

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

MILLA MAYRA NETO FONTANA

**A VIDA COM AME: DESAFIOS NO ACESSO AO DIAGNÓSTICO E  
TRATAMENTO EM SAÚDE EM PRESIDENTE KENNEDY-ES**

VITÓRIA  
2021

MILLA MAYRA NETO FONTANA

**A VIDA COM AME: DESAFIOS NO ACESSO AO DIAGNÓSTICO E  
TRATAMENTO EM SAÚDE EM PRESIDENTE KENNEDY-ES**

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.

Orientador: Profª Drª Maressa Cristiane Malini de Lima

Área de concentração: Políticas de Saúde, Processos Sociais e Desenvolvimento Local.

Linha de Pesquisa: Políticas de Saúde, Integralidade e Processos Sociais.

VITÓRIA

2021

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

---

F679v Fontana, Milla Mayra Neto  
A vida com AME : desafios no acesso ao diagnóstico e  
tratamento em saúde em Presidente Kennedy/ES / Milla Mayra  
Neto Fontana. - 2021.  
77 f.: il.

Orientadora: Profa. Dra. Maressa Cristiane Malini de Lima.

Dissertação (mestrado) em Políticas Públicas e Desenvolvimento  
Local – Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia  
de Vitória, EMESCAM, 2021.

1. Doença neuromuscular. 2. Atrofia muscular espinhal  
(AME). 3. Políticas públicas de saúde – Presidente Kennedy/ES.  
4. Acesso aos serviços de saúde – Presidente Kennedy/ES. 5.  
Serviços de saúde comunitária. I. Lima, Maressa Cristiane Malini  
de. II. Escola Superior de Ciências da Santa Casa de  
Misericórdia de Vitória, EMESCAM. III. Título.

---

CDD 362.120981

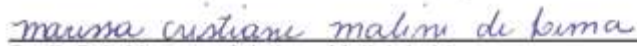
MILLA MAYRA NETO FONTANA

**A VIDA COM AME: DESAFIOS NO ACESSO AO  
DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO EM SAÚDE EM  
PRESIDENTE KENNEDY-ES**

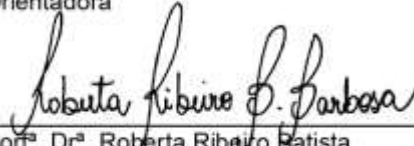
Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM, como requisito parcial para obtenção do grau de Mestra em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local.

Aprovada em 06 de agosto de 2021.

BANCA EXAMINADORA



Prof.<sup>a</sup>. Dr.<sup>a</sup>. Maressa Cristiane Malini de Lima  
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de  
Vitória – EMESCAM  
Orientadora



Prof.<sup>a</sup>. Dr.<sup>a</sup>. Roberta Ribeiro Batista  
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de  
Vitória – EMESCAM



Prof. Dr. Michell Pedruzzi Mendes Araújo  
Universidade Federal de Goiás - UFG

Dedico o trabalho a Deus, que nos criou e foi criativo nesta tarefa. Seu fôlego de vida em mim me foi sustento e me deu coragem para prosseguir. A minha paciente que foi inspiração para realização desta dissertação.

A Deus, pela minha vida, e por me ajudar a ultrapassar todos os obstáculos encontrados ao longo do curso.

À minha amada família, por todo amor, carinho, compreensão e apoio em todos os momentos difíceis desta caminhada. Obrigado por permanecerem sempre ao meu lado.

À minha orientadora, Professora Doutora Maressa Cristiane Malini de Lima pelo direcionamento das atividades propostas, pela compreensão, sabedoria na orientação à pesquisa, passividade a mim transmitida ao longo desse caminho e pela preparação para qualificação e defesa de forma segura e harmoniosa.

Por fim, o meu profundo e sentido agradecimento a todos que contribuíram direta e indiretamente, para a realização desta dissertação, o meu sincero agradecimento.

***Entregue o seu caminho ao Senhor;  
confie nele, e tudo Ele fará.***

**Salmo 37-5**

## RESUMO

A atrofia muscular espinhal (AME) consiste em uma doença neuromuscular hereditária autossômica recessiva que resulta no processo de degeneração dos neurônios motores da medula espinhal. O acesso ao diagnóstico precoce e ao tratamento multiprofissional e medicamentoso é essencial para retardar o progresso da doença, permitindo uma melhoria na qualidade de vida dos indivíduos que a apresentam. O presente trabalho teve por objetivo de analisar os desafios enfrentados para o acesso ao sistema de saúde por um paciente de Atrofia Muscular Espinhal (AME) em Presidente Kennedy-ES. Para atingir os objetivos delineados para essa pesquisa, recorreu-se à metodologia história de vida, cujo sujeito da pesquisa foi uma mulher com AME tipo III, moradora da região sul do Estado do Espírito Santo. Os dados obtidos por meio da entrevista biográfica foram submetidos à análise e interpretação por meio da técnica de análise de conteúdo, de acordo com a metodologia proposta por Bardin. Com este estudo foi possível conhecer a realidade sobre as dificuldades de se viver com AME no município em estudo e, contribuir para a gestão do município, com dados que auxiliem na melhoria do acesso ao diagnóstico e tratamento de pacientes com AME. Dos resultados deste trabalho tem-se o levantamento da dificuldades no acesso ao diagnóstico e também ao tratamento de qualidade, apesar de sermos um município rico devido aos royalties de petróleo somos pobres em infraestrutura. E qualidade para oferta na saúde, visto que, apenas oferta-se o básico para garantir a qualidade de vida aos pacientes com AME.

**Palavras-chave:** Atrofia Muscular Espinhal (AME). Políticas Públicas de Saúde. Acesso aos Serviços de Saúde.



## ABSTRACT

Spinal muscular atrophy (SMA) is an autosomal recessive inherited neuromuscular disease that results in the process of degeneration of motor neurons in the spinal cord. Access to early diagnosis and multiprofessional and drug treatment is essential to delay the progress of the disease, allowing an improvement in the quality of life of individuals with it. This study aims to analyze the challenges faced in accessing the health system by a patient with Spinal Muscular Atrophy (SMA) in a municipality in the south of Espírito Santo. To achieve the objectives outlined for this research, the history of life methodology was used, whose research subject was a woman with type III EBF, who lives in the southern region of the state of Espírito Santo. The data obtained through the biographical interview were submitted to analysis and interpretation through the technique of content analysis, according to the methodology proposed by Bardin. It is hoped, with this study, to know the reality about the difficulties of living with EBF in the city under study and contribute to the city's management with data that help improve access to diagnosis and treatment of patients with EBF. The results of this work have the survey of the difficulties in access to diagnosis and also to quality treatment, despite being a rich municipality due to oil royalties we are poor in infrastructure. And quality for health supply, since only the basics are offered to ensure quality of life for patients with EBF.

**Keywords:** Spinal Muscular Atrophy (EBF). Public Health Policies. Access to Health Services.

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

AME	Atrofia Muscular Espinhal
SMN	Síntese da Proteína de Sobrevivência do Moto Neurônio
FDA	Food and Drug Administration
SUS	Sistema Único de Saúde
CNS	Conselho Nacional de Saúde
EMESCAM	Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia
OS	Organizações Sociais
PPP	Parcerias Público-privadas
RENAME	Relação Nacional de Medicamentos Essenciais
CONITEC	Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias
OMS	Organização Mundial da Saúde
PNAIGC	Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica
PNH	Política Nacional de Humanização
PNAIPDR	Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

## SUMÁRIO

<b>1 INTRODUÇÃO</b> .....	12
<b>2 OBJETIVOS</b> .....	18
2.1 OBJETIVO GERAL .....	18
2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS .....	18
<b>3 MÉTODO</b> .....	19
3.1 BREVE CONTEXTUALIZAÇÃO DO LOCAL DE PESQUISA .....	19
3.2 TIPO DE PESQUISA .....	19
3.3 PARTICIPANTE DA PESQUISA .....	21
3.4 MÉTODO, TÉCNICA E PROCEDIMENTOS DE PESQUISA .....	21
<b>4 REFERENCIAL TEÓRICO</b> .....	23
4.1 SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE E A PROPOSTA UNIVERSAL.....	23
4.2 JUDICIALIZAÇÃO PARA TER ACESSO À SAÚDE .....	28
4.3 DOENÇAS RARAS E SAÚDE PÚBLICA.....	31
<b>4.3.1 Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras</b> ...	36
4.4 ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: DESAFIOS DO PACIENTE ATÉ O DIAGNÓSTICO.....	37
<b>4.4.1 O cuidado da pessoa com AME: Um tratamento multidisciplinar</b> .....	41
4.5 AME E SUA FAMÍLIA.....	43
<b>5 A TRAJETÓRIA DE VIDA DE ALNILAM</b> .....	49
5.1 LEMBRANÇAS DE SUA INFÂNCIA.....	49
5.2 REALIZANDO O DESEJO DE CONTINUAR ESTUDANDO E TRABALHANDO	52
5.3 A DESCOBERTA DA AME E O PROCESSO DE CONTINUAR.....	57
5.4 A ESPERANÇA RENASCE COM O MEDICAMENTO .....	58
<b>6 REFLEXÕES SOBRE A HISTÓRIA DE VIDA</b> .....	61
<b>7 CONSIDERAÇÕES FINAIS</b> .....	67
<b>REFERÊNCIAS</b> .....	69

<b>ANEXO</b> .....	76
ANEXO A – Parecer consubstanciado do Comitê de Ética em Pesquisa .....	76

## 1 INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal (AME) consiste em uma doença rara, neuromuscular hereditária autossômica recessiva, que resulta no processo de degeneração dos neurônios motores da medula espinhal (PECHMANN; KIRSCHNER, 2017).

Essa doença é causada pela alteração genética no gene *SMN1*, localizado no cromossomo 5q. Esse gene é responsável pela síntese da proteína de sobrevivência do moto neurônio (SMN), cujo papel é essencial para o funcionamento dos neurônios motores.

As principais características da AME consistem na atrofia, que resulta no enfraquecimento dos músculos, hipotonia e arreflexiva, que persistem na decomposição dos neurônios motores, situados no corno anterior na medula espinhal.

A probabilidade de nascerem indivíduos portadores (heterozigotos) desta doença é de um para cada 40 a 60 indivíduos (PRIOR, 2007).

De acordo com o Guia de discussão sobre Atrofia Muscular Espinhal no Brasil, esta doença é a responsável pela maior causa genética de morte de crianças com menos de dois anos de idade no mundo (BIOGEN, 2019).

A AME se configura como a segunda doença neuromuscular infantil de maior frequência, sobrevivendo sobre crianças nascidas vivas, em uma a cada 20.000, tornando-se também um dos fatores de maior incidência em mortalidade infantil (WOOD *et al.*, 2017).

O processo diagnóstico da AME é realizado por meio de bases provenientes do quadro clínico apresentado, do histórico familiar e de exames, tais como, a biópsia muscular, notados de matérias fisiológicas e eletroneuromiografia<sup>1</sup>. A avaliação

---

<sup>1</sup> A eletroneuromiografia tem como objetivo o estudo do sistema nervoso periférico e do sistema muscular. Desta maneira podemos avaliar a integridade funcional dos neurônios motores periféricos, dos neurônios sensitivos, das placas mioneurais e dos músculos. Alterações que comprometam estas estruturas levam a alterações fisiológicas que são detectadas através do estudo eletrofisiológico (NOBREGA; MANZANO, 1996, p. 63).

molecular, além de imprescindível para afirmar o diagnóstico, é a única alternativa na fase pré-sintomática. O teste é efetivado ao se detectar os marcadores na região do cromossomo 5q, o que torna possível analisar o gene *SMN1*. Nesta avaliação, todas as causas de hipotonia infantil, assim como as síndromes cerebelares, entre outras menos frequentes, necessariamente devem ser levadas em consideração. O diagnóstico pré-natal é possível através de análise molecular dos amnióticos ou das amostras das vilosidades coriônicas (BAIONI; AMBIEL, 2010).

A AME pode ser classificada de quatro formas clínicas distintas, que variam desde a idade e/ou início dos sintomas, assim como o seu grau de desenvolvimento motor, sendo estas: Tipo I- atrofia muscular progressiva; Tipo II- atrofia muscular espinhal na forma intermediária; Tipo III- atrofia muscular espinhal juvenil; Tipo IV- atrofia muscular espinhal forma adulta (ARAUJO; RAMOS; CABELLO, 2005; WOOD *et al.*, 2017).

O tipo I, também conhecida como doença de Werdnig Hoffmann, começa a se manifestar a partir dos seis meses, as crianças diagnosticadas com essa classificação da patologia, em média vem a óbito antes mesmo dos dois anos de idade, por se tratar de uma patologia que promove precocemente a incapacidade dos músculos e, conseqüentemente, do sistema respiratório, atualmente com o tratamento adequado podem chegar a maior longevidade,. A AME tipo I, que é o maior grau de intensidade da doença, pode confinar as pessoas por ela acometidas ao leito e a depender de aparelhos respiratórios para sobreviver (ARAUJO; RAMOS; CABELLO, 2005; WOOD *et al.*, 2017).

O tipo II, ou atrofia muscular espinhal, em sua forma intermediária, têm suas alterações iniciadas por volta dos seis meses e entre os dois anos de idade. Apesar do atraso no desenvolvimento psicomotor, algumas crianças conseguem desenvolver habilidades de permanecer sentadas, se postas nessa posição, tendo a possibilidade de conseguir, futuramente, ficar de pé e andar com auxílio (ARAUJO; RAMOS; CABELLO, 2005; WOOD *et al.*, 2017).

Diferente do tipo I e II, a AME tipo III, ou atrofia muscular espinhal juvenil, também conhecida como doença de Kugelberg Welander, começa a apresentar seus agravos de forma mais tardia, manifestando-se aos 17 anos de idade. Deste modo, as

alterações são menos graves diante da progressão, que ocorre de maneira mais lenta (WOOD *et al.*, 2017).

O tipo IV, ou atrofia muscular espinhal forma adulta, acomete adultos na faixa etária de 30 e 40 anos, caracteriza-se por sintomas insidiosos, de lenta progressão, existem estudos que optam por classificar este nível da doença como manifestação benigna do tipo III (ARAUJO; RAMOS; CABELLO, 2005; WOOD *et al.*, 2017).

Os sujeitos com AME necessitam de acompanhamento multiprofissional, dentre eles, o tratamento fisioterapêutico. A fisioterapia permite uma evolução e melhora da qualidade de vida por propiciar uma diminuição dos efeitos prejudiciais da doença. Estes profissionais têm um papel importante na restauração da situação pulmonar, aumentando a mecânica no processo de expurgação das secreções, o que auxilia na melhora do mecanismo respiratório (BAIONI; AMBIEL, 2010).

Para além dos cuidados respiratórios, os pacientes com AME também necessitam de cuidados básicos ortopédicos para melhorar a sua qualidade de vida e progressão do prognóstico da doença. Ademais, os decorrentes prejuízos da patologia são nas funções motoras do tronco e membros, causados pela pusilanimidade muscular, abarcam a deformidade postural (escoliose), limitação da mobilidade e da execução de atividades diárias, risco acrescentado de dor, osteopenia e fraturas (BOWERMAN *et al.*, 2017).

Os cuidados nutricionais também são necessários, pois devido aos comprometimentos da AME, podem surgir, no decorrer dos anos, vários problemas gastrointestinais, tais como: refluxo gastroesofágico, constipação, distensão abdominal e esvaziamento gástrico retardado. Nos casos em que o paciente apresenta maior comprometimento, torna-se preciso realizar uma suplementação calórica parenteral, quando o mesmo não consegue se alimentar por via enteral, no intuito de evitar catabolização (BOWERMAN *et al.*, 2017).

Nos últimos anos, houve avanços da medicina e de pesquisas genéticas visando à promoção de melhor qualidade de vida para a pessoa acometida de AME. Uma das descobertas, que tem gerado impactos positivos na vida desses pacientes, é o

desenvolvimento do medicamento Nusinersen (Spiraza®). Este fármaco foi aprovado em 2016 pela Food And Drug Administration (FDA), por promover uma melhora do quadro clínico, naturalmente produzido pela doença (WOOD *et al.*, 2017).

O registro do Spiraza®, no Brasil, foi obtido em agosto de 2017. Em 2018, foram contratadas, por demandas judiciais, 69 compras para a aquisição de 496 doses, o que gerou um gasto de mais de R\$ 118 milhões aos cofres públicos. Em 2019, a portaria 1.297, de 11 de junho de 2019 aprovou a distribuição gratuita desse medicamento pelo Sistema Único de Saúde (SUS), por meio das farmácias de alto custos, para indivíduos que possuem AME 1. Os dados de 2018 até abril de 2019 mostram que, 102 pacientes com AME tipo I receberam esse medicamento pela rede pública (CAETANO *et al.*, 2019).

O acesso ao medicamento é essencial para retardar o progresso da doença e melhorar a função muscular residual dos pacientes com AME. A medicação, associada aos cuidados da equipe multidisciplinar, permite que o paciente tenha uma vida mais produtiva, o que impacta diretamente na sua qualidade de vida (BAIONI; AMBIEL, 2010). Desta forma, políticas públicas de acesso ao diagnóstico e tratamento se fazem necessárias para estabelecer uma ponte entre família e profissionais e o cumprimento da Constituição Federativa Brasileira de 1988, afim de assegurar o direito universal à saúde. Independente das questões de classes sociais e divergências culturais, o princípio da equidade estabelece que todo o cidadão brasileiro deve usufruir de assistência em saúde e que, a distribuição dos recursos deverá ser realizada conforme as necessidades apresentadas (HERNANDES; FERREIRA, 2018).

Cumprido ressaltar que a AME apenas afeta o estado motor do paciente, não afeta as funções cognitivas, desse modo possibilita que o mesmo venha a exercer várias funções. Sobre este aspecto, o Guia de discussão sobre AME no Brasil (2019) demonstra que os impactos são para além dos fisiológicos, pois essas pessoas encontram barreiras arquitetônicas e atitudinais, dificultando a entrada na sociedade de modo geral. Essa falta de acessibilidade aumenta o estigma social se comparado com as demais deficiências, seja dentro do ambiente escolar ou profissional, sendo que estes acabam sendo locais de exclusão, que colaboram para problemas psicológicos. Desta maneira, torna-se essencial a presença do acompanhamento do



psicólogo ou terapeutas, para que se possa diminuir os impactos que podem ser causados na vida dessas pessoas, possibilitando estratégias para o enfrentamento de como lidar e aliviar o estresse sofrido emocionalmente. Assim, é necessário que a política de inclusão e a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Lei nº 13.146), de 2015, garantam, verdadeiramente, os direitos desses indivíduos, tais como a igualdade, saúde e possibilidades para retrain a discriminação.

Contudo, os preconceitos e desigualdades sociais são os principais agravantes que impedem tanto o acesso ao tratamento, quanto a inclusão social. Segundo assinalam Fontana *et al.* (2018), a falta de acesso pode comprometer a evolução dos pacientes. A naturalização do fenômeno da exclusão e o papel do estigma servem para explicitar, especificamente no caso da sociedade brasileira, a natureza da incidência dos mecanismos que promovem o ciclo da exclusão (WANDERLEY, 2013).

As políticas públicas de inclusão, nas palavras de Caído, Jesus e Baptista (2018, p. 261), “não se resumem a sentidos universais e nem se materializam em práticas uniformes, pois assumem diferentes significados a partir dos diversos contextos, consideradas as singularidades de cada tempo e lugar”. Segundo Cruz *et al.* (2018), políticas públicas não se fazem sozinhas, elas são elaboradas por pessoas e para pessoas. Com isso, propomos a pensar em políticas que reverberem no social, que sejam éticas, que valorizem a vida e o seu valor vital (HERNANDES, 2016).

Diante disto, observa-se um atraso nas políticas sociais direcionadas à inclusão dos pacientes com AME na sociedade, demonstrando a necessidade de repensar todo este contexto de inclusão, uma vez que, estas necessitam priorizar as capacidades de pessoas com AME e, desta forma, estas pessoas venham a ser valorizadas. Ou seja, mesmo que muitas instituições busquem dizer que são inclusivas, na prática acabam não se empenhando para proporcionar às pessoas vivendo com AME um ambiente acolhedor e de fato inclusivo, incluindo práticas educativas e também de convívio social, desse modo, estimular a participação nas atividades escolares devem ser produzidas pelos professores, incluindo as atividades de educação física.

Ressaltando que o impacto que crianças e adolescentes sentem sobre a exclusão é gigante, fica evidente a necessidade de se criar na escola políticas que ajudem a

promover a inclusão, como também, a possibilidade de se ter uma equipe capacitada de multiprofissionais especializados na reabilitação dessas crianças. “Um dos pontos cruciais na melhoria da qualidade de vida dos indivíduos com AME é a inclusão no sistema educacional e no mercado de trabalho, estimulando a participação social dessas pessoas” (BIOGEN, 2019, p. 80).

Percebe-se que, ainda existe muito o que se debater sobre a temática, pois trata-se de um tema que se faz presente tanto nas políticas públicas de saúde, educação e de desenvolvimento social quanto na efetivação de direitos de cidadania que possibilitem melhor qualidade de vida.

O interesse pela temática se dá em função da formação acadêmica em Fisioterapia, sendo dedicado a trajetória profissional o trabalho com pessoas que passam por tal tratamento. Desta maneira, desenvolver pesquisas sobre esta temática delicada de uma pessoa que convive com AME, torna-se essencial. Frente a isso, realizar uma pesquisa que estendesse para além/aquém de uma formação tecnicista, restrita a sintomas e classificações, mas articular um diálogo com as políticas públicas, possibilitando assim, o ingresso em um Programa de Mestrado de Políticas Públicas e Desenvolvimento Local na Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia- EMESCAM.

Quando o paciente permite que você o toque para realizar o processo fisioterapêutico, ele aposta no trabalho do profissional. Durante o tratamento ele expõe afetos, medos, inseguranças, construindo uma relação de empatia, que pode vir a contribuir de maneira positiva para o acompanhamento.

Urge tecer problematizações sobre o tema em questão, contribuindo para o enriquecimento do arcabouço teórico, discutindo a pouca incidência de-das políticas públicas em assistir os pacientes acometidos com AME. Neste sentido, vale ressaltar que existe uma discrepância no acesso ao tratamento mediante a situação de classes social. A dificuldade no acesso ao tratamento impossibilita uma boa evolução do quadro clínico dos sujeitos com AME, comprometendo a qualidade de vida.

## 2 OBJETIVOS

### 2.1 OBJETIVO GERAL

Analisar os desafios enfrentados para o acesso ao sistema de saúde por um indivíduo com Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo III em um município do sul capixaba.

### 2.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

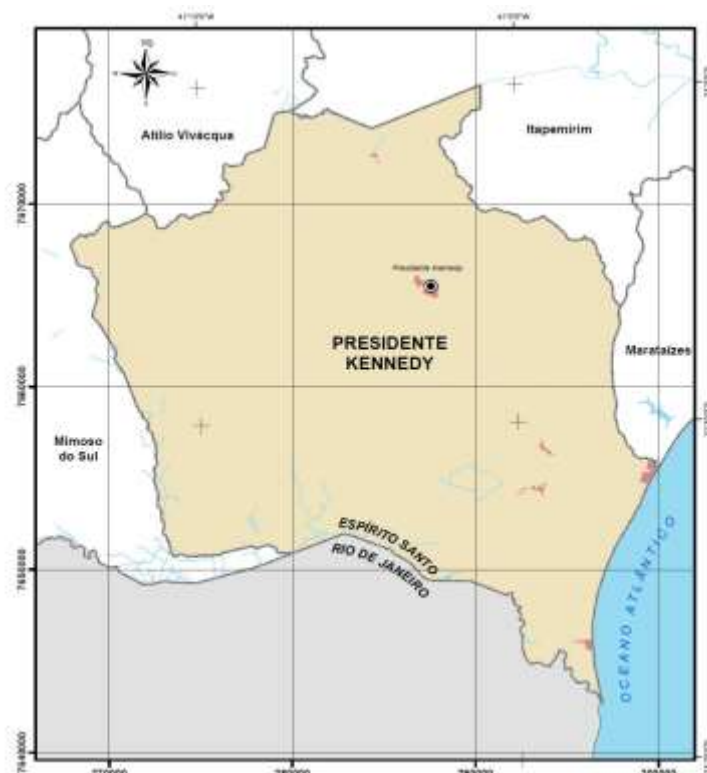
- Conhecer o processo de diagnóstico clínico e molecular, bem como o tratamento multidisciplinar no município estudado;
- Compreender como ocorreu a participação da família e seu processo de desenvolvimento na infância;
- Identificar como as relações sociais foram importantes para sua formação enquanto ser social;
- Analisar o processo de compreensão da doença AME pelo indivíduo do estudo, por meio da sua história de vida.

### 3 MÉTODO

#### 3.1 BREVE CONTEXTUALIZAÇÃO DO LOCAL DE PESQUISA

O sujeito desta pesquisa tem residência fixa em um município de pequeno porte, com área territorial de 583.932 Km<sup>2</sup> (BRASIL, 2010), localizado no sul do Estado do Espírito Santo. Sua população atual é estimada em 11.742 pessoas (IBGE, 2017).

Figura 1 - Mapa de Presidente Kennedy.



Fonte: Instituto Jones Santos Neves.

#### 3.2 TIPO DE PESQUISA

Ao delinear o modo que ocorreria a pesquisa e como poderia ser associado ao presente estudo, foi preciso basear-se na consideração de que:

Encontramos nos aspectos metodológicos uma grande inovação proposta pelo interacionismo simbólico, quando propõe ceder o lugar do saber ao agente social, postulando que o conhecimento deve ser construído a partir das interpretações, significações, daquele em que está inserido no fenômeno social a ser estudado (SILVA; BARROS, 2007, p. 30).

Desta maneira, essa pesquisa possui cunho qualitativo visando uma realidade que não pode ser quantificada, para que assim pudesse ser respondido questões particulares, trabalhando com diversos significados, valores e crenças dos fenômenos que não podem ser reduzidos à operacionalização de variáveis. “A pesquisa qualitativa preocupa-se com os indivíduos e seus ambientes em suas complexidades, não havendo limites ou controle impostos pelo pesquisador” (SPINDOLA; SANTOS, 2003, p. 120).

Assim, como modalidade de estudo, dentro da abordagem qualitativa, o método de História de Vida se insere como possibilidade ao presente estudo, pois “[...] designa a história de vida contada pela pessoa que a vivenciou” (SPINDOLA; SANTOS, 2003, p. 121). Salientando, desse modo, que esse tipo de pesquisa dará voz ao sujeito do estudo, possibilitando assim, que este possa exprimir suas ideias e seu trajeto único de viver, para que assim fique claro que o ponto de vista dessa pesquisa é do próprio sujeito e não do pesquisador (ARAÚJO; DRAGO, 2018).

Com isso, a narrativa do sujeito tem função descritiva e avaliadora, pois relata um fato, e possibilita ao sujeito que narra sua história a oportunidade de refletir sobre ela enquanto a descreve. Ao pesquisador, nessa abordagem, é necessário que se respeite a opinião do sujeito naquilo em que ele diz, pois, é sua verdade. O método de História de Vida ressalta o momento histórico vivido pelo sujeito. Assim esse método é necessariamente histórico (SPINDOLA; SANTOS, 2003, p. 121).

Entretanto é necessário revelar que a entrevista biográfica possibilita que o pesquisador esteja a frente de seu sujeito pesquisado, retirando esse de seu lugar acadêmico, que privilegia o saber documental, desse modo, a pesquisa social e histórica irá revelar uma grandiosa história, que oportuniza o crescimento da compreensão das fontes e amplia o conhecimento global da significância humana da existência indissolúvel, que compõe nossas relações nessa rede social que orchestra nossa sociedade, e caracteriza a História Humana (DRAGO; SANTOS, 2013).

As abordagens biográficas estão presentes nas pesquisas qualitativas, possibilitando o compromisso com a história, revisada pelo sujeito, assim a memória se insere na

existência do homem, tornando-se importante para o resgate cuidadoso e ético. Com isso, é possível destacar, dentro da metodologia qualitativa biográfica, a Autobiografia, que foi utilizada como aporte para os resultados (SILVA; BARROS, 2007).

Com a utilização da chamada Autobiografia, foi necessário atentar-se para as características principais:

(1) o discurso direcionado ao leitor, levando muitas vezes uma não-reflexão sobre o vivido; (2) a preocupação com a rememoração das experiências pessoais e sua articulação num contexto histórico mais amplo destacando assim uma preocupação com a sequência temporal; (3) o uso da descrição para revelar os momentos de sua história (SILVA; BARROS, 2007, p. 29).

Por fim, utilizando-se desse suporte metodológico, foi realizada a análise de uma autobiografia reflexiva redigida por uma mulher adulta que convive com AME tipo III, moradora do município de Presidente Kennedy/ES.

### 3.3 PARTICIPANTE DA PESQUISA

A participante dessa pesquisa é uma mulher que possui uma doença degenerativa, AME tipo III. Sua colaboração foi autorizada pela mesma, seguindo as normas e procedimentos que norteiam esse estudo.

### 3.4 MÉTODO, TÉCNICA E PROCEDIMENTOS DE PESQUISA

Para análise dos dados optou-se pela técnica de análise temática de conteúdo desenvolvida por Bardin (2009, p.28), conforme a autora, esta consiste em “um conjunto de técnicas de análise das comunicações que utiliza procedimentos sistemáticos e objetivos de descrição do conteúdo das mensagens”. De acordo com Bardin (2009), a técnica de análise de conteúdo precisa obedecer a três etapas fundamentais: 1) pré-análise, 2) exploração do material e 3) tratamento dos resultados, inferência e interpretação.

Segundo Bardin (2009), na pré-análise realiza-se uma organização de todo o material a ser analisado, no intuito de fazer com que o mesmo se torne operacional, de maneira que as ideias iniciais estejam sistematizadas. Trata-se da organização através de três

etapas: (1) leitura flutuante, em que se estabelece o primeiro contato do pesquisador com os documentos da coleta de dados para se conhecer o texto; (2) demarca-se o que será analisado; (3) formula-se hipóteses e objetivos; (d) referencia-se os índices e elabora-se indicadores, que envolvem a determinação de indicadores por meio de recortes de texto nos documentos de análise.

Na segunda etapa, denominada por Bardin (2009) como exploração, a codificação, a classificação e a categorização são básicas, esta é a fase da descrição analítica, a qual diz respeito ao corpus submetido a um estudo aprofundado, orientado pelas hipóteses e referenciais teóricos.

Por fim, a terceira fase refere-se ao tratamento dos resultados, inferência e interpretação, é destinada ao tratamento dos resultados; realiza-se a condensação e o destaque das informações para análise, culminando nas interpretações inferenciais; é o momento da intuição, da análise reflexiva e crítica. Para isso, foram elencadas categorias temáticas que possibilitaram a realização desta análise (BARDIN, 2009).

De acordo com Araújo e Drago (2018), esse tipo de entrevista semiestruturada, denominada entrevista biográfica, permite maior liberdade de adequação das perguntas às características individuais dos entrevistados.

### 3.5 QUESTÕES ÉTICAS

Este projeto de pesquisa encontra-se em consonância com os aspectos éticos inerentes à pesquisa com seres humanos, estabelecidos na resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde (CNS) e suas complementares. Os dados desse estudo foram recolhidos após a aprovação da pesquisa pelo Comitê de Ética e Pesquisa (CEP número 3.997.182) da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia (EMESCAM). A). As informações coletadas serão mantidas em caráter confidencial, assegurando o sigilo, a proteção e a identidade das pessoas às quais se relacionam os dados da presente pesquisa, portanto, utilizar-se-á um codinome para identificação da participante.

## 4 REFERENCIAL TEÓRICO

### 4.1 SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE E A PROPOSTA UNIVERSAL

A luta pela democracia no Brasil alcançou, incomparavelmente, seu maior status em 1988, quando toda a população se organizou em prol da Constituição, essa que por sua vez possibilitava o crescimento da sociedade, sendo conhecida como ‘Constituição Cidadã’. Assim, o Brasil passa a ser o único com uma agenda voltada para uma democratização da saúde, desse modo, o movimento da Reforma Sanitária e a formulação e implantação dos SUS desenvolve um conceito básico de universalização do atendimento à saúde. “Desse modo, foi o único país capitalista da América Latina que estabeleceu um sistema de saúde universal naquele contexto” (PAIM, 2020, p. 16). Com isso, a Lei 8.080/90, que dá as linhas gerais do que seria esse atendimento, e a 8.142/90, que regulariza a participação da sociedade na fiscalização do sistema, amplia as possibilidades para o crescimento da democratização dentro do sistema e o desenvolvimento dos conselhos e conferências de saúde, sendo assim um dos feitos mais memoráveis no país (VÁZQUEZ *et al.*, 2005; PAIM, 2020; LIMA, 2020; AGOSTINI; CASTRO, 2020).

“Os conselhos e conferências de saúde, nestas três décadas de criação do SUS, institucionalizaram-se e aproximaram Estado e sociedade, passando a atuar intensamente na construção das agendas das políticas de saúde” (LIMA, 2020, p. 2). A participação da população é um dos eixos principais na estruturação do SUS e está claramente definida dentro do marco legal da reforma do setor de saúde. A Constituição Federal estabelece que é um direito e um dever de todo cidadão participar em todos os níveis de governo. Este novo marco legal recolhe uma concepção democrática da participação em saúde, significando a integração, em parceria com o Estado, dos diferentes setores da população na definição de políticas de saúde a serem implementadas, bem como no monitoramento de sua implementação, incluindo aspectos econômicos e financeiros (VÁZQUEZ *et al.*, 2005; LIMA, 2020).



Assim, esses arranjos representam um espaço de tomada de decisão por parte do Estado em favor de ampliar a participação dos cidadãos, garantindo a legitimação, a participação da sociedade em seus interesses minoritários, onde esse processo garante a transparência, pois proporciona informações relevantes para a deliberação governamental que se tornam públicas. “Os conselhos e as conferências de saúde representam esse tipo de arranjo institucional do aparelho de Estado que proporciona a operacionalização da democracia participativa no setor saúde” (LIMA, 2020, p.4).

Para que uma deliberação seja democrática, ela deve se dar de maneira livre e racional. Para tanto, três condições precisam ser atendidas: I) não tirania, que garanta que as decisões sejam tomadas a partir da apresentação e debate de razões, e não baseadas em assimetrias de poder; II) igualdade, de modo a assegurar a inclusão de todos os cidadãos e a exclusão de formas endógenas de influência como poder, riqueza e iniquidades sociais preexistentes; e III) publicização, que assegura que as razões sejam formuladas de forma que todos os deliberadores possam entendê-las, aceitá-las e respondê-las em seus próprios termos. Razões apresentadas dessa forma resultam em decisões legítimas, ou seja: mesmo não havendo unanimidade, os participantes concordarão em seguir cooperando no processo deliberativo (LIMA, 2020, p. 6-7).

Mas o que acontece, na realidade, é que boa parte da população é leiga e insuficiente sobre os conhecimentos e aspectos relacionados ao SUS e que não há participação ativa dela nos serviços oferecidos. Muitas pessoas utilizam o serviço, mas se quer sabem da conquista que é o SUS para o nosso país, e muito menos que o SUS é modelo para outros países (VÁZQUEZ *et al.*, 2005).

Em tempo de maximização da informação, todos passam a possuir opiniões de assuntos diversos. Contudo, a democracia possibilita a participação social e, principalmente, com as redes sociais criou-se uma cultura de ativismo em que todos se comunicam e manifestam preferências, simpatias e desgostos. No entanto, o volume de notícias que circula nesta “sociedade da informação” é tamanho que, por vezes, as opiniões são formuladas e passadas sobre imagens pré-concebidas (VÁZQUEZ *et al.*, 2005; LIMA, 2020).

Essas opiniões circulam por várias questões, mas colocando foco no Sistema Único de Saúde, o SUS, que é o objetivo do trabalho, é notório os comentários negativos. As pessoas podem não se darem conta disso, mas elas são usuárias e se beneficiam do SUS diariamente. Quem olha o SUS “de fora”, pode achar que ele se resume a

uma “fila” ou à situação de “superlotação” que, de fato esse problema existe, e que precisa ser superado. Sendo assim, essa pode ser a visão para o cidadão e aquelas famílias que contratam um plano de saúde, ou para aqueles que por um motivo ou outro não conseguiram acessar o SUS em uma situação necessária (VÁZQUEZ *et al.*, 2005; AGOSTINI; CASTRO, 2020).

Tal narrativa, associada à pressão do mercado privado de saúde, tem produzido e espalhado no imaginário da sociedade brasileira a certeza da precariedade do sistema público, de que buscá-lo é falta de opção e de que um atendimento público de qualidade é ‘sorte’ (AGOSTINI; CASTRO, 2020, p. 178).

Mas essa visão precisa ser problematizada, pois, geralmente, formam opiniões através das conhecidas reportagens sobre as deficiências do sistema (sim, como dito acima, são deficiências reais e que devem ser superadas). Mas é um sistema que vai muito além do que nos mostra o olhar superficial, pois é fundado em um princípio inigualável: o direito ao atendimento de saúde é um bem associado à vida, portanto, de todas as pessoas, em caráter universal e público (VÁZQUEZ *et al.*, 2005).

É preciso afirmar que, quando falamos em SUS, a categoria de “não usuário” é inexistente, visto que todos os cidadãos são usuários do sistema, todos os cidadãos! O que muitas pessoas não sabem, por exemplo, é que quando se alimentam na rua, elas utilizam o SUS. Afinal, é o SUS que é responsável pela vigilância sanitária. Pensando também, nas campanhas de vacinação, todas as vacinas consideradas fundamentais para a imunização das crianças estão disponíveis nos postos de saúde do SUS. Além de proteger a vida e a saúde da pessoa imunizada, a vacinação protege também toda a sociedade, pois impede a propagação de epidemias, impedindo graves doenças. Além disso, existem campanhas específicas de vacinação do SUS (VÁZQUEZ *et al.*, 2005; AGOSTINI; CASTRO, 2020)

Entendemos que essa presença na vida de quase 100% dos brasileiros e o valor que lhe é dado por muitos de nós oferecem uma grande potência ao SUS. No entanto, é urgente que trabalhem na recomposição das relações de pertencimento entre políticas públicas, bem público e cidadãos. É importante que retomemos as bases do projeto ético-político que nos permitiu chegar até aqui [...] e convocar a sociedade para um processo de reflexão e construção coletiva menos aprisionado nos arranjos organizacionais já estabelecidos e, muitas vezes, enfraquecidos sorte (AGOSTINI; CASTRO, 2020, p. 183).

Quando as pessoas se envolvem em algum tipo de acidente de trânsito ou sofrem algum tipo de violência, a enfermagem não questiona se elas possuem plano de saúde para chamar a ambulância do plano e levar para o hospital que tem convênio, o SAMU atende de imediato e já leva para o hospital público mais próximo para pronto-atendimento. Isso é o direito de atendimento para todos! O SUS é “porta aberta”, o que significa que toda a pessoa que procure atendimento ou esteja em situação de risco tem o direito de receber cuidados, mesmo que, muitas vezes, ele ocorra com dificuldade (VÁZQUEZ *et al.*, 2005; AGOSTINI; CASTRO, 2020).

O que acontece é que, as diferentes situações de vida dos vários grupos populacionais geram problemas de saúde específicos, bem como os riscos ou exposição maior ou menor a determinadas doenças, acidentes e violências. Isto significa, portanto, necessidades diferenciadas, exigindo que as ações da gestão do sistema e dos serviços de saúde sejam orientadas para atender a essas especificidades. Entretanto, como o SUS oferece o mesmo atendimento a todas as pessoas, algumas não recebem o que necessitam, enquanto outras têm além do satisfatório, o que aumenta as desigualdades. É preciso assumir que não é possível oferecer toda e qualquer tecnologia a todos. Seria ótimo se fosse assim, mas na realidade isso não é possível. No SUS, situações desiguais devem ser tratadas desigualmente. Baseia-se, portanto, no princípio da equidade (VÁZQUEZ *et al.*, 2005).

Este é um grande desafio. Muito tem que ser feito para que todos possam ter saúde. O Governo deve concentrar esforços e investir mais onde há maior carência. O SUS tem o papel de cuidar de todas as necessidades da área da saúde. E cuidar da saúde não é apenas medicar os doentes ou realizar cirurgias, é preciso garantir vacinas à população, dar atenção aos problemas das mulheres, crianças e idosos, combater a epidemias e outras doenças. Este é o princípio de integralidade, ou seja, realizar todas as ações necessárias para a promoção, proteção e recuperação da saúde de todos (VÁZQUEZ *et al.*, 2005).

A questão dos recursos humanos hoje é imprescindível para se obter um resultado esperado da viabilidade do SUS. O sistema público não tem conseguido uma aderência dos profissionais de forma permanente por causa da má remuneração e das precárias condições de trabalho. Se não houver a solução da questão dos

recursos humanos, o SUS não se viabiliza. Portanto, seria interessante a criação de um plano que desse aos profissionais da saúde um plano de cargos, carreiras e salário, que estimulasse os médicos a produzirem mais e melhor, tornando assim a adesão dos profissionais ao sistema. Uma forma também de evitar as greves que são frequentes pelo SUS (Sistema Único de Saúde). Esta área integrada é definida no Art. 6º da Lei 8080/1990 que define a atuação do SUS na execução de ações de vigilância sanitária e epidemiológica, e de saúde do trabalhador (BRASIL, 1990), assim definida:

§ 3º Entende-se por saúde do trabalhador, para fins desta lei, um conjunto de atividades que se destina, através das ações de vigilância epidemiológica e vigilância sanitária, à promoção e proteção da saúde dos trabalhadores, assim como visa à recuperação e reabilitação da saúde dos trabalhadores submetidos aos riscos e agravos advindos das condições de trabalho [...] (BRASIL, 1990).

A partir dos princípios do SUS, o campo de intervenção e de práticas da saúde pública e saúde do trabalhador irão contar com a participação social, que é prevista pelo dispositivo de Lei 8.142, dispondo "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" (BRASIL, 1990).

O Processo do desenvolvimento histórico diante o subfinanciamento crônico e da falta de prioridade pelos governos representa sérios obstáculos, enfrentados desde a promulgação da Constituição até mesmo nos dias atuais, ou seja, sua consolidação ainda não ocorreu como um sistema de saúde universal como previa a Reforma Sanitária e que foi assegurado pela Constituição (PAIM, 2020).

Assim, a oferta de serviços públicos passou por uma expansão nas últimas décadas de SUS, onde também, passou a ser acompanhado por uma forte corrente de privatização no que concerne à prestação de serviço, desse modo, o financiamento passou a ser realizado por arranjos da gestão, introduzindo as Organizações Sociais (OS), as Parcerias Público-Privadas (PPP), como também empresas públicas e privadas que tiveram um grande crescimento promovendo o aumento considerável de planos de seguros oferecido pelas operadoras, ocorrendo assim a financeirização da saúde. "No plano estrutural, a financeirização invade o setor saúde no sentido

contrário ao SUS. Assim, a dominância financeira determina movimentos subterrâneos do capital pouco visíveis no plano fenomênico” (PAIM, 2020, p. 21).

#### 4.2 JUDICIALIZAÇÃO PARA TER ACESSO À SAÚDE

Em 1988, através da Constituição Cidadã, foi possível assegurar a todos os brasileiros o direito a saúde, esta mesma colocou o Estado como responsável em garantir o acesso, tal como introduzir novas políticas públicas sociais e econômicas que tivessem o objetivo de viabilizar de maneira igualitária que todos tivessem a oportunidade de possuir acesso à saúde quando necessário, dessa maneira, é o próprio Estado que também deverá oferecer medicamentos para a realização de tratamentos, buscando atingir pontos propostos também no SUS, em seus princípios de universalidade, equidade e igualdade, correspondendo assim, ao direitos sociais fundamentais contidos em nossa constituição (BRASIL, 1988).

Dessa maneira, o Poder Público se põe como órgão responsável em atender as necessidades urgentes de medicamentos, exames e consultas de emergência, quando estes são negados pelo SUS, pela falta de recursos para o atendimento da demanda específica, porém, verifica-se a existência de uma lista determinada pelo Ministério da Saúde, nomeada de Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME) (BRASIL, 2020), nela é possível identificar quais fármacos são adquiridos para o tratamento de doenças raras como no caso do AME (CARMO; LEME, 2019).

Todavia, ainda assim, em casos específicos é necessário um processo Jurídico para que seja cumprido o direito fundamental expressos em nossa constituição, e como se trata de medicamentos considerados de alto custo, estes encontram-se limitados, não atendendo a todas as demandas existentes, expondo a falta de dinheiro do setor público para atender a demanda e também o *deficit* de políticas públicas que possam alterar essa realidade (BARROS, 2006).

Tratando-se de direito à saúde, vale dizer que é de grande relevância destacar e fomentar o direito à vida. Pois, tanto o direito à saúde, como o direito à vida possuem cunho de relevante valor para a sociedade. Sendo, os direitos fundamentais caracterizados como, direito público – subjetivos, ou seja, de pessoas física ou jurídicas, contidos em dispositivos constitucionais

e, portanto, que encerram caráter normativo supremo dentro do Estado (CARMO; LEME, 2019, p.137).

Por meio da história e das transformações das lutas sociais é possível identificar que a luta de classes pelos direitos igualitários atravessou as gerações proporcionando um desenvolvimento jamais visto, essa transformação no status quo da sociedade fez surgir uma esfera social, possibilitando que os direitos fundamentais fossem viabilizados por um Estado de Direito, que posteriormente avançou em lutas e conquistas em um Estado Social Democrático de Direito. Dessa maneira, o SUS torna-se central nesse debate, pois somente através das conquistas sociais adquiridas pelo povo brasileiro que tal órgão existe, assim, em 19 de setembro de 1990, os brasileiros conseguiram, através da Lei nº 8.080, que seu direito fundamental à saúde fosse alcançado, possibilitando ações de promoção, proteção e recuperação da saúde e ações preventivas e, desse modo, alcançando o almejado pela carta Magna (DELGADO; THEODORO, 2005; DEWECK; ROSSI, 2019).

Contudo, é evidente que o Brasil passa por um descaso pelo Poder Federal e a saúde se torna a principal vítima de ações do desmonte, com a falta de financiamento para à área, com isso os usuários passam a realizar mais denúncias pelo descaso que vem sendo realizado os atendimentos, e a falta de leitos, como também a demora que prejudica o quadro de saúde, agravando ainda mais o estado da doença, ou seja, um cidadão que precisa do medicamento de alto custo encontra-se ainda mais isolado sem ajuda do Estado sob a alegação da falta do mesmo, colocando sua vida em perigo, ou até mesmo em morte, deixando de cumprir o que é expresso como Lei do SUS e também na Constituição (CARMO; LEME, 2019).

Desta forma, quando o cidadão tem esse direito negado e, se vê sem alternativas, precisa obrigatoriamente recorrer ao Poder Judiciário, como forma de intervir e mediar, o direito que lhe foi ferido para preservar sua saúde e garantir – lhe o direito à vida (CARMO; LEME, 2019, p. 138).

Desse modo, a ineficácia das políticas públicas em direcionar uma solução para a demanda existente dos medicamentos faz com que os cidadãos se direcionem ao Poder Judiciário, se respaldando através de uma sentença favorável à garantia de seus direitos. Contudo a judicialização da saúde possui como objetivo realizar conquistas nas ações direcionadas ao Poder Judiciário, para que não apenas os

fármacos sejam garantidos, mas também tratamentos que sejam necessários e que não são oferecidos pelo SUS (VENTURA *et al.*, 2010).

O SUS conta com mais uma alteração para poder atender melhor a demanda, que é através do dispositivo de Lei nº 12.401, de 28 de abril de 2011 que altera a Lei nº 8.080 de 1990, dispondo sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologias em saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Definindo que o Ministério da Saúde deverá ser assessorado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (CONITEC), possuindo o poder de atribuição ao incorporar, excluir ou alterar o uso de tecnologias em saúde, como medicamentos, produtos e procedimentos, bem como constituir ou alterar Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) (BRASIL, 2011).

A CONITEC foi elaborada a partir de dois fóruns o Plenário e a Secretária-Executiva, sendo que o Plenário se responsabiliza por incorporar, excluir ou alterar as tecnologias presentes no SUS, sendo que fazem recomendações. A Secretária-Executiva realiza a coordenação das atividades da CONITEC, emitindo relatórios e avaliando a eficácia e qualidade do serviço oferecido e também realiza o levantamento financeiro dos gastos para verificar o impacto que terá no SUS, essa coleta é realizada pelo Departamento de Gestão e Incorporação de Tecnologias em Saúde (CARMO; LEME, 2019).

Pensando no caso do AME, esse já esteve à frente de diversas ações judiciais que tiveram parecer positivo, pois, sem a medicação a pessoa pode ser levada a morte. Todavia, o medicamento chamado “Spinraza” ou “Nusinersena” é um medicamento de alto custo, que é liberado pelo RENAME, este foi aprovado somente em 2017 atendendo aos pedidos judiciais. Este fármaco é importante para esses pacientes, pois atua diretamente no Sistema Nervoso Central e é administrado em intervalos de 14 dias, sendo que a quarta dose ocorre em 30 dias e, posteriormente, a cada quatro meses, uma dose de manutenção, ou seja, o impacto não ocorre somente na vida dessas pessoas, mas também no orçamento do SUS, ou seja, essa liberação, apesar de alto custo, garante a qualidade de vida para essas pessoas (CARMO; LEME, 2019).

O custo para tratar cada paciente chega a R\$ 2,5 milhões. Uma das prioridades da atual gestão do Ministério da Saúde é minimizar e qualificar a oferta de medicamentos judicializados, buscando também alternativas que já estão disponíveis no Sistema Único de Saúde (SUS). Em 2017, incluindo também estados e municípios, a previsão de que o gasto com determinações judiciais em saúde chegaria a R\$ 7 bilhões. Só da União, deve ficar em R\$ 1 bilhão (BRASIL, 2017).

#### 4. 3 DOENÇAS RARAS E SAÚDE PÚBLICA

As chamadas doenças raras foram delineadas com os avanços médicos e principalmente pelos movimentos sociais de familiares e pessoas que convivem com tal comorbidade, porém para alcançarem tal status dentro de um grupo biossocial, tais pessoas enfrentaram diversas lutas para que desta maneira pudessem partilhar de interesses e objetivos próprios. Desta maneira, a construção social sobre como deve ser realizado a classificação de determinadas doenças raras e como essas afetam as pessoas, precisou ser elaborado de maneira interativa, para que dessa maneira fosse capaz de afetar cada experiência individual desses indivíduos (LIMA; GILBERT; HOROVITZ, 2018; MOREIRA *et al.*, 2018).

Para classificar uma doença sendo como rara, a Organização Mundial da Saúde (OMS) definiu que essa deveria afetar ao menos 65 pessoas a cada 100.000 indivíduos, assim como consta na Portaria nº 199 do Ministério da Saúde em seu 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” (BRASIL, 2014); sendo que entre os europeus e norte-americanos equivale entre 6 a 8% por cem mil habitantes. Contudo, no Brasil, a distribuição das doenças na população ocorre quando há grupos de interesses organizados que, através de interações mistas, participam de arenas públicas, para que dessa maneira sejam reconhecidos, assim buscam alternativas nas ruas, espaços acadêmicos, cenário legislativo e judiciário, proporcionando que seus interesses sejam discutidos na agenda nacional do país (LIMA; GILBERT; HOROVITZ, 2018).

O reconhecimento das doenças raras iniciou-se em 1960 nos Estados Unidos por haver uma necessidade de discutir sobre a questão dos produtos farmacêuticos,



adentrando sobre uma questão econômica do país, visto que as farmacêuticas da época não davam devida atenção para esses medicamentos específicos. Em 1980, organizações de pacientes com diferentes doenças raras que compartilhavam a invisibilidade e iniquidade sobre suas necessidades, se juntam em prol de promover e empregar a denominação 'doenças raras', alcançando assim visibilidade e coesão dentro do grupo, assim, países passaram a apoiar tal experiência advinda dos americanos, e no Brasil esse movimento também não foi diferente, demonstrando que o impacto não se delimita somente aos números, mas sim, que perpassa doenças crônicas, que podem levar à deficiências variadas, que possuem alta taxa de morbimortalidade, sendo que, em sua maioria, possuem relação com a etiologia genética (MOREIRA *et al.*, 2018).

Desse modo, as associações de pessoas que convivem com a doença e seus familiares, que de maneira voluntária partilharam seus objetivos, constituíram um grande papel para o desenvolvimento da sociedade por possibilitar dar voz para aqueles que antes eram ignorados pelo poder público, conquistando seu lugar de representatividade, pois, passam a participar na formação da opinião pública e cooperando com o desenvolvimento individual, contribuindo para o amadurecimento da democracia, e com o avanço do movimento social ligado às demandas de saúde, proporcionando políticas públicas voltadas para essas pessoas. Mesmo com o avanço das políticas públicas, o Estado não garante o acesso a medicação específica para o tratamento dessas pessoas, pois tal medicamento é escasso, sendo alguns deles não incorporados ao SUS e também não liberados para a comercialização no país (LIMA; GILBERT; HOROVITZ, 2018).

Em 2009, o Ministério da Saúde institui a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica (PNAIGC) através da Portaria nº 81, onde define a necessidade de estruturar, dentro do SUS, uma rede de serviços regionalizada e hierarquizada, para que se permita melhorar o acesso ao atendimento especializado na atenção integral em Genética Clínica, esclarecendo em seu parágrafo único que a política deverá ocorrer na implementação de forma articulada nas três esferas de gestão do SUS, sendo que o Art. 2º define os objetivos da PNAIGC, que contam com cuidados integrais na promoção, prevenção, tratamento e reabilitação, através de uma equipe multiprofissional e interdisciplinar, possibilitando identificar condicionantes que

estejam relacionados as anomalias genéticas, fornecendo informações para a elaboração de políticas públicas; critérios técnicos para a atuação dos profissionais e do serviço prestado; assim como incentivar a realização de pesquisas, para atestar a qualidade e eficácia dos procedimentos, proporcionando a qualificação da assistência ao promover a educação permanente dos profissionais de saúde envolvidos na implementação de tal política, seguindo assim também os princípios direcionados da integralidade da Política Nacional de Humanização (PNH). Dessa forma, o Art. 3º complementa como ocorrerá tal política em diferentes níveis de atenção à saúde, sendo ela na Atenção Básica e na Atenção Especializada em genética clínica no país (BRASIL, 2009).

§ 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).

O cenário passou a ser acompanhado recentemente de um movimento associativo que demonstrou um modelo de arena social, pois o fato de as associações passarem a serem reconhecidas e elas compreenderem suas diferenças e necessidades, não excluiu a necessidade de se apoiarem na identidade de “doença rara” para que continuassem a ganhar força; assim, em 2017, é definido que dia 28 de fevereiro seria dedicado com o Dia Mundial de Doenças Raras. Desse modo, os grupos de interesses em movimento na arena, como a indústria farmacêutica, representantes dos grupos econômicos, profissionais de saúde, educação e justiça estão em constante intervenção, elaborando e pensando modelos de conhecimento para a intervenção técnica país (LIMA; GILBERT; HOROVITZ, 2018).

Desse modo, com o intuito de atuar em rede, as associações de pessoas com doenças raras e familiares passam a atuar com contatos que pudessem promover sua causa, possibilitando que tais interações promovessem contatos presenciais e virtuais, que por sua vez aumentaria a fronteira geográfica sobre o assunto, como também

expandindo a visibilidade da identidade desses grupos no país (LIMA; GILBERT; HOROVITZ, 2018; MOREIRA *et al.*, 2018).

Assim, a pesquisa realizada por Lima, Gilbert e Horovitz (2018) investigou como as mídias sociais se tornaram importante para o agenciamento do tratamento dessas pessoas que vivem com essas doenças raras, identificando que as associações compreenderam a faceta da comunicação digital e utilizaram-na em prol de conquistas. Essa inovação possibilitou o contato com diversas associações que antes não havia contato, dessa maneira foram localizadas cerca de 100 páginas do Facebook, abertas ao público geral, sendo elas de alcance nacional e, principalmente, pertencentes a região sudeste.

Dado relevante encontrado na pesquisa realizada pelos autores indica também o impulso do discurso bélico, que segundo eles, é utilizado para mobilizar investimentos em pesquisa e desenvolvimento para futuros fármacos e tecnologias que possam vir a ser criadas para o tratamento de determinadas doenças, esse discurso é utilizado também para buscar mudanças políticas (LIMA; GILBERT; HOROVITZ, 2018).

Lutar por direitos é uma frase observada, com frequência, em todas as associações, sendo que o que se entende por direito não se restringe ao acesso ao sistema de saúde, mas abarca os direitos sociais referentes a aposentadoria, isenção de tributos, acesso à educação, inclusão (LIMA; GILBERT; HOROVITZ, 2018, p. 3250).

Colocando-se outro ponto de vista, os autores indicam que o discurso bélico pode ser indicativo de passividade, uma vez que o indivíduo perante a doença acaba por submeter-se ao modelo hierarquizado das relações entre a biomedicina e o público, sendo, dessa maneira, cada vez mais questionado pelas associações.

A metáfora bélica evoca a ideia de controle do homem (racional) sobre a natureza (descontrolada e, como tal, ameaçadora). A imagem de combate na medicina moderna tomou forma a partir da identificação dos microorganismos como causadores de doenças, algo que poderia ser identificado por meios físicos e que era externo ao corpo. Deste modo, a imagem de batalha introduz ambiguidade ao discurso, na medida em que alinha elementos como agenciamento e vitimização. Além disso, ao colocar os corpos como o local onde o inimigo (doença) habita, o qual deve ser combatido, a metáfora bélica produz dois mitos predominantes para se lidar com a doença: o da cura e o da superação, onde a única possibilidade seria vencer (LIMA; GILBERT; HOROVITZ, 2018, p. 3250).

Outro dado importante que a pesquisa ressalta é a formação especializada promovendo conhecimento para as crianças, familiares ou cuidadores, onde buscam fortalecer a autonomia do indivíduo, dessa maneira os cursos são realizados nas próprias associações e ainda contam com o apoio da indústria farmacêutica, porém, tal formação para pessoas que não possuem formação específica e que querem compartilhar a aprendizagem é chamado de 'expert leigo', sendo o conhecimento dessas pessoas construído diariamente e com as trocas adquiridas com os grupos biossociais, dessa forma o conhecimento que passam a ter perpassa o cuidado psicossocial da experiência da doença, proporcionando ao expert leigo habilidades para participar de pesquisas científicas, elaboração de políticas e organizador de cuidados de saúde, sendo reconhecido como um interlocutor com habilidades, ou seja, esse paciente antes passivo, agora se torna um *expert*, promovendo um transformação no olhar do outro e dele mesmo sobre a doença e na participação social na saúde dele e de outras pessoas que atravessam pelo mesmo processo (MOREIRA *et al.*, 2018).

Todavia, ainda que possamos aprender sobre as políticas civilizatórias, é necessário compreender como as experiências do sofrimento se dão em diferente pessoas, demonstrando que a opressão e a dor de tal mundo privado ainda precisam de tal olhar humano, para que possam ser alcançadas possibilidades de transformação, ou seja, mesmo que uma pessoa seja leiga ou profissional, necessita de um olhar atento e humanizado, para que assim ocorra a discussão sobre como ocorre a reabilitação dessas pessoas, e o engajamento para os direitos sociais da extensa rede complexa de interações e interesses ocorram no benefício permanente voltado para à saúde desses indivíduos. Assim, como sujeito de direito deve-se buscar alternativas para que essas pessoas possam também gerenciar suas vidas, construindo referências próprias para decidir sobre questões morais que estão presentes no mundo social, dessa maneira possibilitando que se construa autonomia frente ao desrespeito, aprimorando sua autoestima, autoconfiança, como também o reconhecimento público de seus direitos, enfrentando os estigmas (MOREIRA *et al.*, 2018).

Em relação à organização associativa das pessoas e famílias com doenças raras, a luta pelo reconhecimento acontece quando ocorre o desrespeito, seja pelos maus-tratos, violação de honra, violação de direitos, ou dignidade do indivíduo. O apelo à dignidade e ao direito à vida e à saúde surge nos slogans

das associações evocados anteriormente, e retoma a esfera de reconhecimento que emerge da solidariedade, conceituada como pertencente a um campo valorativo e de ações constitutivas de uma base intersubjetiva de reconhecimento recíproco (MOREIRA *et al.*, 2018, p.3).

Desse modo, ao buscar superar o olhar de inúmeras combinações possíveis do olhar do outro sobre a doença e sobre a própria doença, se torna o principal elemento do exercício de enfrentar a vida e também a vida no mundo social, onde a luta e o reconhecimento de que a vida importa, e que há vida apesar das adversidades, assim essas pessoas podem construir outras narrativas sobre como é viver como uma doença rara, podendo assim potencializar o discurso sobre sua experiência (MOREIRA *et al.*, 2018).

#### **4.3.1 Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**

No Brasil, como em diferentes lugares do mundo, ocorre a incidência de recém-nascidos que possuem algum tipo de doença genética ou defeito congênito, representando cerca de 3% a 5% dos nascimentos. Dessa maneira, desde 1998 a OMS vem instruindo países sobre a necessidade de se promover a proteção à saúde no campo dessas enfermidades, pois em sua maioria apresentam relação com a origem genética. Com esse fato, e levando em consideração que a prevalência para uma doença rara seja igual ou menor que 50-65 por cento em cem mil pessoas, existem cerca de cinco a oito mil doenças raras diferentes; no Brasil esse número é representado por 13 milhões de pessoas que convivem com algum tipo de doença rara (MELO *et al.*, 2017).

Todavia é preciso ressaltar que nem todas as doenças raras genéticas possuem tratamento específico, necessitando assim que cuidados paliativos sejam implementados na busca de qualidade de vida, tal como a possibilidade de aumentar a expectativa de vida desses indivíduos, tornando assim o aconselhamento genético imprescindível para obter resultados que podem auxiliar no desenvolvimento de tratamentos (MELO *et al.*, 2017).

Assim, em 2014 foi instituído através da Portaria nº199 a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), que através do SUS ainda

institui incentivos financeiros para o custeio de gastos para os tratamentos, esclarecendo, no Art. 2º, que a PNAIPDR possui abrangência transversal nas redes do SUS, ou seja, possui atendimento na 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 a Rede Cegonha. Desse modo, a política possui o objetivo de reduzir a morbimortalidade, como também manifestações secundárias, promovendo a melhora na qualidade de vida das pessoas, com interações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento para a redução das incapacidades e também cuidados paliativos; assim seguindo de acordo com os princípios do SUS na garantia de universalidade, integralidade e equidade das ações e serviços de saúde para pessoas que possuem algum tipo de doença rara, estabelecendo diretrizes para o cuidado em todos os níveis de atenção à saúde dentro do sistema, possibilitando a ampliação do acesso universal, como também garantia de acesso ao diagnóstico e a possibilidade de tratamento terapêutico de acordo com as necessidades do caso (BRASIL, 2014).

Com isso, o cuidado centrado na pessoa passa a ser desenvolvido também na Estratégia da Saúde da Família, buscando favorecer um trabalho de abordagem integral que atenda longitudinalmente o indivíduo, considerando suas singularidades, como sua família e sua situação sociocultural e econômica. Essa possibilidade abre espaço para um cuidado realizado pelo profissional que atua na APS para identificar doenças hereditárias, pois podem realizar um mapeamento dos riscos ambientais e congênitos aos quais esses indivíduos estão inseridos.

Assim, a educação profissional para esses trabalhadores da saúde generalistas precisa ser constante, para que se atentem a novos estudos na área da Genética Médica e Genômica, pois poderá beneficiar a família e o paciente com uma redução na diferença do diagnóstico antecipado (MELO *et al.*, 2017).

#### 4.4 ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: DESAFIOS DO PACIENTE ATÉ O DIAGNÓSTICO

A Constituição do Brasil tornou-se o principal guia para a garantia de direitos, considerada como cidadã, assim, no Art. nº 196, garante inicialmente o direito à saúde,

mencionando que deveria ser dever do Estado promover tal direito, desse modo, como direito público subjetivo, independente da interposição legislativa; e possuindo efeitos nas obrigações de se criar novas políticas públicas que atendam a norma constitucional para ampliar as diretrizes dentro da saúde, para que assim delimite recursos orçamentários (CARMO; LEME, 2019).

Na esteira da problematização sobre o financiamento do sistema de saúde, encontramos diversos entraves promovidos pela dificuldade do acesso igualitário ao serviço de saúde, com isso se torna relevante compreender como o tratamento de determinadas doenças raras ocorrem, pois a judicialização passou a fazer parte do processo de diagnóstico, acompanhamento com terapias diversas e garantia do tratamento com a medicação correta. Assim, tornando cada vez mais evidente que a máquina pública precisa repensar maneiras para conseguir manter e ampliar o acesso universal, evidenciando a problemática orçamentária do poder público, com isso, três perspectivas são direcionáveis ao que se refere ao tratamento de doenças raras, passando pela área jurídica; organização do sistema e a produção dos medicamentos, ou seja, as farmacêuticas responsáveis pela produção e fornecimento (CARMO; LEME, 2019).

Todavia, o Poder Público é questionado sobre a garantia e amplitude de tais direitos sociais, pois poderia afetar eventuais contingências aos recursos orçamentários, demonstrando que deveria ser o Executivo o responsável pela administração do Estado, sendo ele o portador de conhecimentos técnico-científicos para a elaboração eficiente dos recursos, ou seja, não deveria ser o Judiciário a via legal para a solicitação de atitudes na busca da adoção das políticas públicas. Contudo, a constituição traz soluções para essas problemáticas, prevendo a solidariedade entre todos e entre aqueles que fazem parte da federação, possibilitando assim um tratamento adequado. Desse modo, no Art. 3º, I e III, da constituição estabelece-se como fundamental o objetivo de se criar uma sociedade livre, justa e solidária, para que assim possa erradicar a pobreza e as desigualdades sociais; ainda pela via da constituição, o Art. 196 deposita a responsabilidade da garantia ao direito à saúde a todos os membros da federação.

Assim, a PNAIPDR, por meio da sua portaria, inscreve em seu Art. 6º o estabelecimento da garantia e acesso a serviços de saúde de qualidade, ofertando cuidado integral, tal como uma atenção multiprofissional, incorporando tecnologias que sejam recomendadas para o tratamento de determinada doença, sendo essa avaliada pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC). Portanto a responsabilidade recai integralmente sobre o Estado, onde este, por sua vez, deve promover o atendimento universal, equânime na saúde das doenças raras, com a qualidade do serviço multiprofissional e seguindo parâmetros direcionados pela CONITEC, ficando, ainda de acordo com o Art. 4º do Decreto nº 7.646/2011, a seu encargo a emissão de relatórios, a incorporação ou exclusão nas tecnologias do SUS, e ainda, a responsabilidade por propor atualizações no RENAME (CARMO; LEME, 2019).

O acesso ao tratamento e diagnóstico perpassa por tantas problemáticas que a principal problemática acaba sendo colocado em segundo plano, pois é possível apontar diversos eixos do quesito constitucional para o acesso dessas garantias, mas a pessoa e a família que passam por essa burocratização encontram mais dificuldades do que facilidades, ao entrarem em um mundo cercado de leis e compromissos que são delineados pela própria constituição, porém, que em prática não são realmente assumidos como compromisso de mudança e alteração do status quo. Com isso há a necessidade de compreender melhor como ocorre realmente o acesso ao sistema, buscando ultrapassar limites impostos (BAPTISTA, 2012).

O diagnóstico da AME é difícil por ser uma desordem neurológica que ocorre com baixa incidência e que pode evoluir progressivamente, dessa maneira é importante que o diagnóstico seja realizado com rapidez. Assim, os sinais clínicos que estão presentes em crianças, aparecem em forma de hipotonia, paresia, miofasciculações e arreflexia, sendo necessário uma investigação cautelosa, pois estes sinais também estão presentes em outras doenças neuropatológicas. Todavia essas doenças neuromusculares acabam representando maior incidência em crianças, causadas por hipotonia e, no caso de crianças com AME, ocorrem através de distrofias. Porém, nem sempre esses sinais são aparentes em todos os pacientes, sendo que esses podem ser diferentes de acordo com o avanço e o estágio da doença, precisando assim de uma avaliação mais cautelosa (BAIONI; AMBIEL, 2010).



Dessa maneira, o diagnóstico da AME ocorre pela evidência da desnervação muscular, que será confirmada pela eletromiografia e pela biópsia muscular, neste mesmo exame também é verificada a análise muscular, na busca da ausência do éxon 7 do gene SMN (DIAS, 2019).

A eletromiografia poderá distinguir onde ocorre o distúrbio, sendo na parte do neurônio motor, das raízes ou nervos periféricos, como também da junção mioneural ou da fibra muscular; assim é possível identificar a AME, pois existe um traço de desnervação característico da doença, sendo observado potenciais de fibrilação no repouso, seja ela localizada no corno anterior ou no nervo periférico, ainda podendo ser encontrada potenciais de unidade motora com duração e amplitude que são aumentadas, sendo verificado uma redução da velocidade motora, desse modo sendo relatado nas formas precoces da AME (BAIONI; AMBIEL, 2010).

Com o avanço em estudos genéticos na área molecular foi possível definir um diagnóstico mais preciso para AME, podendo até ser o único a ser realizado. Essa investigação genética molecular ocorre através da detecção da ausência completa do éxon 7 do gene SMN1 (com ou sem o gene 8), assim sem esse éxon pode ser considerado o gene SMN2 nulo, porém, se o paciente apresentar uma cópia do gene, poderá ser realizado uma investigação para a verificação de mutações brandas, pontuais, inserções e deleções que podem promover uma disfunção homozigótica do gene. Desse modo, esse diagnóstico se torna menos invasivo e mais preciso, porém não está disponível para todos no Brasil (DIAS, 2019).

Assim, com diversas incógnitas sobre a AME que ainda precisam ser solucionadas, ocorrem avanços terapêuticos que podem auxiliar nesse processo, significando um futuro promissor para que a AME possa ser tratada com eficiência em pacientes pré-sintomáticos, conseguindo um diagnóstico mais rápido, antes do desenvolvimento da doença, possibilitando a interrupção de seu progresso no corpo do paciente. Com esses avanços já é possível identificar no período pós-natal, através de estudos eletrofisiológicos, a estimativa das unidades motoras desses recém-nascidos, demonstrando a perda que pode vir a ocorrer nos motoneurônios; desse modo, a importância é ressaltada para o diagnóstico neonatal e pré-natal, pois se poderia

antecipar cuidados médicos, tal como também orientar famílias que já possuem risco de ter uma criança com AME, pois poderia ser oferecido outros exames coletados pelas amostras da vilosidade coriônica ou fluido amniótico, que serão coletados a partir da décima semana de gestação (BAIONI; AMBIEL, 2010).

Não se deve interpretar um diagnóstico de doença genética positivo como fator determinante para se interromper a gestação, e sim apenas como chave para a introdução de uma terapêutica antes mesmo que o bebê desenvolva sintomas relacionados com a enfermidade. Assim, também vale comentar que de nada adianta um diagnóstico pré-natal se não houver uma terapêutica adequada, que tenha uma resposta positiva sem provocar efeitos colaterais deletérios tanto para a gestante como para o seu filho (BAIONI; AMBIEL, 2010, p.268).

Contudo, para um projeto universal para recém-nascidos, é preciso que haja uma infraestrutura capaz de manter a inclusão destes em ensaios clínicos, como também uma regulamentação ética capaz de promover o tratamento dessas crianças pré-sintomáticas (BAIONI; AMBIEL, 2010).

Outro avanço recente para o tratamento de desordens associadas com a AME é a utilização das células-troncos, contudo, os pesquisadores estão na fase de aperfeiçoamento para a utilização dessas células, para que assim possam comprovar a eficácia. Desse modo, as células-troncos representam o futuro para as próximas gerações beneficiando a recuperação dessas desordens neuromusculares (BAIONI; AMBIEL, 2010).

#### **4.4.1 O cuidado da pessoa com AME: Um tratamento multidisciplinar**

A Constituição Federal se responsabilizou pela saúde da população e com o avanço de novas políticas públicas, também foi garantido políticas capazes de atender a demandas específicas, como é no caso da AME e de outras doenças raras, dessa maneira, outras portarias advindas das lutas sociais, familiares e de pacientes possibilitou o andamento de diretrizes para que pudessem amparar tantas outras pessoas, chamando atenção também para a necessidade de uma equipe multiprofissional que fosse capaz de trabalhar com essa demanda, proporcionando um tratamento que possibilitasse a melhora do quadro dessas pessoas que convivem com a doença. Seguindo os parâmetros de órgãos responsáveis dentro do SUS e de

acordo com PNAIPDR foi formulado quais os principais tratamentos deveriam ser oferecidos para o atendimento do público-alvo, essa avaliação dos procedimentos sempre é realizada pelo Conitec, para que dessa maneira haja teor rígido e ético no tratamento adotado para essas doenças raras. Com isso também foi delimitado, através da PNAIPDR, a garantia de atendimento multiprofissional e interdisciplinar, assim como preconizado na Portaria nº 199 (D'IPPOLITO; GADELHA, 2019).

Assim, ao possuir um diagnóstico para AME, é preciso ter cuidados diferenciados para que dessa maneira se possa prolongar a vida do paciente, tal cuidado requer terapias de suporte, pois o tratamento farmacológico, como visto, é algo de difícil acesso por conta da burocratização de sua judicialização. Porém é preciso ressaltar que as terapias de suporte também significam uma possibilidade de valorização e avanço para a saúde dessas pessoas; com isso, as terapias de suporte são realizadas por equipes multidisciplinares que são responsáveis por dar suporte ao respiratório e nutricional, como também passam a oferecer serviços ortopédicos e fisioterapêuticos, para que assim possa corrigir o prejuízo postural que a criança possa vir a ter (BAIONI; AMBIEL, 2010).

Podemos destacar o papel do cuidado respiratório, pois doenças pulmonares são uma das principais morbimortalidades que mais acometem os pacientes com AME tipo I e II, ocorrendo em uma parte do tipo III, essa doença respiratória ocorre com esses pacientes pelo fato de estarem em maior parte do tempo deitados, impossibilitando suas mobilidades para tossir e limpar suas secreções, dessa maneira a fragilidade muscular desses pacientes abre espaço para possíveis bactérias invasoras, que potencializam outros problemas como o colapso pulmonar (BAIONI; AMBIEL, 2010).

O cuidado do paciente com essas morbidades precisa ser realizado em procedimentos rápidos em clínicas especiais, para suporte, quando necessário, de ventilação não invasiva, ventilação mecânica e traqueostomia; esse cuidado ainda precisa ser realizado com acesso à antibioticoterapia, e uma constante rotina de imunização, que incluem vacinas, assim técnicas de limpeza das vias aéreas de mobilização de secreções são importantes para a melhora do paciente, destacando a importância da fisioterapia pulmonar e drenagem postural (BAIONI; AMBIEL, 2010).

Tanto a atrofia quanto a hipotonia musculares exercem influência direta no comprometimento respiratório e motor de pacientes com AME. Neste contexto, a fisioterapia se destaca dentro da equipe multidisciplinar, atuando na prevenção e no tratamento de deformidades ósseas e nos distúrbios respiratórios, dando sua contribuição na prevenção do progresso dessa doença e na melhoria da qualidade de vida dos pacientes (BAIONI; AMBIEL, 2010, p. 266).

Outro tratamento envolve o cuidado nutricional, que em crianças com AME apresenta importância, pois as mesmas possuem diversos problemas gastrointestinais, refluxos, constipação, distensão e esvaziamento gástrico; desse modo o refluxo se torna fator determinante também para a morbimortalidade, pois é associado com a aspiração silenciosa que resulta em pneumonia, agravando o estado do paciente, assim deve se buscar evitar alimentos gordurosos, sendo eles responsáveis pelo atraso do esvaziamento gástrico podendo assim aumentar o risco do refluxo, assim o tratamento, nesses casos, segue com o farmacológico. Contudo, uma avaliação nutricional pode, no caso de pacientes com AME, auxiliar na avaliação e acompanhamento do peso e de problemas advindos de uma possível má alimentação, como o caso da obesidade.

O cuidado ortopédico deve ser acompanhado com periodicidade, pois existem diversos problemas que são decorrentes da limitação motora de tronco e dos membros, que é provocado pela fraqueza muscular, algumas das distrofias musculares estão ligadas ao AME tipo II, como no caso da escoliose, sendo menos comum nos indivíduos do tipo III e raras em crianças em seu primeiro ano de vida.

O tratamento farmacológico, como já visto anteriormente neste estudo, passa pela via legal da judicialização, e o fármaco utilizado atualmente é o Nusinersen (Spiraza®), contudo, existem outras possibilidades de drogas estabilizadores da proteína SMN e também as drogas inibidoras da enzima histona, que podem auxiliar no tratamento desses pacientes.

#### 4.5 AME E SUA FAMÍLIA

A qualidade de vida de quem cuida de um paciente com AME é de importante preocupação, pois estes estão expostos ao adoecimento, principalmente quando ligados com dependência à pessoa, por serem, em sua maioria, não apenas os

familiares, mas as mães desses indivíduos, sendo elas os principais cuidadores, desde mesmo antes o nascimento.

Retratando esse papel elementar no cuidado, é preciso recordar sobre o principal elo que é derivado do termo 'família' que em latim é 'famulus' e significa 'escravo doméstico', tal termo é originado da Roma Antiga e era usado para que se pudesse expressar um determinado grupo social, essa definição ampliada em um conjunto invisível de exigências funcionais era utilizada para organizar a interação entre os membros, sendo considerado um sistema transeccional. Assim, constituído por indivíduos que podem construir subsistemas que são formados por gerações, interesses, poder, sexo, podendo influenciar outros membros interdependentes, sendo assim uma comunidade dentro da própria família; e, com um sentido biológico, ainda podemos considerar família como um conjunto do tronco ancestral genético comum, porém, ressaltando que em diferentes sociedades o elo consanguíneo ultrapassa esses limites, podendo ser identificado por alianças, sendo assim, pessoas que pensam como parte de um único núcleo, oferecendo apoio mútuo independente da relação de sangue e para além de laços simbólicos (ALVES, 2009).

Dessa forma, a família é o primeiro grupo ao qual o indivíduo possui contato, sendo ele o responsável determinante para o funcionamento das compreensões morais e éticas no convívio e aprendizagem no mundo social, esse grupo familiar irá contribuir também para como iremos nos identificar como pessoas no mundo e nossa maneira de se relacionar, experiências que podem ser determinantes para nosso sucesso ou fracasso, e ainda, como o núcleo de nossa aprendizagem é ligado ao desenvolvimento saudável de nossos comportamentos, para o aperfeiçoamento de funções ligadas ao afeto, segurança, satisfação, identidade, e saúde física e mental.

Segundo Lane (2001), a família é importante para o desenvolvimento do indivíduo, possuindo uma relação de dependência que será importante para sua sobrevivência, para aprender o mundo que o cerca e para seu próprio desenvolvimento saudável, esse primeiro grupo irá determinar, também, atitudes e valores que se possa ter, determinará a qual grupo ela pertence e também para sua consciência de si.

Essa relação também será importante para a discriminação que a criança fará em

relação aos outros que se tornarão “outros significativos”. “[...] outros com os quais ela se identifica emocionalmente e através dos quais vai criando uma representação do mundo em que vive, e que para ela é o mundo, sem alternativas possíveis” (LANE, 2001, p. 43).

Como mediadora entre a cultura e a criança “[...] é responsável pela sobrevivência física e psíquica das crianças, constituindo-se no primeiro grupo de mediação do indivíduo- daquele bebê, que está ali no berço com a sociedade” (BOCK; FURTADO; TEIXEIRA, 2009, p. 249) então é através dela que serão transmitidas as ideias dominantes em determinado tempo histórico, ou seja, noções de valores, regras sociais, afetivos e cognitivos, é a base para o desenvolvimento humano. “Ela é a matriz da aprendizagem humana, com significados próprios que geram modelos de relação interpessoal e de construção individual e coletiva” (DESSEN; POLONIA, 2007, p. 22).

Nesse sentido, é por meio dessas vivências que o indivíduo terá o suporte para sua relação com seu ambiente, que influenciará nas mudanças sociais futuras que ocorrem nas relações familiares, dentre os diferentes ambientes que compõem os sistemas sociais, como a escola, sendo um conjunto de fatores dentro do mesmo grupo que será a base para esse desenvolvimento do indivíduo (DESSEN; POLONIA, 2007).

Porém não podemos abstrair todo o conjunto de elementos em que o indivíduo se constitui, como biológicos, psicológicos e sociais; que podem caracterizá-lo, assim o identificando e, de outra forma, uma relação onde esse possui uma duplicidade mental e simbólica, que expressaria sua identidade (CIAMPA, 1984). “Isso porque há como que uma interpenetração desses dois aspectos, de tal forma que a individualidade dada já pressupõe um processo anterior de representação que faz parte da constituição do indivíduo representado” (CIAMPA, 1984, p. 64).

No momento antes da criança nascer, a criança já ocupa um espaço no cenário social da família, um lugar; que se manifesta na diferenciação de sexo (BOCK; FURTADO; TEIXEIRA, 2009). “Isto porque às diferenças biológicas são atribuídas as representações sociais, expectativas de conduta para cada gênero” (BOCK;

FURTADO; TEIXEIRA, 2009, p. 251).

Antes de nascer, esta criança já é representada como filho de alguém e essa representação anterior o constitui de maneira completa, objetivamente, como “filho”, pertencente como membro de uma família; após, essa representação passa ser assimilada pelo indivíduo que faz com que seu próprio processo interno de representação seja absorvido, assim sendo incorporado na sua objetividade social como filho daquela família (CIAMPA, 1984). Fica claro também que não basta essa representação prévia, pois para que o recém-nascido se constitua como filho, será preciso que ele esteja envolvido nas relações familiares, onde será preciso que, através dessa representação, seja possível identificar comportamentos que reforcem sua conduta como filho e assim seguir em seu papel, considerando o seu aspecto operativo e não somente o representacional (CIAMPA, 1984). “Contudo, é na medida em que é pressuposta a identificação da criança como filho (e de adultos em questão como pais) que os comportamentos vão ocorrer, caracterizando a relação paterno-filial” (CIAMPA, 1994, p.66).

Apesar de, durante a gravidez, os pais terem o temor que a criança poderá ter algum tipo de deficiência, a confirmação do diagnóstico de deficiência da criança é sempre um abalo para os pais, trazendo à tona sentimentos negativos, ambivalentes e até mesmo provocando rejeição em relação ao bebê por parte dos pais e mães (HENN; PICCININI; GARCAS, 2008).

Muito dessa reação será determinado pelos significados sociais e as crenças dos pais e mães a respeito da deficiência. As recorrências a estes significados e crenças são necessárias, e os ajuda a adquirir alguma compreensão sobre o que está acontecendo (CESARIN, 2003 apud HENN; PICCININI; GARCAS, 2008, p. 487).

A maneira como é comunicado aos pais pode ser considerado fundamental para a relação entre pais, mães e bebês, cabe a quem for relatar que organize a fala para que esta seja compreendida de maneira adequada por eles, levando em consideração que a palavra do médico, por possuir caráter de verdade universal, tem um grande potencial nesta relação, e também deve ser verificado que, havendo algum tipo de choque perante a notícia, esta pode ter um caráter distorcido, por isso o relato deve ser bem elaborado, para que também a gestação possa ocorrer de maneira tranquila

para que não afete tanto a mãe quanto a gestação (HENN; PICCININI; GARCIAS, 2008).

Devido a AME ser uma doença altamente incapacitante, evoluindo ao final de alguns anos para perda de autonomia parcial ou total, as crianças acabam necessitando de ajuda para realizar simples atividades da vida diária como: vestir-se, escovar os dentes, acender a luz, além de mais tarde tornar-se dependente de ventilação mecânica seja por algumas horas ou até mesmo continuamente. Devido a essas implicações a família acaba por assumir um papel fundamental na vida do doente ao nível da integração social, profissional e na vida ativa (ALVES, 2009, p. 21).

Assim, são em grande maioria os progenitores responsáveis pelo cuidado em tempo integral no apoio à pessoa doente, precisando abdicar de suas vidas profissionais, levantando diversas problemáticas éticas sobre o prolongamento da vida e a antecipação da morte. “Portanto, um dos maiores desafios para as famílias consiste no manejo entre os problemas crônicos de saúde de suas crianças e as necessidades da vida diária” (ALVES, 2009, p. 22).

A tarefa de cuidar de uma criança com deficiência complexa em casa pode se apresentar como algo um tanto desencorajador para seus familiares, pois tal cuidado significa abdicar tanto de sua saúde física quanto mental, esse risco psicológico se dá pelo fato de que nem todos os familiares conseguem lidar com o sofrimento diário em torno do adoecimento de seu ente. “Viver com uma criança que requer assistência ventilatória domiciliar envolve viver diariamente com uma tensão complexa entre o sofrimento e o enriquecimento que surge dessa experiência” (ALVES, 2009, p. 22).

Assim, analisar o ambiente familiar parece se tornar um grande fator, pois o desenvolvimento desse demonstrará como será possível encontrar maneiras de se vivenciar, de maneira saudável, a situação de se ter uma pessoa adoecida. Contudo, o cuidado também recai sobre os profissionais, que acabam representando a ‘salvação’ para muitas famílias, assim, os especialistas como médicos, fisioterapeutas e enfermeiros, auxiliam à família no enfrentamento das necessidades dessa criança, e também acabam promovendo o cuidado direcionado para aqueles que cuidam, com a capacitação e envolvimento no processo em programas de formação, estes sendo um dos principais modos que atualmente se encontrou para que grupos de apoio mútuo fossem formados, e que colaboraram para as comunidades de pessoas com doenças raras, evidenciando assim que a família possui um papel para além do



cuidado, sendo este também para as conquistas que afetam diversas outras famílias, que convivem com o mesmo contexto, assim envolvendo uma participação ativa sobre o tratamento, desenvolvimento e conquistas não somente para a pessoa que convive com a doença, mas para toda a família que está envolvida neste processo de promoção de saúde (CAMPOS; MOREIRA; NASCIMENTO, 2020).

Gomes *et al.* (2019) identificaram cuidadores de pacientes com AME tipo I, verificando que esses possuem uma qualidade de vida menor e que possuem risco de desenvolver doenças, compreendendo assim as concepções desses cuidadores, o estudo contou com cinco familiares, demonstrando que, quando esses descobriram, enfrentaram um momento de estresse e de difícil aceitação, esses relatos demonstram que existe insensibilidade pelos profissionais no momento de relatar o prognóstico da doença. Assim, é notório a necessidade de conhecimento por parte dos profissionais, principalmente sobre a doença e a empatia que devem ter para o acolhimento do sofrimento causado pela notícia

Por fim, os familiares são o elo que mantém a pessoa com AME resistente e confiante em seu tratamento, é o amor desses que poderá significar a transformação de suas vidas, assim é necessário que o cuidado também seja direcionado para eles, e o avanço nas políticas públicas devem ser direcionadas também para o atendimento integral desses familiares, para que dessa maneira possam contar com o acolhimento significativo do Estado, e dos profissionais que deverão estar atentos as demandas ocasionadas do adoecimento.

## 5 A TRAJETÓRIA DE VIDA DE ALNILAM

A pesquisa realizada buscou refletir acerca da História de Vida de uma pessoa que convive com a doença AME tipo III, para que assim fossem abordados os detalhes vivenciados em sua trajetória desde a descoberta, revelando o caminho de sua infância, convívio com familiares e amigos; e também como seus projetos e sonhos foram se definindo através de sua compreensão e aceitação das dificuldades dispostas para seu desenvolvimento. Assim, é apresentado o relato da Autobiografia de Alnilam Oliveira da Silva, participante da pesquisa, mulher, professora, guerreira e vencedora, que apesar de todas as diversidades aceitou dar vida e voz para este trabalho, revelando uma história incrível de superação, como também de conquistas individuais e coletivas, pois como profissional da educação Alnilam acrescentou muito na vida de diversas pessoas.

Contudo, buscando delinear de acordo com os objetivos descritos neste trabalho, a autobiografia utilizada foi dividida por temáticas, para que desta maneira fosse possível uma análise detalhada das memórias recordadas pela nossa participante, desse modo, percorrendo fatos de sua historicidade e detalhes únicos contidos em sua memória, narramos juntamente com ela uma integração dos fatos, não cabendo aqui uma discussão ou análise de sua veracidade, pois ao se abrir espaço para que alguém conte sua vida é necessário que não haja julgamentos.

Assim, é preciso lembrar do caráter humano que é indispensável para esta pesquisa, pois a aproximação do pesquisador com o sujeito da pesquisa caminha de maneira única, possibilitando o crescimento de ambas as partes, considerando que quem escuta o relato cresce por se aproximar do lado humano e quem conta a história tem a oportunidade de ouvir e compreender seu percurso dentro de sua própria vida.

### 5.1 LEMBRANÇAS DE SUA INFÂNCIA

Iniciar uma narrativa contando de si mesmo, parece por deveras difícil, afinal se colocar como aquele que vai contar uma história jamais contada e ainda saber que será compartilhada com outras pessoas, que iram ali ler e saber um pouco de sua essência, do que foi possível deixar neste mundo, um detalhe tocante da própria

existência, se torna angustiante. Assim, solicitar que Alnilam, através de uma pergunta aberta contasse sobre sua vida, proporcionou a criação de sua própria autobiografia. Desse modo, ao narrar os primeiros fatos que são marcantes para si, prefere começar desde os momentos que ainda não era para o mundo, sendo ainda descrita por sua família, sendo lembranças criadas e disponibilizadas no início de sua vida. Assim, na infância, onde se constitui as principais redes de relacionamento e memórias, se percebe o papel essencial de sua família neste processo, ela retrata como se identifica nos primeiros dias de seu nascimento, tal como havia tomado conhecimento sobre sua significação para os pais. Esse relato, demonstra sentimentos presentes em suas lembranças.

*“Meu nome seria Grícia, porém no cartório meu pai registrou-me ALNILAM, por lembrar-se de sua irmã [...] e por eu ter nascido no dia de Ano Novo. Apesar de ser diferente, acabei gostando do “nome”, pois significa “graça”.*

O nascimento, como descrito por ela, foi algo marcante na memória desta família, também revelando o sentimento ao nascer: *“Nasci sem a ajuda de ninguém, pois quando meu pai chegou com a parteira, minha vó, encontraram-me nos braços de minha mãe”*. Tal sentido do nascimento também demonstra algo presente em sua vida adulta, mas também revela os detalhes descrito para ela pelos seus pais, que desde então é guardado em suas lembranças e agora compartilhado.

Os primeiros sinais da doença se iniciaram em sua infância, contudo, na época, quando sua família vivenciou o surgimento em seus demais filhos, não havia a tecnologia necessária para a detecção da patologia. Assim, ela relata o falecimento de outros irmãos, e também retrata o sentimento de saber que sua vida poderá não ser longa. Esse percurso marca também a trajetória do percurso de possuir um diagnóstico que pudesse esclarecer o porquê das doenças presentes em sua família, relatando assim o exame, como também a falta de uma resolutividade, pois não é detectado algo que possa ser confirmado.

*“Aos três anos de idade sofri a perda dos movimentos dos membros inferiores. Fato curioso, pois tive dois irmãos que também não andaram: a Noelma (falecida em 1999) e o Gutenberg (falecido ainda criança). Ambos morreram devido a problemas respiratórios. Na década de 70 meus pais fizeram exames para descobrir a causa da doença dos três filhos, mas nada foi detectado”.*

Contudo, o relato também descreve depois de três décadas uma nova oportunidade de encontrar tal diagnóstico através de uma avaliação genética, todavia ela opta em não o fazer, pois como já está consciente de sua condição, prefere deixar para vivenciar seus momentos, não pensando no que pode vir a acontecer com ela. *“Em 2002 um médico pediu uma avaliação genética, mas não quis fazê-la. Já tenho consciência de que, devido ao histórico familiar, talvez não viva por longos anos. Por isso, procuro não me preocupar e viver cada momento, pois a vida passa rápido para todos”*.

Desse modo, o aparecimento da doença em sua infância foi acompanhado por uma equipe de profissionais que integram a Associação dos Pais e Amigos dos Excepcionais (APAE), possibilitando o desenvolvimento saudável. *“...comecei a frequentar a APAE em Cachoeiro de Itapemirim, onde poderia fazer fisioterapia e ter acompanhamento médico”*. Esse acompanhamento, possibilitou também que pudesse ter contato com outros grupos de socialização, possuir amigos e conhecer pessoas que também possuíam condições similares as dela. O trabalho multiprofissional oferecido contribuiu em sua condição física, pois possuía dificuldades de locomoção, a fisioterapia acarretou em seu desenvolvimento.

Ao completar idade escolar, ela é direcionada pelo seu médico a fazer parte de uma escola convencional, para que assim pudesse conviver com crianças que não tivessem deficiências, possibilitando seu convívio social ampliado para além do mundo já estabelecido com o adoecimento, visto que sua condição não era dada como uma limitação cognitiva e sim física. *“Ao completar seis anos de idade o médico recomendou que eu fosse matriculada numa escola convencional, pois não deveria apenas conviver com crianças especiais, visto não apresentar nenhum deficit cognitivo”*.

Contudo o acompanhamento recebido pela APAE que era de suma importância foi deixado de lado, acarretando a perda dos benefícios já conquistados por estar imersa no tratamento. Todavia descrito por ela como positivo por estar em contato com outras crianças que não estivessem em condições similares e por fazer parte de um novo grupo social, ela também detalha o lado negativo, por não estar mais em tratamento constante, relatando a perda de seus movimentos.

*“O convívio com as outras crianças me traria maiores benefícios. Parei de frequentar a APAE e fui matriculada com sete anos na 1ª série primária da Escola de 1º Grau “Presidente Kennedy”. O que por um lado foi positivo, por outro me trouxe como consequência a atrofia dos membros superiores e inferiores, pois não havia mais condições de eu fazer fisioterapia”.*

Nesse sentido, observa-se a fragilidade das políticas públicas em ofertar o atendimento necessário as pessoas com AME. Considerando que a paciente descreve sua história em um contexto de outrora em que a inclusão de pessoas com necessidades especiais não era problematizada como um direito. Ao longo dos anos podemos ver esses avanços, ainda que em passos lentos.

## 5.2 REALIZANDO O DESEJO DE CONTINUAR ESTUDANDO E TRABALHANDO

Com o desenvolver de sua história encontramos uma pessoa agora imersa em suas lembranças da adolescência, onde começa a se formar imagens de si mesmas, como também a ideia de grupos e a perspectiva de como os outros a percebem, assim como ela percebe os outros. A ideia de ser vista como ‘normal’ é revelada, visto que isso era alimentado pela sua família, acreditando em sua melhora e na melhora de sua irmã. Percebe-se também que sua irmã passava pelas mesmas condições, retratando novamente o percurso que sua família passou, sendo que todos seus irmãos nasceram com más formações congênitas.

*“Um fato interessante é que eu não usava cadeira de rodas. Talvez porque a minha irmã Noelma (Miminha) não gostasse de usá-la, ou porque a família toda nos visse como “normais”. Nós, sendo muito leves e magrinhas, éramos carregadas por todos no colo”.*

Descrevendo seu processo de crescer é visto como sua infância e entrada na adolescência foi acompanhada pela sensação de inadequação, por não poder realizar as mesmas tarefas que as outras crianças, como o fato de poder andar de bicicleta, porém, ela revela que encontra uma saída através dos livros, onde consegue viajar por sua imaginação, se distraindo de sua condição, criando até mesmo a fantasia de que não iria crescer, considerando os adultos horríveis, demonstrando mais uma vez a possível maneira de se adequar a sua própria realidade.

*“Os livros eram meus companheiros. Passava horas deliciando-me com a leitura. Hoje reconheço que era o modo que eu tinha para compensar o fato de não andar de bicicleta,*

*ou não subir nas árvores como as outras crianças. Aos 11 anos descobri o Peter Pan e desenvolvi um certo “complexo de Michael Jackson”, resolvi que não queria crescer, os adultos eram horríveis! Hoje vejo a maturidade com outros olhos; como um passo necessário, embora doloroso...”*

A realidade vivida por uma criança, agora adulta, ao lembrar desses fatos também indica como era difícil estar sempre em médicos, entre salas de consultas e cirurgias, lembrando assim que a escola era seu ponto de fuga daquela realidade a qual vivenciava. Isso revela a fragilidade, como também o dinamismo que a criança que possui uma doença para enfrentar cria e imagina possibilidades para contornar aquela situação de possivelmente lidar com a sua morte, como também o sentimento daqueles que estão com ela, como sua mãe e seu pai, por já terem perdido outros filhos.

*“Minha infância foi marcada por consultas a médicos, cirurgias (fiz quatro para correção das pernas) e hospitais. (Imagine se tivesse sido boa...) Só faltava às aulas nessas ocasiões e mesmo assim, a contragosto. Adorava estudar. A escola era um refúgio para mim. Os livros eram passaportes para viagens incríveis...”*

A escola demonstrou ser seu local de acolhimento e possibilidade de ser no mundo, possuindo um grupo social que também a apoiava, revelando como é importante esse papel de integração social e participação de grupos, principalmente nessa fase. Relacionar-se, e também construir uma vontade de ter um objetivo, ajudou ela a se distanciar dos sentimentos presentes dentro de hospitais, como também de sua própria condição. Ela demonstra também que não houve preconceito direcionado a ela, sendo positivo em seu crescimento, pois era bem-vinda e acolhida por todos. *“Quanto ao relacionamento escolar, posso garantir que nunca sofri qualquer preconceito, nem por parte dos adultos, nem pelas crianças, que me tratavam sempre com muita simpatia”.*

O desenvolvimento emocional na adolescência, descrito por ela, demonstra que não houve um relacionamento amoroso, visto que era considerada mais como uma amiga. Dessa maneira, a sexualidade de uma pessoa que convive com uma deficiência se torna difícil por não haver uma discussão sobre o assunto abertamente, dessa maneira fica perceptível o seu distanciamento, pois não acreditava ser possível que alguém se aproximasse para namorar.

*“Na área afetiva, não tive muitos “encontros”. Os rapazes, meus amigos, viam em mim uma irmã confidente, não uma garota para namorar. Alguns versos do poema de Cecília Meireles, “Lua Adversa”, retratam bem isso:*

*Não me encontro com ninguém  
Tenho fases como a lua...  
No dia de alguém ser meu  
Não é dia de eu ser sua...  
E quando chega esse dia,  
O outro desapareceu”.*

Ao concluir os estudos na escola regular, ela passa a ficar em casa realizando tarefas do dia a dia como bordar ou ler um livro. Contudo surge a oportunidade, intermediada por uma amiga, de fazer um curso, que possibilitaria ela a entrar em contato novamente com outras pessoas e assim continuar e direcionar sua vida para além de suas limitações.

*“Fiquei quatro anos sem estudar. Ocupava meu tempo bordando ou lendo, isso me deixava meio desanimada e quando, em 1992, outra amiga me convidou para fazermos o curso Habilitação para o Magistério, surgiu em mim o desejo de voltar a estudar. Eu nem sabia o que significava o curso, só queria voltar a estudar”.*

As mudanças vindas de seu desejo de estudar foram acompanhadas pela necessidade de utilizar a cadeira de rodas, descrito por ela como um período difícil, pois teria que lidar com os sentimentos daquela situação, porém, ainda jovem, segue seu sonho, mesmo com todas as dificuldades, enfrentando os olhares e problemáticas que eram impostas para ela.

*“Nesse período, resolvi usar cadeira de rodas pela primeira vez na vida, com 20 anos de idade. Foi uma grande mudança para mim. Mesmo tendo me preparado psicologicamente por tanto tempo para isso, pois sabia que não seria fácil, senti muitas dificuldades nos primeiros dias para assimilar os olhares de pena, admiração e outros sentimentos mistos que eu desperto nas pessoas”.*

O percurso percorrido por ela revela como este lhe ensinou a lidar com as diversidades. Assim, ao estar presente em uma sala de aula, não mais como aluna, mas como professora, ela passou a ter contato com crianças, que não prestavam atenção em suas diferenças, mas que se identificavam com ela. Com isso, passa a ter um propósito com sua profissão, que aguçava seu desejo de inovar e transformar a realidade para aqueles que ela era responsável pelo ensino.

*“Descobri que gostava de ensinar, que tinha jeito para prender a atenção das crianças, pois elas se identificavam comigo (ou com o meu tamanho, não sei). Cada regência era*

*ao mesmo tempo um desafio (por causa de minha voz muito baixa) e uma diversão (porque eu sempre inventava uma brincadeira ou história para prender a atenção delas). Sempre era muito bom”.*

Sua conquista assim se dá pelo recebimento do diploma, por concretizar o enfrentamento das dificuldades de seu trajeto, todavia, ainda percebe que o caminho não acabou e era necessário repensar que estaria perdendo algo agora, pois não mais teria aquele grupo de pessoas com qual estudava, professores, colegas e também seus alunos. Mas ela também ressalta a importância do grupo de amigos ao qual criou e passou a fazer parte. Dessa maneira, o grupo de pertencimento é um elemento central para que assim não se afastasse de tudo o que era importante para ela mesma.

*“Em dezembro de 1994 recebi o diploma numa cerimônia emocionante. Éramos a primeira turma de professores formados no município. Mas eu não estava emocionada apenas por isso, eu chorava por saber que nunca iria dar aula “de verdade”, por ter vencido tantas barreiras, por saudade antecipada da turma e por estar me despedindo daquele “mundo”. Achava que tudo estava terminado. O que guardo dessa etapa (além das fotos com olhos vermelhos) são as amizades que perduram até hoje. Colegas que se tornaram “amigos de infância”.*

A finalização também de um ciclo impõe a realidade social e de vida, a necessidade de trabalhar, como também de ter alguém que pudesse ajudar sua mãe, com ela e sua irmã. A realidade novamente a impôs condições para se pensar como ela poderia continuar com seus sonhos. *“Eu e Miminha nos preocupávamos com o fato de mamãe estar envelhecendo sozinha conosco em casa”.*

Sua vida por vezes foi de caminhos onde havia felicidade e também sofrimentos, percorrendo difíceis escolhas para continuar, e assim ela descreve como foi difícil o falecimento de sua irmã, que, todavia, também estava passando pelo mesmo sofrimento, e pela preocupação com sua mãe por não poder a ajudar. *“Mamãe não poderia ficar conosco duas. Até que, no inverno de 1999, Deus chamou minha irmã para o descanso eterno e merecido. Talvez tenha sido o modo que Ele achou para resolver a nossa situação”.*

Com o tempo foi preciso continuar sua própria vida, com o apoio da assistência social de seu município consegue uma cadeira motorizada, possibilitando seu deslocamento e abrindo oportunidades para seu crescimento pessoal.



*“[...] através da Assistência Social, consegui a doação de uma cadeira de rodas motorizada, como eu precisava, pois, meus braços são fracos demais para mover uma cadeira comum. Isso me abriu muito para o mundo, teria um pouco mais de liberdade física, pois minha mente nunca ficou limitada. Agora posso sair na rua sem esperar alguém para me empurra”.*

As oportunidades começaram a aparecer, e através de um concurso público passou a trabalhar e a enfrentar novas condições, que como sempre foi necessário sua adaptação e perseverança, para que assim pudesse também colaborar em casa.

*“O segundo foi que eu, que ficava horas em casa sozinha, inventando coisas para ocupar o meu tempo, fiz uma prova para o Concurso Público da Prefeitura Municipal de Presidente Kennedy, como professora e passei. Foi a chance do meu primeiro emprego. Comecei a trabalhar na Secretaria de Educação e Cultura, atuando como digitadora. No início me senti um “peixe fora d’água”, tinha muitas dúvidas quanto às técnicas de informática, devido ao tempo que tinha feito o curso. Aos poucos fui me adaptando”.*

As diversidades, por mais difíceis que tenham sido, eram necessárias, pois era o sonho dela, era a vida dela, assim mesmo quando tentavam a fazer desistir, ela se erguia e continuava a superar todas as problemáticas impostas a ela. *“Também tive que aprender a ouvir comentários negativos do tipo: ‘Ah, você já estudou muito, por que fazer tanto sacrifício? Vale mesmo a pena?’ Isso me desestimulava muito. Mas a vontade de ampliar meus horizontes era tanta que eu continuei”.*

Mesmo com pessoas a desestimulando, sua motivação era maior, assim ela voltou a estudar por considerar que já havia superado muitos limites e que era preciso continuar a superar outros e voltar a estudar e continuar realizando seu sonho.

*“Mas não estava tranquila, via as outras professoras fazendo trabalhos e me deu muita vontade de fazer o mesmo. Senti-me incomodada e quando algumas pessoas me incentivavam a não perder esta oportunidade, ficava refletindo nos prós e contras de voltar a estudar”.*

*“Voltei consciente do desafio que me está proposto. Voltei porque reconheço que a vida sempre é um risco, não só para mim, mas para todos, em diferentes graus de dificuldades. Cada um tem o seu limite. Voltei porque se não houver obstáculos a serem superados, não haverá vida”.*

Assim, é identificado sua resiliência e perseverança em continuar com seu projeto de vida, ela, em seu percurso desde a entrada na escola, se identifica com os livros e com todo aquele universo que a escola lhe ofereceu, escolhendo sua profissão neste campo para que pudesse continuar a ampliar seu conhecimento e sua capacidade, demonstrando que a limitação física não iria fazê-la desistir, e que era sim possível

alcançar potencialidade para além daquilo que a sociedade a ofertava, e para além dos laudos médicos.

### 5.3 A DESCOBERTA DA AME E O PROCESSO DE CONTINUAR

Iniciando mais uma etapa de sua vida e agora ministrando curso, Alnilam se encontra com a realidade científica, pois em contato com o próprio curso para pessoas com necessidades educativas especiais, verifica os sintomas que vivenciou em sua vida toda, as semelhanças com aquela determinada doença, que até então ela não havia tido contato, se dá em sua frente, pois não havia procurado realizar o exame. Assim, decide que era hora de saber qual era sua doença e entrar em contato com aquilo que estava fazendo ela perder seus movimentos e que havia deixado de lado por tanto tempo.

Desse modo, procura uma médica geneticista que logo marca seus exames para a detecção do AME, recebendo um resultado positivo para o tipo III da doença.

*“Em 2007 eu e a equipe ministramos o Curso PNEE – Pessoas com Necessidades Educativas Especiais. Fazendo as pesquisas e leituras sobre Distrofias, percebi que alguns sintomas eram muito semelhantes ao que eu vivi na primeira infância: enfraquecimento dos membros inferiores e quedas frequentes até os três anos de idade. Resolvi, mesmo amedrontada com o resultado, marcar uma consulta com uma médica Geneticista no Hospital das Clínicas em Vitória, que após conversas solicitou o Exame de DNA. Ao receber o resultado, confirmou ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME), tipo 3, pois caminhei até cerca de três anos”.*

Todavia, aquilo que havia evitado por toda uma vida agora era tido como um diagnóstico, e este era incurável, precisou lidar com seus sentimentos e também com a falta de humanização presente ainda dentro da saúde, enfrentar o medo e a pressão por carregar tal diagnóstico como único fato irrevogável.

*“A médica Geneticista encaminhou-me para a neurologista que me deixou muito triste com suas palavras “o que você tem, não tem cura, nem tratamento. Perguntei sobre as sessões de fisioterapia, se podia continuar. “Se quiser faz, senão quiser não faz...” me deu um banho de água fria. Chorei horrores... pensei que fosse morrer em poucos anos”.*

Seus temores e tristezas foram compartilhados apenas com seus amigos e familiares próximos, e agora com esse trabalho, para que as demais pessoas possam conhecer sua história e as sensações de estar de alguma maneira isolada pela doença somente dela. Assim, ela descreve que não desistiu daquilo que fazia bem a ela, como a

fisioterapia, abrindo mão de outras rotinas que poderiam a prejudicar, e mais uma vez é visto seu posicionamento frente às dificuldades e sua superação para alcançar uma vida autêntica, determinada por suas escolhas e não pelo que a doença faria com ela.

*“Compartilhei minha frustração apenas com poucos familiares e uma amiga. Mas não parei a fisioterapia, pelo contrário, mudei minha rotina em alguns aspectos: passei a não tomar gelados, nem tomar chuva ou sair à noite. Passei a tomar todas as vacinas sistematicamente e a procurar médicos com mais regularidade, especialmente pneumologista”.*

Sua vida passa a ter restrições e cuidados redobrados, contudo, apesar da doença avançar de maneira lenta, ainda assim a limita em diversas atividades que antes eram tidas como fáceis. O apoio multiprofissional passa a ser mais constante neste percurso, pois é necessário a regularidade para com o acompanhamento médico, fisioterápico, fonoaudiólogo e também da enfermagem; esse tratamento e colaboração ajudam a minimizar os efeitos do avanço da doença.

*“O tempo foi passando. A AME não progrediu tão rápido quanto imaginei, mas nos últimos dois anos perdi muita força dos membros superiores: parei de escovar os cabelos, está cada dia mais difícil alcançar objetos. A escoliose piorou, os pés incham mais e às vezes chego a engasgar e ficar mais “cansada” ao ministrar os cursos. As sessões de fonoaudiologia me ajudam bastante, meu volume de voz tem melhorado um pouco”.*

A descrição para este momento de sua vida envolve ciclos de força e fraqueza, lidar com a doença e com a vida que possui, seus sentimentos que agora são mistos por não poder mais realizar suas tarefas do cotidiano.

*“Percebo que a AME tem ciclos de enfraquecimento e força. Em alguns dias amanheço “fortinha”, em outros, não consigo levantar uma xícara de café. Percebi que alguns fatores contribuem para essa fraqueza: mudança de temperatura, TPM, falta da ingestão de carne, stress emocional e cansaço, entre outras coisas”.*

A doença AME agora avança juntamente com sua idade, precisando cada vez mais encontrar alternativas para continuar e superar essas adversidades, e sendo essa mulher que nunca abaixou a cabeça para as dificuldades, ela continua seu tratamento e confiante de que tudo encontrará um caminho.

#### 5.4 A ESPERANÇA RENASCE COM O MEDICAMENTO

A trajetória de vida da Alnilam sempre foi marcada por força de vontade e perseverança de que seus sonhos eram possíveis, ela descreveu em todo o percurso

como foi importante o apoio da família e amigos, a vontade de continuar estudando e também de possuir uma profissão, de ter sonhos e objetivos a serem atingidos. Ao descobrir sobre a doença que a acompanhou de maneira silenciosa por toda sua vida, até ela possuir o diagnóstico final, foi vista sempre por ela como um limitante, mas não como uma barreira impassável, assim mesmo, depois de tantos desafios, ela buscou o tratamento adequado, mesmo com as negativas impostas ao seu diagnóstico. Esse sentimento de acreditar e continuar a buscar alternativas para o que não possui a manteve acreditando que era possível sim possuir uma vida.

O surgimento do medicamento Spiraça como relatado por ela é “*uma luz no fim do túnel*” não apenas para ela, mas para diversas pessoas que convivem diariamente com o sofrimento do avanço da doença, mesmo não sendo uma cura, ela descreve essa possibilidade em ter qualidade de vida.

*“Até que surge “uma luz no fim do túnel”. Em 2015 surgem “rumores” de um tratamento em estudo clínico para pacientes com AME em fase de testes clínicos. Em dezembro de 2018 foi aprovado no Brasil o medicamento SPINRAZA, que não promete a cura, mas promete qualidade de vida”.*

A narrativa agora passa a ser de luta para conseguir o direito ao medicamento, esse fato de lutar ela já estava acostumada, tanto que preferiu esperar o momento certo para buscar na justiça seu direito. Sua esperança e resiliência a ensinaram a possuir paciência para alcançar seus objetivos, e mais que esperado ela consegue receber suas primeiras dosagens do medicamento.

*“Os juízes do Estado do Espírito Santo começaram a liberar o medicamento apenas para crianças. Preferi aguardar e só acionei a Justiça em 2019, quando alguns adultos começaram a ter ganho de causa. Comecei uma “luta”: procurei o único médico neurologista capixaba disposto a receitar o medicamento e dar o laudo, fiz novo exame de DNA, entrei com ação na advogada em março de 2019, a juíza DEFERIU meu processo em março mesmo. Troquei o Plano de Saúde para ser atendida pelo anestesiológista mais próximo (em Cachoeiro de Itapemirim), tive que esperar com muita esperança e os frascos chegaram à Santa Casa em agosto de 2019”.*

Com a aplicação das doses do medicamento ela descreve que passou a sentir, no exato momento, uma melhora, devido, segundo ela, ao próprio estado emocional, por conseguir realmente ultrapassar mais um limite que lhe foi imposto.

*“Após exames pré-operatórios a primeira aplicação do SPINRAZA foi realizada no dia 22 de outubro de 2019, acompanhada por uma grande amiga. Não sei se foi o meu estado*

*emocional de “euforia”, mas me senti extremamente bem, com muita força no pescoço, logo de início”.*

Desse modo, ela narra como foi tomar as demais dosagens da vacina, entre o estar bem e se sentir fraca. “Um mês após a 3ª dose realizou-se a 4ª aplicação, no dia 19 de dezembro, não houve nenhum fato que mereça ser mencionado. Porém percebo maior fraqueza quando faltam alguns dias para a aplicação seguinte”.

*“Sinto-me realizada, embora consciente dos desafios que o futuro reserva aos portadores de ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME). O importante é que cada paciente, amigo, familiar e profissional da saúde envolvido nesta “empreitada pela vida” esteja disposto a dar o melhor de si. A estes, (que não citei nomes devido ao medo de esquecer alguns) acredito que o futuro pode reservar gratas surpresas. A estes deixo aqui minha gratidão”.*

Alnilam assim finaliza seu relato, destacando a importância do apoio que recebeu por toda sua vida, destacando que sua história ainda não acabou e que ainda há muitos desafios para enfrentar, que a doença não pode parar sua vida e que ela ainda pode sonhar e acreditar que é possível vivenciar alegrias.

Enfim, sua vida é um ensinamento desde seus primeiros dias de vida, e demonstra que é possível superar o que é dado para nós, que é importante acreditar, que é possível sim ser e crescer para o mundo de acordo com suas possibilidades, sendo o segredo estar mais juntos com os outros e compartilhar, ampliando nossa humanidade.

## 6 REFLEXÕES SOBRE A HISTÓRIA DE VIDA

Cada história de vida possui seus significados íntimos pertencentes a uma subjetividade, essa por sua vez irá se desenvolver em fases de desenvolvimento que aprimoraram quem a pessoa é, e como esta irá atuar sobre suas oportunidades, as limitações impostas por um mundo selvagem e inventivo onde há a obrigação da interação humana também revela a dificuldade de se fazer dentro desse convívio social, contudo, histórias de vidas de superação e também de transformação demonstram o quão bonito é se viver, e como o auxílio ao desenvolvimento saudável possibilitou que a pessoa que convive com uma doença rara pudesse encarar sua vida.

Buscando refletir sobre como é a vida dessas pessoas que convivem com algum tipo de doença degenerativa, assim como Alnilam, foi possível encontrar outras histórias que revelam a importância de se buscar alternativas que levem felicidade para aqueles que vivem suas vidas vencendo dia após dia. Desse modo, foram selecionadas narrativas que se aproximassem com o vivido por Alnilam, para que assim possa-se refletir sobre diferentes pontos que atravessaram o caminho da nossa participante, como também de outras pessoas, possibilitando ampliar o olhar e humanidade presente no contato com essas histórias de vidas, assim é importante ressaltar que não se trata de uma comparação, pois cada uma dessas vidas descritas e relatadas possuem sua própria trajetória única, com possibilidades e dificuldades que contribuíram para como suas vidas iriam ocorrer.

Essa reflexão assim começa pela infância das pessoas que convivem com uma doença degenerativa, utilizando a pesquisa realizada por Wieagand e Rosaneli (2019) foi possível identificar um ponto importante que é como a criança vivência o processo de luto de sua própria morte, podendo essa vir ou não a ocorrer. O estudo realizado possibilitou a reflexão do conceito de morte para a criança e seu enfrentamento de uma doença rara, destacando as limitações para o acesso ao diagnóstico final, esse processo é enfrentado pela família que também é foco de interesse nas literaturas que, contudo, são pouco abordados na comunidade acadêmica sobre pesquisas direcionadas para a criança, desta maneira possibilitando conflitos bioéticos ao direito à vida e à saúde. A pesquisa demonstrou relevância para compreender o processo

ocorrido e compartilhado entre pacientes e familiares, pois o evento envolve a perda, sendo assim é possível observar que a família adoece também. O processo enfrentado pela criança neste processo de luto somente se dará com o seu desenvolvimento cognitivo, tal como sua elaboração para com o seu estado, sendo direcionado aos pais a introdução sobre o assunto. Assim, a criança com a doença rara acaba se enlutando, e a família enfrenta esse mesmo processo, pois se sentem responsáveis pela história de vida daquela criança.

Desse modo, podemos compreender que Alnilam também compartilha com esse percurso em sua infância, que revelou que sua família passou pelo processo de luto com a perda de outros irmãos, e a perda de sua irmã por uma doença degenerativa, viver próximo a esse processo de luto constante permitiu que a participante conseguisse sempre se ressignificar e enfrentar o próprio caminho percorrido por si mesma, pois desde sua infância enfrenta a possibilidade da morte todos os dias, olhando de frente e encarando as dificuldades que se apresentam para ela. Empregar esse olhar sobre a história de vida de uma pessoa e encontrar os detalhes de suas conquistas, indica a necessidade de sempre compreender que se tratou de uma história particular, sendo assim é importante lembrar que esse processo de saúde que permitiu que Alnilam chegasse à vida adulta é particular somente de sua história.

O processo de saúde para as pessoas que convivem com doenças raras precisa ser destacado também nestas reflexões, pois a participante ao chegar a adolescência e vida adulta, passou a se inserir em grupos sociais, participando da escola que consequentemente a impulsionou a se movimentar mais, contudo, as dificuldades pelas suas limitações a fizeram a cuidar mais de sua saúde, sendo apoiada por profissionais da fisioterapia, psicologia, enfermagem para que assim pudesse ter um processo saudável em sua vida.

Para complementar essa reflexão, Antunes *et al.* (2021) objetivaram em seu estudo analisar e investigar a qualidade de vida em pessoas com lesão medular, sua revisão sistemática foi realizada através de um levantamento de publicações entre os anos de 2006 a 2019, sendo selecionados aqueles que fariam a aferição quantitativa sobre a qualidade de vida, utilizando os estudos WHOQOL-Bref e o S-36. Revelando assim como boa a qualidade de vida de um sujeito com lesão medular, e sua saúde, de

maneira geral, satisfatória, e, sobre o domínio físico de seu ambiente, foi ressaltado nos estudos levantados que os sujeitos enfrentam a barreira da acessibilidade.

Neste processo enfrentado por Alnilam e muitos outros sujeitos com doenças raras, a acessibilidade se encontra como ponto central de reflexão, pois mesmo com o avanço das políticas públicas e com a modernização do acesso para essas pessoas, ainda enfrentamos a pobreza e o real acesso para aqueles que mais necessitam. Pode-se compreender que a acessibilidade se encontra em uma margem de difícil acesso, não apenas por conta da doença em si, que dificulta o transitar da pessoa, mas para alcançar as mesmas oportunidades que outras pessoas podem possuir, a equidade aqui identificada revela a importância de se olhar para essas vidas individualmente, e denotar as oportunidades que a Alnilan pôde alcançar em sua trajetória, pois somente com as políticas públicas alcançadas projetadas em sua vida que ela pôde escolher sonhar com um futuro de estudar, trabalhar e viver sua vida com o fruto de seu sonho.

Para se aproximar mais ainda com a trajetória de vida da participante deste estudo, utilizou-se também o estudo de mestrado realizado por Pereira (2019). O pesquisador objetivou identificar as experiências de sujeitos que recebem um diagnóstico de CADASIL<sup>2</sup>, que também é considerada uma doença rara, sendo ela hereditária e degenerativa, como também verificar como os sujeitos que fazem parte de famílias que se descobrem portadores dessa doença. Apesar do estudo aqui citado ser relativo a uma doença diferente da utilizada nesta presente pesquisa, é possível identificar um processo comum, sendo tomada por todas as famílias e pessoas que convivem com

---

<sup>2</sup> A arteriopatia cerebral autossômica dominante com infartos subcorticais e leucoencefalopatia (CADASIL) é uma doença hereditária autossômica dominante de pequenos e médios vasos sanguíneos que tem, como característica, a tetrade: demência, distúrbios psiquiátricos, cefaleia e acidentes vasculares cerebrais frequentes. Essa doença causa repetidos ataques isquêmicos e está relacionada a mutações no gene NOTCH3. O NOTCH3 codifica o receptor NOTCH3, o qual é importante para o funcionamento e sobrevivência da musculatura lisa dos vasos sanguíneos. Mutações nesse gene levam a produção anormal de receptores NOTCH3, o que prejudica o funcionamento das células dos vasos sanguíneos, levando a apoptose e aos sinais e sintomas da doença. O CADASIL pode se manifestar com episódios de enxaqueca com aura ou ataques isquêmicos transitórios subcorticais, acidentes vasculares cerebrais ou transtornos do humor, e costuma manifestar-se entre os 35 a 55 anos de idade. A doença progride à demência subcortical associada com paralisia pseudobulbar e incontinência urinária. Acidentes vasculares cerebrais isquêmicos são a apresentação mais frequente de CADASIL, com aproximadamente 85% dos indivíduos sintomáticos sendo acometidos por ataques isquêmicos transitórios ou acidente vascular cerebral. A síndrome lacunar clássica ocorre em pelo menos dois terços dos pacientes afetados, enquanto traços hemisféricos são muito menos comuns. Nota-se que acidentes vasculares cerebrais isquêmicos ocorrem normalmente na ausência de fatores de risco cardiovascular tradicionais. Cursos silenciosos recorrentes, com ou sem traços clínicos, levam ao declínio cognitivo e demência subcortical evidente



alguma doença rara, que é o processo do diagnóstico e tratamento, pois é algo que permeia a vida dessas pessoas, para assegurar a continuação de suas vidas de maneira saudável.

Pereira (2019) possibilitou, em seu estudo, também a identificação da criação de grupos de apoios e compreensão para familiares e pessoas próximas que queiram saber sobre o assunto, pois a troca de experiências e informações disponíveis nestes espaços garantem o acolhimento inicial para constituírem forças para enfrentar esse processo. Assim, o processo de diagnóstico tal como a garantia de tratamento pode demorar anos, se assemelhando com a doença AME, presente neste estudo, sendo revelado assim que as pessoas com doenças degenerativas enfrentam caminhos muito similares, pois precisam lutar para que seu direito a vida seja garantido.

O estudo de Pereira (2019) também garantiu reflexões sobre o discurso biomédico presente em todo o processo de saúde-doença, que permeia a vida desses sujeitos que convivem com algum tipo de doença rara, destacando que a família também é acometida por esse discurso, deixando de lado a subjetividade presente naquela pessoa que enfrenta a doença. Assim, o olhar do sujeito precisa ser levado em consideração, pois esse é múltiplo e complexo, sendo sua experiência frente à doença vivenciada e sentida somente por si próprio. Josso (2007) revela em sua publicação exatamente essa reflexão sobre as formas e sentidos múltiplos de existencialidade singular-plural, criativa e inventiva do pensar, do agir e do viver junto, para poder se aproximar desse trabalho de dar vida a narrativa das histórias de vida.

Compreender a existência única daquela história de vida garante um trabalho humano, que proporciona uma perspectiva próxima realmente do sujeito, para compreender e evidenciar questões de sua herança, continuidade e ruptura de seus projetos de vida, podendo verificar os recursos ligados à aquisição de suas experiências. Desse modo, pensar, sensibilizar-se, imaginar, emocionar, apreciar e até mesmo amar, somente é possível com esse olhar direto da autobiografia de uma pessoa que convive diariamente com um trajeto desafiador, sendo de extrema relevância para compreender e estabelecer conexão com as mutações sociais e culturais relacionada a evolução dos contextos singulares da vida dessas pessoas ao se inserirem em campos educacionais e profissionais.

Tonon e Rúbio (2020), no ensaio “Pelo tempo e contra o tempo: o Paradoxo das atletas paralímpicas com doenças degenerativas”, buscaram se aproximar da vida de outras pessoas que conseguiram, mesmo com um diagnóstico, desenvolver projetos e sonhos para realizarem, tal como foi possível por Alnilam. Assim, as atletas paraolímpicas que participaram desse estudo foram Susana Schnarndorf, da natação, e Elizabeth Gomes, do atletismo, que lidam com a dicotomia do tempo que o esporte lhes confere, para conquistar seu lugar ao pódio, como também entender seus tempos de vida. Tal estudo assim revela que as narrativas apresentam elementos da subjetividade, lidando com papéis maiores dos que os intitulados pelo convívio social dessas mulheres atletas, pois como humanas sofrem com a condição da mortalidade e de finitude que pode ser breve.

Assim, a história de vida de uma pessoa com doença rara enfrenta um percurso desafiador sendo necessário ressignificar todos os elementos de sua vida na busca de se adaptar as novas condições que são impostas a ela. O processo que é iniciado na infância, como foi o caso de Alnilam, também foi enfrentado por todos os membros de sua família, e como ela nos traz, também nesse caminho perdeu alguns irmãos que também tiveram que enfrentar uma doença degenerativa.

A indiscutível relevância de deixar que sua história fale por si mesma, refletir sobre uma vida também nos direciona a pensar sobre as nossas próprias, aceitar as condições privilegiadas que possuímos, para que possamos entender que existem pessoas com doenças raras que talvez possam não chegar a vivenciar todas experiências desse mundo.

As limitações impostas na vida dessas pessoas indicam a necessidade de que sempre haja a construção de novas políticas públicas de integração, para que assim barreiras sejam interrompidas e um novo ciclo se inicie. A luta desses sujeitos em poderem ter o direito à vida, também é uma grande barreira que precisa ser finalizada, pois os sonhos, as idealizações são maiores que uma doença, sendo que como prova viva possuímos esse material com a narrativa autobiografada de Alnilam para mostrar isso, que é possível vencer as limitações e a doença, chegar a realizar os sonhos e também acreditar em um futuro sem que a doença seja um empecilho, contudo, cabe ressaltar

que cada história possui seu trajeto pessoal, assim devemos lembrar que outros sujeitos não possuem a mesma oportunidade, mas que merecem igualmente o direito à vida e a continuidade em seu processo de qualidade de saúde que deve ser garantido por nossa Constituição.

## 7 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo percorreu um caminho que buscou compreender o processo de enfrentamento e os desafios impostos para a família e o indivíduo que convive com uma doença rara, revelando um processo dolorido que, contudo, apresenta no final do túnel esperança para que a vida continue. Desse modo, através do levantamento realizado foi possível identificar o caminho tomado por diferentes pessoas na busca da garantia dos direitos desses sujeitos, sendo que a justiça ainda é acionada mesmo depois de todas essas garantias, pois o tratamento de uma pessoa com doença rara, como no caso da AME, é considerado de alto custo para os cofres públicos, todavia é necessário ressaltar que uma vida não possui valor, e que não apenas nossa constituição mas o mundo considera como bem maior a valorização da vida, assim, garantir esse direito é necessário para que todos tenham a oportunidade de vivenciar, mesmo com limitações, suas vidas.

Assim, o estudo também revelou as incertezas e dúvidas impostas no caminho dessas pessoas, pois o estudo e o trabalho se inserem no dia a dia precisando ser adaptado a realidade inscrita nessas vidas, a equidade, como justiça social, atendendo quem precisa se torna elo essencial da garantia de muitos outros direitos que essas pessoas possuem, tal como o acompanhamento por profissionais que auxiliem seu processo de desenvolvimento.

A doença AME, atualmente possui tratamento derivado de um medicamento que permite a diminuição da dor, ela possibilita que a pessoa possa realizar suas atividades normalmente, que possa manter a esperança de que seus sonhos não sejam limitados pela doença que os acomete. Dessa maneira, a pesquisa revelou essa necessidade de atenção em políticas públicas que garantam o acesso integral não somente ao medicamento, mas a um tratamento adequado, sendo que isso não é o suficiente, pois tal como nossa participante, outros possuem o desejo de estudar e trabalhar, se fazendo necessário também abrir espaços de oportunidades para essas pessoas.

Em relação aos familiares, que apesar de não terem sido o foco deste estudo, ainda constituem essencialmente grande parte desse processo, pois são eles quem irão se

preocupar com o desenvolvimento saudável de seus filhos, sendo assim necessário e argumentado por toda literatura que esses recebam atenção psicológica, tal como de uma equipe responsabilizada pelo preparo para que esses possam cuidar da melhor maneira possível de seus filhos.

A autobiografia de Alnilam possibilitou a essa pesquisadora a conquista de se aproximar de uma vida tão rica e cheia de motivação, que apesar das limitações já inscritas em sua vida conseguiu criar e desenvolver seus sonhos, se apaixonar verdadeiramente pela vida. Esse olhar sobre a história de vida também concedeu um olhar qualitativo, antes distanciado pelo saber biomédico, que apenas limitava a doença para aquela pessoa, dessa maneira, o olhar humano se sobrepõe de maneira positiva e acolhe as informações que podem fazer a diferença para com o tratamento de outras pessoas.

Assim, a história de vida relatada neste estudo poderá ser utilizada também para outros estudos que busquem destacar a essência da vida de uma pessoa, que não é apenas um objeto de estudo, mas um sujeito dotado de potencialidades que vão para além de suas limitações, sendo a doença apenas um dos limites imposto para que essa seja quem ela quiser ser neste mundo, cabendo a nos pesquisadores relatar sua experiência com o máximo de originalidade, aproximando-se da natureza real da vida.

## REFERÊNCIAS

- AGOSTINI, R; CASTRO, A. M. O que pode o Sistema Único de Saúde em tempos de necropolítica neoliberal? **Saúde em Debate** [online]. v. 43, n. spe8, pp. 175-188, 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0103-11042019S813>. Acesso em: 20 nov.2020.
- ALVES, Ingrid Maria Montenegro. **Qualidade de vida da família de crianças com Atrofia muscular espinhal**. 2019. 103 f. Dissertação (Mestrado em Saúde Coletiva). Universidade De Fortaleza – UNIFOR. Fortaleza, CE, 2009. Disponível em: <http://livros01.livrosgratis.com.br/cp128256.pdf>. Acesso em: 07 de out. 2020.
- ANTUNES, Carolina *et al.* Qualidade de vida em sujeitos com lesão medular: uma revisão sistemática. **Barbarói**, n. 58, p. 141-153, 2021. Disponível em: <https://online.unisc.br/seer/index.php/barbaroi/article/view/15801>. Acesso em: 15 abr 2021.
- ARAÚJO, A. P.; RAMOS, V. G; CABELLO P. H. Dificuldades diagnósticas na atrofia muscular espinhal. **Arquivos de neuropsiquiatria**. V. 2005; 63: 145-9. 2017. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-282X2005000100026&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2005000100026&lng=en&nrm=iso). Acesso em: 12 out. 2020
- ARAÚJO, M. P. M.; DRAGO, R. A história de vida de um sujeito com a síndrome de Klinefelter. **Revista Educação Especial**, v. 31, n. 61, p. 405-416, 2018. Disponível em: <https://periodicos.ufsm.br/educacaoespecial/article/view/23576/pdf>. Acesso em: 07 jun. 2021.
- BAIONI, M. T. C.; AMBIEL, C.R. Atrofia muscular espinhal: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras. **J. Pediatr.** (Rio J.), Porto Alegre, v. 86, n. 4, p. 261-270, ago. 2010. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0021-75572010000400004&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572010000400004&lng=en&nrm=iso). Acesso em: 09 out. 2020.
- BAPTISTA, M. V. Algumas reflexões sobre o sistema de garantia de direitos. **Serviço Social e Sociedade**, v. 2019, mar. 2012. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/sssoc/a/478ZwRHWkjzk7G9ZYd4p7yP/?lang=pt>. Acesso em: 22 ago. 2021.
- BARDIN, L. F. **Análise de conteúdo**. Lisboa: edições 70, 2009.
- BARROS, G. N. **O dever do estado no fornecimento de medicamentos**. 2006. 219 f. Dissertação (Mestrado em Direito) – Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, São Paulo, 2006. Disponível em: <http://www.dominiopublico.gov.br/download/teste/arqs/cp012416.pdf>. Acesso em: 22 ago. 2021.
- BIOGEN BRASIL PRODUTOS FARMACÊUTICOS LTDA. **Bula do medicamento Spinraza® (nusinersena)**. [internet]. 2019. Disponível em: [http://anvisa.gov.br/datavisa/fila\\_bula/frmResultado.asp#](http://anvisa.gov.br/datavisa/fila_bula/frmResultado.asp#). Acesso em: 9 out. 2020.

BIOGEN. **Guia de discussão sobre atrofia espinhal**. Atrofia Muscular Espinhal (AME) e os desafios de acesso às políticas públicas - 2019. Disponível em: [https://www.juntospelaame.com.br/pt\\_BR/home/viver/politicas-sociais-e-inclusao/atrofia-musculas-espinhal-e-os-desafios-de-acesso-as-politicas-publicas.html](https://www.juntospelaame.com.br/pt_BR/home/viver/politicas-sociais-e-inclusao/atrofia-musculas-espinhal-e-os-desafios-de-acesso-as-politicas-publicas.html). Acesso em: 7 out. 2020.

BOCK, A. M. B.; FURTADO, O.; TEIXEIRA, M. de L. T. **Psicologias: Família... O que está acontecendo com ela?**. 14 ed. São Paulo: Saraiva, 2009. 368 p.

BOWERMAN, M. *et al.* Therapeutic strategies for spinal muscular atrophy: SMN and beyond. **Disease Models & Mechanisms**, v.10, n. 8, p. 943-954, 2017. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC5560066/>. Acesso em: 7 jun. de 2019.

BRASIL. **Constituição da República Federativa do Brasil de 1988**. Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/constituicao/constituicao.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm). Acesso em: 7 out. 2020.

BRASIL. **Lei nº 8.142, de 28 de dezembro 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. Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/leis/8142.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/8142.htm). Acesso em: 7 out. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 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. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081\\_20\\_01\\_2009.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2009/prt0081_20_01_2009.html). Acesso em: 07 out. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html#:~:text=4%C2%BA%20Pol%C3%ADtica%20Nacional%20de,preven%C3%A7%C3%A3o%2C%20detec%C3%A7%C3%A3o%20precoce%2C%20tratamento%20oportuno](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html#:~:text=4%C2%BA%20Pol%C3%ADtica%20Nacional%20de,preven%C3%A7%C3%A3o%2C%20detec%C3%A7%C3%A3o%20precoce%2C%20tratamento%20oportuno). Acesso em: 07 Out. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS / Ministério da Saúde**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

BRASIL. **Lei nº 12.401, de 28 de abril de 2011**. Altera a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, para dispor sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologia em saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS. Disponível em:

[http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_Ato2011-2014/2011/Lei/L12401.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_Ato2011-2014/2011/Lei/L12401.htm). Acesso em: 06 jun. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Ministério da Saúde comprará medicamento Spinraza para atender ações judiciais**. 19.12.2017. Disponível em: <http://portalms.saude.gov.br/noticias/agencia-saude/42215-ministerio-da-saude-compraramedicamento-spinraza-pela-metade-do-preco/>. Acesso em: 06 jun. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e Insumos Estratégicos em Saúde. Departamento de Assistência Farmacêutica e Insumos Estratégicos. **Relação Nacional de Medicamentos Essenciais: Rename 2020** [recurso eletrônico]. Brasília: Ministério da Saúde, 2020. 217 p.

CAETANO, R. *et al.* A incorporação do nusinersena no Sistema Único de Saúde: uma reflexão crítica sobre a institucionalização da avaliação de tecnologias em saúde no Brasil. **Cadernos De Saúde Pública**, v. 38 n. 5, p. 1-15, 2019. Disponível em: [https://www.researchgate.net/publication/335386600\\_A\\_incorporacao\\_do\\_nusinersena\\_no\\_Sistema\\_Unico\\_de\\_Saude\\_uma\\_reflexao\\_critica\\_sobre\\_a\\_institucionalizacao\\_da\\_avaliacao\\_de\\_tecnologias\\_em\\_saude\\_no\\_Brasil](https://www.researchgate.net/publication/335386600_A_incorporacao_do_nusinersena_no_Sistema_Unico_de_Saude_uma_reflexao_critica_sobre_a_institucionalizacao_da_avaliacao_de_tecnologias_em_saude_no_Brasil). Acesso em: 20 mar. 2020.

CAIADO, K. R. M.; JESUS, D. M.; BAPTISTA, C. R. Educação especial na perspectiva da educação inclusiva em diferentes municípios. **Cad. Cedes**, Campinas, v. 38, n. 106, p. 261-265, set.-dez., 2018.

CAMPOS, D. de S.; MOREIRA, M. C. N.; NASCIMENTO, M. A. F. do. Navegando em águas raras: notas de uma pesquisa com famílias de crianças e adolescentes vivendo com doenças raras. **Ciência e saúde coletiva**, v. 25, n. 2, fev. 2020. Disponível em: <https://scielosp.org/article/csc/2020.v25n2/421-428/pt/>. Acesso em: 22 ago. 2021.

CARMO, W., LEME, M. A Judicialização Da Saúde No Brasil E As Políticas Públicas. **Diálogos Interdisciplinares**, v. 8, n.10, p. 133-144. 2019. Disponível em: <https://revistas.brazcubas.br/index.php/dialogos/article/view/837>. Acesso em: 06 jun.2020.

CIAMPA, A. da C. Identidade. In: Silvia T. M. L.; Wanderley, C. (Orgs). **Psicologia Social: o homem em movimento**. 13 ed. São Paulo: Brasiliense, 1984.

CIAMPA, A. da C. Identidade. In: Silvia T. M. L.; Wanderley, C. (Orgs). **Psicologia Social: o homem em movimento**. 13 ed. São Paulo: Brasiliense, 1994.

CRUZ, L. M. *et al.* Análise dos principais marcos do Programa Nacional de Alimentação escolar (PNAE) após sua descentralização. In: GOMES, M. S.; RIBEIRO NETO, P. M.; COELHO, P. de F. (org.). **Política de desenvolvimento alternativos e tendências em PK-ES**. Vol 1. Vitória: Editora EMESCAM, 2018. pp. 55-72.



DELGADO, C. G.; THEODORO, M. Desenvolvimento e política social. JACCOUD, L. et al. (orgs.). **Questão social e políticas sociais no Brasil contemporâneo**. Brasília: IPEA, 2005.

DESSEN, M. A.; POLONIA, A. da C. A família e a escola como contextos de desenvolvimento humano. **Paidéia**. v.17, n.36, pp. 21-32, 2007. Disponível em: <http://www.scielo.br/pdf/paideia/v17n36/v17n36a03.pdf>. Acesso em: 05 out. 2020.

DEWECK, W.; ROSSI, P. Políticas sociais, distribuição, crescimento e mudança estrutural. In: LEITE, M. V. C. **Alternativas para o desenvolvimento brasileiro: novos horizontes para a mudança estrutural com igualdade**. Santiago: Comissão Econômica para a América Latina e o Caribe (CEPAL), 2019.

DIAS, J. C. **Avaliação de fatores preditores para diagnóstico de esclerose lateral amiotrófica em pacientes com doença do neurônio motor na primeira consulta neurológica**. 2019. 70 f. Dissertação (Mestrado em Neurologia) – Universidade Federal Fluminense – Niterói/RJ, 2019. Disponível em: <https://app.uff.br/riuff/bitstream/1/12756/1/DISSERTAC%CC%A7A%CC%83O%20Mestrado%20-%20Joana%20C.%20Dias.pdf>. Acesso em: 22 ago. 2021.

D'IPPOLITO, P. I. M. C.; GADELHA, C. A. G. O tratamento de doenças raras no Brasil: a judicialização e o Complexo Econômico-Industrial da Saúde. **Saúde debate**, Rio de Janeiro, v. 43, n. especial 4, p. 219-231, dez 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/sdeb/a/mXGmKSSdtDFWw7q7GWkCNx/?lang=pt&format=pdf>. Acesso em: 5 out. 2020.

DRAGO, R.; DO SANTOS, C. R. História de vida na pesquisa com adultos com deficiência: algumas reflexões. **Educação: Teoria e Prática**, v. 23, n. 44, p. 81-94, 2013. Disponível em: <https://www.periodicos.rc.biblioteca.unesp.br/index.php/educacao/article/view/6945/5725>. Acesso em: 07 jun. 2021.

FONTANA, J. *et al.* A equoterapia no desenvolvimento de crianças com espectro autista (TEA). In: GOMES, M. S.; RIBEIRO NETO, P.; COLEHO, P. de F. (Org.). **Política de Desenvolvimento Alternativas e Tendências em PK-ES**. 1ed. Vitória: Editora EMESCAM, 2018, v. 1, p. 295-306.

GOMES, G. M. *et al.* Concepções de familiares acerca dos cuidados do paciente com atrofia muscular espinhal tipo I. In: CARDOSO, N. A.; ROCHA, R. R.; LAURINDO, M. V. (Org). **Enfermagem moderna: bases de rigor técnico e científico** – Ponta Grossa (PR): Atena Editora, 2019. [recurso eletrônico] Disponível em: <https://www.atenaeditora.com.br/post-artigo/18311>. Acesso em: 07 out. 2020.

HENN, C. G.; PICCININI, C. A.; GARCAS, G. de L. A família no contexto da Síndrome de Down: revisando a literatura. **Psicol. estud**, v.13, n.3, pp. 485-493, 2008. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-73722008000300009&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-73722008000300009&lng=en&nrm=iso). Acesso em: 05 out. 2020.

HERNANDES, L. F. **Internação Compulsória e a vida em cena**. 2016. 114 f. Dissertação. (Mestrado em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local) – Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, Vitória-ES, 2016.

HERNANDES, L. F.; FERREIRA, A. L. A vida vivida entre as tramas do poder. In: Coqueiro, J. M.; FIGUEIREDO, T. A. M. de. (Org.). **Rizoma II: Saúde Coletiva & Instituições**. 2ed. Jundiaí: Paco Editorial, 2018, v. 2, p. 193-208.

IBGE. Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística. **Cidades e Estados**. 2017. Disponível em: <https://cidades.ibge.gov.br/brasil/es/presidente-kennedy/panorama>. Acesso em: 06jan. 2021.

JOSSO, M. C. A transformação de si a partir da narração de histórias de vida. **Educação**, v. 30, n. 63, p. 413-438, 2007. Disponível em: <https://www.redalyc.org/pdf/848/84806302.pdf>. Acesso em: 17 abr. 2021.

LANE, S. T. M. **O que é psicologia social**. São Paulo: Brasiliense, 2001.

LIMA, M. A. de F. D. de; GILBERT, A. C. B.; HOROVITZ, D. D. G. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. **Ciênc. saúde coletiva**, Rio de Janeiro, v. 23, n. 10, p. 3247-3256, Out. 2018. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-81232018001003247&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232018001003247&lng=en&nrm=iso). Acesso em: 05 out. 2020.

LIMA, J. de C. O papel da argumentação em processos deliberativos nas instâncias de controle social do Sistema Único de Saúde. **Interface (Botucatu)**, Botucatu, v. 24, e190495, 2020. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1414-32832020000100229&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-32832020000100229&lng=en&nrm=iso). Acesso em: 20 nov. 2020.

MELO, D. G. *et al.* Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS). **Interface (Botucatu)**, Botucatu, v. 21, supl. 1, p. 1205-1216, 2017. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1414-32832017000501205&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-32832017000501205&lng=en&nrm=iso). Acesso em: 05 out. 2020.

MOREIRA, M. C. N. *et al.* Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. **Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro**, v. 34, n. 1, e00058017, 2018. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0102-311X2018000100301&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0102-311X2018000100301&lng=en&nrm=iso). Acesso em: 05 out. 2020.

NOBREGA, J. A. M.; MANZANO, G. M. Eletroneuromiografia: Bases e Aplicações. **Revista Neurociências**, v. 4, n. 2, p. 63-67, 31 out. 1996. Disponível em: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/9009>. Acesso em: 16 abr. 2021.

PAIM, J. S. Os sistemas universais de saúde e o futuro do Sistema Único de Saúde (SUS). **Saúde em Debate** [online]. v. 43, n. spe5, pp. 15-28, 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0103-11042019S502>. Acesso em: 20 nov. 2020.

PECHMANN, A.; KIRSCHNER, J. Diagnosis and new treatment avenues in Spinal Muscular Atrophy. **Neuropediatrics**, v. 48, p. 273-81, 2017. DOI: 10.1055/0037-160317. Acesso em: 20 nov. 2020.

PEREIRA, E. F. "**Gente da Cadasil**": famílias com histórico de uma doença genética rara e a experiência do diagnóstico. 2019 153 f. Dissertação (mestrado) - Universidade Federal de Santa Catarina, Centro de Filosofia e Ciências Humanas, Programa de Pós-Graduação em Antropologia Social, Florianópolis, 2019. Disponível em: <https://repositorio.ufsc.br/handle/123456789/204551>. Acesso em: 15 abr. 2021.

PRIOR, T. W. Spinal Muscular Atrophy Diagnostics. **Journal of Child Neurology**, v. 22, n. 8, p. 952–956, 2007. Disponível em: <https://my.clevelandclinic.org/health/diseases/14505-spinal-muscular-atrophy-sma/diagnosis-and-tests>. Acesso em: 05 out. 2020.

SPINDOLA, T.; SANTOS, R. da. Trabalhando com a história de vida: percalços de uma pesquisa(dora?). **Rev. esc. enferm. USP**, São Paulo, v. 37, n. 2, p. 119-126, jun. 2003. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0080-62342003000200014&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0080-62342003000200014&lng=en&nrm=iso). Acesso em: 29 jan. 2021.

TONON, L. M. M.; RUBIO, K. Pelo Tempo E Contra O Tempo: O Paradoxo Das Atletas Paralímpicas Com Doenças Degenerativas. **Movimento, Porto Alegre**, v. 26, e26093, 2020. Disponível em: [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1982-89182020000100608&lng=en&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1982-89182020000100608&lng=en&nrm=iso). Acesso em: 15 abr. 2021.

VÁZQUEZ, M.L. *et al.* Nível de informação da população e utilização dos mecanismos institucionais de participação social em saúde em dois municípios do Nordeste brasileiro. **Cadernos de Ciência e Saúde Coletiva**, v.10, Sup, 141– 155, 2005.

VENTURA, M. *et al.* Judicialização da saúde, acesso à justiça e a efetividade do direito à saúde. **Physis**, v. 20, n. 1, 2010. Disponível em: <https://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:jJ-DufS4SjIJ:https://www.scielo.br/j/physis/a/35xXdQXR9JrdvpPmtkktL9F/%3Flang%3Dpt+&cd=1&hl=pt-BR&ct=clnk&gl=br>. Acesso em: 22 ago. 2021.

WANDERLEY, M. B. Refletindo sobre a noção de exclusão. In: SAWAIA, B. (Org.). **As artimanhas da exclusão: análise psicossocial e ética da desigualdade social**. Petrópolis: Vozes, 2013. p. 16-26.

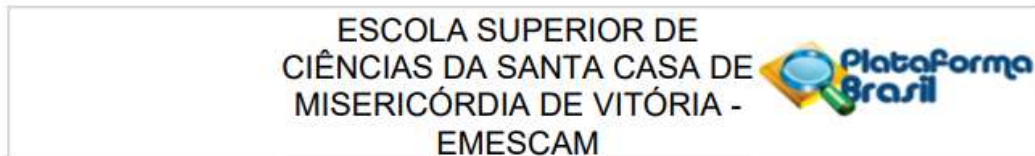
WIEGAND, S. DO C. B.; ROSANELI, C. F. A doença rara na infância: como se trabalhar o próprio luto. **Rev Bras Bioética**, v. 16, n. e6, p. 1-19, 2020. Disponível em:

<https://webcache.googleusercontent.com/search?q=cache:HZz2VHDVmoMJ:https://periodicos.unb.br/index.php/rbb/article/download/28582/30136/106962+&cd=1&hl=pt-BR&ct=clnk&gl=br>. Acesso em: 22 ago. 2021.

WOOD M. J. A. *et al.* Spinal muscular atrophy: antisense oligonucleotide therapy opens the door to an integrated therapeutic landscape. **Hum Mol Genet.**, v. 26, n. 2, p. 151-159, 2017. Disponível em: <https://academic.oup.com/hmg/article/26/R2/R151/3867126>. Acesso em: 06 de jul.

## ANEXO

### ANEXO A – Parecer consubstanciado do Comitê de Ética em Pesquisa



#### PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

##### DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

**Título da Pesquisa:** A VIDA COM AME: desafios no acesso ao diagnóstico e tratamento em saúde.

**Pesquisador:** Maressa Cristiane Malini de Lima

**Área Temática:**

**Versão:** 1

**CAAE:** 30724120.6.0000.5065

**Instituição Proponente:** Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória -

**Patrocinador Principal:** Financiamento Próprio

##### DADOS DO PARECER

**Número do Parecer:** 3.997.182