

Análise do manejo de doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil

João Vitor Gomide Ferreira¹
Marília Marilourdes Mendes Lima²
Táçilla Rodrigues Ribeiro³
Ana Carolina Sobota Vasconcelos⁴

Data de submissão: 17/11/2022. Data de aprovação: 21/11/2022.

Resumo – Introdução: A doença rara é considerada aquela que acomete até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. Geralmente as doenças raras são crônicas, tem curso progressivo, incapacitante e pode ser degenerativa com grandes chances de evoluir para óbito. Metodologia: Estudo de revisão integrativa de literatura usando coleta de achados científicos, foi utilizada a estratégia PICO, a qual possibilita a procura de evidências científicas segundo o objeto do estudo. Para o levantamento dos achados científicos, realizou pesquisa nas bases de dados BVS, PubMed e Google Acadêmico. Resultados e Discussões: Foram analisados 24 artigos, que correspondem a 70,58% dos artigos coletados no início desta pesquisa. O sistema único de saúde por meio da atenção primária à saúde – como porta de entrada, instituição acolhedora e direcionadora do plano terapêutico para os pacientes com doenças raras – e dos níveis especializados de atenção à saúde que funcionam como locais de confirmação diagnóstica, estabelecimento de procedimentos terapêuticos e centros de pesquisa dessas doenças e tudo que as envolvem. Considerações Finais: Mesmo com o ganho de espaço que as doenças raras vem conquistando na atenção nacional à saúde, essas enfermidades são um desafio diagnóstico e terapêutico que o Sistema Único de Saúde, em seus vários níveis de atenção, possui função preventiva, diagnóstica e terapêutica

Palavras-chave: Assistência Integral à Saúde. Doenças Raras. Manejo. SUS.

Analysis of the management of rare diseases in the United Health System (SUS) in Brazil.

Abstract – A rare disease is considered one that affects up to 65 people per 100,000 individuals, that is, 1.3 people per 2,000 individuals. Rare diseases are usually chronic, have a progressive, disabling course and can be degenerative with high chances of progressing to death. Methodology: An integrative literature review study using the collection of scientific findings, the PICO strategy was used, which enables the search for evidence scientific studies according to the object of study. For the survey of scientific findings, a search was carried out in the VHL, PubMed and Google Scholar databases. Results and Discussions: 24 articles were analyzed,

¹ Acadêmico de Medicina – Instituto Tocantinense Presidente Antônio Carlos. gomide157@gmail.com

² Acadêmico de Medicina – Instituto Tocantinense Presidente Antônio Carlos. marilia.lima0492@gmail.com

³ Acadêmico de Medicina – Instituto Tocantinense Presidente Antônio Carlos. Tacilaribeiro1@gmail.com

⁴ Docente do curso de Medicina – Instituto Tocantinense Presidente Antônio Carlos.

corresponding to 70.58% of the articles collected at the beginning of this research. The unified health system through primary health care - as a gateway, welcoming institution and guide of the therapeutic plan for patients with rare diseases - and the specialized levels of health care that function as places of diagnostic confirmation, establishment of therapeutic procedures and research centers for these diseases and everything that involves them. Final Considerations: Even with the gain in space that rare diseases have been conquering in national health care, these diseases are a diagnostic and therapeutic challenge that the Unified Health System, in its various levels of care, has a preventive, diagnostic and therapeutic function.

Keywords:Comprehensive Health Care. Rare diseases. Management. SUS.

Introdução

Segundo Ministério da Saúde, Brasil (2014), no Brasil, por Lei, é considerada doença rara aquela que acomete até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. A Portaria No. 199, de 30 de janeiro de 2014, objetiva reduzir a morbimortalidade e melhorar a qualidade de vida dos indivíduos por meio da promoção, prevenção, diagnóstico precoce e tratamento ou controle da incapacitação desses pacientes (BRASIL, 2014).

Para isso, a portaria instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR), aprovando as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas e outras condições de saúde (BRASIL, 2014).

O Ministério da Saúde, Brasil (2022), aborda a Linha de Cuidados a pessoas com Doenças Raras (DRs), na perspectiva assistencial, como um grupo de condições crônicas de maior complexidade definidas como aquelas com duração superior a 12 meses, que acometem gravemente determinado órgão ou sistema orgânico, necessitando de atenção, acompanhamento e tratamento especializado e que possuem baixa perspectiva de cura associado a um alto custo no sistema de saúde e grande impacto na vida das famílias afetadas.

Segundo Amaral e Rego (2020), frequentemente as doenças raras são crônicas, tem curso progressivo, incapacitante e pode ser degenerativa com grandes chances de evoluir para óbito. Outro aspecto importante dessas doenças é a escassez de tratamentos específicos, muitas vezes realizando-se apenas terapias paliativas. Ainda conforme os autores, no Brasil, as discussões sobre pessoas portadoras de doenças raras tornaram-se reais a partir da portaria nº199/2014 e, frequentemente, esses pacientes enfrentam uma responsabilização de sobrecarregar o sistema público de saúde devido altos custos das medicações e a grande quantidade de demandas judiciais por estes medicamentos (BRASIL, 2014).

É importante salientar que foram estabelecidos dois eixos estruturantes, que permitem classificar as condições raras de acordo com suas características comuns, com a finalidade de dar seguimento adequado e otimizar a lógica dos cuidados (BRASIL, 2022, p. 16). Dessa forma, segundo essa Linha de Cuidado, as doenças raras são classificadas em dois eixos: Eixo I - Doenças de Origem Genética e Eixo II – Doenças de Origem Não- Genética.

Bedin *et al.* (2021) trazem que as doenças raras geralmente tem causa genética e, muitas vezes, apresentam sintomatologia inespecífica. Atualmente,

essas doenças tem tido um reconhecimento cada vez maior, tendo destaque o papel do Sistema Único de Saúde (SUS) no manejo das mesmas. Além disso, os autores ainda ressaltam que a Atenção Primária à Saúde (APS) atua no acolhimento, encaminhamento e monitoramento do plano de tratamento desses pacientes e, segundo Ministério da Saúde, Brasil (2022), os serviços especializados devem estar integrados à APS.

Além disso, Gimenez-Lozano *et al.* (2022) resalta que o diagnóstico nas DRs geralmente é tardio, gerando impacto na vida dos pacientes e das famílias, e são mais escassos sendo realizados em grupos específicos de patologia impedindo uma definição mais abrangente e, conseqüentemente, sendo pouco compartilhado no meio científico.

O número exato de doenças raras não é conhecido, estima-se que existam entre 6.000 e 8.000 tipos diferentes de DRs. Oitenta por cento decorrem de fatores genéticos, as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras (BRASIL, 2014, p. 6).

O presente estudo busca analisar a condução dos casos de Doenças Raras em pacientes no sistema único de saúde no Brasil. Para tanto é essencial responder ao questionamento: como é realizado o manejo de doenças raras nos níveis de atenção do SUS? A temática abordada levanta muitos questionamentos, ainda não esclarecidos, sobre as doenças raras. Os diversos debates sobre as doenças raras fazem com que o manejo destas doenças, nos diversos níveis de atenção, ainda seja uma incógnita e gere efeitos cumulativos no decorrer dos anos.

Material e Métodos

Trata-se de uma pesquisa qualitativa e transversal, de abordagem descritiva do tipo Revisão Integrativa da Literatura usando coleta de achados científicos, onde foi estabelecido que seriam obtidos por meio de bases de dados on-line, publicados de 2013 a 2022, objetivando constatar e compreender situações que afetam a população (SOARES *et al.*, 2014). É necessário que os autores elaborem hipóteses e, a partir disso, cheguem a conclusões acerca do tema, o que possibilita que a pesquisa seja satisfatória (OLIVEIRA *et al.*, 2017).

Foi utilizada a estratégia **PICO**, a qual possibilita a procura de evidências científicas segundo o objeto do estudo e, segundo Araújo (2020), é um modelo conceitual proposto com os itens: população ou paciente ou problema (**P** - *population*), a intervenção ou exposição (**I** - *interest*), a comparação da intervenção ou da exposição (**C** - *control*) e os resultados (**O** - *Outcome*).

Para o levantamento dos achados científicos, realizou pesquisa nas bases de dados BVS, PubMed e Google Acadêmico. Os Descritores em Ciências da Saúde (**DeCS/MeSH**) ser acessados no portal PubMed ou BVS. Os descritores utilizados foram: **P**(*population*): "Sistema Único de Saúde" and "Doenças Raras"; **I** (*interest*): "Práticas de Saúde Complementares e Integrativas" and "Assistência Paliativa" and "Custos de Tratamento" and "Diagnóstico Precoce"; **C** (*control*): "Acesso aos Serviços de Saúde" and "Procedimentos Terapêuticos" and "Encaminhamento a um Especialista"; **O** (*Outcome*): "Assistência Integral à Saúde" or "Integralidade em Saúde" and "Equipe de Assistência Multidisciplinar" and "Plano de Tratamento".

Como critérios de inclusão foram utilizados artigos científicos, teses e dissertações na área da saúde, trabalhos publicados nas línguas inglesa e

portuguesa, estudos com pacientes acometidos por doenças raras e o manejo desses no sistema único de saúde em seus variados níveis de atenção. Os critérios de exclusão foram trabalhos que não contemplassem a temática estudada e/ou que fossem publicados até 2012.

Foram encontrados artigos aptos para contribuição nos resultados da pesquisa, inicialmente foram coletados 34 artigos pelo título. Após leitura e análise, foram selecionados 29 para leitura na íntegra e, destes, 5 foram excluídos por não atenderem aos critérios selecionados.

Resultados e Discussão

A partir da revisão das literaturas foram analisados 24 artigos, que correspondem a 70,58% dos artigos coletados no início desta pesquisa. As características, de 12 desses 24 trabalhos, estão descritos no quadro a seguir, conforme ordem alfabética do título dos artigos.

QUADRO 1 – Descrição dos trabalhos selecionados

Autores	Título	Ano	Objetivo	Principais Resultados
SILVA, R.A. <i>et al.</i>	A rede de apoio social no cuidado à doença rara e o protagonismo familiar.	2020	Compreender a construção da rede de apoio social para o cuidado de um jovem com doença rara.	O cuidado familiar empreendido perpassou por momentos complexos sem acompanhamento regular com serviços e profissionais de saúde, em que a rede de apoio social construída pela família foi essencial no enfrentamento das adversidades impostas pela doença.
IRIART, J.A.B. <i>et al.</i>	Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafio do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil.	2019	Analisar os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças genéticas raras nas cidades do Rio de Janeiro, Salvador e Porto Alegre, tendo por foco os desafios materiais, emocionais e estruturais enfrentados na busca por diagnóstico e tratamento.	Observou-se que a experiência da doença genética rara, além de ser um desafio em si pelo caráter debilitante e incapacitante, é agravada por problemas de ordem prático-relacionais e burocrático-institucionais que não se resolvem com a chegada a um serviço especializado.
AMARAL, M.B.; REGO, S.	Doenças raras na agenda da inovação em	2020	O presente artigo se propõe a discutir as muitas	A ciência tem conseguido oferecer novas possibilidades terapêuticas

	saúde: avanços e desafios na fibrose cística.		complexidades envolvidas na incorporação de novas tecnologias em saúde para doenças raras, tomando como foco central da discussão o caso da fibrose cística.	para as doenças raras. As discussões no campo da saúde pública precisam abraçar essa complexidade, participando ativamente do debate, enfrentando ao lado dos pacientes os desafios da implantação de políticas diferenciadas de cuidado e de pesquisa que realmente viabilizem o acesso às novas tecnologias em saúde.
BEDIN, K. <i>et al.</i>	Doenças raras e práticas de Saúde Coletiva: relato de experiência na formação médica.	2021	Refletir sobre a abordagem das doenças raras no contexto da Atenção Primária à Saúde.	A experiência refletiu positivamente na formação médica, possibilitando a interlocução de conhecimentos teórico-práticos na perspectiva do cuidado humanizado, incluindo a abordagem às pessoas com doenças raras, de modo a garantir a integralidade, demonstrando, assim, a necessidade de abordar o atendimento também na Atenção Primária à Saúde e não apenas em serviços especializados.
FELIPE, R.N.R. <i>et al.</i>	Fatores de Vulnerabilidade em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa.	2020	Ampliar a compreensão sobre conflitos éticos vivenciados por pacientes de doenças raras, identificando os principais fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de pessoas que vivem nessa condição.	Identificou-se os seguintes fatores de vulnerabilidades: falta de informações; despreparo profissional; dificuldade de se chegar a um diagnóstico; longos caminhos percorridos/diversos serviços de saúde; faltam privacidade e autonomia na participação em pesquisas de doenças raras; dificuldades de tratamentos e/ou tratamentos de auto custo; dificuldades financeiras/empobrecimento; falta de organização e estrutura dos serviços de saúde; acolhimento diferenciado seja por discriminação, privações e/ou estigmatização, e sofrimento emocional.
MALINOWSKI, C.E.; CORTE,	Fornecimento pelo Sistema	2019	Tratar das atuais diretivas do STF	Evidencia-se que o STF avançou ao assegurar a

T.D.	Único de Saúde (SUS) de Medicamentos sem registro para doenças raras e ultrarraras.		relacionadas à provisão pelo SUS de medicações não registradas para doenças raras e ultrarraras.	provisão de medicamentos sem registro sanitário para doenças raras e ultrarraras, desde que o seu uso seja a única alternativa para a vida do paciente, a fim de que se dê eficácia ao direito fundamental à saúde.
BRASIL, Ministério da Saúde	Linha de Cuidados – Pessoas com Doenças Raras.	2022	Divulgação de informações sobre a linha de cuidados às pessoas com condições raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS), em sua visão geral.	A tríade qualificação das equipes, orientação dos cuidados e regulação assistencial adequada pode ter impactos positivos na gestão do SUS e na vida das pessoas com doenças raras.
D'IPPOLITO, P.I.M.C.; GADELHA, C.A.G.	O tratamento de doenças raras no Brasil: judicialização e o Complexo Econômico-Industrial da Saúde	2019	Apresentar o panorama do tratamento de doenças raras no Brasil, enfocando questões relacionadas à judicialização e ao Complexo Econômico-Industrial da Saúde.	Percebe-se que os gastos com saúde podem comprometer uma parcela significativa do orçamento nacional, dada a importação de medicamentos e outros tratamentos. Portanto, a interação entre o judiciário e o poder executivo e seus órgãos técnicos executivos é mensurada com urgência para fornecer uma racionalidade sanitária e econômica ao sistema, para garantir acesso universal, equitativo e integral ao atendimento de doenças raras.
BARBIATO, A.L.S.; COELHO, M.C.R.; DALBELLO-ARAÚJO, M.	Política de atenção as pessoas com doenças raras: em busca da integralidade.	2017	Avaliar a implantação da recente Política de Assistência às pessoas com doenças raras.	Pode-se verificar que a rede de atenção prevista em lei para reconhecimento, acolhimento, diagnóstico e tratamento destes, ainda se coloca como uma realidade distante.
FRAGOSO, A.X.; SILVA, A.M.C.S.	Por uma cultura de inclusão social em doenças raras no SUS.	2020	Descrever sobre percepções dos profissionais e dos usuários acerca do tratamento, inclusão social e mudanças necessárias ao	Os resultados direcionam reflexões sobre a garantia das políticas públicas para o atendimento das Doenças Raras, principalmente no que se refere à implantação de Centro de Referência em todo país, podendo

			bem-estar do indivíduo com Doenças Raras.	oferecer longevidade e bem-estar, evitando anos de sofrimento e angústia aos usuários e aos seus familiares.
MOREIRA, M.C.N. <i>et al.</i>	Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde.	2018	Compreender o ativismo político diante do atendimento de doenças raras no SUS.	O alcance pode estar em superar as antinomias entre bons e maus propósitos, e olhar para as inúmeras combinações possíveis que podem conjugar exercícios de enfrentamento público por direitos, pela construção de outras narrativas sobre viver com uma doença e publicitar a experiência.
LIMA, N.S.F.D.; GILBERT, A.C.B.; HOROVITZ, D.D.G.	Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras.	2018	Estudar sobre o uso das mídias sociais pelas associações de pacientes com doenças raras, e emprega como método a netnografia.	O diagnóstico e o tratamento destas condições é complexo não só pelos aspectos biológicos inerente a elas, mas também pela escassez de tecnologia para tratamento, falta de conhecimento específico dos profissionais de saúde e dificuldade de acesso aos serviços de saúde especializados. A Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, promulgada em 2014, foi constituída para solucionar tais questões.

Fonte: Elaborado pelos autores (2022)

Em sua particularidade, receber um diagnóstico de uma doença rara na família é frequentemente narrado como uma experiência disruptiva e extremamente desafiadora em que o próprio senso de identidade e pertencimento dos sujeitos envolvidos é colocado em questão (AURELIANO, 2018; MOREIRA, 2019; GOMES, 2019 apud AMARAL e REGO, 2020).

Segundo Lima, Gilbert e Horovitz (2018) a definição do Ministério da Saúde, sobre as doenças raras, foi a adotada pelo Brasil de forma diferente dos outros países: durante a promulgação da Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras. Os autores ressaltam que essa política é um resultado da articulação entre organizações de pacientes com diferentes doenças, mas que encontraram na definição 'doenças raras' a possibilidade de ganhar força e visibilidade diante da população e governo.

Dessa forma, segundo Amaral e Rego (2020), para conhecer efetivamente o campo das doenças raras e, dessa forma, conseguir determinar o diagnóstico e

manejo desses agravos, é preciso compreender as características que os números não contam sobre essas doenças a fim de que esses pacientes não sejam resumidos apenas à definição dessas enfermidades. Doenças raras geralmente são caracterizadas por etiologia genética e ampla diversidade de sinais e sintomas, muitas vezes inespecíficos, os quais variam entre os indivíduos acometidos (BEDIN et al., 2021).

Felipe *et al.* (2020) abordam que a raridade dessas enfermidades tem consequências que afetam não somente as situações relacionadas aos diagnósticos tardios, tempos de espera longos e atendimentos inadequados as necessidades do paciente, mas também em aspectos relativos a existência de estigmas. Dessa forma, esses autores referem que é preciso compreender não apenas os desafios clínicos, sanitários e epidemiológicos acerca das doenças raras, mas também os problemas éticos e políticos envolvidos no manejo dessas enfermidades no Brasil.

Além disso, Silva *et al.* (2020) relatam em seus estudos casos de crianças, sob cuidado da família, portadoras de doenças raras que sofreram resistência de profissionais da educação, por exemplo, em receber esses pacientes na rede pública de ensino, com a desculpa de não possuírem estrutura adequada para recebê-los. No entanto, os autores ressaltam que tais acontecimentos esbarram no fator ético envolvido nos casos de enfermidades raras: ainda existem muitos estigmas a serem rompidos sobre essas doenças na sociedade.

Associado a tais fatores, e não menos importante, Lima, Gilbert e Horovitz (2018) destacam que o direito à saúde é um dever do Estado, como consta na Constituição de 1988, e, portanto, existem formas de garantir o acesso ao tratamento adequado ou o melhor disponível, dessas doenças, por via judicial. Nesse ponto, segundo os autores, as associações de familiares de pacientes com doenças raras possuem posição protagonista de ações políticas voltadas para esse grupo.

As doenças raras atualmente vêm sendo reconhecidas no país, como uma coletividade de minorias, com crescente notoriedade social e política específicas no país, destacando o papel do Sistema Único de Saúde (SUS) nas ações de cuidado (BEDIN et al., 2021). As Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a morbimortalidade além de melhorar a qualidade de vida das pessoas, oferecendo tratamento oportuno, redução de incapacidade e garantia de cuidados paliativos (BARBIATO, COELHO e DALBELLO-ARAUJO, 2017).

No entanto, Fragoso e Silva (2020) afirmam que, mesmo diante da existência de políticas públicas, a terapêutica específica para cada enfermidade acaba se tornando uma dificuldade para melhorar a qualidade de vida dessas pessoas porque as doenças raras tem uma grande diversidade de sinais e sintomas que variam não apenas de uma doença pra outra, mas também de uma pessoa pra outra, pela mesma doença. Além disso, os autores trazem também que, geralmente, são enfermidades crônicas, progressivas, degenerativas, tendo casos incapacitantes, e que são problemas de difícil diagnóstico e manejo, levando os pacientes a esperarem meses por um resultado.

Ainda assim, a efetivação das diretrizes, bem como o incentivo das ações previstas, além do financiamento diferenciado dos centros de referência cadastrados seguem como um grande desafio (AMARAL e REGO, 2020). Segundo Felipe *et al.* (2020) a dificuldade no acesso à saúde desses indivíduos é causada por vários fatores como baixo conhecimento sobre o assunto, falta de preparo profissional diante do diagnóstico e manejo, além de longos períodos de espera no sistema de saúde.

Amaral e Rego (2020) reafirmam esse raciocínio ao trazerem que, apesar de nos últimos anos as doenças raras terem alcançado maior visibilidade, as pessoas com esses agravos tem muitos obstáculos como a falta de conhecimento por parte dos médicos e de outros profissionais (fato que reflete na dificuldade de estabelecer um diagnóstico preciso), a ausência de investimentos específicos em projetos de pesquisas do campo dessas doenças e a frequente insegurança com relação aos medicamentos disponíveis no SUS que, por várias razões, faltam nas farmácias dos centros especializados.

O despreparo profissional, segundo Felipe *et al.* (2020), gera preocupação diante dos desafios já existentes para esses pacientes. Além do fato de que a qualificação desses profissionais pode ajudar no percurso desses pacientes. Com relação à formação de profissionais, destaque-se que, com exceção de disciplinas sobre genética clínica, ainda há pouca formação específica para DR, comprometendo consideravelmente as consultas e atendimentos e ampliando as buscas por atenção em saúde em lugares diversificados (FELIPE *et al.*, 2020, p. 175).

Se para pacientes e seus familiares ter à disposição um medicamento que trata o defeito base de sua doença não tem preço, para administradores e gestores públicos essas medicações têm custo, aliás, são medicações de altíssimo custo (AMARAL e REGO, 2020). Porém, estes mesmos autores ressaltam que é o Estado que possui poder de negociação nos preços de medicamentos e políticas assistenciais, também relatam que, nos últimos anos, os pacientes com doenças raras (DR) tem sido culpados por gerar mais gastos no sistema público de saúde devido a demandas judiciais por medicações de custo elevado. No entanto, os autores também afirmam que isso ocorre por omissão do Estado que não investe em novas tecnologias e pesquisas.

Os itinerários perante os diagnósticos foram relatados como mais longos e árduos, tanto profissionais quanto pacientes e familiares, são citados como forte obstáculo, principalmente em decorrência do tempo que se leva para chegar até ele (FELIPE *et al.*, 2020, p. 175). Estes autores trazem que existem muitos casos que começam na unidade básica de saúde e, até chegar no diagnóstico conclusivo, pode durar meses ou até anos.

As Redes de Atenção à Saúde (RAS) são fundamentais para a coordenação e a integração dos serviços e ações de Saúde, assim como para a integralidade e a qualidade do cuidado à saúde (BARBIATO, COELHO e DALBELLO-ARAUJO, 2017). Por esta razão foi instituída, conforme estes autores citados, a política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras para refletir as necessidades no fluxo assistencial desses pacientes.

Diante disso, o Ministério da Saúde, Brasil (2022), por meio da caderneta da Linha de Cuidados às pessoas com doenças raras, traz o modelo de atenção à saúde proposto para esse grupo que se estabelece sobre a integralidade assistencial e a qualidade, efetividade e humanização do cuidado, além de ter sido preparado para ter alcance nas redes de temáticas prioritárias do SUS, as quais:

- Rede de atenção à saúde das pessoas com doenças crônicas;
- Rede de cuidados da Saúde da pessoa com deficiência;
- Rede de atenção às urgências e emergências;
- Rede de Atenção Psicossocial; e
- Rede Cegonha.

Conforme essa caderneta de cuidados do Ministério da Saúde, Brasil (2022), a integração dessas redes forma uma rede integrada com várias portas de entrada, além de facilitar a articulação de recursos, condutas e tecnologias, permitindo também a formação de um fluxo de assistência para as necessidades do usuário e garantia da integralidade e transversalidade da assistência à saúde a fim de melhorar a qualidade do serviço proposto.

Para tanto o Ministério da Saúde, na caderneta das linhas de cuidado, traz que é preciso compreender e levar em conta as demandas que se relacionam ao acesso à informação (tanto para os usuários quanto para os profissionais), à oportunidade e à temporalidade do diagnóstico, à lógica dos cuidados centrados no paciente e ao fornecimento de algumas tecnologias em saúde (BRASIL, 2022, p. 11).

Na perspectiva de organização da assistência à saúde para esses pacientes, a caderneta de Linha de Cuidados, Brasil (2022), traz as demandas que podem ser, no âmbito da atenção primária, de acompanhamento pré-natal e avaliação de risco dos nascidos com anomalias congênitas, adequada identificação de alterações anatômicas e funcionais ao utilizar testes como o "teste do pezinho", identificação de quadros sindrômicos e alterações do neurodesenvolvimento. Essas ações somam-se aquelas necessidades assistências de níveis mais complexos, em casos de quadros agudos e crônicos, como suporte ventilatório, intervenções cirúrgicas, cuidado domiciliar e busca de serviços especializados.

Além disso, o Ministério da Saúde, Brasil (2022), explica que toda linha de cuidados é feita a fim de representar os fluxos assistenciais para atender as demandas do usuário, a Portaria de Consolidação do Ministério da Saúde, Brasil (2017), traz que:

Art. 13. A linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, em conformidade com a RAS e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS (BRASIL, 2017).

Isto é, caso se confirme o diagnóstico de DR, será realizado primeiro atendimento preferencialmente na atenção primária, devido esta ser a porta de entrada, em seguida serão recomendados exames pertinentes para avaliar o impacto da doença, com a adequada orientação sobre os cuidados em saúde e a

avaliação da necessidade de tratamento, medicamentoso e não medicamentoso (BRASIL, 2022). Além disso, nos casos de necessidade de tratamento cirúrgico, de assistência nutricional ou de reabilitação, o usuário precisa ser encaminhado para as unidades de alta complexidade, em nível terciário.

A caderneta da linha de cuidados a pessoas com DR, Brasil (2022) comenta ainda que a maior parte dos pacientes com doenças raras são crianças, por isso, o acompanhamento do pré-natal, a suplementação de vitaminas para gestante e o controle de vacinação na atenção primária, são, dentre outras, medidas de prevenção ou diagnóstico de algumas doenças. A maioria desses casos, ainda segundo a caderneta, precisam ser encaminhados para o serviço especializado (AES), níveis de atenção secundária e terciária.

No caso de adultos ou idosos, se houver suspeita, clínica ou laboratorial, o usuário deve ser regulado para os pontos da atenção especializada (média ou alta complexidade), para seguir a investigação com especialista (BRASIL, 2022). Na Atenção Especializada à Saúde, no nível secundário do SUS, o paciente será avaliado pelo médico especialista a fim de complementar a investigação diagnóstica com confirmação ou não da doença rara e realização de intervenções, se necessário (BRASIL, 2022).

Dessa forma, a assistência e o manejo à pessoa com doença rara, segundo Ministério da Saúde, Brasil (2022), ocorre geralmente associada aos modelos assistenciais já existentes conforme a oferta de serviços, mas que nem sempre atendem ao que os pacientes precisam. O adequado fluxo de “referência e contra referência”, os mecanismos de Linha de Cuidado nas Doenças Raras e a capacitação das equipes de APS podem reduzir o número de filas nos ambulatórios de especialidades e no dimensionamento das demandas por internação (BRASIL, 2022).

Diante dessas informações, as portas de entradas de pacientes são diversas, mas o fluxo dos pacientes pode ser adequadamente coordenado na RAS, com a atuação integrada da regulação assistencial dos pacientes de atenção, da APS e da AES (BRASIL, 2022).

Além disso, enfrentar o desafio de oferecer tratamentos mais avançados, efetivos, personalizados e caros demanda um compromisso coletivo com crianças e adultos com doenças raras que vivem sob ameaça constante de suas condições de saúde (AMARAL e REGO, 2020). É necessário e pertinente que se adotem medidas de orientação das equipes sobre as doenças raras, com vistas a diminuir as barreiras de acesso assistencial e qualificar a oferta de serviços (BRASIL, 2022).

Pessoas com doenças raras existem e suas vidas importam. Gestores e especialistas precisam entender isso e reconhecer a necessidade de alternativas e possibilidades na incorporação de novas drogas, por meio de pesquisas, no tratamento de doenças raras é imprescindível (AMARAL e REGO, 2020). A tríade de qualificação das equipes, orientação dos cuidados e regulação assistencial adequada pode ter impactos positivos na gestão do SUS e na vida das pessoas com doenças raras (BRASIL, 2022).

Conclusão

Entendeu-se que assistência dada ao usuário de doença rara dentro do Sistema Único de Saúde ocorre de forma centrada nas suas necessidades e de maneira ampla. Além disso, o SUS provém de Serviços de Atenção Especializadas com serviços de referência em doenças raras que contam como componentes estruturantes complementares à Rede de Atenção à Saúde.

Dessa forma, mesmo com o ganho de espaço que as doenças raras vêm conquistando na atenção nacional à saúde, o trabalho com essas enfermidades é um desafio diagnóstico e terapêutico, tendo em vista as limitações de conhecimento técnico e científico, as dificuldades próprias das doenças e a morosidade do sistema de atendimento e financiamento da saúde no Brasil.

Assim, é importante destacar o papel do Sistema Único de Saúde por meio da atenção primária à saúde – como porta de entrada, instituição acolhedora e direcionadora do plano terapêutico para os pacientes com doenças raras – e dos níveis especializados de atenção à saúde que funcionam como locais de confirmação diagnóstica, estabelecimento de procedimentos terapêuticos e centros de pesquisa dessas doenças e tudo que as envolvem.

Referências

AMARAL, Marise Basso; REGO, Sergio. Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e desafios na fibrose cística. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 36, n. 12, dez. 2020. Disponível em <<https://doi.org/10.1590/0102-311X00115720>> Acesso em 16 de set. 2022.

ARAÚJO, Maria Danielly Benício. Prevalência de Doenças Autoimunes na Atenção Básica à Saúde. 2017. 66f. **Trabalho de Conclusão de Curso** – Universidade Federal de Campina Grande, Cajazeiras, PB, 2017.

ARAÚJO, Wânderson Cássio Oliveira. Recuperação da informação em saúde: construção, modelos e estratégias. **ConCI: Convergências em Ciência da Informação**, v. 3, n. 2, p. 100-134, jul. 2020. Disponível em <<https://doi.org/10.33467/conci.v3i2.13447> > Acesso em 16 de set. 2022.

AURELIANO, Waleska de Araújo. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, n. 2, p.369-79, fev. 2018. Disponível em <<https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>>. Acesso em 23 de out. 2022.

BARBIATO, Ana Lucia dos Santos; COELHO, Maria Carlota de Resende; DALBELLO-ARAUJO, Maristela. Política de atenção às pessoas com doenças raras: em busca da integralidade. In Anais do II CONGRESSO INTERNACIONAL DE POLITICA SOCIAL E SERVIÇO SOCIAL: DESAFIOS CONTEMPORANEOS, 2017, Londrina, Paraná. Universidade Estadual de Londrina, 2017.

BEDIN, Karine et al. Doenças raras e práticas de Saúde Coletiva: relato de experiência na formação médica. **Revista de APS**, v. 24, n. 4, p. 780-787, jun. 2021. Disponível em

<<https://periodicos.ufjf.br/index.php/aps/article/view/34798/24661>> Acesso em 16 de set. 2022.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília, DF, 2014. 41p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. **Linha de Cuidados – Pessoas com Doenças Raras**. Brasília, DF, 2022. 23p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria de Consolidação Nº 2/2017. Brasília, DF, 2017. 15p.

D'IPPOLITO, Pedro Ivo Martins Caruso; GADELHA, Carlos Augusto Grabois. O tratamento de doenças raras no Brasil: a judicialização e o Completo Econômico-Industrial da Saúde. **Saúde Debate**, v. 43, n. especial 4, p. 219-231, dez. 2019. Disponível em < <https://doi.org/10.1590/0103-11042019S418> > Acesso em 16 de set. 2022.

IRIART, Jorge Alberto Bernstein et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3637- 3650, out. 2019. Disponível em <<https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>> Acesso em: 16 de set. 2022.

FELIPE, Raquel Naiele Ramos et al. Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. **Revista Saúde e Desenvolvimento Humano**, v. 8, n. 3, abr. 2020. Disponível em < <http://dx.doi.org/10.18316/sdh.v8i3.6014>> Acesso em 16 de set. 2022.

FRAGOSO, Aline Ximenes; SILVA, Angela Maria Cauty Santos. Por uma cultura de inclusão social em doenças raras no SUS. In: Doenças Raras: SUS e inclusão social. Vitória, ES: Editora Universitária Emescam, 2020. p. 34-51.

GIMENEZ-LOZANO, Cristina et al. Rare Diseases: Needs and Impact for Patients and Families: A Cross-Sectional Study in the Valencian Region, Spain. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 19, n. 16, ago. 2022. Disponível em < <https://doi.org/10.3390/ijerph191610366> > Acesso em 16 de set. 2022.

GOMES, Jacqueline de Souza. Como a sociologia do diagnóstico pode contribuir com pesquisas no contexto de vida de pessoas com doenças raras? Crianças e adolescentes com doenças raras: narrativas e trajetória de cuidados. 1. ed. São Paulo: Editora Hucitec, 2019. p. 285-308.

LIMA, Maria Angelica de Faria Domingues; GILBERT, Ana Cristina Bohrer; HOROVITZ, Dafne Dain Gandelman. Redes de tratamento e as associações de

pacientes com doenças raras. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, n. 10, out. 2018. Disponível em <<https://doi.org/10.1590/1413-812320182310.14762018>> Acesso em 16 de set. 2022.

MELO, Débora Gusmão 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 - Comunicação Saúde Educação**, v. 21, suppl 1, p. 1205-1216, 2017. Disponível em <<https://doi.org/10.1590/1807-57622016.0211>> Acesso em 16 de set. 2022.

MOREIRA, Martha Cristina Nunes. Trajetórias e experiências morais de adoecimento raro e crônico em biografias: um ensaio teórico. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, p. 3651-3661, 2019. Disponível em <<https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.33532018>>. Acesso em 23 de out. 2022.

MOREIRA, Martha Cristina Nunes. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 34, n. 1, 2018. Disponível em <<https://doi.org/10.1590/0102-311X00058017>> Acesso em 16 de set. 2022.

SANTOS, C.S. et al. Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde: experiência de um município de porte médio no Brasil. **Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade**, v. 15, n. 42, jun. 2020. Disponível em <<https://www.rbmfcc.org.br/rbmfc/article/view/2347/1560>> Acesso em 16 de set. 2022.

SANTOS, Cristina Mamédio da Costa; PIMENTA, Cibele Andrucio de Mattos; NOBRE, Moacyr Roberto Cuce. A estratégia PICO para a construção da pergunta de pesquisa e busca de evidências. **Revista Latino-americana de Enfermagem**, v. 15, n.3, jun. 2007. Disponível em <<https://doi.org/10.1590/S0104-11692007000300023>> Acesso em 16 de set. 2022.

SOUZA, Ítala Paris et al. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n.10, out. 2019. Disponível em <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.17822019> Acesso em 16 de set. 2022.

SBP. Sociedade Brasileira de Pediatria. **A elaboração de pergunta adequada de pesquisa**. 2014.

SILVA, Ronaldo Antônio et al. The social support network in the care of rare disease and Family protagonism. **Research, Society and Development**, v. 9, n.10, set. 2020. Disponível em <<https://doi.org/10.33448/rsd-v9i10.8385>> Acesso em 16 de set. 2022.