

**ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA –
EMESCAM**

**PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM POLÍTICAS PÚBLICAS E
DESENVOLVIMENTO LOCAL**

HINGRIDI DE SOUZA BAYER GOMES

**ATENÇÃO À PESSOA COM DOENÇA RARA NA POLÍTICA PÚBLICA DE SAÚDE
EM UM MUNICÍPIO DE PEQUENO PORTE**

VITÓRIA-ES

2018

HINGRIDI DE SOUZA BAYER GOMES

**ATENÇÃO À PESSOA COM DOENÇA RARA NA POLÍTICA PÚBLICA DE SAÚDE
EM UM MUNICÍPIO DE PEQUENO PORTE**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia – Emescam como requisito parcial para a obtenção do Grau de Mestre em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local.

Orientadora: Profª Drª Silvia Moreira Trugilho

VITÓRIA-ES

2018

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

G633a Gomes, Hingridi de Souza Bayer
Atenção à pessoa com doença rara na política pública de
saúde de um município de pequeno porte / Hingridi de Souza
Bayer Gomes. - 2018.
105 f.

Orientadora: Prof^a. Dr^a. Silvia Moreira Trugilho.

Dissertação (mestrado) em Políticas Públicas e
Desenvolvimento Local – Escola Superior de Ciências da Santa
Casa de Misericórdia de Vitória, EMESCAM, 2018.

1. Doenças raras. 2. Direito à saúde. 3. Sistema Único de
Saúde - SUS. 4. Política Pública de Saúde. I. Trugilho, Silvia
Moreira. II. Escola Superior de Ciências da Santa Casa de
Misericórdia de Vitória, EMESCAM. III. Título.

CDD: 616.9

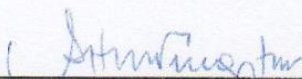
HINGRIDI DE SOUZA BAYER GOMES

**ATENÇÃO À PESSOA COM DOENÇA RARA NA
POLÍTICA PÚBLICA DE SAÚDE EM UM MUNICÍPIO
DE PEQUENO PORTE**

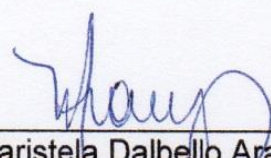
Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM, como requisito parcial para obtenção do grau de Mestra em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local.

Aprovada em 20 de dezembro de 2018.

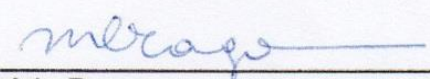
BANCA EXAMINADORA



Profª Drª Silvia Moreira Trugilho
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de
Misericórdia de Vitória – EMESCAM
Orientadora



Profª Drª Maristela Dalbello Araujo
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de
Misericórdia de Vitória – EMESCAM



Prof Dr Rogério Drago
Universidade Federal do Espírito Santo – UFES

AGRADECIMENTOS

A finalização dessa dissertação de mestrado é consequência de muita dedicação e horas de trabalho. É importante destacar os meus sinceros agradecimentos a algumas pessoas que me ajudaram nesta etapa da minha vida.

Em primeiro lugar, gostaria de agradecer ao meu Deus por ter me sustentando até o final diante de tantas lutas.

Agradeço em especial a meu esposo e a meu filho a quem dedico esse trabalho, por estarem ao meu lado nos piores e melhores momentos da minha vida, ou seja, pelo amor incondicional e aos meus familiares, pelo carinho e apoio.

Aos meus amigos do mestrado, pelos momentos divididos juntos. Especialmente às minhas amigas Ana Paula, Carla, Ingridi, Klíndia e Zuleika pelo tempo em que ficamos juntas nesta caminhada e pelas viagens para a realização desse mestrado.

À minha Orientadora Dra. Silvia Moreira Trugilho, pelo carinho, pela orientação prestada, pelo incentivo, disponibilidade e apoio que sempre demonstrou, a minha eterna gratidão.

Obrigada à equipe do Programa de Mestrado em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local pelo apoio.

À banca, Dra. Maristela Dalbello-Araujo e Dr. Rogério Drago, obrigada pelas contribuições e conhecimento para a realização dessa dissertação.

Agradeço ao gestor e aos profissionais da Secretária Municipal de Saúde do município de Presidente Kennedy bem como as mães e pais que colaboraram na realização dessa pesquisa.

E por último destacar e agradecer ao PRODES/PK e à querida prefeita Amanda Quinta Rangel pelo apoio.

Ninguém vence sozinho. A todos, meu sincero e profundo muito obrigada!

RESUMO

O estudo tem como tema a atenção às doenças raras na política pública de saúde, tomando como cenário um município de interior do estado do Espírito Santo. No Brasil, o direito à saúde significa a garantia, pelo Estado, de condições dignas de vida, e de acesso universal e igualitário às ações e serviços de promoção, proteção e recuperação da saúde, em todos os seus níveis, a todos os habitantes do território nacional. Sua realização justifica-se pelo entendimento de estudar como se efetiva a atenção em saúde às pessoas com doença rara na política pública de saúde. É útil no sentido de revelar as possibilidades e desafios na atenção em saúde direcionada a grupo específico de minoria populacional. Teve por objetivo investigar a linha de cuidado de atenção à pessoa com doença rara, na realidade de um município de pequeno porte situado no interior do estado do Espírito Santo, em relação à organização das ações e serviços, acesso e integralidade da atenção, possibilidades e dificuldades para efetivar ações de atenção em saúde para pessoas com doença rara. A metodologia utilizada foi de abordagem qualitativa, descritiva, configurando-se como estudo de caso. Os dados foram coletados por meio de entrevistas semiestruturadas com gestores e profissionais de saúde, além de depoimentos de pais de crianças com doença rara sobre a experiência vivenciada por eles quanto aos caminhos percorridos para a garantia da atenção em saúde para seus filhos. Os dados obtidos foram analisados por meio do método de análise de conteúdo. Os resultados obtidos revelam desconhecimento por parte de gestores e profissionais de saúde sobre doença rara, mas desejam ser capacitados para melhor atender os usuários que se encaixam nesta condição de saúde. Ainda, as dificuldades enfrentadas pelos envolvidos estão relacionadas ao desconhecimento em relação às doenças raras e limitação dos recursos necessários às ações de acolhimento e encaminhamento dos casos. Em relação aos pais, a vivência dos mesmos evidencia uma árdua luta para o acesso dos filhos aos cuidados necessários.

Palavras-chave: Doenças Raras. Políticas Públicas. Direito à saúde. SUS.

ABSTRACT

The study has as its theme the attention to rare diseases in the public health policy, taking as a scenario a municipality in the countryside of the state of Espírito Santo. In Brazil, the right to health means the guarantee by the State of decent living conditions and universal and equal access to health promotion, protection and recovery actions and services, at all levels, to all inhabitants of the National territory. Its accomplishment is justified by the understanding of studying how health care is effective for people with rare diseases in public health policy. It is useful in the sense of revealing the possibilities and challenges in health care directed to specific group of population minority. The objective of this study was to investigate the care line of the person with rare disease, in a reality of a small municipality located in the countryside of the state of Espírito Santo, in relation to the organization of actions and services, access and integrality of care, possibilities and difficulties to carry out health care actions for people with rare diseases. The methodology used was the qualitative, descriptive approaching, being configured as a case study. The data were collected through semi-structured interviews with managers and health professionals, as well as testimonies of parents of children with rare illnesses about the experience they have experienced regarding the paths taken to ensure health care for their children. The data were analyzed using the content analysis method. The results obtained reveal a lack of knowledge on the part of managers and health professionals about rare diseases, but they wish to be able to better serve the users that fit this health condition. Still, the difficulties faced by those involved are related to the lack of knowledge about rare diseases and the limitation of the resources necessary for the actions of reception and referral of cases. In relation to the parents, the experience of the same shows an arduous struggle for the children's access to the necessary care.

Keywords: Rare Diseases. Public Policies. Right to health.SUS.

LISTA DE SIGLAS

AIS - Ações Integradas de Saúde

AME - Atrofia Muscular Espinhal

ANS - Agência Nacional de Saúde Suplementar

ANVISA - Agência Nacional de Vigilância Sanitária

CAP - Caixas de Aposentadorias e Pensões

CEP - Comitê de Ética em Pesquisa

CNS - Conselho Nacional de Saúde

CONASP - Conselho Consultivo de Administração da Saúde Previdenciária

CONITEC - Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias

DMD - Distrofia Muscular de Duchenne

DR - Doença Rara

EMESCAM - Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia

ES - Espírito Santo

IAP - Institutos de aposentadorias e Pensão

IBGE - Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística

IDH-M - Índice de Desenvolvimento Humano Municipal

INAMPS - Instituto Nacional de Assistência Médica da Previdência Social

INPS - Instituto Nacional de Previdência Social

MS - Ministério da Saúde

NASF - Núcleo de Saúde da Família

NOAS - Normas Operacionais de Assistência à Saúde

NOB - Normas Operacionais Básicas

OMS - Organização Mundial de Saúde

ONU - Organização das Nações Unidas

PIB - Produto Interno Bruto

PNAIPDR - Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

PTS - Projeto Terapêutico Singular

SINPAS - Sistema Nacional de Assistência e Previdência Social

SUS - Sistema Único de Saúde.

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO	6
2 O DIREITO À SAÚDE E O SUS	15
2.1 A SAÚDE COMO DIREITO.....	15
2.2 O SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE E SUA IMPLEMENTAÇÃO	18
3 ATENÇÃO PÚBLICA ÀS DOENÇAS RARAS	28
4 DOENÇA RARA EM MUNICÍPIO DE PEQUENO PORTE: CONHECIMENTO, ATENÇÃO E LIMITES	36
4.1 CONHECIMENTO A RESPEITO DAS AÇÕES, PROGRAMAS E SERVIÇOS DE ATENÇÃO À PESSOA COM DOENÇA RARA.....	37
4.2 ATENÇÃO À SAÚDE DE PESSOAS COM DOENÇA RARA NO MUNICÍPIO...39	
4.3 DIFICULDADES ENFRENTADAS PARA O ATENDIMENTO À PESSOA COM DOENÇA RARA	42
4.4 VIVÊNCIAS DE PAIS DE CRIANÇAS COM DOENÇAS RARAS	44
5 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	57
ANEXO A - PORTARIA Nº199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014.....	69
ANEXO B - CARTA DE ANUÊNCIA.....	95
APÊNDICE A – ROTEIRO DE ENTREVISTA COM GESTORES E PROFISSIONAIS DA SAÚDE	96
APÊNDICE B – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA OS PROFISSIONAIS DE SAÚDE E GESTORES.....	99
APÊNDICE C – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA OS PAIS	101

1 INTRODUÇÃO

A doença rara é um evento patológico caracterizado pela baixa assiduidade que acontece na população. Cada país define limites próprios para essa raridade. Os Estados Unidos da América definem o critério de 75 ocorrências a cada 100 mil habitantes, enquanto a União Europeia acompanha o critério de um por 10 mil habitantes (FDA, 2012).

Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), as informações confirmam que cerca de 400 milhões de indivíduos no mundo são acometidos com doenças raras (DR). O desafio ainda é maior, pois, de acordo com Pimentel (2005), se estima que 95% delas não têm tratamento específico e necessitam de cuidados paliativos assegurando-lhes ao menos qualidade de vida.

Segundo Silva e Souza (2015), cerca de 7 mil doenças raras já são distintas pela ciência. Dentre elas, 80% têm causa genética. Estas afetam de 6% a 8% da população. Estes percentuais podem sofrer modificação à medida que os conhecimentos sobre o genoma humano aumentam. O restante transcorre de infecções bacterianas e virais, alergias ou causas degenerativas.

A maioria das doenças raras (75%) aparece no início da vida e afeta, principalmente, crianças de 0 a 5 anos. Elas colaboram ainda expressivamente para a morbimortalidade nos primeiros 18 anos de vida. No total, as doenças raras são progressivas, crônicas, degenerativas e incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas, além de acrescentar o risco de complicações que podem induzir ao óbito (INTERFARMA¹, 2013).

No geral, o caminho percorrido pelos portadores de doenças raras é longo, pois o aparecimento dos sinais e sintomas costuma acontecer em metade dos casos, ao nascer ou ainda na infância. Contudo uma grande parcela das pessoas tem sintomas tardios, em muitos casos as manifestações podem simular outras doenças e confundir ainda mais a avaliação.

¹ O *site* interfarma fundado em 1990 é uma entidade setorial, sem fins lucrativos, que representa empresas e pesquisadores nacionais ou estrangeiros responsáveis pela inovação em saúde no Brasil.

Luz, Silva e Demontigny (2015) destacam que nem sempre as pessoas acometidas pelas doenças raras recebem o diagnóstico precoce e que, além disso, são poucas as opções terapêuticas sendo raras as pesquisas científicas nessa área.

Para Aith *et al.*(2014), um assunto que precisa de mérito e mais atenção nos dias de hoje e que vem significando elemento de estudos é o de como o Estado organiza e amplia suas políticas públicas, tendo em vista que são as políticas públicas que materializam os direitos sociais sendo elas de responsabilidade do Estado. Portanto, os autores chamam a atenção para a questão como o Estado desenvolve sua responsabilidade pela via das políticas públicas.

Segundo Luz, Silva e Demontigny (2015), a existência de doenças raras é muito mais comum do que sugere o nome, constituindo-se entre 6% e 10% das doenças no mundo. Em relação ao Brasil, Silva e Souza (2015) referem que, caso se aplique a estimativa da União Europeia (6% a 8%), tem-se uma estimativa de aproximadamente 13 milhões de indivíduos acometidos com alguma doença rara.

Apesar de haver, no Brasil, portaria do Ministério da Saúde regulamentando a atenção às doenças raras, muito há ainda a se fazer para que as pessoas com doenças raras consigam acesso ao diagnóstico precoce e tratamento de que necessitam. É fato real que as pessoas com doenças raras vivenciam dificuldade na atenção em saúde, no que tange ao acesso e integralidade da atenção.

De acordo com Kerber *et. al.* (2010), no Brasil, o direito à saúde constitui a garantia, pelo Estado, de acesso universal e justo às ações e serviços de promoção, proteção e recuperação da saúde, a todos os habitantes do território nacional, em todos os níveis, além de acesso às condições dignas de vida pelas pessoas.

Nesta perspectiva Aith *et al.* (2014) afirmam que uma das principais garantias existentes para a proteção do direito à saúde consiste na normatização das políticas públicas através de leis e/ou normas infralegais que criam deveres legais para o Estado brasileiro e oferecem aos cidadãos instrumentos eficazes de proteção jurídica. A institucionalização normativa das políticas públicas de saúde é fundamental para criar obrigações jurídicas concretas às autoridades públicas e possibilitar a cobrança por parte dos órgãos de controle e da sociedade como um todo.

Neste contexto, a presente dissertação tomou como objeto de estudo de investigação a linha de cuidado de atenção à pessoa com doença rara, na realidade de um município de pequeno porte situado no interior do estado do Espírito Santo. A intenção de realizar esse estudo também foi motivada pela experiência vivida como mãe de criança com doença rara e as dificuldades enfrentadas para o acesso à atenção em saúde.

A experiência pessoal, embora se constitua como conhecimento empírico, torna-se motivadora para empreender um estudo científico que possa trazer contribuições para a reflexão da atenção às doenças raras no SUS e o acesso aos cuidados necessários para aqueles que possuem doença rara.

A vivência como mãe de criança com doença rara² me motivou a caminhar em busca de melhor conhecer a forma de acesso de pessoas com doenças raras à atenção em saúde que necessitam. A experiência materna me leva a reconhecer que muitos profissionais da saúde desconhecem as doenças raras em suas manifestações clínicas, favorecendo o diagnóstico tardio em algumas situações, bem como a falta de cuidados adequados ao tratamento. Tal fato revela a necessidade de melhor se conhecer como a área de saúde, em especial a política pública de saúde, se organiza para atender aos portadores de doença rara.

Estudar a forma como se efetiva a atenção em saúde às pessoas com doença rara na política pública de saúde revela-se importante e necessário no sentido de possibilitar a sistematização de conhecimentos sobre a atenção em saúde no SUS para um grupo populacional específico que são as pessoas com doença rara. Os resultados de um estudo que disso se ocupe podem contribuir para divulgar conhecimentos para os profissionais de saúde sobre os desafios enfrentados pelas pessoas com doença rara na busca por atenção em saúde. Podem, ainda, contribuir para auxiliar na criação de

²Em 2013, quando meu filho tinha 2 meses de idade, eu e meu esposo percebemos que havia algo de errado com nosso bebê. Foi quando o levamos ao médico que, após diversos exames, encaminhou para outros especialistas. Ao final, descobriu-se tratar-se de uma doença rara, denominada de mastocitose cutânea difusa. O caminho percorrido até a confirmação do diagnóstico e tratamento foi longo e penoso, evidenciando a luta que muitas outras famílias também travam diariamente em relação aos cuidados de saúde de um filho com doença rara.

protocolos de atendimento melhorando a forma de atenção em saúde para o atendimento às demandas de cuidado e atenção às doenças raras.

Esse estudo é necessário do ponto de vista social e teórico, pois chama a atenção para a necessidade de mais estudos na esfera das políticas de saúde em relação às doenças raras. Estudar a forma como se efetiva a atenção às pessoas com doença raras na política pública de saúde em um município de pequeno porte situado no interior do estado do Espírito Santo se mostra importante em dois sentidos; primeiro, na produção de conhecimentos que desvelem a realidade da atenção em saúde aos portadores de doença rara; segundo, para que os conhecimentos produzidos contribuam para a melhoria da atenção a tais pessoas tanto no aspecto do diagnóstico precoce quanto na organização de ações e serviços de atenção à pessoa com doença rara residente em municípios de pequeno porte.

O tema doenças raras tem sua relevância de estudo justificado ainda pela necessidade de desenvolvimento mais adequado de política pública de saúde que apresente uma regulação mais efetiva da atenção àquela pequena parcela de cidadãos que também possui direito universal e integral à saúde.

As doenças raras têm demandado atenção de pesquisadores e tomadores de decisão no sentido de verificar se estas devem ganhar um *status* diferenciado em relação às demais doenças, principalmente no que se refere à avaliação econômica de tecnologias em saúde. Isso denota a viabilidade e importância na realização de estudos sobre essa temática.

Partindo deste pressuposto, temos duas questões que guiaram a realização da presente pesquisa são elas: como se efetiva a atenção às doenças raras na política pública de saúde na realidade de um município de pequeno porte? Quais os desafios vividos por pais de uma criança com doença rara para o acesso aos cuidados de saúde de seu filho considerando a integralidade da atenção?

Para responder a essas questões objetivou-se, de modo geral, investigar a linha de cuidado de atenção à pessoa com doença rara na realidade de um município de pequeno porte, situado no interior do estado do Espírito Santo. De modo específico, com vista a atingir esse objetivo, buscou-se: analisar a política pública de saúde

voltada para doenças raras em relação à organização das ações e serviços, acesso e integralidade da atenção no município tomado como contexto de estudo; discriminar as possibilidades e dificuldades enfrentadas por gestores e profissionais de saúde que atuam neste município para efetivar ações de atenção em saúde para pessoas com doenças raras; conhecer a experiência subjetiva relacionada aos caminhos percorridos, desafios enfrentados e estratégias desenvolvidas por familiares de pessoas com doença rara para o acesso à atenção em saúde.

O presente estudo encontra-se inserido na área de conhecimento das ciências sociais aplicadas, especificamente do Serviço Social, fato que nos conduziu para a realização de uma investigação científica a partir dos métodos de pesquisa social. Trata-se, assim, de uma pesquisa de abordagem qualitativa, tendo em vista que a busca de conhecimento nesta pesquisa esteve direcionada para aspectos relacionados à realidade social que contempla processos, relações e vivências não mensuráveis quantitativamente.

As pesquisas de abordagem qualitativa se ocupam de estudar aspectos dinâmicos e da realidade que não se aplicam à quantificação, mas que contribuem para a descrição ou explicação da dinâmica social. Segundo Minayo (2001), a pesquisa qualitativa se interessa pelos significados, crenças, valores, atitudes com vistas ao conhecimento aprofundado das relações, processos, fenômenos que não podem ser reduzidos à operacionalização de variáveis quantificáveis. Além disso, segundo Martinelli (1999), o uso de metodologias qualitativas parte de pressupostos importantes relacionados ao reconhecimento da singularidade do sujeito, à relevância de se conhecer sua experiência social e à consideração de que conhecer o modo de vida do sujeito em estudo nos leva a conhecer sua experiência social.

Quanto aos fins, constitui-se em pesquisa descritiva, considerando-se que o interesse não se dirigiu a construir explicações gerais, mas em descrever características inerentes à vivência de pessoas com doença rara relacionada à atenção em saúde. Para tanto, nos subsidiamos em Gil (2009), segundo o qual, as pesquisas descritivas têm como objetivo primordial a descrição das características de determinada população ou fenômeno ou, então, o estabelecimento de relações entre variáveis.

Em relação aos meios de investigação, configura-se como estudo de caso, considerando-se que se tratou de uma realidade específica relacionada a um município. O Estudo de Caso se mostra como modalidade de pesquisa muito utilizada e respeitada nas ciências sociais. Embora não seja adequado para promover a descrição, precisa de características de uma população ou grande número de elementos e a construção de um conhecimento generalizável. É método científico útil para descrever e explicar a vida social, segundo Gil (2009). Esse mesmo autor defende que o Estudo de Caso é recomendável quando o conhecimento sobre determinado assunto é reduzido e está se propondo um passo inicial para apreensão de uma realidade. E, ainda, o Estudo de Caso, para Diniz (1999), pode ser utilizado com a intenção de analisar situações concretas, nas suas particularidades, podendo cientificamente valer-se do seu uso para investigar tanto a vida de uma pessoa, quanto uma entidade de ação coletiva em seus aspectos sociais e culturais.

Gil (2009) refere que, nas ciências sociais, considera-se unidade-caso qualquer unidade social que se apresente como uma totalidade investigativa. Ainda, segundo o autor, Estudos de Caso podem ser realizados tanto com um único caso, quanto a partir de dois ou mesmo múltiplos casos e, nas pesquisas sociais, a utilização de múltiplos casos é a situação mais frequente.

Partindo da perspectiva de Gil (2009), afirma-se que o estudo desenvolvido possui *status* de Estudo de Caso, haja vista que: a) adota como cenário um município específico, tomado como campo de pesquisa (na qualidade de unidade-caso), e b) abarca a vivência de quatro de famílias de pessoas com doença rara (quatro casos subjetivos).

Considerando o processo de interação das famílias de pessoas com doença rara com a rede de serviços de saúde para a realização do diagnóstico e manutenção de cuidado integral, a presente pesquisa foi realizada em um município de pequeno porte do interior do ES, localizado no extremo sul do estado. O município possui área territorial de 583.932 Km², com 10.314 habitantes de acordo com o censo realizado em 2010. Desses, aproximadamente 20% são crianças (BRASIL, 2010). Segundo dados atuais do IBGE (IBGE, 2017), a população atual é estimada em 11.742 pessoas; o salário médio mensal dos trabalhadores de empregos formais é de 2,4 salários mínimos; o Produto Interno Bruto (PIB) *per capita* é de R\$815.093,79; o Índice

de Desenvolvimento Humano Municipal (IDH-M)³ é de 0,657. É um município com economia centrada na agropecuária e exploração de petróleo, beneficiado com *royalties* provenientes da indústria do petróleo.

O município se configura como unidade-caso da presente pesquisa, considerando-se que nos estudos de caso desenvolvidos nas ciências sociais pode-se designar como unidade-caso “[...] uma família ou qualquer outro grupo social, uma organização, um conjunto de relações, um papel social, uma comunidade, uma nação ou mesmo toda uma cultura.” (GIL, 2009, p. 138).

Seguindo essa concepção, o município é aqui entendido como uma unidade social investigativa que possibilitou, em termos gerais, investigar a linha de cuidado de atenção à pessoa com doença rara na realidade de um município de pequeno porte situado no interior do estado do Espírito Santo, bem como, especificamente, permitiu analisar a política pública de saúde voltada para doenças raras em relação à organização das ações e serviços, acesso e integralidade da atenção neste específico município; discriminar as possibilidades e dificuldades enfrentadas por profissionais de saúde deste município para efetivar ações de atenção em saúde para pessoas com doenças raras.

Com vistas a analisar a política pública de saúde voltada para doenças raras em relação à organização das ações e serviços, acesso e integralidade da atenção, bem como discriminar as possibilidades e dificuldades de profissionais de saúde em um município de pequeno porte do estado Espírito Santo para efetivar ações de atenção em saúde para pessoas com doenças raras, participaram da pesquisa 5 gestores (secretário de saúde, coordenadores de UBS e coordenadores de programas de saúde) e 8 profissionais de saúde que atuam no município nos programas, serviços e ações de saúde pública (2 médicos, 2 enfermeiros, 1 assistente social, 1 nutricionista, 1 fisioterapeuta, 1 fonoaudiólogo). Também tomaram parte da pesquisa 8 pais de crianças com doença rara, residentes no município que se constitui o campo de

³O Índice de Desenvolvimento Humano é uma medida utilizada pelo Programa das Nações Unidas para o Desenvolvimento para comparar indicadores relacionados ao grau de desenvolvimento econômico e qualidade de vida da população; varia de 0 a 1. Quanto mais próximo de 1, melhor é o índice de desenvolvimento.

pesquisa, identificadas pela pesquisadora por meio de registro nos serviços de saúde do município.

Martinelli (1999) afirma que a abordagem qualitativa, por se tratar de uma pesquisa que busca aprofundar o conhecimento em relação a um fato, fenômeno ou objeto que se toma para estudo, não se preocupa em utilizar um grande número de participantes, pois seu fundamento se apoia não no número de pessoas que irão ser informantes, mas sim no significado que os informantes possam oferecer em função do que se busca com a pesquisa.

Os dados foram coletados por meio de: a) entrevistas semiestruturada com os profissionais e gestores municipais de saúde; b) e depoimentos (relatos de experiência). O relato de experiência buscou contemplar informações relacionadas aos caminhos percorridos, desafios enfrentados e estratégias desenvolvidas pelos pais de crianças com doença rara para a garantia da atenção em saúde para seus filhos. A coleta das informações partiu de um roteiro-guia que permitiu ao depoente manter o foco do relato nas informações requeridas, evitando a flutuação de memória.

A pesquisa foi registrada na Plataforma Brasil sob o número 93382718.2.0000.5065 a qual recebeu aprovação pelo Comitê de Ética e Pesquisa (CEP) da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia – Emescam.

É importante destacar que as doenças raras, tendo em vista sua característica de singularidade, costumam ser negligenciadas em relação às ações e serviços de saúde, acarretando dificuldades de acesso ao diagnóstico e tratamento. Entretanto os casos de doenças raras acometem um número significativo de pessoas, cidadãos que possuem o direito de acesso à saúde garantido em forma de lei pela Constituição Federal de 1988.

Após essas considerações iniciais que se ocupam em apresentar e, brevemente, discorrer sobre o tema de estudo em sua contextualização, seus objetivos, sua relevância e o percurso metodológico adotado, apresenta-se na sequência a estrutura com que essa dissertação encontra-se organizada.

Após a Introdução, segue, em primeiro plano, o capítulo intitulado “Direito à saúde e o SUS” que versa sobre a efetivação do direito à saúde no Brasil, tomando como

referência o Sistema Único de Saúde e sua implementação. Em seguida, encontra-se disposto o capítulo denominado “Atenção pública às doenças raras” o qual, teoricamente, aborda as políticas públicas de saúde voltadas para a atenção em doenças raras, destacando algumas normativas legais que regulamentam a assistência pública no SUS.

Na sequência, o capítulo intitulado “Doenças raras em um município de pequeno porte: conhecimento, atenção e limites” traz em si a interpretação analítica dos dados obtidos na pesquisa realizada. Para uma melhor apresentação, a análise está dividida em quatro subtítulos. O primeiro, denominado “Conhecimento a respeito das ações, programas e serviços de atenção à pessoa com doença rara”, busca desvelar o conhecimento dos profissionais e gestores de saúde do município em relação às ações, programas de atenção às doenças raras. O segundo, denominado “Atenção à saúde de pessoas com doença rara no município”, apresenta aspectos relacionados à atenção à saúde de pessoas com doença rara no município cenário do estudo, em relação aos procedimentos e encaminhamentos realizados. O terceiro, nomeado “Dificuldades enfrentadas para o atendimento à pessoa com doença rara”, descortina as dificuldades e os limites que os profissionais enfrentam no atendimento às pessoas com doenças raras. O quarto e último, denominado “vivências de pais de crianças com doença rara”, descreve a trajetória percorrida pelos pais residentes em um município de pequeno porte situado no interior do estado do Espírito Santo em busca da atenção à saúde dos filhos.

Finda-se esse trabalho com as Considerações Finais onde se encontram tecidas as últimas ideias sobre o estudo realizado, destacando suas implicações na vivência da autora, as possíveis contribuições científicas possibilitadas pelo mesmo e seus possíveis desdobramentos.

2 O DIREITO À SAÚDE E O SUS

Esse capítulo se destina a apresentar uma abordagem teórica relacionada ao direito à saúde como direito inerente à cidadania e a efetivação desse direito a partir da constituição do SUS.

2.1 A SAÚDE COMO DIREITO

A concepção de saúde reflete a circunstância social, econômica, política sendo, portanto, uma construção histórica em diferentes contextos e culturas. Assim, a saúde não representa a mesma coisa para todas as pessoas. É preciso se levar em consideração a época, o local, valores individuais, classe social, religião e concepções científicas. O conceito de doença sofreu intensas mudanças com o tempo e o conhecimento médico, conforme explica Scliar (2007).

Bacellar, Rocha e Flor (2012) apontam que a concepção de saúde é desenvolvida por cada população, em diversos períodos históricos, reflete as tradições, valores e considerações adotados pela sociedade. Ainda, segundo os autores, a abrangência que um grupo de pessoas tem sobre saúde em uma determinada época representa uma alternativa por um modo de viver dessa população. Sendo assim, só é possível compreender o conceito atual de saúde renovando o contexto histórico em que se deu a sua origem e desenvolvimento.

O conceito de saúde decorrente da Revolução Industrial e do desenvolvimento do capitalismo se amparou na visão de homem fragmentada em corpo e mente. Com o desenvolvimento da medicina moderna, no século XVIII e XIX, surge o conceito de saúde associado à medicalização da saúde e, com ele, a compreensão de saúde vinculada à ausência de doença. As políticas de saúde, naquele período, em acordo com esse conceito, priorizaram as ações medicamentosas e curativas, de acordo com Bacellar, Rocha e Flor (2012).

A este respeito, Kahhale (2003) relata sobre o período das guerras mundiais que desencadeou diferentes tipos de problemas na conjunção da saúde. Com o fim da Segunda Guerra Mundial, os países vencedores preocupados com o fato ocorrido após guerra instituíram a Organização das Nações Unidas (ONU), uma organização supranacional criada para preencher a função de enfrentar os problemas coerentes

da guerra e manter a paz mundial. Dentre as propostas produzidas pela ONU, foi criada a Organização Mundial da Saúde (OMS) com o papel de recomendar soluções para os problemas de saúde decorrentes da guerra e de promover o maior nível de saúde admissível a todos os povos.

Os autores Segre e Ferraz (1997), bem como Who (1992); descrevem que a saúde é o estado do mais completo bem-estar social, mental e físico e não apenas a ausência de doença. Porém esse conceito, surgido após a Segunda Guerra Mundial, assinala mais para uma utopia a ser perseguida do que para uma possibilidade verdadeira a ser alcançada. Isso, para alguns bioeticistas, importunaria as próprias características da individualidade.

No entanto, influenciados pela Declaração de Alma-Ata que privilegiou os cuidados primários e assistência universal, países como o Brasil e o Canadá estabeleceram, nas respectivas constituições, a saúde como direito de todos e responsabilidade do Estado (PAIM, 1999; BRASIL, 1988).

Mendes (2004) destaca que a Declaração de Alma-Ata enfatiza que a saúde é um direito humano essencial e que a consecução do mais elevado nível admissível de saúde é uma enorme meta tanto social como mundial. O alcance dessa meta demanda a ação de muitos setores econômicos e sociais, além da esfera da saúde. O documento ressalta que a promoção e proteção da saúde dos povos é eficaz para o contínuo desenvolvimento econômico e social e, conseqüentemente, condição única para a melhoria da qualidade de vida dos homens e para a paz mundial.

Partindo deste pressuposto, é necessário, entretanto, definir o que significa "direito", já que é um termo cuja análise expõe sua complexidade. Segundo Dallari (1988), o termo direito refere-se a uma província da informação humana a ciência do direito, ao mesmo tempo em que ilustra seu elemento de estudo: o direito é um sistema de regras adequado ao comportamento dos homens em sociedade.

Para Pinheiro e Asensi (2010), o direito à saúde recebeu destaque ao ser construído como um serviço de relevância pública que se caracteriza como essencial para o exercício de outros direitos, sobretudo o direito à vida.

Para Paim (2009), sem abdicar de defender o direito de serviço de saúde a todos os cidadãos brasileiros, obrigação intransferível do SUS, a luta pelo direito à saúde passa, necessariamente, pela reorientação das políticas públicas, econômicas e sociais que favorecem a diminuição da desigualdade, a cidadania plena, qualidade de vida e a democracia.

A este respeito, Lobato *et al.* (2012) apontam que a efetivação do direito à saúde depende, portanto, de suas próprias bases e também de seus determinantes políticos, econômicos e sociais. Essa perspectiva de análise fundamenta-se no pressuposto de que os sistemas de saúde fazem parte da dinâmica de uma sociedade, podendo influenciá-la e serem influenciados por ela. Assim, os resultados dos sistemas culminam na concepção de saúde dominante, sendo que a efetivação do direito à saúde será tanto mais ampla à medida que a sociedade entender a saúde como uma adversidade coletiva.

Tal concepção, conforme o entendimento de Baptista, Machado e Lima (2009), é resultante de processos históricos, geralmente, relacionados com questões políticas. O movimento de Reforma Sanitária inserido na redemocratização do país surgiu como enfrentamento ao quadro de desigualdades em saúde, mas o modelo político e de proteção social proposto encontrou obstáculos na agenda de raiz neoliberal.

Diante disso, para Sousa (2014), a desigualdade gerada pelo processo de exploração do capital transforma tudo que é lucrativo em mercadoria. No Brasil, a reforma do Estado teve seu prelúdio por volta de 1990 e se alargou pela década de 2000. Estimulou-se a ofensiva privatizante que foi confrontada com os princípios do SUS, especialmente, no que tange à universalização da saúde. A perspectiva do direito social estabelece o acesso à saúde a todos, de maneira igualitária, efetivada pelo Estado, de caráter público e universal. No entanto, na comunidade capitalista estes direitos não afastam a perspectiva do mercado que surge como suplementar e extensiva a quem consegue pagar, constituindo-se em estratégia de privatização.

Para Paim (2012), existe no SUS um sistema em desenvolvimento que continua a luta para garantir a cobertura universal e equitativa da atenção em saúde como direito à cidadania. Mas à medida que a participação do âmbito privado se alarga, com objetivos opostos aos SUS, aumentam as contradições de caráter ideológico entre os

setores. Aumenta, também, a injusta competição, gerando resultado negativo na equidade, no acesso aos serviços e nas condições de saúde.

É importante ressaltar, conforme Roncalli (2003) que programar um processo de descentralização o qual potencialize a democratização das execuções de saúde, considerando-se que o tratamento do problema a partir do Município pode favorecer a incorporação das políticas públicas de desenvolvimento urbano, além de promover ações no sentido da desmercantilização da produção de serviço de saúde, são medidas indispensáveis para que se tenha condição de oferecer um atendimento compatível com a dignidade humana e com a vida como valor essencial.

E, ao refletir sobre o direito à saúde, deve-se, neste cenário, ter um olhar especial para os problemas principais de saúde da comunidade, adaptar aos serviços de prevenção, proteção, reabilitação e cura, segundo suas necessidades. Além disso, também chama a atenção para que as lideranças contribuam, em um espírito de comunidade e serviço, para certificar os cuidados primários de saúde a todos da nação já que a consecução da saúde do povo de algum país preocupa e favorece espontaneamente aos outros países.

2.2 O SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE E SUA IMPLEMENTAÇÃO

Segundo Silva, Bezerra e Tanaka (2012), no Brasil, a partir 1988, através da Constituição Federal Brasileira, o direito à saúde passa a ser assegurado, contemplando, a universalidade do acesso, a equidade e a integralidade. Além disso, redefiniu-se o modelo de proteção social adotando o conceito de seguridade social, integrada pelo conjunto das ações referentes à saúde, previdência e assistência social. Apesar de declarada como um direito constitucional, o habitante enfrenta desafios diversos para ter a saúde assegurada pelo Estado na amplitude do seu conteúdo.

De acordo com Roncalli (2003), pode-se destacar que a saúde de uma população, translúcida expressão das suas conjunções concretas de existência, é consequência, entre outras coisas, da forma como é estabelecida a relação entre o Estado e a sociedade. A ação do Estado no sentido de possibilitar qualidade de vida aos cidadãos

é feita por intervenção das Políticas Públicas e, entre as políticas voltadas para a proteção social, estão as Políticas de Saúde.

O Estado, entendido como a expressão maior da organização política de uma sociedade, aparece como um aprimoramento das relações entre as pessoas e instituições de uma dada organização social.

Conforme destaca Paim,

[...] o Estado é mais que aparelho repressivo, ideológico, econômico ou burocrático. [...] Não se esgota nos seus ramos executivo, legislativo e judiciário, nem nos seus níveis federal, estadual e municipal. Expressa, na realidade, uma relação de forças sociais em constante luta pela consecução dos seus objetivos históricos (PAIM, 1987, s.p.).

No campo das políticas sociais, o Estado deve assegurar a todos os cidadãos o direito à saúde. Partindo desse pressuposto, o início do Sistema Único de Saúde no Brasil pode ser citado como um grande movimento de inclusão que, em termos constitucionais, representou uma alegação política de combinação do Estado brasileiro com os direitos dos seus cidadãos (BRASIL, 2007).

É importante e necessário, portanto, conhecer como se deu a trajetória histórica até a criação desse sistema público de saúde. É relevante saber que havia predominância de doenças transmissíveis que acarretavam prejuízos econômicos, por isso eram instituídas campanhas sanitárias, tendo em vista à salubridade dos portos, controle de endemias e saneamento e também a organização de serviços de saúde pública.

Nesse contexto, Bertolli Filho (2008) destaca que, em 1910, as ações de saúde passam a ser implementadas em virtude dos problemas de integração nacional e da consciência de interdependência provocada pelas doenças transmissíveis em um contexto de necessidade de modificação do perfil dos trabalhadores, relacionada à consideração das funções produtivas como fonte de riqueza das nações.

Ainda segundo Bertolli Filho (2008), em 1920 ocorreu a Reforma Carlos Chagas que disseminou o novo regulamento do Departamento Nacional de Saúde Pública, separando a organização da saúde em saúde pública e previdência social.

Conforme elucidam Reis, Araújo e Cecílio (2006), no ano de 1923, a Lei Eloy Chaves cria as Caixas de Aposentadorias e Pensões (CAP). Em um conjunto de processo acelerado de industrialização e rápida urbanização, a lei vem exclusivamente confirmar o estatuto legal a iniciativas já existentes de organização dos trabalhadores por fábricas objetivando garantir pensão em caso de algum acidente ou afastamento do trabalho por doença, e uma futura aposentadoria. Com a CAP, aparecem as primeiras discussões sobre a necessidade de se atender à demanda dos trabalhadores. Também aparecem, nesse momento, as complexas relações entre os setores públicos e privados que perdurarão no futuro Sistema Único de Saúde.

Na ocasião antecedente a 1930, conforme explicam Viana e Lima (2011), a predominância da atenção em saúde era formatada pelo modelo neoliberal privado tradicional e com assistência médica individual, coexistindo com a atenção filantrópica ofertada pelas santas casas e instituições de caridade para quem não podia pagar, além da atenção médica realizada por médicos tipicamente liberais, mediante pagamento direto.

Na era Vargas nos diz que, com a Revolução de 1930, aconteceu a reformulação dos órgãos do Estado. Com isso, foram criados dois ministérios: o Ministério do Trabalho, que cuidava da medicina previdenciária e saúde ocupacional, coexistindo com medicina privada, hospitais beneficentes, filantrópicos, e o Ministério da Educação e Saúde Pública (BRASIL, 2007).

Reis, Araújo e Cecílio (2006) explicam ainda que em 1933, surgiu a Previdência Social cuja atuação começou a ser realizada através dos Institutos de aposentadorias e Pensão (IAP) por diferentes categorias profissionais, para trabalhador formal. Surge a medicina previdenciária.

Conforme explicam Viana e Lima (2011), em 1964, na conjuntura política de um Golpe Militar, o modelo de saúde seguido passa a ser o hospitalocêntrico. Em todos os países elevam-se os custos da assistência à saúde em decorrência das próprias transformações científicas e tecnológicas por que passava o ato médico naquela ocasião. Acontecia, então, uma intensa mudança, tanto no saber como no ato médico, modificando as especialidades e distinguindo a mão de obra empregada. Nesta

perspectiva de organização do trabalho, ocorre um aumento significativo dos custos dificultando assim o acesso para parte da população.

Segundo Braga e Paula (2006), nos anos 1970, consolida-se a posição hegemônica da previdência social. A aceleração do crescimento da atenção médica da previdência e o esvaziamento da saúde pública levam à exaustão do modelo e à busca por alternativas de extensão de cobertura a um custo suportável pelo sistema, aparecendo então, experiências, principalmente em áreas que não interessavam à iniciativa privada.

Ainda de acordo com Reis, Araújo e Cecílio (2006), em 1977, foi criado o Sistema Nacional de Assistência e Previdência Social (SINPAS) e, dentro dele, o Instituto Nacional de Assistência Médica da Previdência Social (INAMPS) que passou a ser o grande órgão governamental prestador da assistência médica basicamente à custa de compra de serviços médico-hospitalares e especializados do setor privado. É possível dizer que a lógica do INAMPS, que sobreviveu como órgão até a criação do SUS, ainda se reproduz no interior do sistema único.

Para Souza e Costa (2010), é importante destacar a Conferência Internacional dos Cuidados Primários de Saúde ocorrida em Alma-Ata, no ano 1978. Esta ficou marcante num plano mundial por meio do documento final do evento – a Declaração de Alma-Ata. Tal declaração assegura a participação concreta dos Estados na saúde do seu povo pela promoção de políticas de saúde, ressaltando, principalmente, os cuidados primários.

A este respeito, Werneck destaca que:

As pressões populares e do movimento sanitário, embora inicialmente ignoradas pelo governo, geram algumas mudanças significativas no sistema, em particular no campo da extensão de cobertura e da atenção primária, resultado das repercussões da Conferência Internacional de Saúde de Alma-Ata em 1978, quando a denúncia do quadro de saúde brasileiro foi colocada e estimuladas as práticas de cuidados básicos de saúde (WERNECK, 1998).

Assim, o ano de 1980 é marcado por uma profunda crise de caráter político, social e econômico. A previdência, ao fim de sua fase de capitalização e com problemas de caixa oriundos de uma política que estimulava a corrupção e o desvio de verbas, se apresentava sem capacidade para dar conta das demandas criadas. Na outra ponta,

segundo Piana (2009), o regime autoritário teria que buscar formas de legitimação diante da insatisfação popular.

A esse respeito, Souza e Costa destacam que:

Paralelamente a esse acontecimento histórico da saúde mundial, o Brasil passava por um momento de clamor coletivo por mudanças políticas voltadas para a redemocratização do país, que se intensificaram na década de 1980 por meio de manifestações populares pela eleição direta de um presidente civil, e, no campo da saúde, voltado para uma atenção abrangente, democrática e igualitária, tendo como principais atores sociais os intelectuais, as lideranças políticas, os profissionais da saúde, os movimentos estudantis universitários, os movimentos sindicais, entre outros, o que culminou com o esgotamento do modelo médico assistencial privatista vigente (SOUZA; COSTA, 2010, p. 511).

Em 1981, o Plano do Conselho Consultivo de Administração da Saúde Previdenciária (CONASP) incorpora algumas propostas da Reforma Sanitária como as Ações Integradas de Saúde (AIS). Certamente, uma das primeiras experiências com um sistema de saúde mais integrado e articulado, na opinião de Escorel (1999).

Por outro lado, além dos movimentos populares internos em defesa da democratização e por uma política sanitária de caráter mais universalista e do panorama mundial apontar para a solidificação de novas alternativas para os sistemas de saúde centradas na Atenção Primária, institucionalmente, acredita-se, conforme Roncalli (2003), que muitos avanços foram conseguidos a partir da atuação de componentes do movimento sanitário dentro da estrutura do governo.

Na esteira destes acontecimentos, cresce o Movimento Sanitário Brasileiro que teve, como ponto alto de sua articulação, a VIII Conferência Nacional de Saúde, em 1986, em Brasília. O momento político propício, com o advento da Nova República, pela eleição indireta de um presidente não militar desde 1964, além da perspectiva de uma nova Constituição, contribuíram para que a VIII Conferência Nacional de Saúde fosse um marco e, certamente, um divisor de águas dentro do Movimento pela Reforma Sanitária, segundo Roncalli (2003).

No entanto, Paim *et al.* (2011) destacam a realização da VIII Conferência Nacional de Saúde, no ano de 1986, como uma conferência democrática que contou com participação popular de mais de 4000 pessoas, dentre as quais, 1000 eram delegados com direito a voz e a voto. A Conferência se tornou uma referência na saúde do Brasil,

podendo ser avaliada como marco inicial de materialização da Reforma Sanitária brasileira, trazendo diferentes necessidades como temas de discussão, tais como: a necessidade de ampliação do conceito de saúde e de um novo Sistema Nacional de Saúde; a separação de Saúde da Previdência e a orientação da política de financiamento para o setor saúde (BRASIL, 1986).

Para Mendes (1999), a realização da VIII Conferência Nacional de Saúde representou um passo importante na luta pela melhoria das condições sanitárias e da atenção à saúde da população. Nesta perspectiva, o seu relatório final permaneceu firmado como um instrumento que veio mostrar as responsabilidades do Estado em garantir o direito à saúde para toda a população, assegurando qualidade de acesso e condições dos serviços, ou servindo também como subsídio para a preparação de um novo sistema de saúde no País, público, integrado, democrático, descentralizado e resolutivo. As proposições resultantes dos amplos debates ocorridos na VIII Conferência foram contempladas no texto constitucional. Desta forma, a Constituição Federal de 1988 passou a reconhecer a saúde como direito de cidadania e dever do Estado, parte da seguridade social cujas ações e serviços devem ser providos por um sistema único de saúde, com vistas à diminuição do risco de doença e de outros agravos e proporcionando o acesso igualitário e universal (BRASIL, 1988).

Essa compreensão de saúde é alcançada com a instituição formal do SUS. No Capítulo II, artigo 198 da Constituição, são descritas as diretrizes que devem guiar as ações e serviços públicos de saúde, integrantes de uma rede regionalizada e hierarquizada em âmbito nacional, firmada a partir de um sistema único de atenção à saúde. As diretrizes aqui aludidas, de acordo com Paim (2011), referem-se a: descentralização, atendimento integral e participação da comunidade. Desta forma, o Sistema Único de Saúde estava criado como consequência de uma política social e universalista, que traz a Constituição Federal e as Leis nº 8.080 e nº 8.142, ambas de 1990, por um embasamento jurídico, constitucional e infraconstitucional (BRASIL, 2007).

Segundo Paim (2009), a Lei nº 8.080 trata das condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a logística e funcionamento dos serviços adequados. Regula, no território nacional, as ações e serviços de saúde, bem como as funções da União, dos Estados e dos Municípios.

Em 1990, acontece a criação da Lei nº 8.142 que dispõe a respeito da participação da comunidade na gestão do SUS e acerca das transferências intergovernamentais de recursos financeiros na área da saúde (BRASIL, 1990). Esta lei concretiza a função do município como o executor principal das ações de saúde, diferenciando um aditamento do processo de descentralização que foi revelado desde a Conferência de Saúde o qual constitui um avanço e contraposição ao modelo ditatorial vigente.

Consoante Arretche (2002), a descentralização, que é uma das diretrizes do SUS, advém pela contribuição a cargo das três esferas de governo e a implementação de serviços pelos municípios. Este modo de descentralização, no Brasil, abrange a transferência tanto de serviços como de incumbência, recursos e poder da esfera federal para a municipal. No transcorrer da década de 1990, foi constatada a aceitação dos municípios pela municipalização que pode ser explanada pelo empenho em aumentar a renda orçamentária de suas receitas, o que é compreensível, pois, no ano de 2000, os municípios estavam com um percentual de 99% habilitados no Sistema Único de Saúde.

Deste modo, pode-se destacar que determinados municípios brasileiros dispõem de recurso para o setor saúde acrescido desse repasse quase que exclusivamente, não proporcionando condições de ministrar sua área territorial com todas as ações e serviços indispensáveis para a atenção total de sua população. Sendo assim, de acordo com Souza (2010), a regionalização é imprescindível para que os indivíduos possam buscar soluções para as suas dificuldades de saúde nos municípios-polo⁴, ainda que longe do seu local de habitação.

Neste contexto, Souza (2010) descreve que, por meio da descentralização, buscava-se abranger todos os campos do governo para que, juntos, trabalhem no sentido de proporcionar melhorias na condição de vida e de saúde da população. Contudo um problema ocorre quando o repasse financeiro para estados e municípios não é administrado de maneira correta e grande parte das finanças não é aplicada no setor da saúde, podendo acarretar diversos contratemplos.

⁴Município-polo é aquele que recebe usuários do SUS das cidades do entorno na atenção à saúde.

Os recursos poderiam ser investidos em contratação e capacitação de profissionais, materiais e equipamentos para a saúde, o que nem sempre ocorre. Diante disso, quando se propõe a descentralização, é apropriado conversar sobre a capacitação da gestão, o que envolve a aplicação apropriada de recursos financeiros na esfera da saúde para que os avanços não sejam mera utopia, consoante Souza (2010).

A este respeito, conforme explica Souza (2010), as Normas Operacionais Básicas (NOB) 91, 93 e 96 e as Normas Operacionais de Assistência à Saúde (NOAS) proporcionam ação extraordinária no processo de descentralização, na dimensão em que deliberaram responsabilidades e condições necessárias para que estados e municípios conseguissem adotar as condições de gestão no SUS.

A garantia dos direitos organiza-se na democracia participativa em que os habitantes influenciam na explicação e execução das políticas de saúde. A participação em conformidade com a gestão do SUS, através do controle social, protegida pela Lei 8.142 de 1990, diz respeito ao aspecto dos usuários no processo de participação do pensar e fazer saúde, tanto nas Unidades de Saúde, nas Conferências de Saúde ou nos Conselhos nas três esferas de governo (BRASIL, 1990).

O SUS, como cumpridor das ações de promoção, prevenção e recuperação de saúde, ajusta propostas legislativas de forma integral para um sistema de saúde nacional. Entretanto, num país com extensões territoriais continentais como o Brasil, que encara uma série de desafios econômicos, sociais e políticos, com diversas desigualdades, sua realização torna-se difícil.

Segundo o conceito ampliado de saúde da Organização Mundial de Saúde, "saúde é um estado de completo bem-estar mental, físico e social e não apenas a falta da doença", mas também envolve questões como lazer, educação, emprego, saneamento, moradia, entre outras, como cita Who (1946). Embora esse conceito seja aceito como mera ilusão, pois determinado grau de doença é ajustado com o estado de saúde, Souza (2010) alerta que é indispensável considerar a participação dos causadores socioeconômicos no processo saúde-doença. Sendo assim, para uma efetividade e resolutividade das ações de saúde, há a necessidade do desenvolvimento das ações intersectorializadas que vem a ser a combinação de ações

do setor da saúde com as de outros setores, como da educação, saneamento, habitação, entre outros.

Constitui-se objetivo do SUS, dentre outros, realizar assistência por meio de ações de promoção, proteção e recuperação da saúde, com a realização integrada das ações assistenciais e das atividades preventivas. Para tanto, deve desenvolver ações e serviços voltados para a promoção, proteção e recuperação da saúde. Mas o que esses termos designam? Segundo Paim *et al.* (2011), promover saúde significa dirigir esforços com vistas à garantia do bem-estar e qualidade de vida das pessoas e das comunidades; proteger saúde implica desenvolver medidas que visem à redução ou eliminação dos riscos à saúde; recuperar supõe realizar medidas que visem ao diagnóstico precoce, tratamento oportuno e limitação do dano (doença ou agravo), evitando complicações ou sequelas.

O SUS tem como princípios doutrinários a universalidade, a integralidade e a equidade que representam valores que o amparam. Tais princípios se voltam para a perspectiva de que o acesso à atenção em saúde seja para todos os cidadãos brasileiros, significando que todos e cada um brasileiro possam acessar em condições de igualdade as ações e serviços de saúde, sem qualquer tipo de barreira de acessibilidade, de modo a ter assegurada a promoção, proteção e recuperação da saúde, em todos os níveis do sistema.

Pode-se afirmar que o SUS enfrenta uma problematização dicotômica dentre o que está concretizado e o que está contido no documento. O povo brasileiro está descrente no sistema de saúde. Isso faz com que milhões de pessoas busquem por serviços, planos ou seguradoras de saúde privados, pagando valores excessivos, principalmente para a população mais idosa, que é a que mais necessitada devido aos agravos da terceira idade e em função do aumento da expectativa de vida. Esse fato se ampara na perspectiva de que um dos assuntos com maior procura recebido pela Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS) constitui-se no acréscimo da mensalidade de operadoras e planos de saúde (BRASIL, 2007).

Todavia o sistema de saúde suplementar é importante em um país como o Brasil onde existem desigualdades sociais acentuadas, com grande concentração de renda, tornando-se indispensável a utilização do sistema privado que tem estabelecido

parcerias com o SUS, de maneira complementar de ações, devido à escassez na disponibilidade e oferta de determinados serviços públicos. Esta participação do setor privado no SUS, segundo Vasconcelos e Pasche (2006), é mais evidenciada na atenção hospitalar e na oferta de serviços especializados de alto custo e densidade tecnológica, que o sistema público não pôde alcançar devido a investimentos insuficientes.

Portanto a complexidade do SUS, consoante Souza (2010), no que diz respeito tanto às dificuldades locais quanto regionais e à desintegração das políticas e programas de saúde, à competência da gestão e do controle social, à coordenação de uma rede hierarquizada e regionalizada de ações e serviços de saúde, apresenta desafios duráveis na concretização do Sistema Único de Saúde.

3 ATENÇÃO PÚBLICA ÀS DOENÇAS RARAS

Considerando, como já exposto, alguns tópicos centrais da história da criação do SUS e os aspectos legais que garantam o direito à saúde como universal, este capítulo aborda as políticas públicas de saúde, com especial atenção às políticas específicas para doenças raras, que vislumbram o acesso à atenção em saúde de pessoas que possuem doença rara.

Partindo deste pressuposto, volta-se a mencionar o direito à saúde para as pessoas com doença rara, pois é um cuidado real para a proteção no que tange ao direito à saúde. Para tanto, verifica-se a normatização das políticas públicas por meio de leis e/ou normas infralegais que criam incumbências legais para o Estado brasileiro e apresenta às pessoas instrumentos de proteção jurídica, no que diz respeito à institucionalização normativa para as políticas públicas de saúde, constituindo-se, como declara Dallari (1988), em dispositivos importantes para criar atribuições jurídicas concretas às autoridades públicas e propiciar a cobrança através dos órgãos de controle e da comunidade como um todo.

No geral, conforme entendimento de Caillosse (2000) e Bucci (2007) a política pública é o movimento estatal de planejamento, elaboração, execução e financiamento nas intervenções dos serviços públicos voltados à solidificação do Estado Democrático de Direito, visando como direito humano a promoção e proteção. A política pública, como atividade que é, presume um sujeito ativo essencial, titular prioritário na elaboração, planejamento, execução bem como o financiamento das políticas públicas. O sujeito ativo das políticas públicas, sob essa óptica, é sempre o Estado.

Para Aith *et al.* (2014), o Estado, por meio das suas instituições, se configura como o responsável pela inserção das ações e serviços públicos voltados à proteção dos direitos humanos na sociedade política brasileira. Desde a redemocratização, cada vez mais o Brasil conta com a presença ativa da sociedade civil organizada. A atividade estatal de elaboração, planejamento, execução e financiamento das políticas públicas, por esta razão, deve ser avaliada em qualquer análise que se faça sobre o assunto.

Aith *et al.* (2014), ainda, descrevem que as políticas públicas, de maneira geral, precisam ser indagadas sempre que não estiverem em concordância com os objetivos

do Estado brasileiro, com os princípios de que é indispensável gerir a Administração Pública, ou quando não se atentar para as normas infralegais acordadas pelas autoridades competentes para o cumprimento da lei. Estas políticas devem ser averiguadas pelos controles financeiros e contábeis executados pelos Tribunais de Contas, da mesma forma os controles de legalidade e constitucionalidade executados pela sociedade e pelo Ministério Público, a todo tempo, em última iminência, ser objeto de decisão do Poder Judiciário.

Neste contexto, Bucci (2007) relata que, no que diz respeito ao fato da normatização das políticas públicas, é propício o controle feito por meio do Poder Judiciário bem como pela sociedade. Esse será habilitado a embargar políticas públicas efetuadas em divergência com os ditames do direito. Em referência ao domínio das políticas públicas pelo Poder Judiciário ainda representa uma questão delicada no que se menciona à aplicabilidade do Direito Sanitário no que concerne ao manejo das políticas públicas quanto à competência, em especial, o controle das políticas estabelecidas por leis ordinárias ou atos normativos em geral. Esta decisão judicial, ao extraviar os já limitados recursos destinado à saúde para o cumprimento de ações singulares, acaba por definir de que forma será usada pelo Poder Executivo na aplicação das políticas de saúde sejam elas de assistência farmacêutica, de assistência hospitalar ou outros

Fonseca (2014) refere que o Brasil tem uma insuficiência de dados que estimem a população acometida por doenças raras. De um modo geral, os dados publicados procedem de embasamentos que não são interoperantes em âmbito nacional, correlacionados a projetos de pesquisa ou a grupos, o que quer dizer que não existe acesso público a dados primários como os secundários, com algumas restrições dos publicados em periódicos ou apresentados em congressos, bem como ainda, salvo aqueles derivados de estudos pontuais de patologias específicas, como em algumas doenças genéticas ou certas doenças neurodegenerativas. Sendo assim, as estimativas nacionais de predominância geral de doenças raras se fundamentam em dados internacionais, provenientes de estudos epidemiológicos em populações com particularidade diversa da população brasileira.

Neste contexto, o Brasil começou a avançar em busca de solucionar tal questão criando a Portaria nº 81 em 2009 pelo Ministério da Saúde. Esta instituiu a Política

Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no âmbito do SUS. Tal portaria tem expressão para o quadro das doenças raras observando que a maioria destas doenças é elencada como de origem genética. Esta portaria se guiou por dados da OMS, indicativos de que cerca de 5% das gestações convertem-se no nascimento de criança com determinado problema congênito; e seu conteúdo retrata algumas ações indispensáveis para a inserção da integralidade do acesso à saúde levando em consideração a área de genética (BRASIL, 2009).

São objetivos da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, descritos em seu Art. 2º:

I - organizar uma linha de cuidados integrais (promoção, prevenção, tratamento e reabilitação) que perpassasse todos os níveis de atenção, promovendo, dessa forma, a atenção por intermédio de equipe multiprofissional, com atuação interdisciplinar; II - possibilitar a identificação dos determinantes e condicionantes dos principais problemas de saúde relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas, de forma a fornecer subsídios para a elaboração de ações e políticas públicas no setor, sem prejuízo da participação social; III - definir critérios técnicos mínimos para o funcionamento, o monitoramento e a avaliação dos serviços que realizam os procedimentos e técnicas em genética clínica; IV - incentivar a realização de pesquisas e projetos estratégicos destinados ao estudo do custo-efetividade, eficácia e qualidade e incorporação de tecnologias na área de genética clínica; e V - qualificar a assistência e promover a educação permanente dos profissionais de saúde envolvidos com a implantação e a implementação da Política de Atenção Integral em Genética Clínica, em conformidade com os princípios da integralidade e da Política Nacional de Humanização (PNH) (BRASIL, 2009, p. 1).

A Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica será constituída dos seguintes níveis, conforme postulado em seu Art. 3º:

I - Atenção Básica; II - Atenção Especializada em genética clínica. § 1º Na atenção básica serão identificadas e acompanhadas as famílias e indivíduos com problemas relacionados a anomalias congênitas e doenças geneticamente determinadas; § 2º Na atenção especializada em genética clínica será realizado o acompanhamento especializado multidisciplinar e os demais procedimentos do elenco deste nível de atenção dos casos encaminhados pela atenção básica; I - A atenção especializada será composta por: a) Unidades de Atenção Especializada; e b) Centros de Referência em Genética Clínica (BRASIL, 2009, p. 1).

Segundo o que se encontra disposto em Brasil (2014), no ano de 2014, mais precisamente no mês de janeiro, foi publicada a Portaria 199/2014, que define a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR). Tal Portaria decorre de uma ação articulada pelo Ministério da Saúde que, em 2012, instituiu um grupo de trabalho cujos participantes eram pesquisadores agentes do

governo, médicos e associações de pacientes como o intuito de redigir essa política. A PNAIPDR prevê a idoneidade de serviços de referência, com o propósito de possibilitar diagnósticos que sejam, além de mais rápidos também mais precisos, proporcionando um tratamento mais eficaz no início, com vistas à melhoria da qualidade de vida dos doentes. Entretanto, para que isso ocorra, é necessário que ações e procedimentos sejam criados no SUS, entre os quais pode-se destacar a ampliação da lista de medicamentos ofertados, exames de DNA e aconselhamento genético.

É importante frisar que, até março de 2017, o Ministério da Saúde habilitou sete estabelecimentos de saúde como serviços de referência em doenças raras. Aureliano (2017) explica que a partir da criação da política, no ano 2014, o SUS introduziu 11 tipos de medicamentos e 19 exames de diagnóstico, além de estruturar a rede de assistência.

A este respeito, destaca-se, por meio do disposto na Portaria 199/2014 do Ministério da Saúde, alguns pontos importantes:

Art. 4º - 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 a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos.
 Art. 5º - São objetivos específicos da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras: I - garantir a universalidade, a integralidade e a equidade das ações e serviços de saúde em relação às pessoas com doenças raras, com conseqüente redução da morbidade e mortalidade; II - estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção do SUS; III - proporcionar a atenção integral à saúde das pessoas com doença rara na Rede de Atenção à Saúde (RAS); IV - ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na RAS; V - garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades; e VI - qualificar a atenção às pessoas com doenças raras (BRASIL, 2014, p. 1).

Partindo deste pressuposto, Aith *et al.* (2014) ressaltam que, em relação às doenças raras, as políticas públicas de saúde têm um papel significativo no que diz respeito à complementação do acesso ao sistema de saúde, o que na teoria, regressa o acesso ao SUS como universal e com equidade. As políticas são respeitáveis, pois atuam nas especificidades das DRS que, entretanto, na realidade, são comuns e negligenciadas pela falta de conhecimento, informação ou até mesmo pela estrutura do sistema.

Porém encontra-se em Brasil (2014) destaque para o fato real de que, devido à diversidade de doenças raras existentes não seria viável estruturar uma Diretriz abarcando individualmente a ampla gama de doenças inseridas sob tal designação. Desta forma, a proposta foi elaborada em forma de eixos estruturantes que autoriza classificar as doenças raras segundo suas características comuns, com o intuito de maximizar os direitos aos usuários. Salienta, ainda, que a organização da atenção deve acompanhar a lógica de cuidados, realizando saúde de forma sistêmica, através de processos eficientes voltados ao fluxo de assistência ao usuário. Esta assistência deve ter um olhar mais amplo e centralizado em seu campo de necessidades. No que tange à atenção especializada em doença rara, serão recomendados Serviços de Referência em Doenças Raras como componentes de organizações complementares à rede de atenção à saúde e serviços de atenção especializada.

Ainda em Brasil (2014), encontra-se enfatizado que os serviços de referência em doenças raras e o serviço de atenção especializada serão elementos da rede de atenção à saúde, na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, e deverão ofertar assistência integral e especializada, contando com uma equipe interdisciplinar e multidisciplinar.

A Atenção Básica deve ser a porta de entrada preferencial do Sistema Único de Saúde (SUS) na medida em que a Política Nacional de Atenção Básica define: A Atenção Básica define por um conjunto de ações de saúde, no âmbito individual e coletivo, que engloba a promoção e a proteção da saúde, a prevenção de danos, o diagnóstico, o tratamento, a reabilitação e a manutenção da saúde. É desenvolvida por meio do exercício de práticas gerenciais e sanitárias democráticas e participativas, sob 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 (BRASIL, 2006).

Em Brasil (2014), encontra-se descrito que a atenção básica deve oferecer consulta médica para análise e eventual encaminhamento a Serviço Especializado ou Serviços de Referência em DR, fundamentada em anamnese e exame físico, com coleta dos dados referentes à situação exposta, podendo abranger:

- Doença Rara diagnosticada: anamnese completa, com especial atenção à história familiar, exame físico metuculoso, incluindo os aspectos morfológicos;
- Futura descendência: anamnese completa, com especial atenção à história familiar e presença de consanguinidade. Coletar o máximo de informações sobre os casos que motivaram a consulta, se possível examinando-os ou coletando dados prévios mais objetivos sobre a afecção (exames subsidiários, consultas, relatórios médicos, laudos de exames complementares, especialmente biópsias e necropsias).
- Caracterizar adequadamente a consanguinidade: realizar exame físico cuidadoso, considerando a suspeita diagnóstica e o fato de indivíduos de isolados geográficos poderem ter uma maior incidência de doenças raras, necessitando de uma vigília constante da Atenção Básica.
- Gestões de risco: anamnese completa, história familiar, laudos de ultrassons e outros exames complementares;
- Demais casos: principais sinais e sintomas da doença avaliada, situações ambientais que favoreçam o aparecimento da doença, e grau de parentesco ou convivência com outros afetados (BRASIL, 2014, p. 9-10).

A Atenção Básica deverá ofertar atenção multiprofissional e projeto terapêutico singular: o indivíduo e sua família devem ser acompanhados no seu território pela equipe de atenção básica, durante e após o processo de definição diagnóstica. O apoio multiprofissional, a partir da necessidade de cada paciente, é essencial para a qualidade do cuidado prestado. Alguns instrumentos como a realização do Projeto Terapêutico Singular (PTS) são norteadores para as equipes de referência (Serviços Especializados e Serviços de Referência de Doenças Raras, Atenção Básica, NASF e outros) atuarem com uma abordagem integral, compartilhando o cuidado entre si (BRASIL, 2006).

Deste modo, Lacerda *et al.* (2006) relatam que o Processo de Atenção Domiciliar é melindroso, não específico de patologia ou grupo etário, tendo como fator determinante o grau de incapacidade apresentado pelas pessoas com Doenças Raras. Coincidentemente, a atenção domiciliar representa uma modalidade de atenção à saúde substitutiva ou complementar às já efetivadas, caracterizada por um conjunto de ações de promoção à saúde, prevenção e tratamento de doenças, reabilitação, prestadas em domicílio, com garantia de seguimento de cuidados e integração à rede de atenção à saúde. Contudo representa, desta maneira, um

mecanismo de articulação entre os pontos de atenção à saúde, incrementando a assistência ao paciente com doenças raras.

A partir do que se encontra disposto em Brasil (2014), entende-se por atenção especializada ambulatorial e hospitalar no cuidado às pessoas com DR um agrupamento de diversos pontos de atenção já existentes na Rede de Atenção à Saúde (RAS), com divergentes densidades tecnológicas, para a realização de ações e serviços de urgência, serviços de reabilitação, ambulatorial especializado e hospitalar, apoiando e adicionando aos serviços da atenção básica de forma resolutiva e em tempo oportuno. São recomendação, além da atenção especializada referida, Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras como elementos estruturantes complementares da RAS. Os Serviços de Referência em DR e Serviços de Atenção Especializada serão responsáveis por ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las, segundo os eixos assistenciais, o primeiro eixo é apresentado por DR de origem genética: I: 1-Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia, I: 2- Deficiência Intelectual e I: 3- Erros Inatos do Metabolismo, e o segundo eixo apresentado por Doenças Raras não Genéticas: II: 1- Infeciosas, II: 2- Inflamatórias, II: 3- Autoimunes, e II: 4- Outras Doenças Raras de origem não Genética .

Portanto, a Atenção Especializada deve garantir, conforme o disposto na Portaria 199/2014, do Ministério da Saúde:

a) Acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos, mediante protocolos e diretrizes; b) Acesso à informação; c) AG, quando indicado; d) Estruturação do cuidado de forma integrada e coordenada, desde o acolhimento, apoio, reabilitação e prevenção; e) Apoio matricial à Atenção Básica; f) Apoio matricial à atenção básica pós AG. Este nível de atenção deverá garantir também a referência para os procedimentos diagnósticos, cirúrgicos e terapêuticos de diversas especialidades que estejam neste nível de complexidade. Entretanto, é fundamental ressaltar que, em função da complexidade de alguns exames diagnósticos e do custo de alguns medicamentos, existe a previsão de encaminhamentos a Serviços de Atenção Especializada ou Serviços de Referência em DR (sejam pacientes em situações específicas, teleconsultoria/ telessaúde ou amostras de exames para investigação) com estabelecimento de protocolos, inclusive para tratamento e reabilitação (BRASIL, 2014, p. 12).

Entretanto, mesmo considerando todas essas normativas legais até então apresentadas nesta seção, observa-se que as pessoas com doenças raras vivem uma luta constante todos os dias em busca de soluções para as dificuldades enfrentadas

ante ao acesso, ao diagnóstico e à atenção precoce. Verificamos serem ainda insuficientes os projetos na área das políticas públicas no que diz respeito às DRS. Alguns protocolos para serem votados no Congresso Nacional (no senado) ainda se encontram somente no papel e outros foram engavetados. Enquanto isso, portadores de doenças raras bem como os seus familiares anseiam por dias melhores e têm por cerne a busca de tratamento e diagnóstico adequados. Apesar das doenças raras apresentarem a impossibilidade de cura, o tratamento e diagnóstico adequados podem evitar diversas complicações futuras, por isso é necessário que lhes sejam dadas a devida importância.

4 DOENÇA RARA EM MUNICÍPIO DE PEQUENO PORTE: CONHECIMENTO, ATENÇÃO E LIMITES

Esse capítulo se dedica a apresentar a análise interpretativa sobre a atenção em saúde às pessoas com doença rara no município em que a pesquisa foi realizada a partir das informações obtidas junto aos gestores e profissionais de saúde por meio das entrevistas com eles realizadas e dos depoimentos cedidos por pais de crianças com doença crônica a respeito da trajetória vivida por eles em busca da atenção em saúde para seus filhos.

Para tanto, organizamos os dados em categorias analíticas, partindo das características do método de Análise de Conteúdo: objetividade, sistematização e inferência, o que nos possibilitou identificar com objetividade e sensibilidade as unidades de significado presentes nas entrevistas e depoimentos para, em seguida, organizá-las, construindo as categorias de análise que serão apresentadas na sequência deste texto, de maneira descritiva e interpretativa.

Para atender aos objetivos de estudo, foram construídas quatro dessas categorias, a saber: 1) Conhecimento a respeito das ações, programas e serviços de atenção à pessoa com doença rara; 2) Atenção à saúde de pessoas com doença rara no município. 3) Dificuldades enfrentadas para o atendimento à pessoa com doença rara; 4) vivências de pais de crianças com doença rara. As três primeiras estão relacionadas aos objetivos de analisar como é organizada e ofertada a atenção em saúde no município em relação às doenças raras na política pública de saúde em termos de serviços, acesso e integralidade e de discriminar as possibilidades e dificuldades enfrentadas por gestores e profissionais de saúde que atuam neste município para efetivar ações de atenção em saúde para pessoas com doenças raras. A quarta categoria atende ao objetivo voltado a conhecer a experiência subjetiva relacionada aos caminhos percorridos, desafios enfrentados e estratégias desenvolvidas por familiares de pessoas com doença rara para o acesso à atenção em saúde.

Desta forma, as três primeiras categorias de análise, criadas pelo método empregado no tratamento dos dados, foram construídas a partir das informações obtidas nas entrevistas realizadas com os gestores e profissionais de saúde do município: ao todo, 10 participantes, entre médicos, enfermeiros, fonoaudiólogo, fisioterapeuta, assistente

social, coordenadores e o secretário de saúde do município. A quarta, por sua vez, foi construída a partir dos depoimentos gentilmente cedidos por pais de crianças com doença rara: três mães e um pai, permitindo-nos descrever suas vivências.

4.1 CONHECIMENTO A RESPEITO DAS AÇÕES, PROGRAMAS E SERVIÇOS DE ATENÇÃO À PESSOA COM DOENÇA RARA

Para melhor entendermos e analisarmos como se encontram organizadas e ofertadas as ações e serviços de atenção em saúde às pessoas com doença rara, em um município de pequeno porte na política pública de saúde, identificando formas de acesso e integralidade de atenção, julgamos viável identificarmos, em primeiro plano, qual o conhecimento que gestores e profissionais de saúde que atuam na política pública de saúde deste município apresentam em relação às doenças raras.

Indagamos a todos sobre o que eles sabiam a respeito de doenças raras e, de modo praticamente unânime, obtivemos a informação de que pouco ou nada conhecem a este respeito. Algumas respostas obtidas são abaixo destacadas:

“Desconheço.” (Participante 1)

“Não há.” (Participante 7)

“Não tenho conhecimento.” (Participante 4)

“Não há.” (Participante 2)

“Não há.” (Participante 6)

“Não sei.” (Participante 3)

“Não há.” (Participante 8)

“Conheço os serviços organizados.” (Participante 5)

“Não há.” (Participante 9)

“Não há.” (Participante 10)

Esses dados, de certa forma, nos preocuparam, pois, embora a atenção às doenças raras esteja situada mais especificamente nos serviços de média e alta complexidade na Rede de Atenção à Saúde, sendo executada por meio de profissionais altamente

especializados, julgamos vital que os profissionais e gestores da atenção básica possuam algum conhecimento sobre esse assunto. O diagnóstico precoce requer uma atenção sensível na rede básica.

Quando, porém, perguntados se gostariam de ter conhecimento sobre as doenças raras, todos disseram ter interesse e querem, inclusive, realizar capacitação, cursos, educação permanente como modo de obter mais conhecimento que os ajude a atender os casos que aparecem no município, como se destaca nas falas a seguir.

“Sim. Através de curso” (Participante 1)

“Sim. Através de curso de aperfeiçoamento, educação permanente.”
(Participante 2)

“Sim. Através de palestras, workshorp ou cursos, onde poderei conhecer vários tipos de doenças raras e o prognóstico desses pacientes. Com uma equipe bem preparada, a reabilitação apresenta bons resultados, mesmo em cidades do interior.” (Participante 3)

De acordo com os dados obtidos e apresentados, pode-se perceber a falta de conhecimento adequado por parte de gestores e profissionais da saúde em relação às doenças raras, ações e serviços de atenção à pessoa com esta condição de saúde. No entanto é importante que exista a oferta de uma educação continuada para os profissionais da atenção básica, pois, por meio de um processo de aprendizado contínuo, os profissionais podem ser capacitados para melhor desenvolver a atenção aos casos de doença rara que lhes cheguem. Vale a pena destacar a importância de investimento em capacitação no que diz respeito às doenças raras, dado que não é o tipo de doença que se vê no cotidiano.

Para a Silva, Sousa e Trevisan (2013), a questão da magnitude da educação continuada na área da saúde vem avançando ao longo dos anos e parte da necessidade de se preparar os profissionais da área para operar nas ações e serviços de saúde, visto que a formação de muitos desses profissionais ainda seguia o paradigma biomédico voltado para o modelo hospitalocêntrico em detrimento da promoção da saúde das pessoas e da prevenção de doenças e agravos.

Nesta concepção, segundo Silva, Sousa e Trevisan (2013), a educação permanente apresenta um cenário que engloba a metodologia da problematização com uma equipe de profissionais de diferentes áreas de atuação, com destaque nas situações-problema das práticas cotidianas proporcionando reflexões críticas e articulando

respostas estratégicas em coletivo, e está introduzida no desenvolvimento e na consolidação do Sistema Único de Saúde.

Apesar de observarmos significativos avanços na formação de profissionais de saúde, especialmente após a efetivação do SUS, compreendemos que as mudanças nas práticas sanitárias e o fortalecimento da atenção voltada para a vigilância em saúde exige a constante qualificação profissional. A este respeito nos aportamos na ideia defendida por Batista e Gonçalves (2011) de que é imprescindível uma onda crescente de educação permanente para os profissionais da saúde, tendo como objetivo implantação e fortalecimento da atenção à saúde no SUS.

No que tange às doenças raras na Rede de Atenção em Saúde, as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (BRASIL, 2014), enquanto política pública, é categórica em afirmar que as equipes de saúde da Família, equipes de saúde básicas tradicionais e o Núcleo de Saúde da Família (NASF) constituem-se porta de entrada para atenção às demandas de cuidado em saúde de pessoas com doença rara e seus familiares, com função de orientação e prevenção. Daí a importância de conhecimento dessas doenças por profissionais que atuam na rede básica de saúde. Essa mesma política refere à necessidade da educação permanente para qualificar o atendimento da porta de entrada da linha de cuidado das pessoas com doença rara, o que implica possibilitar o adequado encaminhamento dessas pessoas aos serviços especializados.

4.2 ATENÇÃO À SAÚDE DE PESSOAS COM DOENÇA RARA NO MUNICÍPIO

Esta categoria de análise desvela como se dá a atenção à saúde de pessoas com doença rara no município de pequeno porte cenário deste estudo, em relação aos procedimentos e encaminhamentos. Mais uma vez, buscamos as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde e a consideração de que, na atenção básica, os cuidados devem ser efetivados por meio de uma equipe multiprofissional e interdisciplinar, que favoreça a discussão conjunta dos casos, sua compreensão e seguimento da atenção.

O município é de pequeno porte, de interior, e as doenças raras têm como porta de entrada a atenção básica. Mas, como a doença rara demanda cuidados de média e alta complexidade, o município tem que encaminhar os casos para o Centro de Referência e este encaminhamento é feito no município, com processo desenvolvido por intermédio da Central de Regulação, que encaminha para os serviços especializados situados fora do município. Isso fica bem ilustrado nas falas dos participantes da entrevista, abaixo apresentadas.

“Referenciado com a história do paciente ao Centro de Regulação onde é direcionado à consulta. Os pacientes são encaminhados para o médico especialista.” (Participante 9)

“Atendimento clínico com a rede básica dos SUS, composto da medicina de família e comunidade, médicos socorristas do pronto atendimento municipal e de especialidades médicas que atendem via centro regional de especialidades.” (Participante 7)

“Sim. A equipe, no que for necessário e de sua competência, se esforça para oferecer o melhor tratamento para o paciente, encaminhando para setores ou outros municípios para um melhor diagnóstico.” (Participante 3)

“Sim, a aquisição de procedimentos, exames e outros serviços na Administração Pública ocorrem de acordo com a Lei das licitações (Lei N 8.666-93), sendo indispensável que o processo, formalizado por esta Secretaria Municipal de Saúde, seja submetido a todos os trâmites necessário para sua correta aquisição.” (Participante 8)

Os dados acima apresentados evidenciam a preocupação e esforços de gestores e profissionais de saúde do município em acolher e encaminhar os casos relacionados a doenças raras atendidos e o reconhecimento da necessidade de referenciá-los para serviços especializados que não se encontram dispostos na rede básica, nem tampouco no município.

Em Brasil (2006), encontra-se disposto que a organização do SUS ocorre por níveis de complexidade e custo, em que os serviços de atenção básica se formam em um conjunto articulado de ações de promoção, prevenção e recuperação da saúde tendendo a ser dispersos e próximos da população. Os serviços de média e alta complexidade são regionalizados, localizados em emergências, especialidades e internações hospitalares, visando à concentração do volume para redução de custos. Alie-se a isso o princípio da equidade no acesso em que a primazia do direito à saúde se sobrepõe à eficiência econômica.

Para Paim (2009), é importante destacar que a integralidade da assistência deve contemplar também a continuidade do atendimento, quando necessário, em distintos

níveis: a atenção básica ou atenção primária à saúde, a atenção ambulatorial especializada e a atenção hospitalar. Esse aspecto parece ser bem observado no município.

Segundo Oliveira e Pereira (2013), a atenção básica no Brasil é desenvolvida com o mais alto grau de descentralização e capilaridade, ocorrendo no local mais próximo da vida das pessoas. Ela deve ser o contato preferencial dos usuários, a principal porta de entrada e centro de comunicação com toda a Rede de Atenção à Saúde. Por isso é fundamental que ela se oriente pelos princípios da universalidade, da acessibilidade, do vínculo, da continuidade do cuidado, da integralidade da atenção, da responsabilização, da humanização, da equidade e da participação social.

Neste contexto Oliveira e Pereira (2013) salientam que a designação Atenção Básica, tomada pelo governo brasileiro, objetiva, portanto contrapor-se à proposta político-ideológica da atenção primária seletiva destinada às populações pobres e busca resgatar o caráter universalista da Declaração de Alma-Ata enfatizando o papel de reorientação do modelo assistencial para um sistema universal e integrado de atenção à saúde que engloba diferentes setores, públicos e privados, com e sem fins lucrativos, o Sistema Único de Saúde.

Paim (2009) destaca que a legislação vigente garante que, dependendo da prioridade de cada situação, a pessoa tem acesso aos serviços de caráter especializado ou hospitalar, em todos os níveis de complexidade do sistema. Se o município não é capacitado para o atendimento, deve combinar pactos com outras secretarias municipais que tenham os serviços, recorrendo, até mesmo, ao apoio da secretaria estadual de saúde. Dessa maneira, se um estado não consegue em seu território resolver situações mais complexas, deve solicitar suporte do MS.

Mediante informação obtida junto aos gestores e profissionais que tomaram parte neste estudo, conforme a demanda de cuidados apresentada, a secretaria municipal dá o suporte necessário. Entretanto, embora as pessoas com doença rara consigam acesso às ações, serviços e programas, muitas vezes ocorre dificuldade de acesso a exames diagnósticos e medicamentos que são caros, levando à realização do processo de judicialização. Esta é uma questão muito presente no SUS, hoje em dia, porém não é interesse deste estudo enveredar para uma discussão mais profunda da

judicialização. Ela aqui é apenas abordada com vistas a demonstrar que a mesma também é estratégia utilizada por usuários do SUS no município de pequeno porte nos casos de doenças raras.

No que tange à judicialização, Souza (2010) relata que a garantia do direito de uma pessoa não pode influenciar a coletividade, fazendo-se necessária a averiguação de cada caso. Da mesma forma, deve-se pensar na probabilidade de o Judiciário garantir aquele direito à saúde, fornecendo o medicamento de que tanto necessita a pessoa perante a omissão do Executivo na criação de políticas públicas. Contudo, se as políticas públicas fossem suficientes, não haveria razão para o cidadão recorrer ao Judiciário, a fim de ter garantido seu direito.

4.3 DIFICULDADES ENFRENTADAS PARA O ATENDIMENTO À PESSOA COM DOENÇA RARA

Com vistas a discriminar as possibilidades e dificuldades enfrentadas por gestores e profissionais de saúde que atuam neste município para efetivar ações de atenção em saúde para pessoas com doenças raras, que também consistiu em objetivo do presente estudo, esta categoria de análise oferece uma descrição das dificuldades que os gestores e profissionais de saúde enfrentam no atendimento às pessoas com doença rara.

Essa categoria nos mostra que o fortalecimento e a ampliação das políticas públicas voltadas para os cuidados direcionados às pessoas com doença rara é algo que se busca como materialidade pelos gestores e profissionais de saúde entrevistados, como forma de assegurar a devida atenção aos direitos das pessoas com doença rara em relação à saúde. É nítido que gestores e profissionais desejam a estruturação da atenção de forma integrada em todos os níveis de atenção no SUS, para assegurar a prevenção, o acolhimento, o diagnóstico e o tratamento (incluindo o seguimento e a reabilitação), conforme disposto nas Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (BRASIL, 2014).

São compreensíveis as dificuldades enfrentadas pelos profissionais de saúde, seja por não possuírem conhecimentos mais efetivos sobre as doenças raras, seja pela

limitação dos recursos necessários às ações de acolhimento e encaminhamento dos casos, estes relacionados à própria estrutura da área de saúde do município. É, aqui, importante e necessário considerar que não compete ao município por si só garantir a resolutividade dos cuidados às pessoas com doença rara. As falas destacadas das entrevistas ilustram essa questão:

“O tempo que demora na marcação do serviço especializado que tem que ser feito fora do município via SUS – SISREG.” (Participante 10).

“Não tenho dificuldade, só tive um caso até hoje.” (Participante 6)

“Falta de estrutura básica, como carro e material disponível para o tratamento, o volume de pacientes é muito grande. Não consigo ficar atendendo o tempo que seria necessário.” (Participante 3)

“A falta de especialista municipal e estadual, tornando o diagnóstico e tratamento tardio.” (Participante 8)

“A implantação de políticas voltadas para essa doença levaria aos investimentos em estudos que ainda são muito limitados, levando as famílias e usuários ao sentimento de desamparo uma vez que, para fechar o diagnóstico, o portador passa por inúmeras especialidades.” (Participante 2)

“Criar um protocolo.” (Participante 1)

De acordo com Kemper *et al.* (2006), nos serviços de saúde, o tempo tem consequências impactantes na atenção às doenças raras uma vez que essas doenças geram sequelas irreversíveis à criança. Um estudo realizado nos Estados Unidos, com profissionais de saúde, mostrou os serviços da atenção básica como despreparados para propiciar cuidados às crianças com resultados positivos no que diz respeito ao exame diagnóstico de uma doença rara. Embora haja importantes diferenças entre a atenção em saúde no âmbito dos Estados Unidos e do Brasil, este último com um sistema público de saúde, reconhecemos que as doenças raras ainda são um nó crítico no SUS.

Para Oliveira e Pereira (2013), o correto seria que houvesse profissionais de saúde preparados para detecção precoce de doenças raras hereditárias na atenção básica, o que provavelmente iria esquivar de longos anos de espera por um diagnóstico e, na sequência, o adequado seguimento.

Aith *et al.* (2014) afirmam que as políticas públicas podem ser questionadas sempre que não permanecerem em consonância com os objetivos do Estado brasileiro, com os princípios que precisam reger a Administração Pública, ou ainda, quando não

contemplarem as normas infralegais estabelecidas pelas autoridades competentes para o fiel cumprimento da lei.

Por fim, vale ressaltar que, por mais que o Estado se organize para oferecer um atendimento universal e integral aos cidadãos, sempre ocorrerão exceções aos protocolos e diretrizes clínicas e terapêuticas agregados ao sistema pela CONITEC e outras instâncias decisórias. Portanto, Aith *et. al.* (2014) aponta que o grande desafio vai para além das doenças raras e dos medicamentos órfãos⁵, pois o real desafio está em conseguir estruturar um sistema, que simultaneamente dê conta dos casos mais comuns e majoritariamente presentes na sociedade e dos casos raros ou que não se inserem nos protocolos públicos gerais, respeitando-se, assim, os princípios da universalidade e da integralidade.

4.4 VIVÊNCIAS DE PAIS DE CRIANÇAS COM DOENÇAS RARAS

Esta última categoria de análise foi construída a partir dos depoimentos dos pais de crianças com doença rara residentes no município em que o estudo foi realizado. Sua construção atende ao objetivo de conhecer a experiência subjetiva de familiares de pessoas com doença rara relacionada aos caminhos percorridos por eles, os desafios enfrentados e estratégias desenvolvidas para acesso à atenção e à saúde dos filhos.

A partir dos registros de saúde disponíveis no município, identificamos quatro famílias que possuem crianças com doença rara, entretanto uma destas famílias não aceitou tomar parte no estudo. Sendo assim, participaram três famílias das quais obtivemos o depoimento referente a três mães e um pai.

Optamos por dispor nesta categoria os depoimentos dos pais apresentados na íntegra, com vistas a demonstrar de modo fidedigno a trajetória vivenciada por eles. Entretanto, antes de adentrarmos aos depoimentos, fazemos uma breve descrição das doenças raras relacionadas a seus filhos, oportunizando ao leitor um pouco de conhecimento sobre cada uma delas.

⁵Medicamento órfão é um medicamento desenvolvido para tratar, prevenir ou diagnosticar uma doença rara.

Atrofia Muscular Espinhal (Ame)

Para Araújo, Ramos e Cabello (2005), a atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neurodegenerativa com herança genética autossômica recessiva. É a principal desordem fatal com esse caráter genético depois da fibrose cística (1:6.000), com uma incidência de 1:6.000 a 1:10.000 nascimentos. A frequência de indivíduos portadores (heterozigotos), conforme dados levantados por Prior (2007), da doença é de um para cada 40 a 60 indivíduos.

Para Shanmugarajan (2007), a doença é causada por uma deleção ou mutação homozigótica do gene 1 de sobrevivência do motoneurônio (SMN1), localizado na região telomérica do cromossomo 5q13, sendo que o número de cópias de um gene semelhante a ele (SMN2), localizado na região centromérica, é o principal determinante da severidade da doença.

De acordo com Prior (2007), essa alteração genética no gene SMN1 é responsável pela redução dos níveis da proteína de sobrevivência do motoneurônio (SMN). O gene SMN2 não compensa completamente a ausência da expressão do SMN1 porque produz apenas 25% da proteína SMN. A falta da proteína SMN leva à degeneração de motoneurônios alfa (α) localizados no corno anterior da medula espinhal, o que resulta em fraqueza e paralisia muscular proximal progressiva e simétrica.

A classificação clínica da AME é dada pela idade de início e máxima função motora adquirida, sendo então dividida em: 1) severa (tipo I, AME aguda ou doença de Werdnig-Hoffmann); 2) intermediária (tipo II ou AME crônica); 3) branda (tipo III, AME juvenil ou doença de Kugelberg-Welander); e 4) tipo IV (AME adulta). REVIEW (2007). Outros autores classificam a AME em apenas três categorias: severa, intermediária e branda (CHANG *et al.*, 2001).

Distrofia Muscular de Duchenne

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é a doença neuromuscular mais frequente e apresenta um padrão de herança genética recessiva ligada ao cromossomo X, afetando praticamente apenas crianças do sexo masculino. Mônaco (1986) explica

que o gene responsável pela DMD foi isolado em 1986 e identificou-se a proteína que ele produz, a distrofina, cuja ausência acarreta as alterações musculares. Trata-se, segundo Mockton e Warren (1982), da forma mais comum de distrofia muscular progressiva, numa incidência aproximada de um para cada 3.500 nascidos vivos.

Mastocitose Cutânea Difusa

Como Mackey, Pride e Tyler (1996) elucidam, a mastocitose compõe um conjunto de doenças caracterizadas por uma aglomeração de mastócitos na pele, sendo com ou sem envolvimento de outros sistemas ou órgãos. A ocorrência é de 1 em cada 1.000 a 8.000 nascimentos, afetando ambos os sexos.

Para BrockoweMetcalfe (2001), os mastócitos são células provenientes de precursores hematopoiéticos que apresentam, na sua superfície, o receptor para a porção Fc do anticorpo IgE. Quando reconhecem antígenos distintos ou sofrem a ação de impulsos físico-químicos, acarreta a liberação de vários mediadores inflamatórios.

É desconhecida a etiologia das mastocitoses. A maior parte dos casos esporádica. Contudo estão descritos raros casos de mastocitose, as mesmas podem ter várias formas clínicas, cutâneas e sistêmicas, como esclarecem Carter e Metcalfe (2002).

Passamos, agora a apresentar na íntegra os depoimentos obtidos junto aos pais de crianças com doença rara.

Depoimento 1: mãe de criança com Mastocitose Cutânea Difusa, nutricionista.

A gestação foi uma das melhores fase da minha vida, apesar de, no começo da gravidez, eu ter tido um descolamento de placenta. Mas, depois, tudo transcorreu bem e logo que meu filho nasceu foi uma felicidade; tudo estava normal até que, com alguns dias de nascido, eu e meu esposo percebemos que nosso filho apresentava alguns sintomas na pele como coceiras e vermelhidão. Achávamos que era brotoeja, mas a situação foi só se agravando e ficamos diversos dias sem conseguir dormir. Então, levamos ele ao médico pediatra que encaminhou para uma médica dermatologista pediatra que informou que poderia se tratar de uma doença rara. Mas era necessário fazer exame, então foi feito a biópsia e foi diagnosticado que nosso filho tinha uma doença rara; doença essa de que nunca tínhamos ouvido falar antes.

E, assim, começamos o tratamento dele com o pediatra em Cachoeiro de Itapemirim e começamos também a procurar outros recursos. Foi quando nossa luta estava começando. Levamos nosso filho a Vitória, Rio de Janeiro e São Paulo para avaliação com vários profissionais.

Como disse, nossa luta estava apenas começando. Por meses, e até anos, tivemos muitas dificuldades, pois moramos em uma cidade pequena, não conhecíamos programas de saúde nesta área aqui no município e não sabíamos de ninguém que tinha a mesma doença. Então tivemos que aprender tudo sobre a doença por parte de nossos médicos e por iniciativa nossa em estudos na literatura científica. Mas é muito difícil, por ser uma doença rara e a grande maioria dos profissionais de saúde não tem conhecimento a respeito. É importante ressaltar também que hoje nosso filho necessita de tratamento contínuo com o pediatra, como relatado anteriormente, e com a dermatologista pediatra no Rio de Janeiro. Os atendimentos médicos dele atualmente são por meio de plano de saúde, mas houve momentos em que tudo era pago; e o tratamento é caro, o que dificulta mais ainda. Eu e meu esposo trabalhamos, pois precisamos pagar o tratamento, mas tem mães que precisam abandonar o serviço por seus filhos.

Penso em outras famílias que passam por situações parecidas com a nossa e até piores que a nossa. O serviço de saúde não oferece quase nada para o tratamento na situação do nosso filho. O medicamento é fornecido em parte pelo município e a outra parte via particular. Também utilizamos o transporte do município quando temos que ir ao Rio de Janeiro para consulta. Já chegamos a procurar o judiciário devido a um medicamento importado que era caro e não tínhamos condições de comprar.

Hoje, posso dizer que a situação está melhor. Apesar de ele tomar diversas medicações e a doença ser rara e crônica, temos visto melhora à medida que ele vai crescendo. Esperamos com fé que um dia não muito distante meu filho possa ser curado. Gostaria muito de ver nossos governantes investindo mais em políticas públicas para estas pessoas. Precisamos de capacitações para os profissionais, apoio para a família e acima de tudo políticas públicas mais eficazes, mesmo porque todos têm direito à saúde e todos somos iguais.

Depoimento 2: pai de criança com Mastocitose Cutânea Difusa, vereador.

O nascimento do nosso filho foi um momento de muita ansiedade e felicidade. Ficamos muito preocupados devido ao descolamento de placenta, mas graças a Deus deu tudo certo. Porém, com o passar dos meses, percebi alguns sinais e sintomas de coceiras e vermelhidão. Com o passar dos dias foi se agravando ao ponto de ficar vários dias sem conseguir dormir, tamanho era o sofrimento do meu filho. Então, após 40 dias, foi feita a biópsia e foi diagnosticada a doença e assim levei ele a Vitória, Rio de Janeiro e São Paulo em vários profissionais onde se iniciou o tratamento.

Foram dias meses e anos de muita dificuldade pelo fato de ser uma doença rara e a maioria dos médicos desconheciam a doença. A principal estratégia é fé em Deus e depositar nEle a nossa esperança. E hoje, com o diagnóstico confirmado, uma de nossas maiores dificuldades é a necessidades de tratamento contínuo com muitos medicamentos. Boa parte da medicação é adquirida no serviço público; a outra parte de forma particular. Em relação à consulta médica também nos valem do plano de saúde para alguma consulta. As consultas são muito caras. Além disso, tem o cuidado necessário com a não exposição ao sol; temos buscado nos adequar a esta situação, buscando fazer com que ele possa levar uma vida normal.

No entanto, me entristece ver que os serviços de saúde no nosso País ainda são negligenciados em muitos pontos e precisa melhorar com extrema urgência, pois se trata de vidas que dependem de excelência nesses serviços prestados; pois sem sombra de dúvida não é nada fácil ter um filho com doença rara, pois a apreensão muitas das vezes nos tira as forças, mas nunca a fé e a certeza de que Deus está no controle.

Depoimento 3: mãe, de criança com Atrofia Muscular Espinhal (AME), servidora pública.

A gestação e pré-natal foram tranquilos. Trabalhei normalmente até dois dias antes dela nascer, aí ganhei de cesárea, porém não tinha como saber ainda que ela tinha doença rara. A expectativa era a máxima possível. Sonhava em ter uma criança, mas nunca imaginava que teria esta dificuldade depois. Foi quando, a partir dos 6 meses, percebemos que ela tinha atraso no desenvolvimento motor. Aí fomos procurar ajuda

com um neurologista. O médico pediu para procurar um centro de fisioterapia, não pediu nenhum exame e disse que era normal a criança ter um pouco de atraso. Aí foram passando os meses até um ano e não descobria nada. Não sentava, não adquiriu a marcha, aí troquei de médico. A outra médica demonstrou um interesse muito grande em ajudar, começou a fazer uma série de exames, até que chegou a um exame de DNA que acusou a AME.

Não conhecia ninguém com esta doença, aí foi uma loucura. Procuramos ajuda em vários lugares, tanto no nosso estado como fora. Nos sentimos isolados sem saber o que fazer. Em questão do tratamento, foi difícil, pois a médica não deu expectativa nenhuma, só a reabilitação. Foi feito fisioterapia, pois não tinha muito o que ser feito; até que, no final de 2016, surgiu um medicamento que promete estabilizar a doença. Neste período, conheci famílias de crianças e adultos com esta doença, por conta desta medicação, pois não tinha muito o que se fazer. Aí, com a descoberta deste medicamento, todos começaram a falar em AME. Aí foi a correria pelo medicamento. Todos queriam e aí, juntamente com a fisioterapia, para tentar estabilizar a doença, pois é uma doença degenerativa; aí, esta medicação iria facilitar o trabalho de fisioterapia.

Minha filha realiza toda semana a fisioterapia respiratória e motora; 2 dias na semana hidroterapia. E, se não fosse isso, acho que ele teria regredido na doença. Acho que para nós, pais, é muito difícil pois trabalhamos. Preciso trabalhar para dar este suporte a ela e, também, ela não é igual a uma outra criança que vai para a escola e chega em casa e brinca de certos tipos de brincadeiras sozinha. Então é cansativo para ela e para nós, pois ela tem uma rotina totalmente diferente e, às vezes, a criança vê com um olhar diferente, pois não está naquele meio igual as outras crianças. Mas hoje o tratamento que ela faz é isso: fisioterapia, geneticista, neurologia para ela e também, para nós, tratamento psicológico; toma medicamento.

É difícil falar do tratamento, pois na rede pública não tem muito o que se fazer a não ser reabilitação; aí busca ajuda de aconselhamento genético, de outros profissionais da área em instituição como o Sarah no Rio de Janeiro e agora na AACD no Recife. Na rede pública, no nosso município, só utiliza para fisioterapia; aí preferimos priorizar a fisioterapia na rede particular, pois faz o tratamento mais específico para AME. Na rede pública, algumas vezes pediatria e medicação simples, mas todas as outras

áreas é particular. Apesar de agora estarmos com o tratamento adequado, no começo foi difícil e por morar em um município pequeno acredito que atrasou o tratamento sim. Não tivemos um suporte maior de ajuda. Nós descobrimos cedo, porém não conhecíamos ninguém que tinha a doença. Acho que se fosse em um município maior que tivesse contato com outras famílias, acho que teria mais ajuda, mas como não conhecia e por ser uma cidade pequena dificultou.

Os profissionais estão preocupados em atender as doenças simples. Doenças raras deveriam ser mais faladas, ter um olhar mais crítico, uma humanização melhor pelo fato do preconceito. A gente se sente sozinho, pois às vezes como o profissional dá a notícia, ele tem que apoiar muito, porque logo de começo a família não sabe o que fazer.

Depoimento 4: mãe de criança com Distrofia Muscular de Duchenne, do lar,

A gestação foi boa, tudo tranquilo até o nascimento. Depois foi muito difícil. Até descobrir o problema dele, passou pelo ortopedista por 3 anos tratando como tendão curto. Após 3 anos, o neuropediatra diagnosticou a doença. A maior dificuldade que eu tive foi quando o ortopedista falou que ele precisava operar. Tive que procurar a doutora do hospital, além de prefeito e vereador. Levou 2 anos para conseguir a cirurgia. Percebia que ele tinha alguma coisa de diferente, mas não sabia o que era. Com dois anos tinha muita fraqueza, caía do nada; passei por pediatras e não falaram nada. Foi aí que persisti e procurei o ortopedista. Hoje ele tem que fazer fisioterapia, hidroterapia e ecoterapia. Só estou conseguindo fazer fisioterapia, porque o município não oferece o tratamento desta doença.

Tenho que levar para outro município e ainda assim não consigo realizar o tratamento correto. Estou pagando as consultas com neuropediatra. O plano de saúde não cobre. Essa, para mim, seria a maior dificuldade que enfrento. A única coisa que consigo do município são os medicamentos. Estou tentando conseguir leite para ele passado pela nutricionista, mas ainda não consegui. Referente à doença dele, só consigo as receitas no posto de saúde e os medicamentos. Está sendo bem complicado. O município deveria ter um local de tratamento adequado para as doenças raras, para nós não termos que sair do município para levar nossos filhos para o tratamento. Tem

uma fisioterapeuta na Unidade Básica de Saúde, mas não tem aparelhos adequados para atender meu filho, aí tenho que levá-lo na APAE de Cachoeiro de Itapemirim.

Os depoimentos apresentados anteriormente mostram a experiência vivida por pais de crianças com doença rara diante da expectativa de nascimento do filho e a busca de acesso ao diagnóstico, tratamento, seguimento e reabilitação de seus filhos. Nos relatos, os depoentes deixam à mostra a expectativa pelo nascimento de um bebê saudável em um primeiro momento e a ansiedade posteriormente vivenciada diante da condição de saúde do filho.

A este respeito, encontramos em Luz, Silva e DeMontigny (2015) consideração a respeito do nascimento de criança com doença e a reação da família. Para os autores, essa situação impacta a família, fazendo emergir nos pais diversos sentimentos, ao mesmo tempo em que as famílias se deparam com a necessidade de assumir novas responsabilidades e se organizar para buscar serviços sociais e de saúde que lhes ajudem a lidar com a situação.

É notável, ainda pelos depoimentos, a dificuldade relatada pelos pais na busca de atenção à saúde dos filhos para realização de exames, diagnóstico, medicamentos, seguimento, reabilitação. Essa busca é relatada também por Barbirato (2017) em seu estudo sobre a conquista da integralidade nos cuidados de pessoas com doenças raras, ao se referir ao itinerário terapêutico vivenciado por pais de crianças nesta condição de saúde e a dificuldade vivenciada por eles para a realização do diagnóstico dos filhos. Sobre esse itinerário: “O itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com doenças raras pode ser o principal desafio na relação com os serviços de saúde” (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2015, P. 396).

Destacamos abaixo alguns trechos dos depoimentos obtidos, com vistas a demonstrar essas experiências, conforme elas foram vividas pelos pais.

“A gestação foi uma das melhores fases da minha vida, apesar de no começo da gravidez eu ter tido um descolamento de placenta. Mas depois tudo transcorreu bem e logo que meu filho nasceu foi uma felicidade; tudo estava normal até que com alguns dias eu e meu esposo percebemos que meu filho apresentava alguns sintomas na pele” (Depoente 1)

“O nascimento do nosso filho foi um momento de muita ansiedade e felicidade. Ficamos muito preocupados devido ao descolamento de placenta, mas graças a Deus deu tudo certo” (Depoente 2)

“A gestação e pré-natal foram tranquilos. Trabalhei normalmente até dois dias antes de ela nascer, aí ganhei de cesárea, porém não tinha como saber ainda que ela tivesse doença rara” (Depoente 3)

“A gestação foi boa, tudo tranquilo até o nascimento” (Depoente 4)

Então, depois de toda felicidade, os pais começam a se deparar com a dificuldade de lidar com a nova situação, que acarreta significativas mudanças na rotina de vida deles por completo. De início, as famílias não imaginam que essas dificuldades tendem a perdurar dias, meses e anos. Também nem sempre estão cientes do caminho longo e difícil a ser percorrido até a obtenção do diagnóstico de doença rara no filho e o início de tratamento, passando depois para o acesso ao seguimento e reabilitação.

No estudo realizado por Luz, Silva e DeMontigny (2015), os autores relatam que algumas famílias participantes do estudo vivenciaram dificuldades na realização da investigação dos sintomas iniciais que eram semelhantes a sintomas comuns da infância.

Nos resultados do estudo de Barbirato (2017), aparece também a vivência de um itinerário terapêutico difícil e cansativo, a falta de informação e desencontros por parte dos primeiros profissionais de saúde consultados pelos pais que sequer suspeitaram tratar-se de doença rara.

Algumas falas atestam isso:

“(...) com alguns dias de nascido eu e meu esposo percebemos que o nosso filho apresentava alguns sintomas na pele como coceiras e vermelhidão. Achávamos que era brotoeja, mas a situação só foi se agravando e ficamos diversos dias sem dormir. Então levamos ele ao médico pediatra que encaminhou para uma médica dermatologista pediatra que informou que poderia se tratar de uma doença rara” (Depoente 1)

“(...) a partir dos 6 meses, percebemos que ela tinha atraso no desenvolvimento motor; aí foi procurar ajuda com um neurologista. O médico pediu para procurar um centro de fisioterapia, não pediu nenhum exame. Aí foi passando os meses até um ano e não descobria nada. (...)A outra médica demonstrou um interesse muito grande em ajudar, começou a fazer uma série de exame até que chegou a um exame de DNA que acusou a AME” (Depoente 3)

“A maior dificuldade que eu tive foi quando o ortopedista falou que ele precisava operar. Tive que procurar a doutora do hospital, além de prefeito e vereador. Levou 2 anos para conseguir a cirurgia. Percebia que ele tinha alguma coisa de diferente, mas não sabia o que era. Com dois anos tinha muita fraqueza, caía do nada; passei por pediatras e não falaram nada. Foi aí que persisti e procurei o ortopedista” (Depoente 4)

Elliot *et al.* (2001) relatam que as doenças raras colaboram para o aumento da morbidade e mortalidade, especialmente, a infantil. Os riscos de complicações evitáveis e mortes em consequência de diagnóstico tardio podem abalar todo o sistema familiar da pessoa afetada. E, para Bélgica (2010), as pessoas acometidas pela doença rara nem sempre recebem o diagnóstico prévio, as opções terapêuticas são poucas nesta área, e raras as pesquisas científicas.

Já na concepção de Fonseca (2014), o diagnóstico das doenças raras, por ser além de demorado e difícil implicando algumas vezes exames complexos e caros, nem sempre ofertado pelo SUS, em geral, faz com que os pacientes só consigam o diagnóstico correto após 5 -7 anos de consultas, exames e trocas de médicos. Com isso, pode acontecer do paciente ter um tratamento inadequado até que tenha o diagnóstico concludente, o que implica agravos à saúde do mesmo, em geral já comprometida, bem como a extensão do sofrimento psíquico; além disso, a necessidade de um considerável aporte de recursos familiares ou governamentais.

Para os pais, o caminho percorrido para o diagnóstico dos filhos foi difícil. Porém, após essa etapa vencida, já com um diagnóstico definido, tratava-se de percorrer o caminho de acesso ao tratamento (medicamentos, seguimento) e reabilitação. Mais uma vez os pais precisam de coragem para encarar os desafios deste novo processo, pois se sabe que o tratamento da doença rara acaba se tornando tardio, o que acarreta complicações na saúde de muitas crianças. É importante destacar que as dificuldades se dão, muitas vezes, por conta da falta de oferta de serviços necessários para o tratamento e reabilitação, na rede pública de saúde em municípios pequenos.

“(...) hoje nosso filho necessita de tratamento contínuo com o pediatra (...) e com a dermatologista pediatra no Rio de Janeiro. Os atendimentos médicos dele atualmente são por meio de plano de saúde, mas houve momentos que tudo era pago; e o tratamento é caro, o que dificulta mais ainda. (...) O serviço de saúde não oferece quase nada para o tratamento na situação do nosso filho. O medicamento é fornecido em parte pelo município e a outra parte via particular. Também utilizamos o transporte do município quando temos que ir para consulta ao Rio de Janeiro. Já chegamos a procurar o judiciário devido a um medicamento importado que era caro e não tínhamos condições de comprar” (Depoente 1)

“E hoje com o diagnóstico confirmado, uma de nossas maiores dificuldades é a necessidade de tratamento contínuo através de muitos medicamentos. (...) Boa parte da medicação é adquirida no serviço público; a outra parte de forma particular. Em relação às consultas médicas também nos valem do plano de saúde. As consultas são muito caras” (Depoente 2)

“Minha filha realiza toda semana fisioterapia respiratória e motora; 2 dia da semana hidroterapia. (...) mas hoje o tratamento que ela faz é disso: fisioterapia, geneticista, neurologista para ela e também, para nós, tratamento psicológico” (...) não tem muito o que fazer Na rede pública não tem muito o que se fazer a não ser reabilitação; aí busca ajuda de aconselhamento genético, de outros profissionais da área em instituição do Sarah no Rio de Janeiro e agora na AACD no Recife. Na rede pública no nosso município só utiliza para fisioterapia; aí preferimos priorizar a fisioterapia na rede particular, pois faz o tratamento mais específico para AME. Na rede pública, algumas vezes, pediatria e medicação simples, mas todas as outras áreas é particular” (Depoente 3)

“Hoje ele tem que fazer fisioterapia, hidroterapia e ecoterapia. Só estou conseguindo fazer fisioterapia porque o município não oferece o tratamento para esta doença. Tenho que levar para outro município. (...) Estou pagando as consultas com neuropediatria. O plano de saúde não cobre. (...) A única coisa que consigo do município são os medicamentos. Estou tentando conseguir leite para ele passado pela nutricionista mas ainda não consegui” (Depoente 4)

Após o diagnóstico da doença, a batalha ainda continua uma vez, frisam Luz, Silva e DeMontigny (2015), que estas famílias precisam buscar meios fora do sistema de saúde para seguir com o tratamento correto, geralmente de alto custo e que, muitas vezes, só é possível por meios judiciais.

Para Denis *et al.* (2009), devido ao baixo predomínio dessas doenças, o desenvolvimento de um tratamento é classificado pouco atrativo ao setor privado em termos econômicos, o que pode levar a uma situação de acesso desigual entre pacientes sofrendo de uma doença rara e os que sofrem com doenças classificadas de comuns.

Neste contexto, Ainterfarma (2013) ainda ressalta que, lamentavelmente, há ainda um grupo de pacientes que continua gravitando na órbita do sistema de saúde sem nunca ter recebido diagnóstico, sendo clara a necessidade de acentuar mais esforços tanto na atenção e assistência como na área da pesquisa.

Ainterfarma (2013) destaca que uma pequena porcentagem das doenças raras que possuem tratamentos medicamentosos capazes de interferir na sua progressão os chamados medicamentos órfãos—, mas o custo alto das drogas tem exigido dos governos providências políticas e procedimentos específicos para assegurar seu fornecimento contínuo. Entre um grupo e outro, localizam-se certas modalidades de doenças raras que conseguem ser tratadas cirurgicamente ou com medicamentos regulares que ajudam somente a atenuar os sintomas.

Ainda de acordo com Interfarma (2013), os medicamentos chegam aos pacientes com doenças raras, mas a maior parte por via judicial. Estas pessoas são atendidas no SUS, de uma maneira ou de outra, no entanto de forma fragmentada, sem planejamento, com desperdício de dinheiro público e despesa para os pacientes.

Por fim, destacamos como têm sido grandes os desafios que as famílias têm passado para que o seus filhos tenham acesso à saúde. Necessário, ainda, reforçar a urgência de políticas públicas mais efetivas para que as pessoas com diagnóstico de doença rara possam ter acesso à atenção em saúde com integralidade.

“Apesar de ele tomar diversas medicações e a doença ser rara e crônica temos visto melhora à medida que ele vai crescendo. Esperamos com fé que um dia não muito distante meu filho possa ser curado. Gostaria muito de ver nossos governantes investindo mais em políticas públicas para estas pessoas. Precisamos de capacitações para os profissionais, apoio para a família e, acima de tudo, políticas públicas mais eficazes, mesmo porque todos têm direito à saúde e todos somos iguais” (Depoente 1)

“(...) sem sombra de dúvida não é nada fácil ter um filho com doença rara, pois a apreensão muitas das vezes nos tira as forças, mas nunca a fé e a certeza de que Deus está no controle. (...) me entristece ver que os serviços de saúde no nosso País ainda são negligenciados em muitos pontos e precisa melhorar com extrema urgência, pois se trata de vidas que dependem de excelência nesses serviços” (Depoente 2)

“Os profissionais estão preocupadas em atender as doenças simples, doenças raras deveria ser mais falado ter um olhar mais crítico, uma humanização melhor pelo fato preconceito. A gente se sente sozinho, pois, as vezes, como o profissional dá a notícia, ele tem que apoiar muito, porque logo de começo a família não sabe o que fazer” (Depoente 3)

“O município deveria ter um local de tratamento adequado para as doenças raras, para nós não termos que sair do município para levar nossos filhos, para o tratamento” (Depoente 4)

A este respeito, Luz, Silva e DeMontigny (2015) demonstram que, normalmente, as famílias das pessoas com doenças raras são abordadas de uma forma desigual nos serviços de saúde, mas não precisamente por preconceito. Seus direitos relativos ao acesso a serviços de saúde de qualidade, à equidade, à resolutividade e à integralidade das ações, a maioria das vezes não são respeitados, seja porque os serviços não oferecem recursos tecnológicos para atender uma situação rara ou porque os profissionais não estão qualificados. Dessa maneira, a “negociação” dos direitos da família é negada a começar pelo início da vida do filho. Em seguida ao diagnóstico da doença, a batalha ainda prossegue, uma vez que estas famílias

necessitam buscar meios fora do sistema de saúde para continuar com o tratamento adequado, em geral de custo elevado. Muitas das vezes, só consegue por via judicial.

Para Luz, Silva e DeMontigny (2015), as doenças consideradas raras compõem uma experiência contínua de aprendizagem não apenas para as pessoas acometidas, bem como para seus familiares que esbarram com inúmeros desafios, principalmente, no microcontexto familiar e na correlação com os serviços de saúde aos quais estarão ligados por um período de tempo longo.

Para Interfarma (2018), esse cenário começou a mudar com a publicação da Portaria 199 em 2014; os avanços, conquistados, mesmo em um ambiente político-econômico abalado, são reconhecidos pelas associações de pacientes. Porém observa-se que alguns impedimentos estruturais se conservam e precisam ser endereçados para assegurar o cuidado integral, como a organização da rede de centros especializados, o melhoramento no processo de elaboração e publicação dos protocolos clínicos que apontam o tratamento de doenças raras como preferencial e a superação dos desafios regulatórios relativos aos medicamentos órfãos, que alarga a judicialização e acarretam custos sociais e econômicos, tanto para as famílias como para o País.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Ao finalizar esse trabalho, torna-se indispensável registrar o que ele representou em meu desenvolvimento pessoal, profissional e como pesquisadora. Estive entusiasmada em saber mais a fundo sobre o tema doença rara, a experiência pessoal tornou-se motivadora para empreender um estudo científico que possa trazer contribuições para a reflexão da atenção às doenças raras no SUS e o acesso aos cuidados necessários para aqueles que possuem doença rara.

Nesse contexto, não posso deixar de destacar sobre o direito à saúde. A Constituição Federal, em seu artigo 196, estabelece que “a saúde é um direito de todos e dever do Estado”. Este artigo é complementado pela lei Orgânica 8080, de 1990, que regulamenta as diretrizes do SUS e garante acesso universal da população aos serviços de saúde. Desta forma, é importante ressaltar que o SUS deve atender de forma universal e com igualdade em todos os níveis de atenção.

Ainda assim, é imprescindível registrar os conhecimentos adquiridos no processo de realização da pesquisa. É inegável que o estudo relacionado à doença rara na política pública de saúde nos leva ao reconhecimento da importância de se debater sobre as políticas públicas no contexto brasileiro.

Cabe destacar que as políticas públicas estão no bojo das relações estabelecidas entre Estado e sociedade civil, constituindo-se em programas, ações e serviços ofertados pelo Estado para atendimento às necessidades da população em termos de proteção e promoção social bem como de reconhecimento e atenção aos direitos sociais.

Constitui-se responsabilidade do Estado efetivar políticas públicas universais que atendam a todos os cidadãos, mas que também não se esquivem de atender às demandas específicas de grupos minoritários dentro da sociedade, como é o caso das pessoas que possuem doença rara.

O estudo da categoria “Questão Social” tornou possível compreender nexos existentes entre economia e sociedade que estão na base das demandas das políticas sociais públicas. Essa compreensão possibilitou reconhecer a existência de interesses contrapostos na sociedade em relação à efetivação das políticas públicas, revelando,

por extensão, os desafios existentes em relação à consolidação das políticas públicas como universais e estatais.

O enfrentamento da questão social pressupõe a prevalência das necessidades coletivas na responsabilização do Estado quanto ao atendimento das necessidades e direitos sociais da população. Não obstante, conhecer as vivências de pais de crianças com doenças raras foi fundamental para fortalecer nossa firme posição em defesa da atenção saúde, no SUS, a esta parcela da população que, mesmo não sendo a maioria e possuir características muito particulares, deve ser reconhecida como cidadãos de direitos.

O processo de pesquisa empreendido nesse trabalho foi essencial para a compreensão da realidade relacionada às doenças raras na política de saúde, no contexto de um município de pequeno porte situado no interior do estado do Espírito Santo. Tivemos como objetivo desse estudo investigar a linha de cuidado à pessoa com doença rara na realidade de tal município, com atenção voltada para as possibilidades e dificuldades enfrentadas por gestores e profissionais da saúde para efetivar as ações dirigidas às pessoas com doença rara. Para tanto, realizamos entrevistas com profissionais e gestores municipais da área de saúde

Os resultados obtidos revelaram desconhecimento por parte de gestores e profissionais de saúde sobre doença rara e suas manifestações clínicas, favorecendo o diagnóstico tardio em algumas situações, bem como a falta de cuidados adequados ao tratamento, mas também mostrou que os mesmo desejam ser capacitados para melhor atender os usuários que se encaixam nesta condição de saúde. Ainda, as dificuldades enfrentadas pelos profissionais estão relacionadas ao desconhecimento em relação às doenças raras e limitação dos recursos necessários às ações de acolhimento e encaminhamento dos casos.

De acordo com o objetivo de analisar a política pública de saúde voltada para doenças raras em relação à organização das ações e serviços, acesso e integralidade da atenção em um município de pequeno porte situado no interior do estado do Espírito Santo, os depoimentos evidenciaram que, no município, não existe uma política pública voltada para as pessoas com doenças raras, no entanto é válido destacar que a implantação de uma política em um município ainda mais de pequeno porte constitui

uma tarefa penosa e demorada, mesmo se tratando de um município de PIB elevado e favorecido com *royalties* de petróleo.

No que tange à política pública de saúde, destaca-se a criação da Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Esta portaria demonstra preocupação em coordenar a atenção a pessoas com doenças raras no nosso país, entretanto pode-se verificar que ainda não se materializou da forma como gostaríamos, mas devemos levar em consideração que a portaria foi criada somente há 4 anos. Foi um avanço no Brasil. Apesar de apresentar falhas em alguns pontos e a necessidade de aperfeiçoamento, esta portaria trouxe esperança aos pacientes e familiares no que diz respeito ao acesso à saúde.

Outro objetivo que aqui podemos retomar foi o de conhecer a experiência subjetiva relacionada aos caminhos percorridos, desafios enfrentados e estratégias desenvolvidas por familiares de pessoas com doença rara para acesso à atenção em saúde. Com este fim, procedemos à escuta de relatos de experiência que nos foram gentilmente cedidos em forma de depoimentos. O contato com as famílias e a escuta atenta de seus depoimentos mostraram que a vivência dos mesmos evidencia uma árdua luta para o acesso dos filhos aos cuidados necessários.

Não podemos deixar de registrar a importância dos colaboradores para realização desse estudo. Em especial, a Secretaria Municipal de Saúde do município em que a pesquisa foi realizada, situado no extremo sul do estado do Espírito Santo, por meio dos gestores e profissionais que aceitaram participar da pesquisa e muito contribuíram para a produção do conhecimento a respeito da atenção à doença rara em município de pequeno porte. Também não podemos deixar de reconhecer a relevante contribuição fornecida por pais de crianças com doença rara que nos relataram suas experiências pessoais, permitindo-nos descortinar uma dura vivência.

Prosseguindo para as últimas palavras, é necessário destacar que os resultados de um estudo relacionado à atenção às doenças raras na política pública de saúde, poderão contribuir para divulgar conhecimentos para os profissionais que atuam nesta política sobre os desafios enfrentados pelas pessoas com doença rara na busca por atenção em saúde, de modo que esse conhecimento possibilite a efetivação de práticas sanitárias mais acolhedoras. E, também, contribuir para auxiliar na criação de

protocolos de atendimento que melhorem a forma de atenção às demandas de cuidado apresentadas por pessoas com doenças raras.

E, por fim, estudos que se destinem a produzir conhecimentos sobre a pessoa com doença rara e a atenção devida para este grupo de pessoas por parte da sociedade e do Estado são imensamente relevantes, possibilitando contribuições valiosas que, esperamos, possam se materializar na forma de maior reconhecimento e garantia dos direitos sociais e o usufruto dos bens e serviços públicos, como também o aprimoramento das políticas públicas direcionadas para o atendimento ao segmento populacional representado pelas pessoas com doenças raras.

REFERÊNCIAS

- AITH, Fernando; BUJDOSO, Yasmim; NASCIMENTO Paulo Roberto do; DALLARI Sueli Gandolfi. Os Princípios da Universalidade e Integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. **Revista de Direito Sanitário**. São Paulo, v.15 n.1, p. 10-39, Mar./Jun. 2014. Disponível em: <<http://www.revistas.usp.br/rdisan/article/view/82804>>. Acessado em: 10 de setembro de 2017.
- ARAÚJO, Alexandra Pruffo; RAMOS, Viviane Galante; CABELLO, Pedro Hernán. **Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal**. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/%0D/anp/v63n1/23614.pdf>>
- ARRETCHE, Marta. Relações federativas nas políticas sociais. **Revista Educação e Sociedade** [online]. v.23, n.80, pp.25-48, set. 2002. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/S0101-73302002008000003>>. Acessado em: 22 de setembro de 2017.
- AURELIANO, Waleska de Araújo, Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. Rio de Janeiro, 27/09/2017. Disponível em DOI: 10.1590/1413-81232018232.21832017. Acesso em 20 de novembro de 2018.
- BACELLAR, Anita; ROCHA, Joana Simielli Xavier; FLOR, Maira de Souza. Abordagem centrada na pessoa e políticas públicas de saúde brasileiras do século XXI: uma aproximação possível. **Rev. NUFEN**[online]. São Paulo, vol.4, n.1, pp. 127- 140, 2012. Disponível em: <http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid...25912012000100011> . Acessado em: 20 de setembro de 2016.
- BAPTISTA, Tatiana Vargas de Faria; MACHADO, Cristiani Vieira; LIMA, Luciana Dias de. Responsabilidade do Estado e direito à saúde no Brasil: um balanço da atuação dos Poderes. **Ciênc. Saúde Coletiva**[online]. Rio de Janeiro, vol.14, n.3, pp.829-839. May/June 2009. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S141381232009000300018&lng=en&nrm=iso&tlng=pt>. Acessado em: 10 de março de 2017.
- BARBIRATO, Ana Lúcia Pereira dos Santos. **A difícil conquista da integralidade no cuidado às pessoas com doença rara**. 2017. Dissertação. (Mestrado em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local) – Programa de Pós- Graduação em Políticas públicas e desenvolvimento Local, Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória - Emescam, 2017.
- BATISTA, Karina Barros Calife; GONCALVES, Otília Simões Janeiro. Formação dos profissionais de saúde para o SUS: significado e cuidado. **Saúde e Sociedade**, São Paulo, v. 20, n. 4, p. 884-899, Dec. 2011> Disponível em <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-12902011000400007&lng=en&nrm=iso>. Acessado em: 17 Nov. 2018.

BERTOLLI FILHO, Cláudio. **História da Saúde Pública no Brasil**. 11. ed. São Paulo: Ática, 2008.

BELGICA. Fund rare diseases and orphan drugs. **Recommendation and proposals for the Belgian plan for rare diseases** (2010). Disponível em: [http://www.kbsfrb.be/uploadedFiles/KBSFRB/05\)_Pictures,_documents_and_external_sites/09\)_Publications/PUB_2025_BelgianPlanForRareDiseases_EN_02_DEF.pdf](http://www.kbsfrb.be/uploadedFiles/KBSFRB/05)_Pictures,_documents_and_external_sites/09)_Publications/PUB_2025_BelgianPlanForRareDiseases_EN_02_DEF.pdf). Acesso em: 20 de novembro de 2018.

BRAGA, José Carlos de Souza; PAULA, Sergio Goes de. **Saúde e previdência: estudos de política social**. 02.ed.São Paulo: Hucitec, 2006.

BRASIL. Conselho Nacional de Secretários de Saúde. **Saúde suplementar**. Brasília, DF, 2007.

_____. Ministério da Saúde. **Relatório final da 8ª Conferência Nacional de Saúde**. Brasília, DF, 1986. Disponível em: http://conselho.saude.gov.br/biblioteca/relatorios/relatorio_8.pdf. Acesso em 20 de setembro de 2016.

_____. Ministério da Saúde. Portaria GM nº 648 de março 2006. Estabelece a Política Nacional de Atenção Básica. Disponível em: <http://www.saude.gov.br/dab/legislacao>. Acessado em: 14/11/2018

_____. Constituição da República Federativa do Brasil de 1988. **Diário Oficial da União**, Brasília, DF, 5 out. 1988. Seção II, p. 33-34.

_____. Lei n. 8.080, de 19 de setembro de 1990. **Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da Saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências**. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 20 set. 1990. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8080.htm. Acessado em: 20 de setembro de 2016.

_____. Lei n. 8.142, de 28 de setembro de 1990. **Dispõe sobre a participação da comunidade na gestão do Sistema Único de Saúde (SUS) e sobre as transferências intergovernamentais de recursos financeiros na área da Saúde e dá outras providências**. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 31 dez. 1990. Disponível em: http://conselho.saude.gov.br/legislacao/lei8142_281290.htm. Acessado em: 20 de setembro de 2016.

_____. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE). **Censo demográfico**. Brasília - DF. 2010.

_____. Conselho Nacional de Secretários de Saúde. **Sistema Único de Saúde**. Brasília: CONASS, 2007 Disponível

em http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/collec_progestores_livro1.pdfhtml>. Acessado em: 15 de março de 2017.

_____. Portaria n. 81, de 20 de janeiro de 2009. Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Brasília, DF. **Diário Oficial da União**, 20 jan. 2009. Disponível em: <<http://dtr2001.saude.gov.br/sas/PORTARIAS/Port2009/GM/GM-81.htm>> Acesso em: 20 de novembro de 2018.

_____. Portaria n. 199, 30 de Janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, Brasília, DF. **Diário Oficial da União**, 30 de Janeiro de 2014. Disponível em http://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.htmhtml>. Acesso em 10 de dezembro de 2017.

BROCKOW K, METCALFE D. **Mastocytosis. Curr Opin Allergy Clin Immunol** 2001.

BUCCI. MPD. **Políticas Públicas: Reflexões sobre o conceito jurídico**. 1ed. São Paulo: Editora Saraiva, 2007.

CAILLOSSE, Jacques. A propos de l'analyse des politiques publiques in Commaille, J., Dumoulin, L & Robert, C. La juridicisation du politique: leçons scientifiques. Paris, L.G.D.J, 2000.

CHANG JG, Hsieh-Li HM, JONG YJ, Wang NM, Tsai CH, Li H. **Treatment of spinal muscular atrophy by sodium butyrate**. Proc Natl Acad Sci U S A. 2001.

DALLARI, Sueli Gandolfi. O direito à saúde. **Rev. Saúde Pública** [online]. São Paulo, vol.22, n.1, pp.57-63, 1988. ISSN 1518-8787. Disponível em <<http://dx.doi.org/10.1590/S0034-89101988000100008>>. Acessado em: 15 de janeiro de 2018.

DENIS A., *et. al.* **Policies for orphan diseases and orphan drugs**. Disponível em: <http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/policies_orphan_en.pdf>. Acessado em: 12 de novembro de 2018

DINIZ, Tânia Maria Ramos Godói. O estudo de caso: suas implicações metodológicas na pesquisa em serviço social. In: MARTINELLI, Maria Lúcia (Org.). Pesquisa qualitativa: um instigante desafio. São Paulo: Veras, 1999. (Série Núcleo de Pesquisa, n. 1 (do Estado e direito à saúde no Brasil: um balanço da atuação dos Poderes. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 14, n. 3, p. 829-839, maio/jun. 2009. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S141381232009000300018&script=sci_arttext>. Acessado em: 29 dezembro 2016.

ELLIOT, E.J.; NICOLL, A.; LYNN, R. et al. Rare disease surveillance: an international perspective. **Paediatr Child Health**, v.6. n.5, p.251-260, 2001.

SCOREL, S. Revisitando o movimento sanitário. In: **Reviravolta na saúde: origem e articulação do movimento sanitário** [online]. Rio de Janeiro: Editora

FIOCRUZ, pp. 180-201. ISBN 978-85- 7541-361-6. 1999. Disponível em: <<http://books.scielo.org>>. Acessado em: 19 de julho de 2017.

FDA- UNITED STATES FOOD AND DRUG ADMINISTRATION. **The Orphan Drug Act (as amended) Code of Federal Regulations**. Title 21, Revised as of April 1, 2004. Silver Spring, MD, USA: FDA, 2012. Disponível em: <<http://www.fda.gov/RegulatoryInformation/Legislation/FederalFoodDrugandCosmeticActFDCAct/SignificantAmendmentstotheFDCAct/OrphanDrugAct/default.htm>>. Acessado em: 01 de agosto de 2016.

FONSECA, Rebecca Vilela Gonçalves da; SÁ, Natan Monsores de. **A Construção de uma Política Pública para Doenças Raras no Brasil**. 21 p. Monografia (Graduação em Gestão em Saúde Coletiva) – Universidade de Brasília, 2014

GIL, Antônio Carlos. **Como elaborar projetos de pesquisa**. 4. ed. São Paulo: Atlas, 2009.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). **IBGE Cidades**. Disponível em <<http://cidades.ibge.gov.br/brasil/es/presidente-kennedy/panorama>> acesso em 06 de out. 2017.

INTERFARMA (Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa). **Doenças Raras: Contribuições para uma Política Nacional**. São Paulo, SP. v.5. 2013. Disponível em: http://www.sbmf.org.br/pdf/biblioteca/14/doencas_raras_2013.pdf. Acesso em 30 de agosto de 2016.

INTERFARMA (Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa). **Doenças Raras: A urgência do acesso a saúde**. São Paulo, SP. 2018. Disponível em: <http://www.interfarma.org.br/public/files/biblioteca/...> Acesso em 10 de novembro de 2018.

KAHHALE, Edna Maria Peters. **Psicologia na saúde: em busca de uma leitura crítica e uma atuação compromissada**. Em A. M. B. Bock (Org.). *A perspectiva sócio-histórica na formação em psicologia*. Petrópolis: Vozes; 2003.

KEMPER, A.R., *et al.* Primary Care Physicians' Attitudes Regarding Follow-up Care for Children With Positive Newborn Screening Results. **Pediatrics** v.118, p. 1836-1841, 2006.

KERBER, N.P.C, *et al.* Direito do cidadão e avaliação nos serviços de saúde: aproximações teórico-práticas. **Rev. Latino-Am. Enfermagem**, RIO GRANDE R/S ,pag 1-8 ,set-out 2010.

LACERDA, Maria Ribeiro; *et al.* Atenção à saúde no domicílio: modalidades que fundamentam sua prática. **Revista Saúde e Sociedade**. [online]. 2006, vol.15, n.2, pp.88-95. Disponível em <http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0104-12902006000200009&lng=en&nrm=iso>. Acessado em: 2 de novembro de 2018.

LOBATO, Lenaura de Vasconcelos Costa; GIOVANELLA, Lígia. Sistemas de saúde: origens componentes e dinâmicas. In: GIOVANELLA, Lígia; ESCOREL, Sarah; LOBATO, Lenaura de Vasconcelos Costa; NORONHA, José Carvalho;

CARVALHO, Antônio Ivo (Coords.). **Políticas e sistema de saúde no Brasil**. 02. ed. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2012.

LUZ, Geisa dos Santos; SILVA, Mara Regina Santos da; DEMONTIGNY, Francine. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paul. Enferm.** [online], São Paulo, vol.28, n.5, pp.395-400, 2015. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067.html>>. Acessado em: 06 de junho de 2016.

MACKEY, S.; PRIDE, H.; TYLER W. **Diffuse Cutaneous Mastocytosis**. **Arch Dermatol**, 1996.

MARTINELLI, Maria Lúcia. O uso de abordagens qualitativa na pesquisa em Serviço Social IN: MARTINELLI, Maria Lúcia (Org.) **Pesquisa qualitativa: um instigante desafio**. São Paulo: Veras Editora, 1999.

MENDES, Isabel Amélia Costa. Desenvolvimento e saúde: a declaração de Alma-Ata e movimentos posteriores. **Rev. Latino-Am. Enfermagem** [online]. Ribeirão Preto, vol.12, n.3, pp.447-448, 2004. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/S0104-11692004000300001.html>>. Acessado em: 17 de janeiro de 2018.

MINAYO, Maria Cecília de Souza. **Pesquisa social: teoria, método e criatividade**, Petrópolis: Vozes, 2001.

MOCKTON G, HOSKIN V, WARREN S. **Prevalence and incidence of muscular dystrophy in Alberta**, Canada. **ClinGenet**. 1982.

MÔNACO AP, *et al.* **Isolation of candidate cDNA for portions of the Duchenne muscular dystrophy gene**. **Nature**. 1986.

OLIVEIRA, Maria Amélia de Campos; PEREIRA, Iara Cristina. **Atributos essenciais da Atenção Primária e a Estratégia Saúde da Família**. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/reben/v66nspe/v66nspea20.pdf>>. Acessado em: 25 de novembro de 2018.

PAIM J. **A reforma sanitária e os modelos assistenciais**. In: Rouquayrol MZ, Almeida Filho N. Rio de Janeiro: Medsi; 1999.

_____. **Direito à saúde, cidadania e estado**. In: CONFERÊNCIA NACIONAL DE SAÚDE, 8. Anais Brasília: Centro de Documentação do Ministério da Saúde, 1987.

PAIM, J. *et al.* Saúde no Brasil. **O Sistema de saúde brasileiro: história, avanços e desafios**. Revista veja, v. 6736, n. 11, 6005460068, 2012.

PAIM, P.; TRAVASSOS, C.; ALMEIDA, C.; LIGIA BAHIA, L.; MACINKO, J. O sistema de saúde brasileiro: história, avanços e desafios. **The Lancet**. London, p.11-31, maio 2011. Disponível em Acessado em: 10 de outubro de 2018.

PAIM, J. S. *et al.* **O que é o SUS**. Rio de Janeiro: 2009 ISBN: 978-85-7541-453-8. E-book interativo: 2009. Disponível em <https://portal.fiocruz.br/pt-br/content/o-que-e-o-sus-e-book-inter>. Acessado em: 10 de janeiro de 2018.

PIANA, MC. **A construção do perfil do assistente social no cenário educacional**[online]. São Paulo: Editora UNESP; São Paulo: Cultura Acadêmica, 2009. Disponível em <http://books.scielo.org>. Acessado em: 18 de janeiro de 2018

PIMENTEL, I. **Doenças raras ainda representam desafio para saúde pública**. Rio de Janeiro: Ed Fiocruz, 2005. Disponível em: <https://portal.fiocruz.br/pt-br/content/doencas-raras-ainda-representam-desafio-para-saude-publica>. Acessado em: 25 de agosto de 2017.

PINHEIRO, Roseni; ASENSI, Felipe Dutra. Desafios e estratégias de efetivação do direito à saúde. **Physis**, Rio de Janeiro, vol.20, n.1, pp.15-17, 2010. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-73312010000100002>. Acessado em: 25 de agosto de 2017.

PRIOR TW. **Spinal muscular atrophy diagnostics**. J Child Neurol. 2007.

REIS, Denizi Oliveira; ARAÚJO, Eliane Cardoso de; CECÍLIO, Luiz Carlos de Oliveira. Políticas Públicas de Saúde no Brasil: SUS e pactos pela Saúde, 2006. Disponível em: <http://bases.bireme.br/cgi-bin/wxislind.exe/iah/online/?IscScript=iah/iah.xis&src=google&base=LILACS&lang=p&nextAction=lnk&exprSearch=736484&indexSearch=IDhtml>. Acessado em: 23 de janeiro de 2018

RONCALLI, Angelo Giuseppe. O desenvolvimento das políticas públicas de saúde no Brasil e a construção do Sistema Único de Saúde. In: Antonio Carlos Pereira (Org.). Odontologia em Saúde Coletiva: planejando ações e promovendo saúde. Porto Alegre: **Artmed**. Cap. 2. p. 28-49, 2003. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_nlinks&ref=000123&pid=S1413...Ing.html. Acessado em: 23 de janeiro de 2018.

SEGRE, Marco; FERRAZ, Flávio Carvalho. O conceito de saúde. **Revista de Saúde Pública**. vol.31, n.5. Disponível em: http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0034-89101997000600016&script=sci_abstract&tlng=pt.

SCLIAR, Moacyr. História do conceito de saúde. **Physis**. [online], Rio de Janeiro vol.17, n.1, pp.29-41, 2007. Disponível em <http://dx.doi.org/10.1590/S0103-73312007000100003.html>. Acesso em agosto de 2017.

SHANMUGARAJAN, S., *et al.* **Congenital bone fractures in spinal muscular atrophy**: Functional role for SMN protein in bone remodeling. J Child Neurol.

SILVA, Everton Nunes da; SOUSA, Tanara Rosângela Vieira. Avaliação econômica no âmbito das doenças raras: isto é possível? **Cad. Saúde Pública**, Rio de Janeiro,

v. 31. n.03, mar, 2015. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0102-311X2015000300496&script=sci_arttext&tlng=pt>. Acessado em: agosto de 2017.

SILVA, Maria Júlia Paes da; PEREIRA, Luciane Lúcio; BENKO, Maria Antonieta. **Educação continuada**: estratégias para o desenvolvimento do pessoal de enfermagem. Rio de Janeiro: Marques – Saraiva, 1989

SILVA, Walquíria Emanuelle Lima da; SOUSA, Pauliana Barros de; TREVISAN. **A Importância Da Capacitação E Formação Continuada Parauma Melhor Assistência De Enfermagem**. Brasília 2013. Disponível em: <<https://docplayer.com.br/1711192-A-importancia-da-capacitacao-e-formacao-continuada-para-uma-melhor-assistencia-de-enfermagem.html>>. Acessado em: 17 de novembro de 2018.

SILVIA, Keila Brito; BEZERRA, Adriana Falangola; TANAKA, Oswaldo Yoshimi. Direito à saúde e integralidade: uma discussão sobre os desafios e caminhos para sua efetivação. **Interface Comunicação Saúde Educação**. São Paulo, v.16, n.40, p.249-59, 2012. Disponível em: <<http://www.scielo.br/pdf/icse/v16n40/aop1812>>. Acessado em: agosto de 2017.

SOUSA, Aione Maria Da Costa. Universalidade da saúde no Brasil e as contradições da sua negação como direito de todos. **Revista Katálysis** [online]. Florianópolis, v. 17, n. 2, p. 227-234, jul./dez. 2014. Disponível em: <http://www.scielo.br/scielo.php?pid=S1414-49802014000200227&script=sci_abstract&tlng=pt>. Acessado em: 20 de setembro de 2016.

SOUZA, Georgia Costa de Araújo; COSTA, Iris do Céu Clara. O SUS nos seus 20 anos: reflexões num contexto de mudanças. **Revista Saúde e Sociedade**. [online]. São Paulo, vol.19, n.3, pp.509-517. Disponível em: <<http://dx.doi.org/10.1590/S0104-12902010000300004>>. Acessado em: 23 de janeiro de 2018.

VASCONCELOS, Cipriano M. de; PASCHE, Dário F. **O Sistema Único de Saúde**. In: CAMPOS, G. W. S. et al (Org.). Tratado de saúde coletiva. São Paulo: Hucitec; Rio de Janeiro: Fiocruz, 2006. p. 531-562.

VIANA, Ana Luiza D'Avila. As diferentes institucionalidades da política social no Brasil no período de 1995 a 2010. In: VIANA, Ana Luiza D'Avila; LIMA, Luciana Dias de (Org.). **Regionalização e relações federativas na política de saúde do Brasil**. Rio de Janeiro: Contra Capa Livraria, 2011.

WERNECK, M.A.F. **A reforma sanitária no Brasil**. In: MINISTÉRIO DA SAÚDE. Guia Curricular para formação do Atendente de Consultório Dentário para atuar na Rede Básica do SUS. Brasília: Ministério da Saúde. 1998. 2v., v.2. p.247-60.

WHO (World Health Organization) 1946. **Constitution of the World Health Organization**. Basic Documents. WHO. Geneva

WHO- World Health Organization. Basic documents. 39th ed. Geneva: WHO; 1992.

ANEXO A - PORTARIA Nº199, 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.

O MINISTRO DE ESTADO DA SAÚDE, no uso da atribuição que lhe confere o inciso II do parágrafo único do art. 87 da Constituição, e

Considerando a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, que dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências;

Considerando a Lei nº 8.142, de 28 de dezembro de 1990, que dispõe sobre a participação da comunidade na gestão do Sistema Único de Saúde (SUS) e sobre as transferências intergovernamentais de recursos financeiros na área da saúde;

Considerando o Decreto nº 7.508, de 28 de junho de 2011, que regulamenta a Lei nº 8.080, de 1990, para dispor sobre a organização do SUS, o planejamento da saúde, a assistência à saúde e a articulação interfederativa, e dá outras providências;

Considerando o Decreto nº 7.646, de 21 de dezembro de 2011, que dispõe sobre a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS e sobre o processo administrativo para incorporação, exclusão e alteração de tecnologias em saúde pelo SUS;

Considerando a Portaria nº 1.559/GM/MS, de 1º de agosto de 2008, que institui a Política Nacional de Regulação do SUS;

Considerando a Portaria nº 81/GM/MS, de 20 de janeiro de 2009, que institui, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica;

Considerando a Portaria nº 4.279/GM/MS, de 30 de dezembro de 2010, que estabelece diretrizes para a organização da Rede de Atenção à Saúde no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 1.459/GM/MS, de 24 de junho de 2011, que institui, no âmbito do SUS, a Rede Cegonha;

Considerando a Portaria nº 1.600/GM/MS, de 7 de julho de 2011, que reformula a Política Nacional de Atenção às Urgências e institui a Rede de Atenção às Urgências no SUS;

Considerando a Portaria nº 2.488/GM/MS, de 21 de outubro de 2011, que aprova a Política Nacional de Atenção Básica (PNAB), estabelecendo a revisão de diretrizes e normas para a organização da Atenção Básica, para a Estratégia Saúde da Família (ESF) e o Programa de Agentes Comunitários de Saúde (PACS);

Considerando a Portaria nº 3.088/GM/MS, de 23 de dezembro de 2011, que institui a Rede de Atenção Psicossocial para pessoas com sofrimento ou transtorno mental e com necessidades decorrentes do uso de crack, álcool e outras drogas, no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 533/GM/MS, de 28 de março de 2012, que estabelece o elenco de medicamentos e insumos da Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME) no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 793/GM/MS, de 24 de abril de 2012, que institui a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 841/GM/MS, de 2 de maio de 2012, que publica a Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES) no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 252/GM/MS, de 19 de fevereiro de 2013, que institui a Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 963/GM/MS, de 27 de maio de 2013, que redefine a Atenção Domiciliar no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 1.554/GM/MS, de 30 de julho de 2013, que dispõe sobre as regras de financiamento e execução do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 2.135/GM/MS, de 25 de setembro de 2013, que estabelece diretrizes para o processo de planejamento no âmbito do SUS;

Considerando as sugestões dadas à Consulta Pública nº 07, de 10 de abril de 2013, por meio da qual foram discutidos os documentos "Normas para Habilitação de Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde" e "Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS)";

Considerando a Deliberação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias nº 78/ CONITEC, de 2013;

Considerando a Política Nacional de Humanização (PNH);

Considerando a necessidade do atendimento integral e multidisciplinar para o cuidado das pessoas com doenças raras;

Considerando a necessidade de estabelecer normas para a habilitação de Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde;

Considerando a necessidade de estabelecer o escopo de atuação dos Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde, bem como as qualidades técnicas necessárias ao bom desempenho de suas funções no contexto da rede assistencial; e

Considerando a necessidade de auxiliar os gestores na regulação do acesso, controle e avaliação da assistência às pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), resolve:

CAPÍTULO I

DAS DISPOSIÇÕES GERAIS

Art. 1º Esta Portaria 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.

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

Art. 3º Para efeito desta Portaria, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

CAPÍTULO II

DOS OBJETIVOS

Art. 4º 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 a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos.

Art. 5º São objetivos específicos da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras:

I - garantir a universalidade, a integralidade e a equidade das ações e serviços de saúde em relação às pessoas com doenças raras, com consequente redução da morbidade e mortalidade;

II - estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção do SUS;

III - proporcionar a atenção integral à saúde das pessoas com doença rara na Rede de Atenção à Saúde (RAS);

IV - ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na RAS;

V - garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades; e

VI - qualificar a atenção às pessoas com doenças raras.

CAPÍTULO III

DOS PRINCÍPIOS E DAS DIRETRIZES

Art. 6º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é constituída a partir dos seguintes princípios:

I - atenção humanizada e centrada nas necessidades das pessoas;

II - reconhecimento da doença rara e da necessidade de oferta de cuidado integral, considerando-se as diretrizes da RAS no âmbito do SUS;

III - promoção do respeito às diferenças e aceitação de pessoas com doenças raras, com enfrentamento de estigmas e preconceitos;

IV - garantia de acesso e de qualidade dos serviços, ofertando cuidado integral e atenção multiprofissional;

V – articulação intersetorial e garantia de ampla participação e controle social;

VI - incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT); e

VII - promoção da acessibilidade das pessoas com doenças raras a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos.

Art. 7º São diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras:

I - educação permanente de profissionais de saúde, por meio de atividades que visem à aquisição e ao aprimoramento de conhecimentos, habilidades e atitudes para a atenção à pessoa com doença rara;

II - promoção de ações intersetoriais, buscando-se parcerias que propiciem o desenvolvimento das ações de promoção da saúde;

III - organização das ações e serviços de acordo com a RAS para o cuidado da pessoa com doença rara;

IV - oferta de cuidado com ações que visem à habilitação/ reabilitação das pessoas com doenças raras, além de medidas assistivas para os casos que as exijam;

V - diversificação das estratégias de cuidado às pessoas com doenças raras; e

VI - desenvolvimento de atividades no território que favoreçam a inclusão social com vistas à promoção de autonomia e ao exercício da cidadania.

CAPÍTULO IV

DAS RESPONSABILIDADES

Art. 8º São responsabilidades comuns do Ministério da Saúde e das Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios em seu âmbito de atuação:

I - garantir que todos os serviços de saúde que prestam atendimento às pessoas com doenças raras possuam infraestrutura adequada, recursos humanos capacitados e qualificados, recursos materiais, equipamentos e insumos suficientes, de maneira a garantir o cuidado necessário;

II - garantir o financiamento tripartite para o cuidado integral das pessoas com doenças raras, de acordo com suas responsabilidades e pactuações;

III - garantir a formação e a qualificação dos profissionais e dos trabalhadores de saúde de acordo com as diretrizes da Política de Educação Permanente em Saúde (PNEPS);

IV - definir critérios técnicos para o funcionamento dos serviços que atuam no escopo das doenças raras nos diversos níveis de atenção, bem como os mecanismos para seu monitoramento e avaliação;

V - garantir o compartilhamento das informações na RAS e entre as esferas de gestão;

VI - adotar mecanismos de monitoramento, avaliação e auditoria, com vistas à melhoria da qualidade das ações e dos serviços ofertados, considerando as especificidades dos serviços de saúde e suas responsabilidades;

VII - promover o intercâmbio de experiências e estimular o desenvolvimento de estudos e de pesquisas que busquem o aperfeiçoamento, a inovação de tecnologias e a disseminação de conhecimentos voltados à promoção da saúde, à prevenção, ao cuidado e à reabilitação/habilitação das pessoas com doenças raras;

VIII - estimular a participação popular e o controle social visando à contribuição na elaboração de estratégias e no controle da execução da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras;

IX - contribuir para o desenvolvimento de processos e métodos de coleta, análise e produção de informações, aperfeiçoando permanentemente a confiabilidade dos dados e a capilarização das informações, na perspectiva de usá-las para alinhar estratégias de aprimoramento da gestão, disseminação das informações e planejamento em saúde; e

X - monitorar e avaliar o desempenho e qualidade das ações e serviços de prevenção e de controle das doenças raras no país no âmbito do SUS, bem como auditar, quando pertinente.

Art. 9º. Compete ao Ministério da Saúde:

I - prestar apoio institucional às Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios no processo de qualificação e de consolidação da atenção ao paciente com doença rara;

II - analisar, consolidar e divulgar as informações provindas dos sistemas de informação federais vigentes que tenham relação com doenças raras, que devem ser

enviadas pelas Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios, e utilizá-las para planejamento e programação de ações e de serviços de saúde e para tomada de decisão;

III - definir diretrizes gerais para a organização do cuidado às doenças raras na população brasileira;

IV - estabelecer, através de PCDT, recomendações de cuidado para tratamento de doenças raras, levando em consideração a incorporação de tecnologias pela CONITEC, de maneira a qualificar o cuidado das pessoas com doenças raras;

V - efetuar a homologação da habilitação dos estabelecimentos de saúde que realizam a atenção à saúde das pessoas com doenças raras, de acordo com critérios técnicos estabelecidos previamente de forma tripartite; e

VI - disponibilizar sistema de informação para registro das ações prestadas no cuidado às pessoas com doenças raras em todos os serviços de saúde, seja na atenção básica ou especializada, ambulatorial ou hospitalar.

Art. 10. Às Secretarias de Saúde dos Estados e do Distrito Federal compete:

I - pactuar regionalmente, por intermédio do Colegiado Intergestores Regional (CIR) e da Comissão Intergestores Bipartite (CIB) todas as ações e os serviços necessários para a atenção integral às pessoas com doenças raras;

II - definir estratégias de articulação com as Secretarias Municipais de Saúde com vistas à inclusão da atenção e do cuidado integral às pessoas com doenças raras nos planos municipais, estadual e planejamento regional integrado;

III - apoiar tecnicamente os Municípios para organização e implantação do cuidado para as pessoas com doenças raras;

IV - realizar a regulação visando à garantia do atendimento local, regional, estadual ou nacional às pessoas com doenças raras, de acordo com as necessidades de saúde;

V - analisar os dados estaduais relacionados às doenças raras produzidos pelos sistemas de informação vigentes e utilizá-los de forma a aperfeiçoar o planejamento das ações e a qualificar a atenção prestada às pessoas com doenças raras;

VI - definir os estabelecimentos de saúde de natureza pública, sob sua gestão, que ofertam ações de promoção e prevenção e que prestam o cuidado às pessoas com doenças raras, em conformidade com a legislação vigente;

VII - apoiar os Municípios na educação permanente dos profissionais de saúde a fim de promover a qualificação profissional, desenvolvendo competências e habilidades relacionadas às ações de prevenção, controle e no cuidado às pessoas com doenças raras;

VIII - efetuar e manter atualizado o cadastramento dos serviços de saúde sob sua gestão no sistema de informação federal vigente para esse fim e que realizam a atenção à saúde das pessoas com doenças raras, de acordo com critérios técnicos estabelecidos em Portarias específicas do Ministério da Saúde; e

IX - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população de acordo com a contratualização dos serviços, quando for de gestão estadual.

Art. 11. Compete às Secretarias Municipais de Saúde:

I - pactuar regionalmente, por intermédio do Colegiado Intergestores Regional (CIR) e da Comissão Intergestores Bipartite (CIB) todas as ações e os serviços necessários para a atenção integral das pessoas com doenças raras;

II - planejar e programar as ações e os serviços de doenças raras, assim como o cuidado das pessoas com doenças raras, considerando-se sua base territorial e as necessidades de saúde locais;

III - organizar as ações e serviços de atenção para doenças raras, assim como o cuidado das pessoas com doenças raras, considerando-se os serviços disponíveis no Município;

IV - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população e operacionalizar a contratualização dos serviços, quando não existir capacidade própria;

V - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população de acordo com a contratualização dos serviços, quando de gestão municipal;

VI - realizar regulação visando à garantia do atendimento local, regional, estadual ou nacional às pessoas com doenças raras, de acordo com as necessidades de saúde;

VII - realizar a regulação entre os componentes da rede de atenção à saúde, com definição de fluxos de atendimento à saúde para fins de controle do acesso e da garantia de equidade, promovendo a otimização de recursos segundo a complexidade e a densidade tecnológica necessárias à atenção à pessoa com doenças raras, com sustentabilidade do sistema público de saúde;

VIII - realizar a articulação interfederativa para pactuação de ações e de serviços em âmbito regional ou inter-regional para garantia da equidade e da integralidade do cuidado;

IX - implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a Política Nacional de Humanização (PNH);

X - analisar os dados municipais relativos às ações de prevenção e às ações de serviços prestados às pessoas com doenças raras, produzidos pelos sistemas de informação vigentes e utilizá-los de forma a aperfeiçoar o planejamento das ações locais e a qualificar a atenção das pessoas com doenças raras;

XI - definir os estabelecimentos de saúde de natureza pública, sob sua gestão, que ofertam ações de promoção e prevenção e que prestam o cuidado às pessoas com doenças raras, em conformidade com a legislação vigente;

XII - efetuar e manter atualizado os dados dos profissionais e de serviços de saúde que estão sob gestão municipal, públicos e privados, que prestam serviço ao SUS no Sistema do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (SCNES); e

XIII - programar ações de qualificação para profissionais e trabalhadores de saúde para o desenvolvimento de competências e de habilidades relacionadas às ações de prevenção e de controle das doenças raras.

CAPÍTULO V

DA ORGANIZAÇÃO DA ATENÇÃO

Art. 12 A organização do cuidado das pessoas com doenças raras será estruturada nos seguintes eixos:

I - Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética e organizado nos seguintes grupos:

- a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia;
- b) deficiência intelectual; e
- c) erros inatos de metabolismo;

II - Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética e organizado nos seguintes grupos:

- a) infecciosas;
- b) inflamatórias; e
- c) autoimunes.

CAPÍTULO VI

DA ESTRUTURA DA LINHA DE CUIDADO DA ATENÇÃO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Art. 13. A linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, em conformidade com a

RAS e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.

§ 1º À Atenção Básica, que é responsável pela coordenação do cuidado e por realizar a atenção contínua da população que está sob sua responsabilidade adstrita, além de ser a porta de entrada prioritária do usuário na rede, compete:

I - realizar ações de promoção da saúde com foco nos fatores de proteção relativos às doenças raras;

II - desenvolver ações voltadas aos usuários com doenças raras, na perspectiva de reduzir os danos relacionados a essas doenças no seu território;

III - avaliar a vulnerabilidade e a capacidade de autocuidado das pessoas com doenças raras e realizar atividades educativas, conforme necessidade identificada, ampliando a autonomia dos usuários e seus familiares;

IV - implementar ações de diagnóstico precoce, por meio da identificação de sinais e de sintomas, e seguimento das pessoas com resultados alterados, de acordo com as diretrizes técnicas vigentes, respeitando-se o que compete a este nível de atenção;

V - encaminhar oportunamente a pessoa com suspeita de doença rara para confirmação diagnóstica;

VI - coordenar e manter o cuidado das pessoas com doenças raras, quando referenciados para outros pontos da RAS;

VII - registrar as informações referentes às doenças raras nos sistemas de informação vigentes, quando couber;

VIII - realizar o cuidado domiciliar às pessoas com doenças raras, de forma integrada com as equipes de atenção domiciliar e com os serviços de atenção especializada e serviços de referência em doenças raras locais e com demais pontos de atenção, conforme proposta definida para a região de saúde; e

IX - implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a PNH.

§ 2º A Atenção Especializada, composta pelo conjunto de pontos de atenção com diferentes densidades tecnológicas para a realização de ações e serviços de urgência, ambulatorial especializado e hospitalar, apoiando e complementando os serviços da atenção básica de forma integral, resolutiva e em tempo oportuno, é composta, ainda, por:

I - Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras, a quem compete oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar; e

II - Serviço de Referência em Doenças Raras, que oferece atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar.

§ 3º Compete ao Componente Atenção Domiciliar:

I - realizar o cuidado às pessoas com doença rara de forma integrada com os componentes da Atenção Básica e da Atenção Especializada;

II - implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a PNH;

III - instrumentalizar e orientar cuidadores e familiares para o cuidado domiciliar;

IV - contribuir para a qualidade de vida da pessoa com doença rara no ambiente familiar; e

V - promover ações que auxiliem a autonomia das pessoas com doenças raras.

§ 4º Os pontos de atenção à saúde garantirão tecnologias adequadas e profissionais aptos e suficientes para atender à região de saúde, considerando-se que a caracterização desses pontos de atenção deve obedecer a uma definição mínima de competências e de responsabilidades, mediante articulação dos distintos componentes da RAS.

Art. 14. O componente da Atenção Especializada da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras será composto por:

I - Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras; e

II - Serviço de Referência em Doenças Raras.

§ 1º O Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada em uma ou mais doenças raras.

§ 2º O Serviço de Referência em Doenças Raras é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada para pessoas com doenças raras pertencentes a, no mínimo, dois eixos assistenciais, de acordo com os seguintes parâmetros:

I - oferta atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo 2 (duas) doenças raras dos grupos do Eixo I de que trata o art. 12 ou;

II - oferta atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo 2 (duas) doenças raras dos grupos do Eixo II de que trata o art. 12 ou;

III - oferta atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo 1 (um) grupo de cada um dos Eixos de que trata o art. 12.

§ 3º Os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras são responsáveis também por ações diagnósticas, terapêuticas e preventivas às pessoas com doenças raras ou sob risco de desenvolvê-las, de acordo com os dois eixos assistenciais.

Art 15. Compete ao Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e ao Serviço de Referência em Doenças Raras:

I - compor a RAS regional, de forma que se garantam os princípios, as diretrizes e competências descritas na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras;

II - ter uma população definida como de sua responsabilidade para o cuidado, assim como ter vinculado a si os serviços para os quais é a referência para tratamento às pessoas com doenças raras, podendo ser de abrangência local, regional, estadual ou nacional;

III - apoiar os outros serviços de atenção à saúde no que se refere ao cuidado da pessoa com doença rara, participando sempre que necessário da educação permanente dos profissionais de saúde que atuam neste cuidado;

IV - utilizar os sistemas de informação vigentes para registro da atenção dispensada no cuidado às pessoas com doenças raras, conforme normas técnico-operacionais preconizadas pelo Ministério da Saúde;

V - garantir a integralidade do cuidado às pessoas com doenças raras;

VI - reavaliar periodicamente as pessoas, de acordo com cada doença rara;

VII - estabelecer avaliações para verificar outras pessoas em risco de doenças raras;

VIII - encaminhar as pessoas para a Atenção Básica para a continuidade do seguimento clínico, garantindo seu matriciamento;

IX - submeter-se à regulação, fiscalização, monitoramento e avaliação do Gestor Municipal, Estadual e do Distrito Federal, conforme as atribuições estabelecidas nas respectivas condições de gestão;

X - investigar e buscar determinar o diagnóstico definitivo e assegurar a continuidade do atendimento de acordo com as rotinas e as condutas estabelecidas, sempre com base nos PCDT estabelecidos pelo Ministério da Saúde;

XI - garantir, por meio dos profissionais da RAS, o acesso às diversas categorias profissionais necessárias para o cuidado e tratamento integral às pessoas com doenças raras, incluindo as diversas especialidades médicas e profissionais para atendimento ambulatorial e hospitalar de acordo com as necessidades do cuidado às doenças raras;

XII - encaminhar as pessoas para os Centros Especializados de Reabilitação (CER) ou outros com a finalidade de reabilitação para complementaridade do cuidado, sem se eximir de continuar ofertando o cuidado integral às pessoas com doenças raras, garantidos mediante regulação;

XIII - realizar tratamento clínico e medicamentoso, quando houver, das pessoas com doenças raras segundo os PCDT instituídos;

XIV - oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar;

XV - referenciar as pessoas para os Serviços de Referência em Doenças Raras, quando se fizer necessário;

XVI - garantir a investigação diagnóstica e o acompanhamento das doenças para as quais estiverem habilitados;

XVI - acolher o encaminhamento regulado de pessoas com diagnóstico ou suspeita de doença rara, provenientes da atenção básica ou especializada, para fins de investigação e tratamento;

XVIII - garantir, por meio dos profissionais da RAS, o acesso regulado às diversas categorias profissionais necessárias para o cuidado e tratamento integral às pessoas com doenças raras, incluindo as diversas especialidades médicas e profissionais para atendimento ambulatorial e hospitalar de acordo com as necessidades do cuidado às pessoas com doenças raras; e

XIX - oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar, de acordo com os eixos assistenciais e baseados nos PCDT instituídos.

Art. 16. São competências específicas do Serviço de Referência em Doenças Raras:

I - realizar o acompanhamento clínico especializado multidisciplinar à pessoa com doença rara;

II - realizar o aconselhamento genético das pessoas acometidas e seus familiares, quando indicado;

III - apresentar estrutura adequada, realizar pesquisa e ensino organizado, com programas e protocolos estabelecidos, reconhecidos e aprovados pelo comitê de ética pertinente;

IV - subsidiar ações de saúde dos gestores no âmbito das doenças raras, quando necessário;

V - participar como polo de desenvolvimento profissional em parceria com a gestão, tendo como base a PNEPS; e

VI - realizar atividades de educação ao público e aos profissionais de saúde no tema doenças raras, em conjunto com os gestores do SUS, os conselhos de saúde, a comunidade científica e as associações civis relacionadas às doenças raras ou outros representantes da sociedade civil organizada, com o objetivo de promover a compreensão da diversidade humana, dos direitos dos usuários e extinção dos preconceitos, buscando sua integração à sociedade.

Art. 17. Poderão pleitear a habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras os estabelecimentos de saúde que obedeçam aos seguintes requisitos mínimos:

I - possuam alvará de funcionamento e se enquadrem nos critérios e normas estabelecidos pela legislação em vigor ou outros que venham a substituí-la ou complementá-la, precipuamente:

a) Resolução - RDC nº 50/ANVISA, de 21 de fevereiro de 2002, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para Planejamento, Programação, elaboração e avaliação de projetos físicos de estabelecimentos assistenciais de saúde e suas alterações;

b) Resolução - RDC nº 306/ANVISA, de 6 de dezembro de 2004, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para o gerenciamento de resíduos de serviços da saúde; e

c) Resolução - ABNT NBR 9050 - Norma Brasileira de Acessibilidade a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos - que estabelece critérios e parâmetros técnicos a serem observados quando do projeto de construção, instalações e adaptações de edificações, mobiliários, espaços e equipamentos urbanos;

II - disponham dos seguintes serviços de apoio diagnóstico:

a) laboratório de patologia clínica, anatomia patológica e de exames genéticos próprio ou alcançável; e

b) laboratório de imagem próprio ou alcançável; e

III - garantam, junto à RAS, as necessidades de internação (enfermaria e UTI) e cirurgia, que terão seus fluxos regulados conforme pactuações locais.

Parágrafo único. Na hipótese dos estabelecimentos de saúde de que trata o "caput" não oferecerem, dentro de sua estrutura física, as ações e serviços necessários para o cumprimento dos requisitos mínimos para habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras, estas ações e serviços poderão ser formalmente referenciados e contratualizados.

Art. 18. Além dos requisitos mínimos de que trata o art. 17, para pleitear a habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras, o estabelecimento de saúde deverá cumprir os seguintes requisitos:

I - possuir equipe assistencial composta, no mínimo, por:

a) enfermeiro;

b) técnico de enfermagem; e

c) médico responsável pelo Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras com comprovada experiência na área ou especialidade; e

II - contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.

Parágrafo único. O responsável técnico de que trata o inciso II poderá atuar como profissional em outro serviço habilitado pelo SUS.

Art. 19. Além dos requisitos mínimos de que trata o art. 17, para pleitear a habilitação como Serviço de Referência em Doenças Raras, o estabelecimento de saúde deverá cumprir os seguintes requisitos:

I - possuir equipe assistencial para cada grupo dos Eixos de que trata o art. 12 composta, no mínimo, por:

- a) enfermeiro;
- b) técnico de enfermagem;
- c) médico com título de especialista na área da especialidade que acompanha, registrado no Conselho Regional de Medicina e/ou comprovação de atuação na doença rara específica por pelo menos 5 (cinco) anos;
- d) médico geneticista;
- e) neurologista;
- f) pediatra (quando atender criança);
- g) clínico geral (quando atender adulto);
- h) psicólogo;
- i) nutricionista (quando atender erros inatos do metabolismo); e
- j) assistente social; e

II - contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.

Parágrafo único. O responsável técnico poderá fazer parte de equipe mínima assistencial, desde que tenha título de especialista na área da especialidade que acompanha e/ou comprovação de atuação na área por pelo menos 5 (cinco) anos para uma das doenças raras acompanhadas pelo Serviço de Referência em Doenças Raras.

Art. 20. Para pleitear a habilitação dos estabelecimentos de saúde como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras, as Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios encaminharão à Coordenação- Geral de Média e Alta Complexidade (CGMAC/DAET/SAS/MS):

I - Resolução da CIR e da CIB ou, no caso do Distrito Federal, do Colegiado de Gestão da Secretaria de Saúde (CGSES/DF) contendo:

a) a relação dos estabelecimentos de saúde que realizarão a atenção especializada como Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em Doenças Raras;
e

b) a relação dos laboratórios que realizarão os exames diagnósticos, conforme descrito nesta Portaria;

II - atualização dos dados no SCNES dos estabelecimentos a serem habilitados;

III - cópia da publicação em diário oficial do extrato de contrato com o serviço de saúde, quando este não for da rede própria da respectiva secretaria de saúde;

IV - a indicação do(s) eixo(s) assistencial(is) de que trata o art. 12, bem como os grupos de doenças doença(s) para a(s) qual(is) o estabelecimento ofertará a assistência;

V - Formulário de Vistoria disponível no Anexo V, preenchido e assinado pelos respectivos gestores públicos de saúde; e

VI - titulação dos profissionais da equipe mínima assistencial e do responsável técnico cadastrados no SCNES.

§ 1º Poderá ser habilitado mais de 1 (um) Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras dentro do mesmo estabelecimento de saúde.

§ 2º Na hipótese de ocorrência do disposto no § 1º, será acrescido à equipe mínima um profissional médico para cada Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras excedente, sendo os demais profissionais da equipe mínima comuns a todos os Serviços de Atenção Especializada em Doenças raras habilitados nesse mesmo estabelecimento de saúde.

Art. 21. O Ministério da Saúde avaliará os documentos encaminhados pelas Secretarias de Saúde, podendo proceder a vistoria "in loco" para conceder a habilitação do estabelecimento de saúde.

Parágrafo único. Caso a avaliação seja favorável, a Secretaria de Atenção à Saúde (SAS/MS) tomará as providências para a publicação da Portaria específica de habilitação.

CAPITULO VII

DO FINANCIAMENTO

Art. 22. Fica instituído incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras.

§ 1º O incentivo financeiro de que trata o "caput" possuirá o valor de R\$ 11.650,00 (onze mil seiscentos e cinquenta reais) por equipe.

§ 2º Quando houver a habilitação de mais de um Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras dentro do mesmo estabelecimento de saúde, o valor de que trata o § 1º será acrescido de R\$ 5.750,00 (cinco mil setecentos e cinquenta reais) por serviço excedente, destinado à inclusão de mais 1 (um) profissional médico por serviço.

§ 3º O recursos do incentivo financeiro de que trata o "caput" serão utilizados exclusivamente nas ações necessárias ao funcionamento adequado dos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras.

§ 4º Os incentivo financeiro de que trata o "caput" será repassado em parcelas mensais pelo Fundo Nacional de Saúde para o fundo de saúde do ente federativo beneficiário.

Art. 23. Fica instituído incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Referência em Doenças Raras.

§ 1º O incentivo financeiro de que trata o "caput" possuirá o valor de R\$ 41.480,00 (quarenta e um mil quatrocentos e oitenta reais) por equipe.

§ 2º O recursos do incentivo financeiro de que trata o "caput" serão utilizados exclusivamente nas ações necessárias ao funcionamento adequado dos Serviços de Referência em Doenças Raras.

§ 3º Os incentivo financeiro de que trata o "caput" será repassado em parcelas mensais pelo Fundo Nacional de Saúde para o fundo de saúde do ente federativo beneficiário.

Art. 24. Fica instituído incentivo financeiro para custeio dos procedimentos dispostos no anexo III, a serem incorporados na Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS para fins diagnósticos em doenças raras, realizados pelos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras.

§ 1º O incentivo financeiro de que trata o "caput" será efetuado por meio do Fundo de Ações Estratégicas e Compensação (FAEC) pós-produção.

§ 2º Farão jus ao recebimento do incentivo financeiro de que trata o "caput" os estabelecimentos de saúde habilitados como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras.

§ 3º O repasse dos recursos de que trata este artigo ocorrerá em conformidade com a produção dos respectivos procedimentos informados no Sistema de Informação Ambulatorial (SIA/SUS).

§ 4º O incentivo financeiro previsto neste Capítulo será repassado pelo Fundo Nacional de Saúde para os fundos de saúde dos entes federativos beneficiários, respeitando-se a especificidade do Serviço.

Art. 25. O repasse dos incentivos financeiros de que trata esta Portaria será imediatamente interrompido quando:

I - constatada, durante o monitoramento, a inobservância dos requisitos de habilitação e das demais condições previstas nesta Portaria; e

II - houver falha na alimentação do SIA/SUS, por período superior ou igual a 3 (três) competências consecutivas, conforme Portaria nº 3.462/GM/MS, de 11 de novembro de 2010.

§ 1º Uma vez interrompido o repasse do incentivo financeiro, novo pedido somente será deferido após novo procedimento de habilitação, em que fique demonstrado o cumprimento de todos os requisitos previstos nesta Portaria, hipótese em que o custeio voltará a ser pago, sem efeitos retroativos, a partir do novo deferimento pelo Ministério da Saúde.

§ 2º As situações descritas neste artigo serão constatadas por meio do monitoramento e/ou da supervisão direta do Ministério da Saúde, da Secretaria de Saúde do Estado ou do Distrito Federal ou municipal por auditoria do Departamento Nacional de Auditoria do SUS (DENASUS/SGEP/MS).

Art. 26. Eventual complementação dos recursos financeiros repassados pelo Ministério da Saúde para o custeio das ações da Política é de responsabilidade conjunta dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios, em conformidade com a pactuação estabelecida na respectiva CIB e CIR.

Art. 27. Os recursos financeiros transferidos serão movimentados sob fiscalização do respectivo Conselho de Saúde, sem prejuízo da fiscalização exercida pelos órgãos do sistema de controle interno do Poder Executivo e pelo Tribunal de Contas da União conforme disposto no art. 3º do Decreto nº 1.232, de 30 de agosto de 1994.

Art. 28. O monitoramento de que trata esta Portaria não dispensa o ente federativo beneficiário de comprovação da aplicação dos recursos financeiros percebidos por meio do Relatório Anual de Gestão (RAG).

Art. 29. O Sistema Nacional de Auditoria (SNA), com fundamento nos relatórios de gestão, acompanhará a conformidade da aplicação dos recursos transferidos nos termos do disposto no art. 5º do Decreto nº 1.232, de 1994.

Art. 30. Para fins do disposto nesta Portaria, o ente federativo beneficiário estará sujeito:

I - à devolução imediata dos recursos financeiros repassados, acrescidos da correção monetária prevista em lei, mas apenas em relação aos recursos que foram repassados pelo Fundo Nacional de Saúde para o respectivo fundo de saúde e não executados nos termos desta Portaria; e

II - ao regramento disposto na Lei Complementar nº 141, de 3 de janeiro de 2012, e no Decreto nº 7.827, de 16 de outubro de 2012, em relação aos recursos financeiros que foram repassados pelo Fundo Nacional de Saúde para o respectivo fundo de saúde e executados parcial ou totalmente em objeto diverso ao originalmente pactuado.

CAPITULO VIII

DA AVALIAÇÃO E DO MONITORAMENTO

Art. 31. Os estabelecimentos de saúde autorizados a prestarem a atenção à saúde às pessoas com doenças raras no âmbito do SUS estarão submetidos à regulação, controle e avaliação pelos respectivos gestores públicos de saúde.

Art. 32. O Ministério da Saúde monitorará e avaliará periodicamente o atendimento contínuo dos serviços prestados para manutenção do repasse dos recursos financeiros ao ente federativo beneficiário, de acordo com as informações no SIA/SUS e Sistema de Informação Hospitalar (SIH/SUS).

Art. 33. As Secretarias de Saúde dos Estados e dos Municípios adotarão as providências necessárias ao cumprimento das normas estabelecidas nesta Portaria, podendo estabelecer normas de caráter suplementar, a fim de adequá-las às especificidades locais ou regionais.

Art. 34. O Departamento de Regulação, Avaliação e Controle de Sistemas (DRAC/SAS/MS), em conjunto com a CGMAC/ DAET/SAS/MS, será responsável pelo monitoramento e a avaliação contínua dos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e dos Serviços de Referência em Doenças Raras.

CAPITULO IX

DAS DISPOSIÇÕES FINAIS

Art. 35. A solicitação dos exames para diagnóstico das doenças raras, conforme descrito nesta Portaria, será facultado apenas aos estabelecimentos habilitados como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviços de Referência em Doenças Raras.

Art. 36. As Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS serão disponibilizadas no endereço eletrônico <http://www.portal.saude.gov.br>.

Art. 37. Os medicamentos e as fórmulas nutricionais incorporados pela CONITEC e constantes dos protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas para os cuidados das pessoas com doenças raras serão objeto de pactuação tripartite no âmbito da assistência farmacêutica e dispostos em atos específicos.

Art. 38. A APAC emitida para a realização dos procedimentos de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 1 - Anomalias congênitas ou de manifestação tardia, Eixo I: 2 - Deficiência Intelectual e Eixo I: 3 - Erros Inatos do Metabolismo, terão validade fixa de 3 (três) competências.

§ 1º Na APAC inicial dos procedimentos descritos no "caput" deverá ser registrado o procedimento principal (códigos:

03.01.01.019-6 ou 03.01.01.020-0 ou 03.01.01.021-8) de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras com o quantitativo 1 (um) com os procedimentos secundários realizados.

§ 2º A partir da segunda competência (APAC de continuidades), se houver necessidade de novos procedimentos secundários, o procedimento principal de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras deverá ser registrado com o quantitativo zerado e os respectivos procedimentos secundários realizados quantificados, durante o período de validade da APAC.

Art. 39. Fica incluído na Tabela de Serviços Especializados do SCNES o Serviço de ATENÇÃO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS (código - 167) com as respectivas classificações, conforme o Anexo I.

Art. 40. Ficam incluídas na Tabela de Habilitações do SCNES, Grupo de habilitação 35 - Atenção às Pessoas com Doenças Raras, as habilitações, conforme definido no Anexo II.

Art. 41. Ficam incluídos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS os procedimentos referentes à assistência às pessoas com doenças raras no SUS, conforme disposto no Anexo III.

Art. 42. Ficam incluídas compatibilidades entre procedimentos da Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS referentes aos procedimentos relativos à assistência às pessoas com doenças raras no SUS, conforme disposto no anexo IV.


Art. 43. Ficam alterados na Tabela de Procedimentos do SUS os atributos dispostos no anexo VI.

Art. 44. Os recursos orçamentários objeto desta Portaria, correrão por conta do orçamento do Ministério da Saúde, devendo onerar o Programa de Trabalho 10.302.2015.8585 Atenção à Saúde da População para Procedimentos de Média e Alta Complexidade (Plano Orçamentário 0007).

Art. 45. Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação, com efeitos operacionais a partir da competência posterior a sua publicação.

ALEXANDRE ROCHA SANTOS PADILHA

ANEXO B - CARTA DE ANUÊNCIA

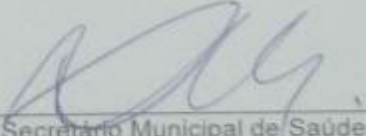
 Prefeitura Municipal de Presidente Kennedy
SECRETARIA MUNICIPAL DE SAÚDE
Estado do Espírito Santo

Carta de Anuência

Eu, Valdinei Costalonga, responsável pela Secretaria Municipal de Saúde (SEMUS) na função de Secretário Municipal de Saúde, autorizo a realização da pesquisa intitulada: Atenção as pessoas com doenças raras na política pública de saúde em um município de pequeno porte, sob responsabilidade da pesquisadora Hingridi de Souza Bayer Gomes.

Comunico que os procedimentos da referida pesquisa a serem realizadas nesta Instituição somente poderão ter início após a apresentação da Carta de Aprovação emitida pelo Comitê de Ética em Pesquisa (CEP) da Instituição Proponente, conforme disposto na Resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde (CNS).

Presidente Kennedy-ES, 30 de janeiro de 2018.



Secretário Municipal de Saúde
Valdinei Costalonga
CPF: 0725648702

Rua Sebastião Vieira de Menezes, n. 100, centro, Presidente Kennedy-ES – CEP 29350-000
FONE FAX (28)3535 1308

APÊNDICE A – ROTEIRO DE ENTREVISTA COM GESTORES E PROFISSIONAIS DA SAÚDE

A) CARACTERIZAÇÃO

Iniciais do participante: _____

Profissão: _____

Função: _____

Idade: _____

Sexo: _____

Tempo de profissão: _____

Tempo de atuação no município: _____

B) PERGUNTAS ABERTAS

- 1) Existem ações, programas e serviços organizados no município para diagnóstico e atendimento às demandas de saúde de pessoas com doença rara?
- 2) Caso existam ações, programas ou serviços no município, quais são e como funcionam?
- 3) Caso não existam, como se dá a atenção em saúde de pessoas com doença rara neste município?
- 4) É realizado o encaminhamentos de pessoas com doença rara para diagnóstico e manutenção de tratamento para outros serviços fora do município?
- 5) Caso haja realização de encaminhamentos, como esse processo está organizado?
- 6) Você já atendeu alguma pessoa com doença rara neste município? Fale um pouco a respeito.
- 7) Você acredita que as pessoas com doença rara deste município têm acesso aos serviços de diagnóstico e tratamento de que necessitam? Por quê?
- 8) Na sua opinião, quais são as dificuldades que você enfrenta no atendimento à pessoas com doença rara?
- 9) Você tem alguma sugestão para que essas dificuldades possam ser resolvidas ou minimizadas? Fale a respeito.

10) Você acha que deveria haver maior investimento na criação e ampliação das políticas de atenção voltadas para as pessoas com doença rara? Por quê?

11) Você gostaria de ter maior conhecimento sobre doenças raras? De que forma isso seria possível?

12) O que você gostaria de falar mais e que não lhe foi perguntado?

ROTEIRO-GUIA PARA COLETA DE DEPOIMENTOS

A) CARACTERIZAÇÃO

Iniciais dos pais: _____

Ocupação do pai: _____

Ocupação da mãe: _____

Idade do pai: _____

Idade da Mãe: _____

Nº de filhos: _____

Doença rara do filho: _____

Local de moradia: () Interior do município () Sede do município

B) QUESTÕES-GUIA

1) Gostaria que vocês me falassem brevemente a respeito de como foi a gestação e as expectativas em relação ao nascimento do filho de vocês.

2) Gostaria que me relatassem como foi a descoberta da doença rara na criança de vocês, contando quais os caminhos que vocês tiveram que percorrer desde os primeiros sintomas até o diagnóstico e início de tratamento.

3) Me falem um pouco a respeito das dificuldades enfrentadas nesse processo todo e que estratégias vocês utilizaram para que o filho de vocês pudesse ter acesso aos cuidados de saúde de que necessitava.

4) Que necessidades de cuidados em saúde o filho de vocês possui atualmente e como é o acesso a esses cuidados? Que dificuldades vocês enfrentam, que caminhos e estratégias vocês utilizam para que ele consiga ter acesso ao atendimento dessas necessidades?

- 5) Gostaria de saber se vocês recebem algum tipo de apoio na rede de serviços públicos de saúde ou de alguma instituição para o tratamento do filho de vocês. Falem um pouco sobre isso.
- 6) Vocês acham que pelo fato de residirem em um município pequeno foi e tem sido mais difícil o acesso do filho aos cuidados em saúde?
- 7) O que vocês gostariam ainda de dizer sobre a experiência de ter um filho com doença rara e o acesso dele aos cuidados de saúde de que necessita?

APÊNDICE B – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA OS PROFISSIONAIS DE SAÚDE E GESTORES.

Você está sendo convidado(a) a participar de uma pesquisa como voluntário(a). Após ser esclarecido (a) sobre as informações a seguir e no caso de aceitar fazer parte do estudo, assine ao final deste documento, que está em duas vias. Uma delas é sua e a outra é do pesquisador responsável. Em caso de recusa você não será prejudicado(a) de forma alguma. Se tiver alguma dúvida você poderá procurar, pedir esclarecimento ao pesquisador a qualquer momento. Você poderá também entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa da Emescam, que avaliou este trabalho, no telefone (27)3334-3586 ou no email: comite.etica@emescam.br, ou, ainda no endereço do Comitê de Ética em Pesquisa da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória: Av. Nossa Senhora da Penha, 2190, Santa Luiza - Vitória-ES - 29045-402.

INFORMAÇÕES SOBRE A PESQUISA

Título do projeto de pesquisa: Atenção à pessoa com doenças raras na política pública de saúde em um município de pequeno porte.

Instituição: Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – Emescam. Telefone: (27)3334-3543

Pesquisadora responsável: Hingridi de Souza Bayer Gomes. Telefone: (28)99945-2413

Endereço: Rua Orozimbo Correia, 149, Centro - Presidente Kennedy - ES

Objetivo geral da pesquisa: Investigar a linha de cuidado de atenção à pessoa com doença rara, na realidade de um município de pequeno porte situado no interior do estado do Espírito Santo.

Procedimentos da pesquisa: sua participação será através de uma entrevista que consiste em uma conversa com a pesquisadora sobre como se realiza atenção à pessoa com doença rara na política pública de saúde, no município de pequeno porte. No caso da entrevista, ela poderá ser gravada caso você concorde. O material gravado será apagado após sua transcrição.

Riscos, desconfortos e benefícios: Nesta pesquisa, o risco está associado à quebra de privacidade, além de possíveis constrangimentos nas respostas. Mas isso será minimizado mediante o compromisso formal da pesquisadora com a proteção à sua

imagem, o sigilo, o anonimato e a confidencialidade, na relação entre pesquisadora e pesquisado.

CONSENTIMENTO DE PARTICIPAÇÃO

Eu, _____, RG _____
/ _____, CPF _____, abaixo assinado, autorizo a participação no estudo referido. Fui devidamente informado e esclarecido pelos pesquisadores sobre a pesquisa, os procedimentos nela envolvidos, assim como os possíveis riscos e benefícios decorrentes da participação. Foi-me garantido que posso retirar meu consentimento a qualquer momento, sem que isto leve a qualquer prejuízo.

Presidente Kennedy, _____ de _____ de _____

Assinatura do participante: _____

Assinatura da

pesquisadora: _____

SE HOUVER OUTRAS PÁGINAS, ALÉM DESTAS, AS MESMAS DEVERÃO SER RUBRICADAS.

APÊNDICE C – TERMO DE CONSENTIMENTO LIVRE E ESCLARECIDO PARA OS PAIS

Você está sendo convidado(a) para participar de uma pesquisa como voluntário(a). Após ser esclarecido(a) sobre as informações a seguir e no caso de aceitar fazer parte do estudo, assine ao final deste documento, que está em duas vias. Uma delas é sua e a outra é do pesquisador responsável. Em caso de recusa você não será prejudicado(a) de forma alguma. Se tiver alguma dúvida você poderá procurar, pedir esclarecimento ao pesquisador a qualquer momento. Você poderá também entrar em contato com o Comitê de Ética em Pesquisa da Emescam, que avaliou este trabalho, no telefone (27)3334-3586 ou no email: comite.etica@emescam.br, ou, ainda no endereço do Comitê de Ética em Pesquisa da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória: Av. N.S. da Penha, 2190, Santa Luiza – Vitória - ES - 29045-402.

INFORMAÇÕES SOBRE A PESQUISA

Título do projeto de pesquisa: Atenção à pessoa com doenças raras na política pública de saúde em um município de pequeno porte.

Instituição: Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – Emescam. Telefone: (27)3334-3543

Pesquisadora responsável: Hingridi de Souza Bayer Gomes. Telefone: (28)99945-2413

Endereço: Rua Orozimbo Correia, 149, Centro - Presidente Kennedy-ES

Objetivo geral da pesquisa: Investigar a linha de cuidado de atenção à pessoa com doença rara, na realidade de um município de pequeno porte situado no interior do estado do Espírito Santo.

Procedimentos da pesquisa: sua participação será através de um relato autobiográfico de sua vivência diante dos desafios e estratégias desenvolvidas para o acesso aos cuidados de saúde em relação à doença rara do seu filho.

Riscos, desconfortos e benefícios: Segundo a resolução 466/2012, toda pesquisa que utiliza seres humanos em sua realização envolve risco em tipos e gradações variados. Nesta pesquisa o risco está associado à quebra de privacidade, além de possíveis constrangimentos nas respostas. Mas isso será minimizado mediante o compromisso

formal da pesquisadora com a proteção à sua imagem, o sigilo, o anonimato e a confidencialidade, na relação entre pesquisador e pesquisado.

CONSENTIMENTO DE PARTICIPAÇÃO

Eu, _____, RG _____
/ _____, CPF _____, abaixo assinado, autorizo a participação no estudo referido. Fui devidamente informado e esclarecido pelos pesquisadores sobre a pesquisa, os procedimentos nela envolvidos, assim como os possíveis riscos e benefícios decorrentes da participação. Foi-me garantido que posso retirar meu consentimento a qualquer momento, sem que isto leve a qualquer prejuízo.

_____, _____ de _____ de _____

Assinatura do participante: _____

Assinatura do pesquisador: _____

SE HOUVER OUTRAS PÁGINAS, ALÉM DESTAS, AS MESMAS DEVERÃO SER RUBRICADAS.