêmico. Pela amizade e disposição em todos os momentos que precisei, esteve pronta a me atender com seus valorosos conhecimentos acadêmicos. Pela amizade constituída, pelo carinho, perseverança e orientação durante esta pesquisa e estudo. Muito obrigada, lembrarei sempre com muito carinho.

À Yara-Secretária do Mestrado/EMESCAM, pelo carinho, pela amizade e dedicação a todos os alunos do mestrado.

Ficam aqui os meus agradecimentos a todos que direta ou indiretamente estiveram envolvidos neste trabalho no intuito de ver meu sucesso.

RESUMO

Elaboramos um estudo de abordagem qualitativa, tendo como objetivo descrever os itinerários terapêuticos de crianças e adolescentes com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) atendidos no HUCAM. Os dados provêm de 12 entrevistas narrativas individuais, nas quais as mães ou responsáveis pelas crianças com idades entre quatro e 18 anos relataram os itinerários terapêuticos, detalhando os caminhos percorridos por pais e crianças na busca de diagnóstico e tratamento dessa doença, desde os primeiros sintomas até os dias atuais. Pode-se verificar que a rede de atenção prevista em lei para reconhecimento, acolhimento, diagnóstico e tratamento de pessoas com DMD ainda é uma expectativa distante. Os primeiros sinais e sintomas que chamaram a atenção dos pais ocorreu entre dois a três anos de idade, tendo essas crianças dificuldades em subir escada, andar na ponta dos pés e queda com frequência. Diante desta dificuldade encontrada procuraram por ajuda de ortopedista pediátrico, sendo nove médicos da rede privada e três da rede pública. Não encontrando resposta para suas aflições por sugestões de amigos e parentes procuraram por neuropediatra, sendo definido o diagnóstico, em dois casos as crianças juntas com seus familiares foram encaminhados para São Paulo após exames complementares sendo definido o diagnóstico. Essas crianças e adolescentes chegaram ao HUCAM por encaminhamento três do Crefes e nove do Hospital Infantil de Vitória. Nem os profissionais da rede privada, nem os da rede pública souberam perceber os primeiros sintomas, o que elevou o tempo de estabelecimento do diagnóstico para uma média de seis anos. É sabido que essa doença não apresenta protocolo de cura, mas muitos dos tratamentos auxiliares, que objetivam garantir aos pacientes qualidade de vida, não estão sendo efetuados, o que aponta a inexistência de integralidade do tratamento.

Palavras-chave: Integralidade. Cuidados. Doenças Raras.

ABSTRACT

We elaborated a study of qualitative approach, aiming to describe the therapeutic itineraries of children and adolescents with Duchenne Muscular Dystrophy DMD attended by HUCAM. The data comes from 12 individual narrative interviews in which the mothers or guardians of children aged between 4 and 18 years old reported the therapeutic itineraries, detailing the paths which were taken by parents and children in the search for diagnosis and treatment of this disease, from the first symptoms until nowadays. It can be verified that the network of attention provided by law for the recognition, reception, diagnosis and treatment of people with DMD is still a distant expectation. The first signs and symptoms that caught the attention of the parents came when the children aged between two and three years old. These children had difficulties climbing stairs, tiptoed, and frequently fell. The parents sought help of pediatric orthopedists: nine physicians from the private network and three from the public network. Finding no answer to their afflictions, by suggestions from friends and relatives, they sought out neuropsychiatrists, who defined the diagnosis. In two cases the children, together with the relatives, were referred to São Paulo, after complementary exams, and the diagnosis was defined there. These children and adolescents arrived at HUCAM by medical referral. Three came from CREFES and nine from the "Hospital Infantil de Vitória". Neither the professionals in the private network nor those in the public network were able to perceive the first symptoms, which increased the time of establishing the diagnosis to an average of six years. It is known that this disease does not present a healing protocol, but many of the auxiliary treatments, which aim to guarantee patients quality of life, they are not being performed, which indicates the lack of integral treatment.

Keywords: Integrality. Care. Rare diseases.

LISTA DE SIGLAS

AIPD - Ano Internacional das Pessoas Deficientes
APAE - Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais
APS - Atenção Primária à Saúde
CER - Centro de Especializados de Reabilitação
CF - Constituição Federal
CONADE - Conselho Nacional das Pessoas Portadoras de Deficiência
CONASEMS - Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde
CONASS - Conselho Nacional de Secretários de Saúde Estaduais
CORDE - Coordenadoria Nacional para a Integração da Pessoa Portadora de Deficiência
CPK - Creatinofosfoquinase
CREFES - Centro de Reabilitação Física do Espírito Santo
DMD - Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne
DNA - Ácido Desoxirribonucleico
DR - Doenças Raras
ECA - Estatuto da Criança e do Adolescente
EMG - Eletroneuromiografia
HUCAM - Hospital Universitário Cassiano Antônio de Moraes
INAMPS - Instituto Nacional de Assistência Médica e Previdência Social
MS - Ministério da Saúde
NASF - Núcleos de Saúde da Família
OMS - Organização Mundial de Saúde
ONU - Organização das Nações Unidas
OPAS - Organização Pan-Americana
PACS - Programa de Agentes Comunitários de Saúde
PDRI - Plano Diretor de Regionalização e Conhecimento
PRONAS - Programa Nacional de Apoio à Atenção da Saúde da Pessoa com Deficiência
PSF - Programa de Saúde da Família
RAS - Rede de Atenção à Saúde
RBS - Reforma Sanitária Brasileira
SUS - Sistema Único de Saúde

TCLE - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

TFD - Tratamento Fora Domicilio

LISTA DE QUADROS

Quadro 1: Procedência e o número total de pacientes atendidos no HUCAM.....43

SUMÁRIO

1	APRESENTAÇÃO	11
2	CONTEXTO E CIRCUNSCRIÇÃO DO PROBLEMA DE PESQUISA.....	13
2.1	SISTEMA DE SAÚDE NO BRASIL	13
2.2	REDES DE ATENÇÃO À SAÚDE (RAS)	16
2.3	REDE DE ATENÇÃO INTEGRAL A PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	20
2.4	POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS	21
2.5	APOIOS DIAGNÓSTICOS.....	24
2.6	DIAGNÓSTICO E ASSISTÊNCIA ÀS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA NO BRASIL.....	27
2.7	DISTROFIA MUSCULAR PROGRESSIVA DE DUCHENNE: HISTÓRICO E DEFINIÇÕES	33
3	OBJETIVOS.....	37
3.1	OBJETIVO GERAL.....	37
3.2	OBJETIVOS ESPECÍFICOS.....	37
4	METODOLOGIA	38
4.1	PRESSUPOSTOS.....	38
4.2	LÓCUS DA PESQUISA: HUCAM	41
4.3	PROCEDIMENTOS	42
4.4	ASPECTOS ÉTICOS DA PESQUISA	44
5	DISCUSSÃO E RESULTADOS	45
6	CONSIDERAÇÕES FINAIS	52
	REFERÊNCIAS	53
	APÊNDICE A: Roteiro de Entrevista	61
	APÊNDICE B: Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)	62
	APÊNDICE C: Tabela de Itinerários Terapêuticos	66
	ANEXO 1: Carta de Anuência da Instituição	68
	ANEXO 2: Carta de Aprovação do Comitê de Ética.....	69

1 APRESENTAÇÃO

Esta dissertação está ligada ao Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM), na linha de pesquisa Políticas de Saúde e Práticas Sociais. A importância desse tema para mim teve início em 2015, quando passei a exercer o cargo de enfermeira assistencial do Setor de Pediatria do HUCAM, instituição na qual trabalho há 20 anos. Tudo começou quando participei de uma conversa entre a médica geneticista, que trabalha nessa instituição e um usuário do SUS, cujo filho hoje é um adolescente com o diagnóstico de DMD. Esse usuário narrou sua trajetória junto com o filho, desde quando observou que havia algo de errado com a criança, na época com três anos de idade: as quedas eram frequentes e era grande a dificuldade de subir escadas. Ele consultou vários médicos da rede de atenção básica sem, contudo, obter resposta que sanasse suas aflições. Foram vários encontros e desencontros dentro do sistema, até que, depois de seis anos, recebeu uma resposta para sua aflição, quando um especialista fechou o diagnóstico de seu filho. Todo esse processo me trouxe inquietação e frustração, levando-me a abordar o tema envolvendo crianças e adolescentes com DMD atendidos no ambulatório de genética do HUCAM.

Dessa forma realizamos a pesquisa que teve como objetivo conhecer os caminhos percorridos, ou seja, os itinerários terapêuticos das crianças e adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne, levando em consideração o acesso aos serviços de saúde por eles acionados.

O itinerário terapêutico dessas crianças está ligado diretamente à sua cultura, seu convívio social e suas condições socioeconômicas. É importante conhecer o itinerário terapêutico de cada usuário para contribuir no aperfeiçoamento da rede de assistência do Sistema Único de Saúde (SUS).

Segundo Mattos (2001), muitos são os avanços conquistados pelo SUS. No entanto, o portador de Doença Rara (DR) ainda encontra dificuldade para acessar os recursos públicos voltados à saúde, a disseminação de algumas concepções também acaba distanciando o sistema do seu objetivo primário.

Com o intuito de responder a tais questionamentos e entender melhor o objeto apresentado nesta dissertação, de início foi elaborada uma revisão bibliográfica em *sites* de conteúdo científico e literário, datada dos últimos dez anos, constando de elementos importantes para a produção dos capítulos iniciais desta dissertação. Subsequentemente se explicam os objetivos de conhecer os itinerários terapêuticos das crianças e adolescentes com DMD, descrevendo a acessibilidade e a integralidade a partir dos itinerários. Por último, são apresentadas as discussões dos resultados e as considerações finais.

2 CONTEXTO E CIRCUNSCRIÇÃO DO PROBLEMA DE PESQUISA

2.1 SISTEMA DE SAÚDE NO BRASIL

No Brasil, a partir dos anos 1980, a saúde passou a ser concebida como direito e houve uma grande alteração na Política de Saúde então vigente. Como importante passo nesse processo, destaca-se a promulgação da Constituição Federal (CF) de 1988, também denominada Constituição Cidadã (TEIXEIRA; SOUZA; PAIM, 2014), que dispõe, em seu artigo 196, que a saúde é direito de todo cidadão, cabendo ao Estado a responsabilidade e o dever de garanti-lo (BRASIL, 1988).

A incorporação da saúde no texto constitucional foi uma conquista das forças sociais organizadas em movimentos que, desde a década de 1970, combatiam a ditadura militar e defendiam a redemocratização do Brasil (PAIM; ALMEIDA-FILHO, 2014). Dentre esses movimentos sociais, destacou-se o da Reforma Sanitária Brasileira (RSB), que trazia no bojo de suas propostas, entre outros itens, um conceito amplo de saúde – não mais compreendida como ausência de doenças ou estado de completo bem-estar, mas como produto de condições de vida adequadas, saudáveis (TEIXEIRA; SOUZA; PAIM, 2014) e, portanto, estado ou condição complexa, condicionada e determinada por múltiplos fatores. Essa compreensão de saúde como direito e produção social possibilitou que as questões sociais, econômicas e subjetivas também fossem consideradas no fazer saúde. Teixeira, Souza e Paim (2014) ressaltam que a CF também incorporou em seu texto a proposta de criação do Sistema Único de Saúde (SUS), tendo esta sido aprovada em 1990 e referendada nas Leis nº 8.080/1990 e nº 8.142/1990. Esses autores definem o SUS como:

[...] uma conquista histórica do povo brasileiro, podendo ser considerada a maior política pública nascida da sociedade [...]. O SUS é expressão de uma *política de Estado* que se fundamenta em uma concepção ampliada de saúde e em uma perspectiva universalista do direito à saúde [...] (TEIXEIRA; SOUZA; PAIM, 2014, p. 123).

O Sistema Único de Saúde (SUS) foi estabelecido dentro da CF de 1988 e regulamentado pela Lei nº 8080/1990, conhecida como Lei Orgânica da Saúde, que

abrange, em todo o território nacional, as ações dos serviços de saúde públicos ou privados conveniados ao SUS. Essa lei também estabelece a participação social na gestão e transferência de recursos para as três esferas governamentais (federal, estadual e municipal). Os conselhos de saúde têm o papel importante de conferir legitimidade aos organismos de representação estadual (Conselho Nacional de Secretários de Saúde Estadual - CONASS) e municipal (Conselho de Saúde de Secretarias Municipais de Saúde - CONASEMS) (BRASIL, 1990).

Os princípios doutrinários do SUS são a universalidade, a equidade e a integralidade na condução de todas as ações de saúde. A universalidade garante que todo o cidadão em território nacional tenha direito à saúde, e impõe ao Estado o dever de garantir esse direito. O princípio da integralidade tem como objetivo que todas as pessoas sejam atendidas, porque integrantes de um todo indivisível, de uma comunidade. O foco principal é a promoção da saúde, a prevenção de doenças, a promoção da qualidade de vida e a reabilitação integral. O princípio da equidade é muito influenciado pela desigualdade regional em todo o Brasil, onde cada região tem suas particularidades e especificidades, que devem ser conhecidas de perto por cada gestor (BRASIL, 1990).

Os princípios organizativos do SUS são a descentralização, a regionalização, a hierarquização e a participação social, e remetem à operacionalização dos meios como os princípios doutrinários serão trabalhados em determinada região. A descentralização é a redistribuição do poder das responsabilidades das três esferas governamentais (federal, estadual e municipal), cada uma com sua responsabilidade. A regionalização norteia o funcionamento das estratégias e práticas de saúde de acordo com uma articulação entre diferentes serviços já existentes dos municípios e estados mediante consórcio e convênios de saúde, segundo os quais o município abarca determinada regional de saúde com infraestrutura adequada ao atendimento. A hierarquização significa a garantia do acesso aos serviços de baixa, média e alta complexidade. Tal princípio garante o acesso aos serviços. A participação social por meio dos conselhos e conferências de saúde objetiva a formulação de estratégias, do controle e da avaliação de toda a execução da política de saúde de determinado município. Os controles sociais por meio dos conselhos de saúde se estabelecem em nível federal, estadual e municipal (BRASIL, 1990).

A complementaridade do setor privado do SUS é única, tendo sido já prevista desde o nascimento do sistema, em 1988, e pode acontecer quando o serviço oferecido à população for insuficiente, cabendo ao gestor contratar o serviço privado, obedecendo às normas do direito público, prevalecendo o serviço público em relação ao privado. O serviço privado é contratado de preferência com instituições sem fins lucrativos. A instituição privada deve atuar de acordo com as normas técnicas do SUS, integrando-se pelo planejamento à rede regionalizada e hierarquizada (BRASIL, 2003).

As Normas Operacionais Básicas (NOB) são orientações específicas e pactuadas para reorganizar o modelo de gestão. Trata-se de um instrumento de regulação do processo de descentralização. Essas normas são: NOB 1991 (BRASIL, 1991), NOB 1992 (BRASIL, 1992), NOB 1993 (BRASIL, 1993) e NOB 1996 (BRASIL, 1996). Esta última foi a que mais contribuiu para o processo de descentralização, tendo no seu marco teórico a divisão das responsabilidades entre as três esferas governamentais de forma integral, o Piso de Atenção Básica (PAB) e a criação do Programa de Pactuação Integral (PPI). Além disso, a NOB 1996 criou PACS e PSF, estratégias de mudanças no modelo de assistência e habilitação dos municípios a um tipo de gestão que fortalece a responsabilidade destes, por meio de transferência fundo a fundo. Tudo isso fortalece o processo de descentralização (BRASIL, 1996).

Os programas criados pela NOB 1996 têm como objetivo organizar a Atenção Básica. São eles: Programa de Agentes Comunitários de Saúde (PACS) e Programa de Saúde da Família (PSF). As práticas desses programas estão fundamentadas em uma nova lógica de modelo de assistência, tendo a Atenção Básica como porta de entrada para o SUS e consolidando os princípios doutrinários desse sistema, deixando para trás o antigo modelo curativo acessado em primeira instância pelos hospitais. Essa nova concepção traz para perto das residências as Unidades Básicas, constituindo o primeiro nível de atenção para o usuário (BRASIL, 1996).

De acordo com as diretrizes organizativas de regionalização e hierarquização, os serviços oferecidos à população devem ser classificados de acordo com o nível de complexidade tecnológica, numa escala crescente, e geograficamente situados de acordo com o grau de complexidade da população que será atendida. O nível de

assistência alcançado na escala depende do grau de complexidade dessa assistência, o que traz resolutividade para os usuários (BRASIL, 1990).

O acesso da população à rede deve se dar pelos serviços de Atenção Primária ou Atenção Básica, verdadeiras portas de entrada para o usuário. Toda a equipe multiprofissional deve ser qualificada para atender a demanda dos usuários dentro do serviço de saúde. Os demais usuários que necessitam de atendimento especializado devem ser encaminhados e referenciados para os serviços de maior complexidade tecnológica (MENDES, 2011).

A partir do ano 2000, a regionalização tem exercido papel de destaque no âmbito da política nacional de saúde, sendo considerada a diretriz que “orienta o processo de descentralização das ações de saúde e os processos de negociação entre os gestores” (BRASIL, 2003).

A descentralização é entendida como uma redistribuição das responsabilidades quanto às ações e serviços de saúde entre os vários níveis de governo, a partir da ideia de que quanto mais perto do fato a decisão for tomada, mais chance haverá de acerto. Assim, o que é de abrangência do município deve ser de responsabilidade do governo municipal; o que abrange um estado ou região estadual deve estar sob a responsabilidade do governo estadual; e o que for de abrangência nacional será de responsabilidade federal (BRASIL, 1990).

22 REDES DE ATENÇÃO À SAÚDE (RAS)

As Redes de Atenção à Saúde (RAS) são arranjos organizativos integrados por meio de um sistema de apoio tecnológico, logístico e de gestão, visando à garantia da integralidade do cuidado (BRASIL, 2010).

Na prática, a RAS alcança êxito mediante a interligação de todos os níveis de atenção à saúde, para atender a determinada especialidade. Assim, a Rede de Urgência e Emergência se integra à Unidade Básica, às Unidades de Pronto Atendimento (UPA),

às salas de estabilização e aos hospitais. Cada componente desse complexo é chamado ponto de atenção e funciona da seguinte maneira: a unidade básica de saúde faz a referência do usuário para um hospital, que faz a contrarreferência para a mesma unidade básica de saúde, para que o usuário continue sendo acompanhado pela equipe dessa unidade (BRASIL, 2010).

A formação da RAS fundamenta-se na superação da fragmentação da assistência, passando a observar os níveis de atenção de forma integral, fazendo evoluir o modelo curativo centralizado no médico para um modelo de promoção da saúde, considerando as adversidades regionais. Outro ponto relevante é a melhoria da relação entre acesso, escala escopo, qualidade, custo e efetividade para que se tenha um sistema unificado e interligado.

O principal objetivo da RAS é avaliar os resultados das redes de atenção e estabelecer metas para melhorar os indicadores de saúde. Temos como exemplo a Rede Cegonha, que atende gestantes e crianças de até dois anos de idade em todo o território nacional. Após a criação da RAS, dados mostram que diminuiu significativamente o número de óbitos de gestantes e parturientes.

Para que se institua uma rede, primeiramente é necessário definir a região de saúde composta pelo limite geográfico e sua população, o que envolve regionalização e todos os níveis de atenção. A região de saúde é definida como espaço territorial complexo, organizado a partir de identidades culturais, econômicas e sociais, definidas pelo Plano Diretor de Regionalização (PDR) (BRASIL, 2010).

O estabelecimento das RAS aponta para uma maior eficácia na produção de saúde e melhoria na gestão do sistema de saúde no espaço regional, além de contribuir para o avanço do processo da efetivação do SUS. A transição entre o ideário de um sistema integrado de saúde conformado em redes e a sua concretização passa por uma construção permanente dos territórios que permita conhecer o real de uma proposta de inovação na organização e na gestão do sistema de saúde (BRASIL, 2012).

Segundo Mendes (2011), nas RAS, a ideia de hierarquia é substituída pela de poliarquia e o sistema organiza-se horizontalmente, sem níveis de hierarquia. As

unidades diferem entre si de acordo com o nível de complexidade tecnológica, mas cada uma tem seu grau de importância dentro da rede. Todos os pontos de atenção à saúde, igualmente importantes para o cumprimento dos objetivos da RAS, apenas se diferenciam pelas densidades tecnológicas que os caracterizam.

Há evidências, provenientes de diferentes países, demonstrando que as Redes de Atenção à Saúde contribuem de forma relevante para a melhoria dos resultados sanitários e econômicos dos Sistemas de Atenção à Saúde (MENDES, 2011).

O Brasil destaca-se no âmbito latino-americano pelo acúmulo teórico e pela diversidade de cenários no desenvolvimento das RAS, mas essas experiências estão dispersas no território nacional, ainda carentes da necessária disseminação e reconhecimento dos aspectos que contribuem para o alcance de seus objetivos, e das dificuldades em desenvolvê-las (BRASIL, 2012).

A partir dos conceitos norteadores, foram construídas as diversas redes temáticas de âmbito nacional, como a Rede Cegonha, a Rede de Atenção Psicossocial e a Rede de Urgência-Emergência, entre outras (BRASIL, 2014).

A atenção primária em saúde foi definida pela Organização Mundial de Saúde em 1978 como:

Atenção essencial à saúde baseada em tecnologia e métodos práticos, cientificamente comprovados e socialmente aceitáveis, tornados universalmente acessíveis a indivíduos e famílias na comunidade por meios aceitáveis para eles e a um custo com que tanto a comunidade como o país possam arcar em cada estágio de seu desenvolvimento, um espírito de autoconfiança e autodeterminação. É parte integral do sistema de saúde do país, do qual é função central, sendo o enfoque principal do desenvolvimento social e econômico global da comunidade. É o primeiro nível de contato dos indivíduos, da família e da comunidade com o sistema nacional de saúde, levando à atenção à saúde o mais próximo possível do local onde as pessoas vivem e trabalham, constituindo o primeiro elemento de um processo de atenção continuada à saúde (DECLARAÇÃO DE ALMA-ATA, p. 2).

O primeiro contato que o usuário tem com o SUS é mediado pela Atenção Primária, porta de entrada para a rede de saúde. A estrutura operacional das RAS é composta por sistemas de apoio diagnóstico e terapêutico, assistencial-farmacêutico e de informação em Saúde; sistemas logísticos de identificação dos usuários, de prontuário

clínico, de acesso regulado à atenção e de transporte em Saúde; e sistemas de governança da rede (MENDES, 2011).

No Brasil, esse nível de atenção foi designado, a partir da NOB 1996, como Atenção Básica (AB). Os serviços de Saúde, em sua organização, têm a finalidade de garantir acesso de qualidade às pessoas. A Atenção Básica (AB), em sua importante atribuição de ser a porta de entrada do sistema de Saúde, tem o objetivo de reconhecer o conjunto de necessidades em saúde e organizar as respostas de forma adequada e oportuna, impactando positivamente nas condições de saúde. É formada pelas Unidades Básicas de Saúde, Equipes de Saúde da Família, Equipes de Atenção Básicas tradicionais e/ou parametrizadas e Núcleos de Apoio à Saúde da Família (NASF) (BRASIL, 2007).

A Atenção Básica caracteriza-se por um conjunto de ações de saúde, no âmbito individual e coletivo, que abrangem a promoção e a proteção da saúde, a prevenção de agravos, o diagnóstico, o tratamento, a reabilitação e a manutenção da saúde (BRASIL, 2007). É desenvolvida por meio do exercício de práticas gerenciais e sanitárias democráticas e participativas, sob a forma de trabalho em equipe, dirigidas a populações de territórios bem delimitados, pelas quais assume a responsabilidade sanitária, considerando a dinamicidade existente no território em que vivem essas populações. Utiliza tecnologias de elevada complexidade e baixa densidade, que devem resolver os problemas de saúde de maior frequência e relevância em seu território. É o contato preferencial dos usuários com os sistemas de saúde. Orienta-se pelos princípios da universalidade, da acessibilidade e da coordenação do cuidado, do vínculo e continuidade, da integralidade, da responsabilização, da humanização, da equidade e da participação social (MENDES, 2011).

Na rede de saúde, a atenção secundária é formada pelos serviços especializados em nível ambulatorial e hospitalar, com densidade tecnológica intermediária entre atenção primária e terciária, historicamente interpretada como procedimento de média complexidade. Esse nível compreende serviços especializados, de apoio diagnóstico e terapêutico e atendimento de urgência e emergência (BRASIL, 2010).

A atenção terciária ou alta complexidade designa o conjunto de terapias e procedimentos de elevada especialização que emprega tecnologias duras e é praticado no ambiente hospitalar (MENDES, 2011).

A RAS veio para superar a fragmentação da assistência, abandonando a visão isolada dos níveis de atenção à saúde e passando a observar esses níveis de forma integral e interligada (MENDES, 2011).

23 REDE DE ATENÇÃO INTEGRAL A PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

De acordo com Dennis *et al.* (2009), a Organização Mundial de Saúde define a Doença Rara (DR) como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. Elas são caracterizadas por uma variedade de sinais e sintomas que variam não só na doença, mas de pessoa para pessoa, dificultando o diagnóstico preciso, pois muitas dessas doenças apresentam sinais e sintomas de doenças comuns.

De acordo com várias literaturas o número exato de doenças raras não é conhecido. Estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos diferentes de DR. 80% delas decorrem de fatores genéticos, as demais advêm de causas ambientais, infecciosas e imunológicas, entre outras (BRASIL, 2014, p. 6).

Apesar de rara, ela atinge um percentual bem significativo da população brasileira, o que resulta em um problema de saúde pública (BRASIL, 2014).

As pessoas com DR passam a contar com uma rede de saúde organizada com serviços especializados e de referência. As redes atuarão de forma transversal com as demais redes temáticas prioritárias, em especial a Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, a Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, a Rede de Urgência e Emergência, a Rede de Atenção Psicossocial e a Rede Cegonha (Brasil, 2014).

O SUS passa a abranger as doenças raras, como as de origem genética e não genética. São enumerados quatro eixos dessas doenças raras, sendo os três primeiros de origem genética (Eixo I – Anomalias Congênitas; Eixo II – Deficiência Intelectual/Cognitiva; e Eixo III – Doenças Metabólicas). O último, de origem não genética (Eixo IV – Doenças Raras de Natureza não Genética), é dividido em três subgrupos: Infeciosas, Inflamatórias e Autoimunes (BRASIL, 2014).

24 POLÍTICA NACIONAL DE ATENÇÃO INTEGRAL ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

A Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014:

Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. (BRASIL, 2014, p. 1).

Segundo o Art. 2º dessa Portaria, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS, em especial a Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, a Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, a Rede de Urgência e Emergência, a Rede de Atenção Psicossocial e a Rede Cegonha.

De acordo com o Art. 4º da mesma Portaria, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e melhorar a qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos (BRASIL, 2014).

Tal rede visa à orientação para a prevenção de anomalias congênitas, deficiência intelectual, erros inatos do metabolismo, doenças raras não genéticas e também ao

reconhecimento do indivíduo com necessidade de atendimento em doenças raras (BRASIL, 2014).

Assim, a política inova no sentido de estabelecer diretrizes para a atenção integral às pessoas com doenças raras, e de estar inserida transversalmente na Rede de Atenção à Saúde (RAS), além de instituir incentivos financeiros de custeio aos serviços de atenção especializada e de referência. Outro ponto importante dessa política é o incentivo ao trabalho em rede e o estabelecimento de um parâmetro do que se considera doença rara no âmbito do SUS, definida como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos (BRASIL, 2014).

Segundo o Ministério da Saúde, a assistência integral à saúde da pessoa com deficiência pautar-se-á no pressuposto de que ela, além da necessidade de atenção à saúde específica da sua própria condição, é um cidadão que pode ser acometido de doenças e agravos comuns aos demais, necessitando, portanto, de outros tipos de serviços, além daqueles estritamente ligados à sua deficiência (BRASIL, 2010).

Dessa forma, deve-se buscar aumentar a capacidade resolutiva dos serviços prestados, valendo-se, para tanto, de medidas sistemáticas dirigidas ao aprimoramento da assistência e de permanente avaliação.

Nesse sentido, a premissa adotada é aquela que afirma que a reabilitação constitui um processo de mão dupla, em que o indivíduo com deficiência, sua família e a comunidade deverão ser trabalhados simultaneamente. Assim, a programação do tratamento de reabilitação considera o indivíduo e a sua família como centros e agentes prioritários do processo. As ações de saúde para a pessoa com deficiência terão como eixos fundamentais o diagnóstico e o encaminhamento corretos dos procedimentos referentes às deficiências, imprescindíveis para prevenir, inibir ou minimizar as limitações e as desvantagens delas decorrentes (BRASIL, 2008).

Essa política postula que a Atenção Básica deverá ainda encaminhar para o Serviço de Atenção Especializada ou aos Serviços de Referência em Doenças Raras os indivíduos e famílias com suspeita de doenças genéticas, incluindo anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual, erros inatos do

metabolismo e doenças raras não genéticas, ou com risco de desenvolvê-las (BRASIL, 2014).

Entende-se por atenção especializada ambulatorial e hospitalar no cuidado às pessoas com Doenças Raras (DR) um conjunto de diversos pontos de atenção já existentes na Rede de Atenção à Saúde (RAS), com diferentes densidades tecnológicas, para ações e serviços de urgência, serviços de reabilitação, ambulatorial especializado e hospitalar, apoiando e complementando os serviços da atenção básica de forma resolutiva e em tempo oportuno (BRASIL, 2010).

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DR, publicada no dia 30 de janeiro de 2014, foi uma conquista da atuação das organizações de pacientes e movimentos sociais, sendo incorporada ao SUS, estabelecendo uma rede de cuidados paliativa bem estruturada capaz de assegurar uma melhor qualidade de vida desses pacientes atendidos na rede. Para 90% das doenças raras não há tratamento específico, e para uma pequena minoria existe medicação específica conhecida como medicação órfã (de alto custo para doenças raras e destinada a um percentual reduzido da população).

A Portaria da RAS se articula com a Portaria DR, e a Atenção Básica é a porta de entrada para o SUS, exercendo o seu papel de coordenar os cuidados e prestar atenção contínua à população sob sua responsabilidade. Acessando o serviço, o usuário será atendido por um profissional de saúde atento aos sinais e sintomas. Caso ele suspeite de DR, de acordo com as diretrizes técnicas vigentes, e respeitando o que compete a esse nível de atenção, o paciente será encaminhado oportunamente para exames complementares visando a definição do diagnóstico. Todo esse processo é importante para a otimização do serviço, porque um paciente sem diagnóstico, submetido a exames inadequados e consultando vários especialistas, representa, por fim, um ônus muito grande para o serviço de saúde e para comunidade (BRASIL, 2014).

Concluído o diagnóstico no âmbito da Atenção Especializada, o serviço está estruturado para que a equipe multiprofissional pratique as ações de promoção à saúde, reduzindo os agravos e avaliando a vulnerabilidade e a capacidade de

autocuidado dessa clientela e de seus familiares, além de promover atividades educativas.

Dentro da rede esse paciente é encaminhado ao Serviço de Atenção Especializada, composto por diferentes densidades tecnológicas para as ações e serviços de urgência, ambulatoriais especializados e hospitalares, apoiando e complementando o Serviço de Atenção Básica de forma integral, resolutiva e em tempo oportuno. O paciente volta então à Atenção Básica, coadjuvante na reabilitação e capaz de promover a sua qualidade de vida, no caso de pacientes cuja DR não tenha tratamento (BRASIL, 2014).

25 APOIOS DIAGNÓSTICOS

No âmbito do Sistema Único de Saúde, o estabelecimento e o funcionamento dos laboratórios clínicos devem se inserir em um processo de planejamento global do conjunto de ações e serviços de saúde, de modo coerente e de acordo com o modelo adotado (BRASIL, 2003).

O planejamento dos serviços de apoio diagnóstico deve ser orientado pelos mesmos princípios e diretrizes do SUS. Dessa forma, no que diz respeito aos serviços laboratoriais, deve-se buscar garantir a universalidade, segundo a qual todo cidadão em território nacional deve ter acesso a todas as ações e serviços necessários; a integralidade da atenção; a equidade na locação de recursos e do acesso; e a subordinação das diretrizes de política para essa área ao controle social (BRASIL, 2001).

A organização dos serviços laboratoriais deve ser coerente com as diretrizes de descentralização e regionalização, reconhecendo o caráter de apoio das atividades de laboratório para a resolução da atenção, seja no âmbito das ações de promoção da saúde, da atuação de equipes do Programa de Agentes Comunitários de Saúde (PACS) e do Programa de Saúde da Família (PSF) nos postos de saúde, policlínicas,

ambulatórios especializados e hospitais de vários níveis de complexidade (BRASIL, 2007).

Por outro lado, os tipos de atividades desenvolvidas pelos laboratórios clínicos apresentam especificidades que interferem no funcionamento e na organização desses serviços. Nesse sentido, cabe destacar a incorporação acelerada de novas tecnologias nessa área, o interesse do mercado relacionado à comercialização de insumos e equipamentos e os aspectos da formação dos profissionais de saúde que afetam a frequência e os critérios de solicitação de exames de patologia clínica (BRASIL, 2001).

Destacam-se, portanto, entre as condições fundamentais para que os serviços laboratoriais cumpram adequadamente seu papel, a identificação da população de abrangência e do conjunto de ações necessárias a ser ofertadas; a adoção de tecnologia mais pertinente para os diferentes tipos de exames, em cada situação específica; a boa qualificação técnica dos profissionais; as condições de trabalho adequadas; a segurança de resultados fidedignos; custos aceitáveis, que considerem ganhos de escala; e a integração e cooperação com os profissionais de saúde e com a rede de serviço na qual os laboratórios estão inseridos. Todos esses requisitos visam contribuir melhor para a qualidade da assistência (BRASIL, 2001).

A realidade do sistema de saúde não é igual para todos os municípios do país. Para o atendimento da população residente em municípios de pequeno porte (por exemplo, com menos de 25.000 habitantes), pode ser mais recomendável o encaminhamento a um laboratório em município próximo. Dessa forma, a organização de redes de laboratórios em diversas unidades da Federação requer o planejamento entre municípios, no âmbito do processo de regionalização da atenção à saúde, visando garantir o acesso da população aos serviços (BRASIL, 2003).

O diagnóstico das doenças raras é difícil e demorado, o que leva os pacientes a passarem meses ou anos visitando inúmeros serviços de saúde e submetendo-se a tratamentos inadequados, até a obtenção do diagnóstico definitivo.

Na investigação das doenças neuromusculares, os valores dos níveis de creatinofosfoquinase (CPK) podem ajudar a diferenciar o comprometimento muscular primário, ou miopático, do secundário, ou neurogênico, por acometimento do neurônio motor periférico. Em meninos com DMD, comumente levados à consulta a partir dos três anos de idade, por sofrerem quedas frequentes e dificuldades de descer e subir escadas, bem como o peculiar levantar miopático, os níveis elevadíssimos de CPK, da ordem de 10.000 U/L ou mais, constituem dado altamente sugestivo da indicação formal de estudos genéticos de ácido desoxirribonucleico (DNA), dispensando a eletroneuromiografia (EMG) e nessa primeira etapa, também a biópsia muscular exames mais dispendiosos e invasivos (CAROMANO, 1999).

De acordo com O'Sullivan e Schmitz (1993), a eletroneuromiografia é empregada na avaliação da doença neuromuscular ou do traumatismo e como instrumento cinesiológico para o estudo da função muscular. Como procedimento de avaliação, a eletroneuromiografia clínica envolve a detecção e registros dos potenciais elétricos das fibras musculares esqueléticas.

Segundo Zatz (2004), o exame de DNA em sangue periférico (ou raspado de mucosa bucal) tem sido muito importante para o diagnóstico, evitando em muitos casos exames invasivos como a biópsia muscular ou a eletroneuromiografia (que, além de ser exame doloroso, não auxilia no diagnóstico diferencial entre as formas de distrofias).

Na avaliação muscular pela biópsia, a coleta de material é feita normalmente nos músculos quadríceps ou deltoide. Nestes, em caso de DMD, observam-se alteração no comprimento da fibra muscular, fibras necrosadas com presença de fagocitose e eventualmente a substituição das fibras por gordura e tecido conjuntivo. A observação de cortes musculares, devidamente preparados, no microscópio óptico, mostra a presença de fibras necróticas, cuja presença pode variar de 0,5 a 3,5 %, independentemente do estágio da doença ou da idade do paciente (BELL; CONEN, 1985).

Os exames disponíveis no Espírito Santo são:

1. Creatinofosfoquinase (CPK) - HUCAM e Hospital Infantil de Vitória;
2. Eletroneuromiografia - Crefes (SUS) e Vitória Apart Hospital (Particular);
3. Exames Métodos de Análise DNA (Diagnóstico Molecular) e pesquisa do gene DMD - Laboratórios particulares Genoma, Lig e DNA. O médico solicita uma cortesia ao laboratório para que faça o exame de DNA no paciente do SUS, pois no ES o Sistema Único de Saúde não oferece tal recurso;
4. Biópsia Muscular - Não está disponível no ES, sendo o paciente encaminhado, junto com o familiar, para a USP - Universidade de São Paulo.

26 DIAGNÓSTICO E ASSISTÊNCIA ÀS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA NO BRASIL

O Brasil vive, desde meados do século passado e início do século XXI, um clima de efervescência das lutas pela garantia dos direitos das pessoas com deficiência (LANNA JÚNIOR, 2010).

A exclusão social contra as pessoas com deficiência manifesta-se historicamente na forma da restrição de seus direitos civis e, especificamente, da limitação imposta pela tutela da família e de instituições. Sempre houve pouco ou nenhum espaço para que esse segmento da população participasse das decisões em assuntos que lhes diziam respeito (SDH/PR - SNPD, 2014).

Segundo Lanna Júnior (2010), foi a partir da década de 1970 que começaram a surgir movimentos sociais de luta para pessoas com deficiência, que se tornaram personagens principais de sua própria história, com o lema “Nada sobre nós sem nós”, frase difundida internacionalmente e que sintetiza com fidelidade a história do movimento.

O movimento social das pessoas com deficiência procurou acabar com a exclusão social. A utilização da frase “pessoas com deficiência” começou no final da década de 1970 e início da década de 1980, por influência do Ano Internacional das Pessoas

Deficientes (AIPD). A adesão do substantivo “pessoa” era uma forma de evitar a coisificação, contrapondo-se à interiorização e à desvalorização dos termos pejorativos usados até então (LANNA JÚNIOR, 2010, p. 17).

A promulgação da Constituição de 1988, resultado de um longo processo de luta pela redemocratização do Brasil, consolidou os direitos fundamentais de todos os cidadãos. Em seu Artigo 23, inciso II, a Constituição determina que é competência comum da União, dos estados, do Distrito Federal e dos municípios cuidar da saúde e da assistência pública, da proteção e garantia às pessoas com deficiência. O Brasil também incorporou a Convenção da Organização dos Estados Americanos (OEA) por meio do Decreto nº 3.956/2001 (SDH/PR - SNPD, 2014).

O Conselho Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência (Conade) é um órgão superior de deliberação colegiada, criado para acompanhar e avaliar o desenvolvimento da política nacional para inclusão da pessoa com deficiência e das políticas setoriais de educação, saúde, trabalho, assistência social, transporte, cultura, turismo, desporto, lazer e política urbana dirigidas a esse grupo social. O Conade faz parte da estrutura básica da Secretaria de Direitos Humanos da Presidência da República (SDH/PR) (SDH/PR; SNPD; CONADE, 2013).

O Conade foi criado no âmbito do Ministério da Justiça (MJ), em 1º de junho de 1999, por meio do Decreto nº 3.076/1999. Em dezembro do mesmo ano o Decreto nº 3.298/1999, que instituiu a Política Nacional para Inclusão da Pessoa com Deficiência, revogou o Decreto nº 3.076/1999, mas manteve o Conade ligado ao MJ. Em 2003, a Lei nº 10.683, de 28/5/2003, que dispõe sobre a organização da Presidência da República e dos Ministérios, trouxe em seu Artigo 24 a menção do Conade como parte da estrutura do governo vinculada à então Secretaria Especial dos Direitos Humanos. Em março de 2010 foi editada a Medida Provisória nº 483, alterando a Lei nº 10.683, que atualizou o nome do Conade, necessária por causa da ratificação da Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência da ONU. Dessa forma o Conselho Nacional dos Direitos da Pessoa Portadora de Deficiência passou a ser Conselho Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência (BRASIL, 2008; CUNHA, 2009).

Com estas políticas busca-se a integralidade na atenção às pessoas com doenças raras. A discussão sobre a integralidade surgiu na década de 1980, como uma tentativa de superação da dicotomia entre ações assistenciais curativas - de caráter individual – e as ações de promoção e prevenção – coletivas e representadas pelas campanhas de saúde (CUNHA, 2009).

Ceccim e Feuerwerker (2004) pontuam que a atenção integral representava uma das principais ideias da reforma sanitária, propondo uma reconceitualização da saúde. A atenção integral também representava a atenção nos níveis primário, secundário e terciário (hospitalar).

Mattos (2001) descreve que no contexto da reforma sanitária nem sempre os diversos princípios e diretrizes do SUS foram tratados com igual importância. A universalidade que se percebe na expansão do sistema sem dúvida foi a dimensão mais concreta e visível.

A integralidade está presente no Artigo 198, seção II, da Constituição de 1988 (BRASIL, 1988) como “atendimento integral” e é reafirmada na Lei nº 8080/1990.

Mattos (2001, p. 61) considera que a integralidade tem sentido polissêmico. Ela é, na essência, uma “recusa ao reducionismo e à objetivação do sujeito, configurando-se como uma abertura ao diálogo”.

Tendo em vista a necessidade de mudança na postura dos profissionais quanto ao cuidado, Ayres (2013) enfoca a integralidade na relação entre usuário e profissional como evidência da indissociabilidade entre o plano individual e o social e coletivo.

Seguindo os pressupostos da Antropologia de que todo homem é social e interage com o outro em mútua dependência, vemos como variam as escolhas dos meios e formas de os sujeitos cuidarem e serem cuidados (PINHEIRO; CECCIM; MATTOS, 2006). Assim, uma integralidade de fato deveria interligar os sistemas profissional, familiar e popular, conforme afirma Kleinman (1980).

A integralidade da atenção supõe, entre outros fatores, a ampliação e o desenvolvimento da dimensão cuidadora na prática dos profissionais de saúde, o que lhes possibilita tornarem-se mais responsáveis pelos resultados das ações de atenção

à saúde e mais capazes de acolher, estabelecer vínculos e dialogar com outras dimensões do processo saúde-doença não inscritas no âmbito da epidemiologia e da clínica tradicionais (CECCIM; FEUERWERKER, 2004).

De forma similar, Cecílio (2001, p. 115) afirma a integralidade como “fruto de esforço e confluência de vários saberes de uma equipe multiprofissional no espaço concreto e singular dos serviços de saúde”. O autor ressalta a necessidade da criação de espaços comuns de troca entre os profissionais em prol de uma prática mais integral. Entretanto, o que se percebe é que muitos profissionais continuam com práticas segmentadas e individuais, mesmo integrados em equipes multidisciplinares.

Camargo Júnior (2005) pontua que a integralidade é um eixo norteador de formas de agir em saúde, uma premissa básica que pode ser discutida de várias maneiras dentro de um mesmo princípio. Dessa forma, a partir de um conceito comum, várias práticas seriam possíveis, uma vez que estariam dentro do limiar entendido como integralidade.

Apesar de muito discutidos, alguns fatores dificultam e inviabilizam a execução das diretrizes e princípios do SUS. Alguns autores chamam a atenção para elementos fomentadores de uma prática mais integral. Cecílio (2006) pontua que a intersectorialidade deve ser pensada junto com as práticas de integralidade, já que a rede potencializa essas atividades.

Nesse sentido, as RAS integram não apenas os diferentes níveis de atenção à saúde, mas também devem levar em conta os diferentes setores que interferem na qualidade de vida do sujeito. No caso das crianças e adolescentes com DMD, isso se torna evidente quando se percebe a necessidade de várias providências para a preservação e o aumento da qualidade de vida. Assim, o transporte e a atenção de outros profissionais, além do médico e da assistência em outros serviços, são necessários.

Cunha (2009) delinea a integralidade a partir de quatro dimensões: primazia das ações de promoção; garantia da atenção nos três níveis de complexidade; articulação das ações de prevenção, promoção e recuperação; e abordagem integral dos indivíduos e famílias. Cada uma dessas dimensões tem importância significativa nos

serviços de saúde e contempla diferentes âmbitos de intervenção. No entanto, é no espaço da prática assistencial, no contato do profissional de saúde com o paciente e na utilização do serviço de saúde que a integralidade se efetiva, imbricada com todas as outras dimensões (CUNHA, 2009).

Assim, as RAS são mais uma tentativa de estabelecimento da integralidade do cuidado, e no caso específico das pessoas com doenças raras, assim como a DMD, devem estar amparadas nos procedimentos e garantias de direitos postos pelas Portarias (BRASIL, 2014).

A Lei nº 13.146, sancionada em 6 de julho de 2015, que institui o Estatuto da Pessoa com Deficiência, é conhecida como a Lei da Inclusão Social da Pessoa com Deficiência. Essa lei abre um novo paradigma no Brasil, pois norteia a sociedade no acolhimento à pessoa com deficiência. A partir desse instrumento jurídico esse cidadão não mais terá que se adaptar a uma sociedade sem preparo para recebê-la (BRASIL, 2015).

Essa lei é o resultado de um processo histórico: em 1989 foi aprovada uma lei que criminaliza a discriminação de pessoas com deficiência no âmbito do trabalho. Em 1991, de maneira mais profunda e atenciosa, várias leis de cotas, conhecidas como Políticas de Ações Afirmativas, passam a vigorar. Em 2008, foi estabelecida a Convenção Internacional das Pessoas com Deficiência, resultado de um processo histórico de leis específicas que já vêm surgindo, mas que ainda não compunham um só arcabouço. O Estatuto da Pessoa com Deficiência traduz um conjunto de leis voltadas à inclusão, com medidas de caráter social em prol da pessoa com deficiência (BRASIL, 2015).

Os três objetivos centrais desse estatuto são direitos, oportunidades e acessibilidade. A ideia do primeiro objetivo é assegurar os direitos das pessoas com deficiência, mediante a equiparação de oportunidades. Já a garantia da acessibilidade é a conquista da autonomia para o livre acesso das pessoas com deficiência. Essa lei entrou em vigor em janeiro de 2016 e o período concedido às cidades para se adequarem ao novo estatuto foi de 180 dias, tempo no qual deveriam reformular seus instrumentos jurídicos e planejar um ambiente urbano para a pessoa com deficiência (BRASIL, 2015).

O direito à educação é descrito no Capítulo 4. A partir de 2016 as escolas não poderão se negar a receber alunos com nenhum tipo de deficiência. Suas agendas deverão conter definitivamente a palavra inclusão, com mudanças que não passam somente pelas reestruturações físicas, como a instalação de rampas, mas avançam mais profundamente, atingindo o nível pedagógico: as escolas deverão oferecer a essas pessoas com deficiência um aparato que abarque profissionais de apoio, salas de recursos, materiais adaptados, ensino da língua brasileira em sinais, ensino de libras e adoção do sistema Braille. Pelas leis de cotas, 10% das vagas em instituições públicas de ensino superior e em instituições profissionalizantes devem ser concedidas a pessoas com deficiência (BRASIL, 2015).

No que tange à saúde, uma das mudanças impactantes é a possibilidade de uso do Fundo de Garantia pelo Tempo de Serviço (FGTS) para a compra de próteses ou uma órtese, além da proibição de planos de saúde discriminarem as pessoas em razão de sua deficiência (BRASIL, 2015).

De acordo com o estatuto, as empresas que empregam de 50 a 99 funcionários têm que dispor de, no mínimo, uma vaga para a pessoa com deficiência; acima de 100 funcionários, 5% das vagas serão destinadas às pessoas com algum tipo de deficiência ou reabilitadas (BRASIL, 2015).

O Benefício de Prestação Continuada – BPC, que garante um salário-mínimo mensal à pessoa com deficiência. Esse benefício teve sua regulamentação na Lei Orgânica de Assistência Social e não no rol dos benefícios do Artigo 18 da Lei nº 8.213/1991. Apesar de não exigir contribuição, a lei apresenta requisitos para que o beneficiário seja titular de tal assistência. A deficiência exigida para concessão de benefício assistencial difere da exigida para um benefício previdenciário.

O benefício assistencial instituído constitucionalmente foi regulamentado pela Lei Federal nº 8742, de 7 de dezembro de 1993, a Loas, na forma da concessão de um salário mínimo ao idoso ou deficiente incapaz para a vida independente e o trabalho e impossibilitado de prover seu próprio sustento ou tê-lo provido pela família. Nos termos da Loas, a família incapaz de prover a manutenção da pessoa portadora de deficiência é aquela cuja renda mensal *per capita* é inferior a um quarto do salário

mínimo. Em coerência com a diferenciação entre previdência e assistência disposta na Constituição, a lei estabeleceu que o deficiente precisa ter condições econômicas extremamente precárias, além de ser incapaz para o trabalho e a vida independente. As pessoas com algum tipo de deficiência, de acordo com o Censo 2010 do IBGE, passaram a ter seus direitos respeitados, suas oportunidades garantidas e, mais importante, conquistaram a equiparação de oportunidades para uma sociedade dita democrática.

27 Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne: Histórico e Definições

O primeiro caso dessa doença foi descrito pelo francês Guillaume Benjamin Armand Duchenne, ao avaliar uma criança de 9 anos do sexo masculino que perdeu a capacidade de deambulação por causa de uma doença muscular. Em 1868, Duchenne descreveu 13 casos da doença, notando sua correlação com a deterioração mental e acreditando que a doença estivesse ligada ao sistema nervoso. Observou a diminuição progressiva da musculatura e a atrofia muscular, e foi o primeiro a analisar o músculo, mediante a biópsia muscular em pacientes vivos, facilitando o diagnóstico da doença (CAROMANO, 1999).

Em 1879, o neurologista inglês William Gowers observou que meninos portadores de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD) apresentavam o que passou a se chamar Sinal de Gowers, movimentos e apoios peculiares aos portadores da doença, quando se levantavam do chão (ARAÚJO, 1992).

A Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne é uma miopatia progressiva geneticamente determinada, degenerativa e irreversível, que afeta principalmente a musculatura esquelética em crianças do sexo masculino. Trata-se de uma patologia de herança recessiva com uma incidência de 1 em cada 3.500 nascidos vivos (MANZUR *et al.*, 2008).

Um terço dos novos casos de DMD é decorrente de mutações novas e dois terços das mães são portadoras assintomáticas (CAROMANO, 1999).

Os primeiros sintomas da DMD iniciam-se a partir dos 3 anos de idade, quando o comprometimento simétrico da musculatura da cintura pélvica reflete-se nas dificuldades em subir escadas, pular e correr (MATTAR; SOBREIRA, 2008). Entre os 9 e os 12 anos, a criança geralmente perde a capacidade de deambulação e a locomoção passa a ser feita com cadeira de rodas (KAKULAS, 1999). A partir dessa fase, diminui a capacidade respiratória (LIU *et al.*, 2003).

A presença de escoliose é comum em estágios avançados da doença, pelo desencadeamento de complicações respiratórias. Com a escoliose, a caixa torácica sofre redução, ficando os músculos respiratórios comprometidos e diminuída a capacidade respiratória do paciente (CAROMANO, 1999).

A maior causa de morte é a falha respiratória ou a infecção pulmonar, que ocorre em 75% dos casos (NEWSON, 1980). A idade da morte não está relacionada com a idade de início da manifestação da doença, mas correlacionada com a idade em que a criança fica confinada na cadeira de rodas; ou seja, quanto mais cedo a criança parar de andar, pior o prognóstico (GOZAL, 2000). Estima-se que 55% a 90% dos pacientes com DMD morrem por insuficiência respiratória entre 16 e 19 anos e raramente após os 25 anos de idade (BACH JR; ISHIKAWA; KIM, 1997).

A literatura atual de países desenvolvidos demonstra um aumento significativo na expectativa de vida de pessoas com DMD, variando entre 18 e 25 anos, e com vários casos acima da terceira década. Essa incidência é justificada pelo uso da corticoterapia, da cardioproteção precoce e da ventilação não invasiva (MANZUR *et al.*, 2008).

A Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne é um distúrbio genético de caráter recessivo ligado ao cromossomo x, responsável pela determinação do sexo, e é ocasionado pela deleção do gene que codifica a proteína distrofina, cujo papel é essencial para a manutenção da membrana da célula muscular. A herança recessiva ligada ao sexo se verifica quando a mãe portadora do gene recessivo em um dos dois

cromossomos x o transmite ao filho do sexo masculino. Todos os filhos cujas mães apresentam esse cromossomo recessivo têm a probabilidade de 50% de desenvolver a doença. Já as meninas filhas de mães portadoras podem herdar o gene, mas não apresentar a doença, caso recebam do pai um cromossomo normal (FONSECA *et al.*, 2007).

Ela tem início antes dos três anos de idade, embora os sintomas possam passar despercebidos, e leva-se muito tempo até o fechamento do correto diagnóstico. As primeiras manifestações podem começar entre 3 e 5 anos de idade, quando a criança apresenta dificuldade de sentar-se, ficar em pé e andar, e cai com frequência. Aos cinco anos apresenta dificuldade de subir e descer as escadas, e pode se tornar incapaz de correr ou saltar. Por causa da atrofia muscular, cansa-se mais rapidamente e também começa a andar nas pontas dos pés pelo surgimento de contraturas e retrações dos tendões (SHEPHERD, 1996; FLORENCE, 2002).

Com a evolução da doença, comprometem-se os músculos superiores. A fraqueza progressiva evolui para a incapacidade de andar, entre os 8 e os 9 anos, principalmente por causa dos vícios de postura adquiridos ao longo do tempo, na busca de posições mais confortáveis, não doloridas. O tecido muscular esquelético é substituído pelo tecido adiposo e a musculatura cardíaca tem que bombear sangue com mais força, até o momento em que não terá força para suportar o aumento da compressão de algumas veias e artérias (ZATZ, 2004).

A distrofia muscular é degenerativa e progressiva, porém é possível retardar seu avanço. Entretanto, hoje já existem tratamentos para a melhoria da qualidade de vida, com uso de corticoides por via oral, aliados à fisioterapia. A família com registro de casos dessa distrofia precisa ter acesso ao aconselhamento genético, para que a doença não seja transmitida para seus filhos (GOZAL, 2000)

Tendo em vista toda a problemática exposta, temos como objetivo, neste projeto, conhecer o caminho percorrido pelas crianças e adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne que procuram o Hospital das Clínicas (HUCAM) para diagnóstico e tratamento de sua deficiência.

A descrição detalhada e a problematização do caminho percorrido por essas crianças e seus familiares constituem uma metodologia denominada Itinerário Terapêutico, seguindo a indicação da etnometodologia. Com esse método pretendemos não apenas evidenciar os percalços e dificuldades pelas quais passam os pais e responsáveis pelas crianças com essa síndrome, mas também tecer considerações sobre a presença ou ausência da rede de atenção à pessoa portadora de doença rara, na região de abrangência deste estudo, ou seja, no estado do Espírito Santo.

Para efeitos deste estudo consideramos, assim como o Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), como idade inferior a 12 anos (BRASIL, 1990).

3 OBJETIVOS

3.1 OBJETIVO GERAL

Conhecer os itinerários terapêuticos das crianças e adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne, levando em consideração o acesso aos serviços de saúde por eles acionados.

3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

Descrever a acessibilidade e a integralidade a partir do itinerário terapêutico das crianças e adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne;
Verificar a rede de atenção à saúde dessas crianças e adolescentes.

O conhecimento intuitivo, pela experiência profissional, aponta que é longo o caminho percorrido pelas crianças e adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne, até a confirmação do diagnóstico e o tratamento. Desde os primeiros sinais e sintomas, que se iniciam por volta do terceiro ano de vida, as inúmeras consultas pelas quais passa o paciente traz dificuldades para o encaminhamento à rede especializada e afetam diretamente a qualidade de vida dessas crianças.

Por isso, conhecer o itinerário que tem sido utilizado pelos pais e crianças que chegam ao HUCAM, provenientes de vários municípios do Espírito Santo, é fundamental para a identificação dos obstáculos presentes na rede de Atenção à Saúde.

4 METODOLOGIA

4.1 PRESSUPOSTOS

Temos nos utilizado da abordagem qualitativa como estratégia de coleta e análise de dados, as quais fazem parte de um grande espectro, comumente circunscrito à abordagem “[...] cuja ênfase recai sobre a compreensão das intenções e do significado dos atos humanos” (ALVES-MAZZOTTI, 2001, p. 146). Essa abordagem possibilita um melhor acesso, quando se trata de captar um processo dinâmico nos interstícios de sua processualidade. Outra estratégia interessante é o recurso aos Itinerários Terapêuticos.

Como exposto, sabemos informalmente que pais e responsáveis das crianças com sinais e sintomas associados à distrofia muscular tendem a percorrer um longo caminho entre os primeiros acometimentos e a conclusão do diagnóstico e do tratamento. Tal percepção impulsionou-nos a conhecer detalhadamente esse percurso. Na literatura socioantropológica verificamos que essa modalidade de pesquisa tem sido bastante explorada, inclusive na área de saúde, e tem recebido o nome de Itinerário Terapêutico.

O itinerário terapêutico na literatura socioantropológica tem como principal objetivo interpretar os processos pelos quais os indivíduos ou grupos sociais avaliam determinada forma de tratamento e aderem (ou não) a ela. Essa problemática fundamenta-se na evidência de que os indivíduos encontram diferentes maneiras de resolver os seus problemas de saúde (MARTINEZ, 2006).

Em uma sociedade complexa e moderna e no âmbito do pluralismo médico que leva os indivíduos à maior possibilidade de escolha dos serviços de saúde, estes desenvolvem diferentes métodos e premissas para explicar as aflições dos pacientes (RABELLO; SCHAEPPPI, 1999).

As primeiras discussões sobre itinerário terapêutico tiveram início por meio dos estudos socioantropológicos na década de 1960, elaborados no âmbito de uma

concepção tradicionalmente conhecida como comportamento do enfermo (*illness behaviour*), termo criado por Mechanic e Volkart (1961). Entre as pesquisas da época, a de Mechanic foi a que melhor caracterizou a concepção de *illness behaviour*. As pesquisas, no início, tinham forte coloração pragmática e baseavam-se na ideia de que os indivíduos orientam racionalmente sua conduta para a satisfação de suas necessidades. Essa teoria era baseada no racionalismo, no individualismo e no voluntarismo, com base no pressuposto de que as pessoas avaliam suas escolhas em termos de custo-benefício (ALVES; SOUZA, 1999).

De acordo com Parson (1969), havia uma excessiva simplificação desse modelo. Para ele, a ação humana é inseparável de atos de interpretação, logo, para entendê-la, é necessário reconhecer a importância dos valores e normas que orientam a conduta dos indivíduos.

Para Lewis (1981, apud ALVES; SOUZA, 1999, p. 127):

Os trabalhos etnográficos desenvolvidos a partir da década de 70 passaram a salientar o fato de que as sociedades, e mesmo grupos sociais dentro delas, não só elaboram diferentes concepções médicas sobre causas, sintomas, diagnóstico e tratamentos de doenças, como estabelecem convenções sobre a maneira como os indivíduos devem comportar-se quando estão doentes.

No intuito de ordenar as diferentes interpretações de doença e processo de tratamento entre as várias alternativas em uma dada sociedade, os antropólogos passaram a sugerir distintas classificações de sistemas terapêuticos, sendo que o modelo proposto por Arthur Kleinman (1980) tem sido o mais utilizado, baseando-se no modelo do Sistema de Cuidado à Saúde. Segundo esse autor, o itinerário terapêutico é conceituado como o conjunto de planos, estratégias e projetos voltados para o tratamento da aflição, permitindo estabelecer a relação entre a dimensão sociocultural e a conduta singularizada de cada indivíduo. O Sistema de Cuidado à Saúde é conceituado como uma articulação entre diferentes elementos ligados à saúde, envolvendo a experiência dos sintomas, decisões em relação ao tratamento, práticas terapêuticas e avaliação dos resultados. Os Sistemas de Cuidado à Saúde são constituídos de três subsistemas: Familiar, Folk e Profissional (KLEINMAN, 1980).

O Subsistema Familiar ou Informal é representado por não profissionais próximos ao doente, tais como familiares, amigos e vizinhos, incluindo a comunidade e todo tipo de atividade e de apoios das redes sociais (KLEINMAN, 1980).

O Subsistema Folk ou Tradicional constitui-se por reconhecidos especialistas não profissionais da cura, ou seja, sem regulamentação oficial. Nesse subsistema estão grupos religiosos, benzedeiros, curandeiros, rezadores e especialistas em ervas que prestam cuidados por meio de tratamentos manipulativos e rituais de cura, dentre outros. Essas pessoas partilham dos mesmos valores culturais da comunidade onde vivem. Assim, oferecem explicações sobre a doença de forma mais acessível à compreensão do grupo social (KLEINMAN, 1980).

No Subsistema Profissional estão as profissões de cura da rede oficial de assistência à saúde. Para esses profissionais, geralmente, os aspectos biológicos são prioritários, enquanto os aspectos psicossociais e culturais são de segunda ordem. Nesse grupo se incluem os profissionais da medicina científica ou tradicionais, como a chinesa (KLEINMAN, 1980).

A fim de compreender as práticas adotadas em cada Subsistema e como se processam as relações entre essas interfaces, foi desenvolvido por Kleinman (1980) o conceito de “modelo explicativo”. Os modelos explicativos são adotados com a perspectiva de oferecer explicações sobre a doença e o tratamento, visando à elaboração do significado pessoal e social da experiência da doença e orientando às terapias disponíveis (SILVA, 2001).

Dessa forma, cada escolha terapêutica presume vantagens e desvantagens e se configura como escolha em função das disponibilidades circunstanciais e das explicações culturalmente aceitas pelo indivíduo e por seu grupo.

4.2 LÓCUS DA PESQUISA: HUCAM

Os depoimentos para a construção dos itinerários terapêuticos foram colhidos no Ambulatório de Pediatria do Hospital Universitário Cassiano Antônio de Moraes (HUCAM). Neste ambulatório são prestados os atendimentos multiprofissionais a crianças e adolescentes. A equipe é formada por uma psicopedagoga, duas enfermeiras, um assistente social e 41 médicos especialistas. As especialidades médicas ofertadas são: endocrinologia, nefrologia, hebiatria, gastroenterologia, neurologia, neurocirurgia, reumatologia, cirurgia pediátrica, hematologia, genética, pneumologia, cardiologia e pneumologia. São feitas por dia em média 200 consultas. Esse serviço conta com o apoio de três técnicos em enfermagem, três auxiliares de enfermagem, três recepcionistas e dois auxiliares de serviços gerais.

No ambulatório de Pediatria do HUCAM são desenvolvidos os programas de Transtorno de Déficit de Atenção – TDAH, O Projeto Escada, o Programa de Atenção à Anemia Falciforme, *Follow up*, a Residência Multiprofissional, a Pediatria Geral conduzida pelos alunos de Medicina do 7º e 8º períodos e alunos de Fonoaudiologia acompanhados pelos preceptores.

A Pediatria Geral é desenvolvida pelos professores de Medicina com os alunos de 7º e 8º períodos, internos no Projeto Escada e residentes. Atualmente o quadro pessoal do ambulatório não dispõe de Pediatra Geral, serviço que deve ser ofertado pelas Unidades de Saúde, portanto, o atendimento de Pediatria Geral segue o calendário acadêmico da universidade.

A estrutura física conta com 16 consultórios. O consultório V abriga cinco boxes, o consultório X abriga três boxes e os consultórios XII e XIII, oito boxes. A disposição em boxes permite que vários atendimentos sejam feitos por alunos de Medicina sob a supervisão do professor. Há ainda uma sala de medicação, uma sala destinada à coordenação de enfermagem, uma para a coordenação do Programa de TDAH, dois auditórios, dois banheiros para funcionários e um banheiro com fraudaria para os usuários (crianças), além de copa, cozinha e recepção.

4.3 PROCEDIMENTOS

Para o alcance dos objetivos enunciados foi necessário acessar as histórias de vida das crianças e adolescentes que hoje sofrem de Distrofia. Acreditamos que a pesquisa qualitativa de caráter exploratório é a mais indicada para tal finalidade, por permitir adentrar o universo de significados dos sujeitos participantes e, por meio de entrevistas com roteiro semiestruturado, captar o conjunto de planos, estratégias e projetos voltados ao tratamento da aflição, permitindo estabelecer a dimensão sociocultural e a conduta singularizada de cada indivíduo (KLEINMAN, 1980).

Participaram deste estudo 12 responsáveis pelas crianças e adolescentes com DMD. Esses pacientes encontram-se na faixa etária de cinco a 18 anos. Oito deles são provenientes dos municípios da Região Metropolitana de Vitória e quatro, do interior do estado. Todos fazem acompanhamento no ambulatório de genética médica pediátrica do HUCAM.

Antes mesmo das entrevistas, tivemos acesso aos dados pessoais dessas crianças e adolescentes, por meio da análise dos prontuários. Isso foi possível graças à autorização do Comitê de Ética e à condição da pesquisadora, que trabalha no ambulatório. Esses dados possibilitaram a localização dos pais e responsáveis e permitiram o contato prévio por telefone com eles, durante o qual foram convidados para a entrevista com horário e local marcado. Os objetivos da entrevista foram esclarecidos por telefone.

Em função da inserção no ambulatório, a maioria das entrevistas se deu em uma sala específica, no próprio ambulatório em que as crianças e adolescentes fazem acompanhamento, permitindo que os entrevistados ficassem à vontade. Somente três entrevistas foram feitas na residência dos responsáveis. Atualmente 37 crianças e adolescentes fazem acompanhamento no ambulatório. Assim foram entrevistados os pais ou responsáveis de 12 dos 37 pacientes atendidos no Ambulatório de Pediatria do HUCAM. Procuramos coletar uma amostra representativa do conjunto de modo a abranger a diversidade de idade e de procedência desses pacientes para a entrevista.

Atendimentos no HUCAM		
Quantidade	Idade	Região do Estado
01	18	Região Metropolitana de Vitória
01	16	Região Metropolitana de Vitória
01	16	Interior do Estado
01	15	Região Metropolitana de Vitória
01	14	Região Metropolitana de Vitória
01	13	Região Metropolitana de Vitória
01	13	Interior do Estado
01	12	Interior do Estado
01	10	Região Metropolitana de Vitória
01	09	Região Metropolitana de Vitória
01	07	Região Metropolitana de Vitória
01	05	Interior do Estado
Total: 12		

QUADRO 1: PROCEDÊNCIA E O NÚMERO TOTAL DE PACIENTES ATENDIDOS NO HUCAM.
 Fonte: Elaborado pela autora (2017).

Essa estratégia possibilitou entrevistar pais e responsáveis por crianças e adolescentes com idades e procedências diversas, obtendo um espectro dos pacientes atualmente acompanhados. Cada entrevista durou em torno de 20 minutos e só teve início após a leitura e a assinatura do TCLE pelo responsável.

As entrevistas foram feitas pela própria pesquisadora, baseadas em roteiro semiestruturado (Apêndice A), visando explorar os caminhos e percalços desses familiares até chegar ao ambulatório de pediatria do HUCAM. Além disso, também houve perguntas que solicitaram uma apreciação, por parte dos familiares, desse trajeto e dos procedimentos profissionais aos quais os pacientes foram submetidos.

As entrevistas foram gravadas em áudio e posteriormente transcritas para análise.

4.4 ASPECTOS ÉTICOS DA PESQUISA

Os dados foram coletados após a autorização do Comitê de Ética e Pesquisa com Seres Humanos do Hospital Cassiano Antônio de Moraes (HUCAM), respeitando as diretrizes e as normas que regulamentam as pesquisas envolvendo seres humanos - Resolução 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde e do Ministério da Saúde (BRASIL, 2012). O projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética do HUCAM com o número de CAAE: 58108416.8.0000.5071. A participação dos responsáveis pelas crianças e adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne foi consentida mediante a assinatura do TCLE (Apêndice B).

As informações coletadas e disponibilizadas para análise da pesquisa foram acessadas exclusivamente pelas pesquisadoras (orientadora e orientanda), e serão arquivadas em papel por cinco anos, não contendo identificação dos pesquisados, e incineradas após esse período.

5 DISCUSSÃO E RESULTADOS

As entrevistas foram transcritas na íntegra e, por meio da leitura exaustiva de sua transcrição, foi possível traçar o itinerário terapêutico de cada paciente. Após esse procedimento, os itinerários foram comparados e foi feita uma leitura vertical dos dados para elaboração da descrição do seu conjunto.

Dessa forma, obtivemos um quadro (APÊNDICE C) em que constam as idades das crianças e jovens, procedência, a idade em que surgiram os primeiros sintomas de cada um deles, as primeiras buscas de ajuda e os percalços do caminho até o diagnóstico, do caminho até o diagnóstico além dos tratamentos realizados.

Esse procedimento foi útil para a busca de similitudes entre os trajetos, o encontro dos pontos em comum e o estabelecimento de categorias de análise. Também foi possível assentar parâmetros, destacando pontos da rede que têm facilitado ou dificultado o acesso aos serviços e a integralidade da atenção. Como referência para esta análise, utilizaram-se os pontos de referência citados na Política de Assistência às Crianças com Deficiência e aqueles presentes na Rede de Atenção Integrada à Saúde da Criança. Também foi observado o alinhamento com as exigências das Portarias nº199, de 30 de janeiro de 2014, e nº 4279, de 30 de dezembro de 2010.

Os pacientes cujos pais foram entrevistados são todos meninos, a idade varia entre cinco a 18 anos. Oito deles residem na região metropolitana de Vitória e quatro no interior do estado. Os depoimentos foram prestados na maioria pelas mães. Apenas um dos pacientes foi representado pelo pai, e outro pela avó.

Depreendem-se das entrevistas que o início da manifestação da doença, com os primeiros sinais e sintomas que chamaram a atenção dos pais, ocorreu entre os dois e os três anos, porém um deles relata que se deu conta de algo estranho no caminhar do filho aos quatro anos e dois outros, aos sete anos.

Tais sinais e sintomas referem-se à dificuldade de subir escadas e caminhar. Na maioria dos casos, chamou a atenção dos pais o fato de as crianças andarem na ponta dos pés. Os pais também relatam que os filhos sofriam quedas com frequência.

Quando perceberam algo estranho no comportamento motor dos filhos, as mães procuraram a ajuda de ortopedistas pediátricos. E na ausência de respostas para as aflições, muitas também procuraram pediatras, algumas buscaram cardiologistas e duas, psiquiatras, seguindo a orientação dos ortopedistas. Segundo informações dos responsáveis, os primeiros médicos consultados pertencem à rede privada. Em apenas dois casos os responsáveis procuraram profissionais da Pediatria no Pronto Atendimento e na Unidade Básica de Saúde.

É importante ressaltar que nove dos entrevistados, ao perceberem os primeiros sinais, recorreram aos serviços de saúde particulares/convênios. E apenas três utilizaram a porta de entrada do sistema SUS, ou seja, não ingressaram pela porta de entrada preconizada pelo sistema. De acordo com a Portaria nº 4279, 30 de dezembro de 2010, que estabelece diretrizes para a organização da Rede de Atenção à Saúde (RAS) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Atenção Primária à Saúde (APS) é o primeiro nível de atenção, enfatizando a função resolutiva dos cuidados primários sobre os problemas mais comuns de saúde e a partir do qual se coordena o cuidado em todos os outros pontos de atenção.

Na leitura dos itinerários frisamos que, ao acionarem o subsistema profissional, o fizeram fora do âmbito do Sistema Público de Saúde, de acordo com seus conhecimentos pessoais e seu poder aquisitivo.

Entretanto, chama a atenção o fato de nenhum dos profissionais consultados atentou para a possibilidade de essas crianças apresentarem sinais e sintomas da Distrofia Muscular, o que leva a pensar que o não encaminhamento correto vai além da falta de resolubilidade da rede pública e está ligado ao desconhecimento geral dos sinais iniciais da doença.

Sem encontrar respostas junto aos pediatras consultados da rede particular ou pública, os pais ou responsáveis pelas crianças, naquele momento com 3 ou 4 anos,

recorreram ao neuropediatra, não porque entendessem ser um sintoma neurológico, mas seguindo sugestão de vizinhos, professores e parentes.

Assim, conforme afirma Kleinman (1980), nesse momento foi acionado o subsistema familiar que se refere ao indivíduo e suas redes sociais, como familiares, amigos e vizinhos. Por conseguinte, é nesse subsistema que os primeiros cuidados com a doença foram adotados, o que o torna muito presente.

É preciso ressaltar que cada um dos itinerários guarda singularidades de tempo e trajeto até o estabelecimento do diagnóstico. Dos entrevistados, nove passaram pelo Hospital Infantil de Vitória e três pelo Centro de Reabilitação Física do Espírito Santo (CREFES) antes de chegarem até o Ambulatório de Genética Médica do HUCAM, onde finalmente se estabeleceu o diagnóstico e se iniciou o tratamento propriamente dito. Dois responsáveis relatam que não conseguiram neuropediatra entre seus contatos e foram encaminhados para o Hospital Infantil pelos profissionais da Associação de Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE).

Em outro caso, o familiar narra que foram solicitados dois exames pelo neuropediatra particular: Creatinofosfoquinase (CPK) e Ácido Desoxirribonucleico (DNA). Porém tais exames não possibilitaram a certeza diagnóstica. Por isso a criança foi encaminhada ao Instituto Genoma em São Paulo, onde foi feita a biópsia muscular, o que ensejou o diagnóstico preciso.

Outros dois falam que chegaram ao Hospital Infantil de Vitória com a ajuda de amigos. E outros quatro responsáveis só conseguiram acessar o profissional de neuropediatria na rede privada e, em seguida, por seu intermédio, foram encaminhados ao Hospital Infantil de Vitória.

O tempo entre o início da manifestação da doença, ou seja, dos primeiros sinais e sintomas, e o estabelecimento do diagnóstico foi longo na maioria dos casos. De acordo com a narrativa dos 12 entrevistados levou, em média 6 anos. Ou seja, mesmo que os sinais e sintomas tenham surgido por volta dos 3 a 4 anos de idade, o diagnóstico somente foi estabelecido aos 9 ou 10.

Um dos responsáveis relata que o diagnóstico do seu filho só foi conseguido com 10 anos de idade, depois de 6 anos de tentativas. A mãe relata que precisou usar seu próprio conhecimento para chamar a atenção do profissional sobre a situação: *“Eu sou enfermeira e via que tinha alguma coisa de errado com o meu filho.”*

Entre os itinerários, um caso especial se destaca, o de uma criança cujo diagnóstico foi concluído aos três anos de idade. Se essa fosse uma das mais novas entrevistadas, poderíamos pensar que finalmente a RAS estava pronta para tal diagnóstico. Porém, a criança estava internada no Hospital Infantil para cuidado de outra patologia, e assim foi identificada a distrofia. Observou-se então que a criança, ao mudar de posição, mostrava-se fraca. O médico solicitou os exames e estabeleceu, bastante precocemente em relação aos demais, o diagnóstico para DMD. Em seguida, encaminhou a criança para o neuropediatra, que conseguiu lhe dar o diagnóstico.

Já outras duas entrevistadas comentam que foram para São Paulo para que seus filhos fizessem exame de biópsia muscular, definindo-se a DMD. Um desses pacientes demorou 3 anos entre as muitas tentativas e outro, quatro anos.

Essas crianças chegaram ao Ambulatório de Genética Médica do HUCAM por encaminhamento. Oito delas vieram do Hospital Infantil de Vitória e quatro foram encaminhadas pelo CREFES. O tempo médio de chegada ao Ambulatório de Genética Médica é de 3 anos.

A pouca eficácia ou inexistência da RAS, no que diz respeito aos portadores de DMD, fica ainda mais explícita quando investigamos se essas crianças, agora já com diagnóstico confirmado, acessam os demais procedimentos terapêuticos a que têm direito, segundo as Portarias que lhes dão diretrizes. De acordo com o relato de nove entrevistados responsáveis pelas crianças e adolescentes que fazem acompanhamento no Ambulatório de Genética Médica no HUCAM, é muito difícil acessar outros serviços de especialidade que fazem parte do protocolo do DMD, tais como Fisioterapia, Psicologia, Fonoaudiologia e Nutrição. Elas relatam que encontram dificuldades para marcar tais consultas e obter esses tratamentos.

De acordo com o Art. 8º da Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Doenças Raras, são responsabilidades comuns do Ministério da Saúde, das Secretarias de Saúde dos estados, do Distrito Federal e dos Municípios e seu âmbito de atuação, garantir que todos os serviços de saúde que prestam atendimentos a pessoas com doenças raras disponham de infraestrutura adequada, recursos humanos capacitados e qualificados, além de recursos materiais, equipamentos e insumos suficientes, de maneira a garantir o cuidado necessário.

Verifica-se nesses relatos que tais direitos não vêm sendo assegurados a essas crianças e adolescentes. Mesmo assim, cômicos da necessidade desse tipo de suporte terapêutico, os pais ou responsáveis não desistem da procura por outros profissionais, tais como fisioterapeutas, fonoaudiólogos, psicólogos e nutricionistas, necessários ao tratamento dos filhos. Três deles, todos da região metropolitana, tiveram acesso a esses profissionais buscando os serviços da APAE de seus municípios. Assim, obtiveram acompanhamento de psicólogos, fisioterapeutas e fonoaudiólogos. Uma entrevistada relata que seu neto faz acompanhamento com profissionais de fisioterapia por meio da EMESCAM. Os demais pais nunca procuraram outro tipo de atendimento e, portanto, não fazem acompanhamento com outros profissionais e nem se dão conta dessa necessidade, a julgar por seus relatos.

Para a totalidade dos pais ou responsáveis entrevistados o serviço de saúde do ambulatório de Pediatria do HUCAM é bom, ainda que se leve em consideração que tal questionamento foi feito por uma profissional desse serviço, e em boa parte, nas dependências do Hospital. Alguns pais mencionam que o serviço é bom, mas deveria prover os demais recursos necessários ao cuidado efetivo com as crianças e adolescentes com DMD. Ou seja, percebem que, embora finalmente tenham encontrado um local que parece compreender as necessidades de saúde dessas crianças e adolescentes, prestando-lhes bom atendimento, sabem que para o efetivo tratamento seria necessário melhorar o processo quanto à marcação para outras especialidades. Fica claro que, mesmo sem conhecer seus direitos, eles sabem que aquele atendimento é bom, mas não integral.

Não resta dúvida de que o itinerário terapêutico desses pais e responsáveis não foi fácil, quando se observa que durante seis anos essas pessoas peregrinaram de profissional em profissional com a finalidade de conseguir um diagnóstico. A ainda mais sabendo que se trata de um diagnóstico sombrio, pois, como vimos, essa é uma patologia irreversível, e o máximo que se pode oferecer são cuidados paliativos para garantir sobrevida com maior qualidade.

Dessa forma, não surpreende que a pergunta sobre o que esperam do futuro seja assim respondida por uma entrevistada: “Prefiro não pensar no futuro, eu prefiro não sofrer por antecedência”. Certamente está claro para essa mãe que seu filho muito provavelmente não sobreviverá após os 18 ou 20 anos. Outra menciona: “Eu vivo um dia após o outro, que amanhã posso ter uma surpresa”. Ela nutre a esperança de que alguma descoberta científica mude o atual quadro. Porém, os demais entrevistados, muito provavelmente porque bem orientados pelos profissionais do Ambulatório de Genética Médica do HUCAM, afirmam que apenas esperam uma melhor qualidade de vida para seus filhos.

Como se pode observar, a experiência da trajetória das crianças e adolescentes com DMD contada pelos pais e responsáveis é descrita como muito difícil e cansativa: *“É difícil quando você nem está buscando um diagnóstico, e de repente você se depara com um diagnóstico difícil, o chegar até aqui não foi fácil.”*

Ressaltam-se a falta de informação e os desencontros por parte dos profissionais de saúde primeiramente consultados. Em nenhum dos casos relatados os pediatras ou ortopedistas consultados sequer suspeitaram de que poderia se tratar de DMD, o que é afirmado pelas mães entrevistadas com certo ar de revolta por terem perdido muitos anos em busca de um diagnóstico:

“Dificuldade, eu acho que falta conhecimento sobre a doença, tanto por parte da família quanto pela equipe de saúde.”

“Eu acho muito difícil [...] Porque falta informação das pessoas que trabalham na saúde, sem conhecimento sobre a doença e não sabem para onde me encaminhar, muito difícil mesmo.”

Não foi mencionado por nenhum deles o recebimento do Benefício de Prestação Continuada – BPC, que garante um salário-mínimo mensal à pessoa com deficiência.

A trajetória desses 12 meninos não é linear. Há vários desencontros quanto aos encaminhamentos para tentar buscar um alívio para as suas aflições. Dois entrevistados afirmam que pensaram em desistir: “Teve momentos que minha vontade era de desistir, mas encontrei ajuda em Deus.”

Utilizando-se do Modelo Explicativo de Kleinman (1980), podemos afirmar que em todos os itinerários verifica-se o uso dos subsistemas familiar, profissional e popular. Entretanto houve maior utilização do subsistema profissional, como foi relatado por nove entrevistados. Porém, em alguns momentos, o subsistema familiar teve que ser acionado para garantir acesso aos serviços especializados, na fala de três entrevistadas. O subsistema foi ativado quando da necessidade dos entrevistados de encontrar uma força superior para continuar nesse percurso, na fala de oito responsáveis: *“Se não fosse a fé em Deus eu já tinha desistido de continuar lutando”*.

6 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Esta pesquisa teve como objetivo geral conhecer os itinerários terapêuticos das crianças e adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne (DMD) atendidas no HUCAM em 2016. Para o alcance deste estudo foram feitas entrevistas com 12 famílias. E podemos ressaltar a pouca qualificação dos médicos pediatras para detectar sinais prodômicos da doença, a dificuldade dos familiares no acesso à rede de atenção à saúde qualificada para doenças raras, a falta de comunicação horizontal entre os profissionais de saúde e os usuários, a dificuldade da família, sem saber de um diagnóstico preciso, sentindo-se impotente diante do agravamento de saúde do filho.

Os itinerários terapêuticos dessas doze crianças e adolescentes demonstram um caminho não linear, cheio de vieses, com vários encontros e desencontros dentro sistema de saúde.

Podemos afirmar que no caso do Espírito Santo a Rede de Atenção à Saúde (RAS) tem base na Portaria nº 4.279, de 30 de dezembro de 2010 e a política Nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras estabelecida pela portaria 199 de 2014, ainda não estão operando como deveriam.

A realidade do SUS no Brasil apresenta inúmeras dificuldades no sentido de atender as demandas dos usuários, principalmente pessoas com doenças raras. É de fundamental importância, para responder às exigências a concretização do RAS, que se promova uma educação continuada às equipes multiprofissionais, tendo em vista a melhoria de qualidade no atendimento, com a capacidade de estabelecer diagnóstico precoce da criança com DMD.

Como sugestões e recomendações finais, é preciso que se promovam a capacitação e a qualificação dos profissionais de saúde para o diagnóstico precoce de DMD.

REFERÊNCIAS

ALVES, P. C. B.; SOUZA, I. M. A. Escolha e avaliação de tratamento para problemas de saúde: considerações sobre o itinerário terapêutico. In: RABELO, M. C.; ALVES, P. C. B.; SOUZA, I. M. A. **Experiência de Doença e Narrativa**. Rio de Janeiro: Fiocruz, 1999.

ALVES-MAZOTTI, J. O Método nas Ciências Sociais. In: ALVES-MAZOTTI, A. J.; GEWANDSZNAJDER, F. **O método nas Ciências Naturais e Sociais: pesquisa quantitativa e qualitativa**. São Paulo: Pioneira, 2001. p. 109-188.

ANDRADE, T. M. C. **Política Pública para Pessoas com Deficiência no Brasil**. Dissertação (Mestrado). Escola de Administração de Empresas de São Paulo, 2010.

ARAÚJO, A. P. Q. C. Distúrbios respiratórios na distrofia muscular de Duchenne. **Arq. Bras. Med**, 1992. 441-3. Disponível em: <http://www.pucgoias.edu.br/ucg/institutos/nepss/monografia/monografia_11.pdf>. Acesso em: 10 out. 2015.

AYRES, J. R. M. Cuidado e reconstrução das práticas de saúde. *Interface, comunicação, saúde e educação*. **Interface - Comunicação, Saúde, Educação**, 8, n. 14, 2013. 73-92. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1414-32832004000100005&script=sci_abstract&tlng=pt>. Acesso em: 28 dez. 2015.

BACH JR; ISHIKAWA, Y.; KIM, H.. Prevention of pulmonary morbidity for patients with Duchenne muscular dystrophy. **Chest.**, 112, n. 04, 1997. 1024-8. Disponível em: <<http://journal.publications.chestnet.org/pdfaccess.ashx?url=/data/journals/chest/21752/1024.pdf>>. Acesso em: 19 ago. 2017.

BELL, C. D.; CONEN, P. E. Change in fibersize in Duchenne muscular dystrophy. 1985.

BRASIL. **Estatuto da Criança e do Adolescente**: Lei nº 8.059, de 13 de janeiro de 1990, Lei n. 8.242 de 12 de outubro de 1991. Brasília: Câmara dos Deputados, 1990.

_____. **Lei 8.142/1990**. Brasília: Ministério da Saúde, 1990.

_____. **Lei Orgânica da Saúde. Lei 8.080/1990**. Brasília: Ministério da Saúde, 1990.

_____. Resolução nº 273 (INAMPS), de 17 de julho de 1991. Brasília: Ministério da Saúde, 1991.

_____. **Portaria nº 234, de 10 de fevereiro de 1992**. Brasília: Secretaria de Assistência à Saúde, 1992.

_____. Norma Operacional Básica do Sistema Único de Saúde/ NOB-SUS 96. Gestão plena com responsabilidade pela saúde do cidadão. **Diário Oficial da União**, Brasília, DF, 6 nov. 1996. Brasília: Ministério da Saúde, 1993.

_____. Portaria nº 545 de 20 de maio de 1993. Estabelece normas e procedimentos reguladores do processo de descentralização da gestão das ações e serviços de saúde através da Norma Operacional Básica - SUS 01/93. Brasília: Ministério da Saúde, 1993.

_____. **Portaria nº 2203, de 05 de novembro de 1996**. Brasília: Ministério da Saúde, 1996.

_____. Constituição da República Federativa do Brasil. Brasília: Senado, 1998.

_____. **Portaria nº 95 do Ministério da Saúde, de 26 de janeiro de 2001. Regionalização da assistência à saúde**: aprofundando a descentralização com equidade no acesso. Norma operacional da assistência à saúde Noas-SUS 01/01. Diário Oficial da União. Brasília: Ministério da Saúde, 2001.

_____. **Manual de Apoio aos Gestores do SUS**: organização das redes de laboratórios clínicos. 1. ed. Brasília: Ministério da Saúde, 2003. 2ª Reimpressão.

_____. **Para entender a gestão do SUS.** Brasília: CONASS, 2003.

_____. **Atenção Primária e Promoção da Saúde.** Brasília: CONASS, 2007. Conselho Nacional de Secretários de Saúde.

_____. **Política Nacional de Saúde à Pessoa Portadora de Deficiência.** Brasília: Ministério da Saúde, 2008. 72 p. Série E. Legislação em Saúde.

_____. Portaria nº 4.279, de 30 de dezembro de 2010. Estabelece diretrizes para a organização da Rede de Atenção à Saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). **Diário Oficial da União**, Seção 1. Brasília: 2010. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2010/prt4279_30_12_2010.html>. Acesso em: 10 dez 2016.

_____. **Avanço das Políticas Públicas para as Pessoas com Deficiência:** uma análise a partir de conferências nacionais. Brasília: Ministério da Saúde, 2012. Secretaria Nacional de Promoção dos Direitos Humanos da Presidência da República.

_____. **Caderno de Informações para a Gestão no SUS.** Brasília: Ministério da Saúde, 2012.

_____. Portaria nº 2009/GM, de 13 de setembro de 2012. Regimento Interno da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC). **Diário Oficial da União.** Brasília: Ministério da Saúde, 2012.

_____. **Resolução nº 466, de 12 de dezembro de 2012.** Brasília: Conselho Nacional de Saúde, 2012.

_____. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

_____. Implantação das Redes de Atenção à Saúde e outras estratégias da SAS. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

_____. PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014 - Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: <http://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html>. Acesso em: 16 dez 2015.

_____. Lei nº 13.146, de 06 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). **Diário Oficial da República Federativa do Brasil**, Brasília, 6 de julho de 2015. Brasília: 2015.

CAMARGO JÚNIOR, K. R. Um ensaio sobre a (In)definição de integralidade. In: PINHEIRO, R.; MATTOS, R. A. **Construção da integralidade: cotidiano, saberes e práticas em saúde**. Rio de Janeiro: UERJ, 2005. p. 35-44.

CAROMANO, F. A. Características do portador com Distrofia Muscular de Duchenne (DMD). **Revisão Arq. Ciênc. Saúde Unijar**, 3, n. 3, 1999. 211-218. Disponível em: <<http://revistas.unipar.br/index.php/saude/article/view/945>>. Acesso em: 12 mar 2016.

CECCIM, R. B.; FEUERWERKER, L. Mudança na graduação das profissões de saúde sob o eixo da integralidade. **Cad. Saúde Pública**, 20, n. 5, 2004. 1400-10. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_nlinks&ref=000126&pid=S0101-3289201300030000900019&lng=pt>. Acesso em: 07 jun 2016.

CECÍLIO, L. C. As Necessidades de saúde como centro estruturante na luta pela integralidade e equidade na atenção em saúde. In: PINHEIRO, R.; MATTOS, R. A. **Os sentidos da integralidade na atenção e no cuidado à saúde**. Rio de Janeiro: UERJ, 2001. p. 113-126.

CECÍLIO, L. C. O. **Inventando a mudança na saúde**. 3ª. ed. São Paulo: Hucitec, 2006.

CHAVES, M. **Saúde e Sistema**. Rio de Janeiro: FGV, 1980.

CONFERÊNCIA INTERN. CUIDADOS PRIMÁRIOS EM SAUDE. **Declaração de Alma-Ata**. URSS: 1978.

CUNHA, E. M. Por que almejar a integralidade na atenção ao paciente? In: SIMONE, C. C. F.; MONKEN, M. **Gestão em Saude**: contribuições para a análise da integralidade. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2009. p. 15-21.

DENNIS, A. et al. **Policies for Rare diseases and Orphan Drugs. Health Technology Assessment (HTA)**. Brussels: Belgian Health Care Knowledge Centre (KCE), 2009. Disponível em: <http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/policies_orphan_en.pdf>. Acesso em: 28 mai. 2016.

EMERY, A. E. H. **Duchenne muscular dystrophy**. Nova York: Oxford University, 1993.

FLORENCE, J. M. Doenças neuromusculares na infância e intervenção fisioterapêutica. In: TECKLIN (ORG.), J. S. **Fisioterapia Pediátrica**. São Paulo: Artmed, 2002. p. 188-205.

FONSECA, J. G. et al. Distrofia muscular de Duchenne: complicações respiratória e seu tratamento. **Rev. Ciên. Med.**, Campinas, 16, n. 02, 2007. 109-120. Disponível em: <<http://periodicos.puc-campinas.edu.br/seer/index.php/cienciasmedicas/article/view/1067>>. Acesso em: 02 jun. 2016.

GOZAL, D. Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy. **Pediatr Pulmonol**, 29, n. 02, 2000. 141-50. Disponível em: <Pulmonary manifestations of neuromuscular disease with special reference to Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy>. Acesso em: 16 set. 2016.

KAKULAS, B. A. Problems and solutions in the rehabilitation of patients with progressive muscular dystrophy. **Scand J. Rehab Med Suppl**, 39, 1999. 23-37.

Disponível em:
http://www2.unifesp.br/centros/cedess/mestrado/teses/tese_p_94_2012_criacao_questionario_ddmkq_adiana_nathalie_klain.pdf. Acesso em: 10 set. 2015.

KLEINMAN, A. **Patients and Healers in the context of culture**. Berkley (US): University of California, 1980.

LANNA JÚNIOR, M. C. M. **História do Movimento Político das Pessoas com Deficiência no Brasil**. Brasília: Secretaria de Direitos Humanos, 2010.

LIU , M. K. et al. Practical problems and management of seating through the clinical stages of Duchenne's muscular dystrophy. **Arch. Phys Med Rehabil**, 84, n. 06, 2003. 818-24. Disponível em:
http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1809-29502012000200002. Acesso em: 02 out. 2015.

MANZUR, A. Y. et al. Glucocorticoid corticosteroids for Duchenne muscular dystrophy. **Cochrane Database Syst. Rev.**, 1, n. CD003725, 2008. Disponível em:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18254031>. Acesso em: 10 out. 2015.

MARTINEZ, H. A. **Os itinerários terapêuticos e a relação médico-paciente**. Tradução de Jorge Barreto Virgínia. Belo Horizonte: Abril, 2006.

MATTAR, F. L.; SOBREIRA, C. F. R. Hand weakness Duchenne muscular dystrophy and its relation to physical disability. **Neuromuscular disorders**. **PlubMed.gov**, 18, n. 03, 2008. 193-8. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/18207403>. Acesso em: 10 set. 2015.

MATTOS, R. A. Os sentidos da integralidade na atenção e no cuidado à saúde. Rio de Janeiro: UERJ-IMS-Abrasco, 2001.

MECHANIC, D.; VOLKART, H. Stress, illness behavior, and the sick role. **American Sociological Review**, 26, n. 01, 1961. 51-18. Disponível em:
<http://www.jstor.org/stable/2090512>. Acesso em: 25 mai 2016.

MENDES, E. V. **As redes de atenção à saúde**. Brasília: Organização Pan-Americana da Saúde, 2011.

MONETTI, V.; CARVALHO, P. P. **Adolescência**: aspectos médicos sanitários e psicossociais. São Paulo: Instituto de Saúde, 1978.

NEWSON, D. J. The respiratory system in muscular dystrophy. **Brit. Med. Bull**, 36, n. 2, 1980. 135-8.

O' SULLIVAN, S. B.; SCHMITZ, T. Z. Eletromiografia e testes de velocidade de condução nervosa. In: _____ **Fisioterapia**: Avaliação e tratamento. São Paulo: Manole, 1993. p. 183-218.

OPAS; OMS. La renovación de la atención primaria de salud en las Américas: documento de posición. Washington, DC: OPAS, 2007.

PAIM, J. S.; ALMEIDA-FILHO, N. Conceitos de saúde: atualização do debate teórico-metodológico. In: PAIM, J. S.; ALMEIDA-FILHO, N. **Saúde Coletiva**: teoria e prática. Rio de Janeiro: MedBook, 2014. p. 13-27.

PARSONS, T. **Sociedades**: perspectivas evolutivas e comparativas. São Paulo: Livraria Pioneira, 1969.

PINHEIRO, R.; CECCIM, R. B.; MATTOS, R. A. **Ensinar Saúde**: a integralidade e o SUS nos cursos de graduação na área da saúde. Rio de Janeiro: IMS/UERJ, 2006.

RABELLO, C.; SCHAEPPH. Religião, Imagens e Experiência de Aflição: Alguns elementos para reflexão. In: _____ **Experiência de doença e narrativa**. Rio de Janeiro: Fiocruz, 1999. p. 229-260.

SDH/PR - SNPD. Viver sem Limite – Plano Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência. Brasília: SDH/PR - SNPD, 2014.

SDH/PR; SNPD; CONADE. 3ª Conferência Nacional dos Direitos da Pessoa com Deficiência. Brasília: Conade, 2013.

SHEPHERD, R. B. **Fisioterapia em Pediatria**. 3ª. ed. São Paulo: Santos, 1996.

SILVA, D. G. V. **Narrativas do viver com diabetes mellitus**: experiências pessoais e culturais. Florianópolis - SC: UFSC, 2001.

TEIXEIRA, C. F.; SOUZA, L. E. P. F.; PAIM, J. S. Sistema Único de Saúde (SUS): a difícil construção de um sistema universal na sociedade brasileira. In: PAIM, J. S.; FILHO, A. **Saude Coletiva**: Teoria e Prática. Rio de Janeiro: MedBook, 2014.

ZATZ, M. Genômica das doenças neuromusculares e neurodegenerativas. In: _____ **Genômica**. São Paulo: Atheneu, 2004. p. 347-360. Disponível em: <https://pt.wikipedia.org/wiki/Distrofia_muscular>. Acesso em: 10 nov 2015.

APÊNDICE A

ROTEIRO DE ENTREVISTA

Nome (sigla):

Data de nascimento: ____/____/____

Nome do responsável (sigla):

Data da entrevista: ____/____/____

1. Quando o (a) senhor (a) percebeu os primeiros sinais e sintomas da doença?
2. Quais foram esses sinais?
3. Vocês procuraram ajuda?
4. Onde vocês a procuraram?
5. Como foi o atendimento?
6. Além desse vocês procuraram por outros serviços de saúde?
7. Como vocês avaliam esses serviços?
8. O atendimento foi bom?
9. Resolveu o problema?
10. Fez algum encaminhamento?
11. Como você veio até o HUCAM?
12. Como ficou sabendo desse atendimento?
13. Como o senhor avalia esse atendimento?
14. Qual palavra o senhor usaria para definir esse caminho que foi percorrido com o seu filho até chegar ao HUCAM?
15. O que espera daqui para frente?
16. Quer acrescentar algo?

APÊNDICE B

TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO (TCLE)

Eu, _____, fui convidado (a) a participar da pesquisa intitulada “Itinerário Terapêutico de Crianças e Adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne”, sob a responsabilidade de Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato.

JUSTIFICATIVA

É longo o caminho percorrido pelas crianças e adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne. Os sinais e sintomas, que se iniciam a partir do terceiro ano de vida, passam muitas vezes despercebidos pelo profissional de saúde da atenção primária, por falta de conhecimento dessa patologia, o que traz dificuldades para o encaminhamento à rede especializada, afetando diretamente a qualidade de vida desses atores sociais.

Por isso, conhecer o itinerário utilizado pelos pais e pelas crianças e adolescentes com DMD que chegam ao HUCAM vindos de vários municípios e até de fora do Espírito Santo é fundamental para identificar os nós da rede de atenção primária de saúde.

OBJETIVOS E PROCEDIMENTOS DA PESQUISA

Descrever os itinerários terapêuticos de crianças e adolescentes com DMD, levando em consideração o acesso aos serviços de saúde por eles acionados. Para tanto, os responsáveis por essas crianças e adolescentes serão convidados a participar de uma entrevista semiestruturada após lerem e assinar o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido.

DURAÇÃO E LOCAL DA PESQUISA

O questionário levará em média 20 minutos para ser preenchido e será aplicado no próprio ambulatório de pediatria onde essas crianças e adolescentes, junto com os seus responsáveis, são atendidos.

RISCOS E DESCONFORTOS

Os riscos relacionados à participação na pesquisa são considerados mínimos, pois envolvem a exposição do responsável no momento de resposta ao questionário, o que pode levá-lo a recordações do passado de episódios negativos. A qualquer momento os convidados podem optar por se retirar da pesquisa.

BENEFÍCIOS PARA OS PARTICIPANTES DA PESQUISA

Diante da atualidade e relevância da temática, acreditamos que o presente projeto seja de suma importância para os profissionais da área de saúde, gestores de políticas públicas, estudiosos, acadêmicos, famílias que tenham interesse pelo tema em questão e a sociedade em geral, no sentido de uma identificação precoce do diagnóstico da Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne, bem como do aprofundamento no debate teórico, da discussão sobre as redes de atenção e da construção de políticas públicas que promovam os direitos e deveres das crianças e adolescentes com DMD.

CRITÉRIO DE INCLUSÃO E EXCLUSÃO

A pesquisa contará com uma amostra de 18 pessoas responsáveis pelas crianças e adolescentes com DMD, no critério de inclusão. São crianças e adolescentes do sexo masculino na faixa etária entre 7 a 16 anos com diagnóstico de DMD, atendidos no ambulatório de pediatria do HUCAM. Estão excluídos crianças e adolescentes do sexo feminino, em qualquer faixa etária, e do sexo masculino que não tenham DMD.

GARANTIA DE RECUSA EM PARTICIPAR DA PESQUISA

Entendo que não sou obrigado a participar da pesquisa, podendo deixar de participar dela em qualquer momento de sua execução, sem que haja penalidades ou prejuízos decorrentes da minha recusa.

GARANTIA DE MANUTENÇÃO DO SIGILO E DA PRIVACIDADE

É garantido que o paciente e o responsável terão suas identidades resguardadas durante todas as fases da pesquisa, inclusive após a publicação.

ESCLARECIMENTO DE DÚVIDAS

Em caso de dúvidas sobre a pesquisa ou perante a necessidade de reportar qualquer injúria ou dano relacionado com o estudo, eu devo contatar o (a) pesquisador (a) Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato, no telefone (27) 996051875 ou no endereço Rua Rachel Vitalino de Britto, nº110, Ap. 502, Bl. 8, Hélio Ferraz, Serra, ES, CEP 29160-596. Caso não consiga contatar o pesquisador ou precise relatar algum problema, posso contatar o Comitê de Ética e Pesquisa do HUCAM pelo telefone (27) 33357326 ou por meio do endereço Hospital Universitário Cassiano Antônio de Moraes, Comissão de Ética e Pesquisa com Seres Humanos, Av. Marechal Campos, nº 1468, Maruípe, CEP 29.040-090, Vitória, ES, Brasil.

Declaro que fui verbalmente informado e esclarecido sobre o teor do presente documento, entendo todos os termos acima expostos, como também os meus direitos, e que voluntariamente aceito participar deste estudo. Também declaro ter recebido uma cópia deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido assinada pelo pesquisador.

Na qualidade de pesquisador responsável pela pesquisa “Itinerário Terapêutico de Crianças e Adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne”, eu, Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato, declaro ter cumprido as exigências dos itens IV.3

e IV.4 da Resolução CNS 466/2012, que estabelece diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisa envolvendo seres humanos.

Local, Data

Participante da Pesquisa

Ana Lucia P. dos Santos Barbirato

APÊNDICE C

TABELA DE ITINERÁRIOS TERAPÊUTICOS

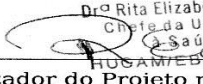
Tabela de Itinerários Terapêuticos					
ID	Idade Atual	Início Idade	Sinais e Sintomas Início	Especialidade Médica	Rede de Atendimento
01	18 anos	4 anos	Dificuldade em andar; Queda; Dificuldade em subir escada, Andar na ponta do pé; Dificuldade em levantar.	Ort.1, Ort.2, Ort. 3, Neuropediatra	Rede Privada
02	14 anos	4 anos	Cansaço; Dificuldade em subir escada	Ort. Cardiologista, Reumatologista	Rede Privada
03	13 anos	7 anos	Dificuldade em correr	Ort. Psiquiatra, Geneticista	Rede Pública
04	10 anos	7 anos	Mancando; TGO e TGP alterado	Ort.1, Ort.2, Geneticista	Rede Privada
05	15 anos	2anos	Dificuldade para andar; Caia com frequência	Pediatra, Geneticista	Rede Pública
06	9 anos	2 anos	Dificuldade em andar, Não subia escada	Pediatra, Ortop.1, Ortop.2, Neuropediatra, Geneticista	Rede Privada/ Rede publica
07	16 anos	3anos	Cair muito, Não conseguia subir escada	Hematologista, Neuropediatra	Rede Pública
08	16 anos	3 anos	Dificuldade para andar	Vários médicos, Geneticista	Rede Pública
09	5 anos	3 anos	Alteração grave no fígado; Fraqueza na mudança de posição	Médica Alergista, Gastro, Geneticista	Rede Particular/Rede Pública
10	12 anos	3 anos	Andando na pontinha do pé; Queda.	Ort.1, Ort.2, Pediatra1, Psiquiatra, Pediatra2, Neuropediatra	Rede Privada
11	13 anos	3 anos	Mancar do joelho	Ort. Fisioterapeuta APAE, Geneticista	Rede Privada/Rede Publica
12	7 anos	2 anos	Não conseguia andar	Pediatra, Neurologista adulto, Neuropediatra, Geneticista	Rede Privada/Rede Publica

Tabela de Itinerários Terapêuticos			
Exames Solicitados	Idade do Diagnóstico	Para onde foi encaminhado	HUCAM (idade)
Sangue Eletroneuromiografia	9 anos	CREFES	9/10 anos
Exame de sangue CPK eletromiografia	10 anos	Hosp. Infantil de Vitória	12 anos
Vários Exames	8 anos	Hosp. Infantil de Vitória	11 anos
CPK	10 anos	USP/CREFES	10 anos
Vários Exames	11 anos	USP/Hosp. Infantil de Vitória/CREFES	13 anos
Exame Genético	6 anos	Hosp. Infantil de Vitória	8 anos
Vários Exames	7 anos	Conselho Tutelar/Hosp. Infantil de Vitória/CREFES	14 anos
CPK, DNA	8 anos	Hosp. Infantil de Vitória	15 anos
DNA e CPK	3 anos	Hosp. Infantil de Vitória	3 anos
CPK alto, DNA negativo, Biopsia muscular.	6 anos	USP/Hosp. Infantil de Vitória	12anos
Biopsia Muscular	4 anos	Hosp. Infantil de Vitória	12 anos
CPK, exame de genética	4 anos	Hosp. Infantil de Vitória	4 anos

ANEXO 1

CARTA DE ANUÊNCIA DA INSTITUIÇÃO

FORMULÁRIO PARA AUTORIZAÇÃO DE PESQUISA NO HUCAM		
Título do Projeto: Itinerário Terapêutico de Crianças e Adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne		
Classificação da Pesquisa: Pesquisa Acadêmica		
Responsável pela Instituição: Maristela Dalbello Araujo		
Pesquisador Principal: Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato		
Link do Currículo Lattes: http://lattes.cnpq.br/5066577983663993		E-mail do Responsável na Inst.: analuciap7@gmail.com
Programa de Pós-Graduação(Se Pertinente): Mestrado em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local//EMESCAM		
Tipo de Participação: Instituição Responsável	Número de Participantes.: 18	Estudo Multicêntrico: Não
INFORMAÇÕES FINANCEIRAS		
Tipo de Fomento: Nenhum		Recursos em Capital Aplicados no Hospital: R\$
Recursos em Custeio Aplicados no Hospital: R\$		Recursos em Bolsas: R\$
Financiador(es):		
Ano de Início do Projeto: 10/2015	Ano de Enc.: 02/2017	Instituições Participantes: HUCAM
Área de Conhecimento: Ciências Sociais Aplicadas		Natureza da Pesquisa: Básica
Tipo de Pesquisa: Ciências Sociais e Humanas Aplicadas em Saúde		
Sector de Aplicação dos Resultados da Pesquisa: Políticas, Programas, Ações e Serviços de Saúde		
Agravo em Saúde em Investigação: Outros		
Tipo(s) de Tecnologia(s) em Investigação: Sistemas Organizacionais e de Gestão		Natureza de Aplicação da Tecnologia em Investigação: Promoção


 Dra Rita Elizabeth Checon Freitas Silva
 Chefe da Unidade de Atenção à Saúde da Criança
 HUCAM/EBSERH/CRM-ES3807
 Autorizador do Projeto no HUCAM
 (Assinatura e Carimbo do Responsável pelo Setor/Serviço em que será realizado o estudo)
 Data: ____/____/____


 Dra Carolina Anhoque
 Chefe do Setor de Ensino e Pesquisa
 HUCAM - EBSERH
 Anuência GEP
 Data: 20/5/16

ANEXO 2

CARTA DE APROVAÇÃO DO COMITÊ DE ÉTICA

HOSPITAL UNIVERSITÁRIO
CASSIANO ANTÔNIO DE
MORAES



PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: ITINERÁRIO TERAPÊUTICO DE CRIANÇAS E ADOLESCENTES COM DISTROFIA MUSCULAR PROGRESSIVA DE DUCHENNE

Pesquisador: Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 58108416.8.0000.5071

Instituição Proponente: HOSPITAL UNIVERSITARIO CASSIANO ANTONIO MORAES-HUCAM

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 1.698.972

Apresentação do Projeto:

Trata-se de um estudo qualitativo com coleta por meio de entrevista à 18 pacientes com distrofia muscular progressiva de Duchenne e familiares. A entrevista será gravada, será feita transcrição, arquivo e descarte após 5 anos.

Objetivo da Pesquisa:

Descrever os itinerários terapêuticos das crianças e adolescentes com Distrofia Muscular Progressiva de Duchenne, levando em consideração o acesso aos serviços de saúde por eles acionados.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Por se tratar de pesquisa por meio de questionário, os riscos são mínimos e sua tratativa foi descrita pelos autores. Estudo factível e com benefícios para população estudada.

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

O estudo é factível e adequado às questões éticas de proteção ao participante.

O estudo utilizará análise de prontuários. Caso seja necessário fazer carga de prontuário no SPP do HUCAM, seguir as normas já estabelecidas para pesquisa em prontuário.

Endereço: Avenida Marechal Campos, 1355

Bairro: Santos Dumont

UF: ES

Telefone: (27)3335-7326

Município: VITORIA

CEP: 29.043-900

E-mail: cephucam@gmail.com

HOSPITAL UNIVERSITÁRIO CASSIANO ANTÔNIO DE MORAES



Continuação do Parecer: 1.698.972

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

Atualizar as logomarcas nos formulários (Ebserh, HUCAM, UFES);

Corrigir o nome do Hospital. O correto é Hospital Cassiano Antonio Moraes;

Na Folha de rosto consta 25 participantes. no trabalho e formulário, consta 18.

Recomendações:

Dar crédito ao HUCAM, considerando ser o serviço em que será realizado o estudo.

Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

Sem pendências.

Considerações Finais a critério do CEP:

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	termodeassentimentodomenor.docx	26/07/2016 15:45:10	Carin Ribeiro Miglinas	Aceito
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BÁSICAS_DO_PROJETO_700710.pdf	26/07/2016 14:24:55		Aceito
Folha de Rosto	folhaderosto.pdf	16/06/2016 08:45:01	Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato	Aceito
Declaração de Instituição e Infraestrutura	img004.jpg	20/05/2016 17:21:52	Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	PROJETO_DE_PESQUISA.pdf	06/05/2016 14:38:07	Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	TCLE.pdf	06/05/2016 14:33:43	Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato	Aceito
Outros	Questionario.docx	22/04/2016 14:48:01	Ana Lucia Pereira dos Santos Barbirato	Aceito

Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

Endereço: Avenida Marechal Campos, 1355

Bairro: Santos Dumont

CEP: 29.043-900

UF: ES **Município:** VITORIA

Telefone: (27)3335-7326

E-mail: cephucam@gmail.com

HOSPITAL UNIVERSITÁRIO
CASSIANO ANTÔNIO DE
MORAES



Continuação do Parecer: 1.698.972

VITORIA, 25 de Agosto de 2016

Assinado por:
Claudio Piras
(Coordenador)

Endereço: Avenida Marechal Campos, 1355

Bairro: Santos Dumont

CEP: 29.043-900

UF: ES **Município:** VITORIA

Telefone: (27)3335-7326

E-mail: cephucam@gmail.com