



**Universidade de Brasília**

**Faculdade de Ciências da Saúde**

**DEPARTAMENTO DE SAÚDE COLETIVA**

**CURSO DE GESTÃO EM SAÚDE COLETIVA**

**WEVERTON VIEIRA DA SILVA ROSA**

**Cuidado Integral aos Pacientes com Doenças Raras no Hospital  
Universitário de Brasília – Subsídios para a Criação do Ambulatório de  
Doenças Raras**

**Brasília - DF**

**2014**



**DEPARTAMENTO DE SAÚDE COLETIVA**  
**CURSO DE GESTÃO EM SAÚDE COLETIVA**

**Cuidado Integral aos Pacientes com Doenças Raras no Hospital  
Universitário de Brasília – Subsídios para a Criação do Ambulatório de  
Doenças Raras**

Trabalho de conclusão de curso apresentado  
como requisito parcial para a obtenção do título  
de Bacharel em Gestão em Saúde Coletiva pela  
Universidade de Brasília.

**Orientador:** Prof. Dr. Natan Monsores de Sá

**Brasília - DF**

**2014**

**WEVERTON VIEIRA DA SILVA ROSA**

**Cuidado Integral aos Pacientes com Doenças Raras no Hospital  
Universitário de Brasília – Subsídios para a Criação do Ambulatório de  
Doenças Raras**

Trabalho de conclusão de curso apresentado  
como requisito parcial para a obtenção do título  
de Bacharel em Gestão em Saúde Coletiva pela  
Universidade de Brasília.

Aprovado em \_\_\_/\_\_\_/\_\_\_\_\_

**BANCA EXAMINADORA**

Prof. Dr. Natan Monsores de Sá – Presidente  
Universidade de Brasília

Prof. Dr. Gustavo Nunes de Oliveira  
Universidade de Brasília

Aos meus pais, Wilson e Margarida. A minha amada noiva Indyara, que me apoiaram em tudo na minha vida e nunca desistiram de mim em momento algum.

## AGRADECIMENTOS

Gostaria de agradecer ao meu orientador, Natan Monsores. Mesmo vendo minhas dificuldades em realizar este estudo, em minha escrita e meu caminho árduo que foi de montar o projeto até sua finalização, não me abandonou e nem me deixou desamparado.

Aos meus pais, Wilson e Margarida. Eles me ensinaram que a vida, no momento que você nasce até sua morte, é uma guerra e que cada dia é uma batalha a ser vencida ou perdida, me ensinaram que nunca se deve desistir e que mesmo nas maiores adversidades ou perante um desafio, não se deve fraquejar jamais.

A minha noiva Indyara, que desde o início deste estudo, me deu apoio, suporte, me ajudou a superar medos, não me deixou cair em momento algum. Deu - me a missão de fazer este trabalho de conclusão de curso, uma parte viva da minha trajetória de vida.

Aos meus melhores amigos que fiz em minha jornada na Graduação em Gestão em Saúde Coletiva, Jessica Lopes, Mariane Sanches Dábyla, Gabriela Villarins, Lilianny Araújo, Janis Cavalcante.

## RESUMO

Este trabalho aponta os caminhos de pacientes portadores de doenças raras na rede de saúde do Distrito Federal. Observou-se o fluxo que estes usuários enfrentam antes de conseguir atendimento e orientação correta. Abarcou ainda pontos como a proposta de criar um ambulatório específico para dar acolhimento humanizado para os doentes e suas famílias. A metodologia utilizada foi uma pesquisa qualitativa, com aplicação de um questionário semiestruturado aos profissionais de saúde especialistas em doenças raras no Hospital Universitário de Brasília (HUB), além de entrevistas com professores pesquisadores da área, tendo como objetivo coletar informações e suas ideias para criação do ambulatório de doenças raras no HUB, integrando a instituição hospitalar na rede atenção e assistência a doenças raras. Foi constatado o desejo, por parte dos entrevistados, de se ter um ambiente que possa ter acolhimento humanizado, tendo equipes multiprofissionais, dando total atenção aos pacientes, realizando diagnósticos, tratamento e encaminhamentos precisos. O que se pode constatar é necessário uma nova forma de olhar e cuidar do paciente com doenças raras, oferecendo mais do que um local de diagnóstico, mas, um ambiente com profissionais preparados para as peculiaridades de cada doença, bem como de seus desfechos sociais e psicológicos.

**Palavras Chaves:** Doenças Raras; Ambulatório Hospitalar; Saúde Coletiva; Sistema Único de Saúde.

**LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS**

AMAVI – Associação Maria Vitória

CNJ – Conselho Nacional de Justiça

EBSERH - Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares

FNPDRN - Fundo Nacional de Pesquisa para Doenças Raras e Negligenciadas

HBDF – Hospital de Base do Distrito Federal

HRAN – Hospital Regional da Asa Norte

HRT – Hospital Regional de Taguatinga

HUB - Hospital Universitário de Brasília

Hemorrede – Rede de Atendimento e Assistência a Hemofilia e Hemoterapia

INTERFARMA – Associação da Indústria Farmacêutica da Pesquisa

PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas

RAS - Redes de Atenção à Saúde

SUS – Sistema Único de Saúde

TCLE - Termo de Consentimento Livre e Esclarecido

## Sumário

1. INTRODUÇÃO .....	1
2. MÉTODO .....	7
3. RESULTADOS E DISCUSSÃO .....	8
a. O FLUXO DE ATENDIMENTO ÀS DOENÇAS RARAS NO HUB .....	8
b. O ATENDIMENTO EM GENÉTICA NO HUB .....	9
c. A ATENÇÃO ESPECIALIZADA ÀS DOENÇAS RARAS NO HUB .....	10
d. REFERÊNCIA E CONTRA REFERÊNCIA NA SECRETARIA DE SAÚDE DO DF .....	11
e. A OPINIÃO DE PROFISSIONAIS E USUÁRIOS SOBRE O ATENDIMENTO ÀS DOENÇAS RARAS NO SUS .....	12
f. Experiência pessoal .....	16
g. AMBULATÓRIO PARA ATENDIMENTO DE DOENÇAS RARAS .....	18
4. CONSIDERAÇÕES FINAIS .....	21
5. BIBLIOGRAFIA .....	23



## 1. INTRODUÇÃO

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PADR) foi estabelecida pelas Portarias Nº 199 e Nº 981 (Brasil, 2014). Suas diretrizes se somam a um conjunto de políticas de saúde já existentes, tais quais a Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência (Brasil, 2010), o Programa Nacional de Triagem Neonatal (Brasil, 2001) e a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) (Brasil, 2009).

A PADR tem por objetivo principal contribuir para a redução da morbimortalidade e as manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos. Também visa garantir a universalidade, a integralidade e a equidade das ações e serviços de saúde em relação às pessoas com doenças raras, estabelecendo diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção do SUS. O que significa que intenta proporcionar a atenção integral (acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades) e ampliação do acesso universal à saúde das pessoas com doenças raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS) (Brasil, 2014).

Em conjunto, estas iniciativas organizam as linhas de cuidado e a estrutura dos serviços de saúde, no que tange a um conjunto de afecções, genéticas ou não, englobadas em uma categoria de raridade. Há duas maneiras de compreender a categoria doenças raras, já que não se trata de categoria nosológica clássica (determinada por seus aspectos patofisiológicos).

A primeira maneira diz respeito aos aspectos epidemiológicos destas doenças, já que sua prevalência deve ser inferior a cinco casos a cada dez mil habitantes (Mavris e Le Cam, 2012). O que significa afirmar, paradoxalmente, que o critério populacional é determinante para sua compreensão, ao mesmo tempo que sua expressão populacional é escassa e difusa, isto é, as pessoas que vivem com doenças raras são, isoladamente, poucas e esparsas. No entanto, o conjunto de pessoas que vivem com estas condições (mais de 5000 tipos de afecções) pode ser expressivo do ponto de vista populacional.

A segunda forma se relaciona às questões financeiras e de mercado relativas aos medicamentos destinados ao seu tratamento, conhecidos como “drogas órfãs” (Oliveira, Guimarães e Machado, 2012). O que significa reconhecer que esta é uma categoria artificial de classificação que abarca uma enorme variedade de doenças, estimadas em mais de 5000 tipos diferentes (Eurordis, 2005), incluindo doenças crônicas e algumas doenças negligenciadas. Deve-se salientar que as ditas “drogas órfãs” hoje representam uma zona cinzenta que precisa ser revisitada, já que se situa entre aspectos regulatórios, judicialização e interesses da indústria farmacêutica. O contexto atual é diferente daquele da década 1980, onde os subsídios governamentais eram fundamentais para seu desenvolvimento. Pode-se afirmar que existem “doenças raras órfãs” num contexto de pesquisa, desenvolvimento e inovação farmacêutica fortemente influenciado por determinantes financeiros.

Segundo a INTERFAMA (2013), no Brasil deve haver cerca de 13 milhões de pessoas acometidas por doenças raras. Desta forma, a demanda por recursos financeiros para estabelecimento de tratamentos e para garantia de acesso a medicamentos, geralmente exclusivos e dispendiosos, deve aumentar nas próximas décadas. Os gastos atuais do Ministério da Saúde (MS) com medicamentos de dispensação excepcional e obtidos por vias judiciais tem atingido valores na casa de milhões de Reais (Souza *et al.*, 2010; Carias *et al.*, 2011; Sartori Junior *et al.*, 2012).

Deve-se salientar que, para maioria das doenças raras, o tratamento medicamentoso costuma ser exceção. A abordagem terapêutica para maioria das afecções raras envolve fisioterapia, cuidados de vida diária, acompanhamento nutricional e manejo clínico frequente, dado seu caráter crônico. Deve-se garantir à pessoa com doença rara linhas de cuidado integral. Compreende-se aqui cuidado integral como ações de prevenção, curativas e de reabilitação do paciente, dando a ele total acesso a todos os meios para sua recuperação, seja por tecnologias aplicadas a saúde, acompanhamento da Estratégia de Saúde da Família e acolhimento e tratamento na média e alta complexidade (Franco, 2003).

Seguindo essa linha de abordagem terapêutica e do cuidado, o acolhimento é um dos pontos nevrálgicos da atenção às doenças raras. Não é incomum haverem manifestações de famílias e pacientes acerca do tema, uma vez que,

com exceção dos centros especializados, prevalece a desinformação na rede de atendimento do SUS, o que invariavelmente agrava a situação de saúde desta população.

Nesse sentido, melhorar as formas de acolhimento aos pacientes com doenças raras pode se constituir em estratégia de redução de agravos. As formas de acolhimento ambulatorial são orientadas pela Política Nacional de Humanização (Humaniza – SUS) (Saúde, 2004), sendo compreendido como:

“Um modo de operar os processos de trabalho em saúde de forma a atender a todos que procuram os serviços de saúde, ouvindo seus pedidos e assumindo no serviço uma postura capaz de acolher, escutar e pactuar respostas mais adequadas aos usuários. Implica prestar um atendimento com resolutividade e responsabilização, orientando, quando for o caso, o paciente e a família em relação a outros serviços de saúde para a continuidade da assistência e estabelecendo articulações com esses serviços para garantir a eficácia desses encaminhamentos”.

Os sistemas de saúde com modelos universais e integrais de atendimento, como o SUS, buscam garantir acesso de toda população aos serviços de saúde, em todos os níveis de assistência, sem preconceitos ou privilégios de qualquer espécie. No caso brasileiro, o estabelecimento de redes de cuidado tornou-se estratégico para garantir a integralidade da assistência em saúde.

As redes de cuidado são formas de se implementar as linhas de cuidado estabelecidas nas políticas de saúde, criadas pelo governo brasileiro, dando mais subsídio para seu funcionamento e garantindo o atendimento integral e gratuito dos usuários. Pode-se citar experiências exitosas como a Rede Cegonha, a Rede de Urgência e Emergência e a rede de Doenças Crônicas Não Transmissíveis (DCNTs).

Seguindo a lógica de garantir o cuidado integral, o MS estabeleceu Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT). Atualmente há 35 PCDT voltados ao tratamento de doenças raras (Quadro 1).

**Quadro 1:** Relação de Doenças Raras atendidas no SUS por meio de

## Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT).

Doença	Protocolo Clínico
Acromegalia (Retificado em 03/04/2013)	Portaria SAS/MS nº 199 – 25/02/2013
Anemia Aplásica, Mielodisplasia e Neutropenias Constitucionais – Uso de Fatores estimulantes de Crescimento de Colônias de Neutrófilos	Portaria SAS/MS nº 212 – 23/04/2010
Angioedema Hereditário	Portaria SAS/MS nº 109 – 23/04/2010
Aplasia Pura Adquirida Crônica da Série Vermelha (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 227 – 10/05/2010
Artrite Reativa – Doença de Reiter	Portaria SAS/MS nº 207 – 23/04/2010
Artrite Reumatoide	Portaria SAS/MS nº 710 – 27/06/2013
Deficiência de Hormônio do Crescimento – Hipopituitarismo	Portaria SAS/MS nº 110 – 10/05/2010
Dermatomiosite e Polimiosite	Portaria SAS/MS nº 206 – 23/04/2010
Diabete Insípido	Portaria SAS/MS nº 710 – 17/12/2010
Distonias Focais e Espasmo Hemifacial	Portaria SAS/MS nº 376 – 10/11/2009
Doença de Crohn	Portaria SAS/MS nº 711 – 17/12/2010
Doença de Gaucher	Portaria SAS/MS nº 708 – 25/10/2011
Doença de Paget – Osteíte deformante	Portaria SAS/MS nº 456 – 21/05/2012
Doença de Wilson	Portaria SAS/MS nº 848 – 05/12/2011
Doença Falciforme*	Portaria SAS/MS nº 55 – 29/01/2010
Esclerose Lateral Amiotrófica	Portaria SAS/MS nº 496 – 23/12/2009
Espongilite Ancilosante	Portaria SAS/MS nº 640 – 24/07/2014
Fenilcetonúria	Portaria SAS/MS nº 712 – 17/12/2010
Fibrose Cística	Portaria SAS/MS nº 224 – 10/05/2010
Hepatite Autoimune	Portaria SAS/MS nº 457 – 21/05/2012
Hiperplasia Adrenal Congênita	Portaria SAS/MS nº 16 – 15/01/2010
Hipoparatiroidismo	Portaria SAS/MS nº 14 – 15/01/2010
Hipotireoidismo Congênito	Portaria SAS/MS nº 56 – 23/04/2010
Ictioses Hereditárias	Portaria SAS/MS nº 13 – 15/01/2010
Imunodeficiências Primárias com Deficiência de Anticorpos	Portaria SAS/MS nº 495 – 11/09/2007
Insuficiência Adrenal Primária (Doença de Addison)	Portaria SAS/MS nº 15 – 15/01/2010
Insuficiência Pancreática Exócrina	Portaria SAS/MS nº 57 – 29/01/2010
Lúpus Eritematoso Sistêmico	Portaria GM/MS nº 100 – 07/02/2013
Miastenia Gravis	Portaria SAS/MS nº 229 – 10/05/2010
Osteogênese Imperfecta	Portaria SAS/MS nº 1.306 – 22/11/2013
Púrpura Trombocitopênica Idiopática (Retificado em 10/06/2014)	Portaria SAS/MS nº 1.316 – 22/11/2013
Síndrome de Guillain-Barré	Portaria SAS/MS nº 497 – 22/12/2009
Síndrome de Turner	Portaria SAS/MS nº 223 – 10/05/2010
Síndrome Nefrótica Primária em Crianças e Adolescentes	Portaria SAS/MS nº 459 – 21/05/2012
Deficiência da Biotinidase	Aguardando a ANVISA decidir sobre a Biotina para publicar-se a portaria do protocolo. (Tem PDP para a produção desse medicamento no Brasil).
*A doença falciforme é rara em algumas regiões.	

Fonte: Adaptação do quadro inserido no relatório de Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Os componentes das linhas de cuidado às pessoas com doenças raras

estabelecidas pela Política são:

- Atenção Básica
- Atenção Domiciliar
- Atenção Especializada Ambulatorial
- Atenção Especializada Hospitalar
- Centros Especializados em Reabilitação e Habilitação (CER)
- Centros Especializados em Aconselhamento Genético.

A Atenção Especializada Hospitalar e Ambulatorial é um conjunto de diversos pontos de atenção já existentes na Rede de Atenção à Saúde (RAS), com diferentes densidades tecnológicas, para a realização de ações e serviços de urgência, serviços de reabilitação, ambulatorial especializado e hospitalar, apoiando e complementando os serviços da atenção básica de forma resolutiva e em tempo oportuno.

No teor da Política Nacional de Doenças Raras se percebe a preocupação em garantir suporte integral aos pacientes. As perspectivas para garantir essa integralidade vêm de um dos princípios do SUS, empregado nos objetivos da Política, que visa uma maior abertura das Redes de Atenção à Saúde (RAS). A PADR apresenta uma série elementos a fim de garantir que seja corretamente implementada, como o maior financiamento tripartite para os Centros de Referência (Governo, Estados e Municípios) injetando receita de seus orçamentos para dar solidez a rede de saúde (Brasil, 2014).

No modelo de atendimento proposto na Política para a rede de doenças raras a integralidade e a resolutividade da Atenção Básica são peças fundamentais. A identificação precoce da doença, a assistência contínua, o aconselhamento familiar e o cuidado familiar são elementos primários no tratamento de doenças raras. Neste sentido a Política permite um amplo espectro de ações para a promoção à saúde e melhora da qualidade de vida das pessoas vivendo com doenças raras, isso inclui atividades de cunho educativo, encaminhamento de pessoas que tenham suspeitas precoces de alguma doença rara e o aconselhamento genético.

Os serviços de referência, dentro do escopo da atenção especializada, são parte importante desse modelo, fornecendo ao profissional de saúde da

atenção básica e ao paciente a interface com outras redes, como os serviços de urgência e emergência, de acolhimento ambulatorial especializado, de diagnóstico e de terapia multidisciplinar.

Os ambulatórios especializados também são pontos de apoio fundamentais para a consolidação das metas da Política. Seu estabelecimento permite o encaminhamento adequado dos pacientes com doenças raras. Deve-se salientar que a nova Política também tem como missão organizar os serviços já existentes. Como exemplos, pode-se citar dois serviços ambulatoriais existentes no DF que atendem pessoas com doenças raras: a Fundação Hemocentro e o ambulatório de genética do HUB.

A Fundação Hemocentro foi construída e pensada para ser uma instituição sem fins lucrativos, de caráter científico e tecnológico, educacional e de prestação de serviços para a Secretaria de Saúde do DF (SES-DF). Dentre suas atividades estão o atendimento e assistência a pacientes que possuem hemofilia, dentro de uma lógica de cuidado em rede na área de hematologia (Hemorrede) (GDF, 2014).

No Hospital Universitário de Brasília (HUB), o Ambulatório de Genética é responsável por atender casos de pessoas com suspeita de doença genética. Ele opera desde 1987, com a atuação de médicos geneticistas e de residentes, recebendo possíveis casos de adultos e crianças (UnB Agencia, 2013).

Fora do DF, pode-se citar uma ação pioneira na região do ABC paulista. Trata-se da criação do 1º Ambulatório de Doenças Raras. Esse ambulatório realiza tratamento de erros inatos do metabolismo, tendo por propósito diagnosticar e dar tratamento correto aos pacientes (Diário do ABC, 2012).

A importância dos ambulatórios para doenças raras se refere a seu papel na organização do fluxo de atendimento aos pacientes e suas famílias. A justificativa para existência desta modalidade de ambulatório especializado se baseia nos longos itinerários diagnósticos e terapêuticos percorridos pelos pacientes e seus familiares.

O itinerário diagnóstico corresponde a busca ativa dos pacientes por respostas concretas acerca de seu estado de saúde. No caso das doenças raras, este processo pode levar de poucos meses até anos, uma vez que estas doenças geralmente são síndrômicas, isto é, há uma diversidade de sinais e sintomas que podem ser confundidos com os de outras doenças mais

frequentes na população. Mesmo quando se trata de doenças raras de origem genética (monogênicas ou por aberração cromossomal), que contam com exames avançados e precisos de citogenética e biologia molecular, há demora na definição da etiologia da doença. O que significa que algumas famílias lançarão mão de recursos financeiros e ativarão suas redes sociais de amparo para obtenção do primeiro diagnóstico acertado, depois de inúmeras tentativas frustradas.

O itinerário terapêutico, segundo Cabral e colaboradores (2009), diz respeito a “todos os movimentos do indivíduo em busca da preservação e melhora de sua saúde, buscando os serviços de saúde para sua recuperação total ou parcial sobre seu estado de saúde”.

Ambos os itinerários trazem em si, além do sofrimento causado pelo adoecimento familiar, a agudização das iniquidades perpetuadas pela má gestão do sistema público de saúde: a dificuldade em marcar consultas, a demora em obter resultados de exames, a necessidade de repetir a história de sofrimento pessoal a cada novo atendimento, a desinformação do pessoal administrativo sobre os locais de atendimento, a falta de atendimento multidisciplinar e de medicamentos, etc. Estas situações tornam o caminho percorrido doloroso, caro e desgastante, atravessado por erro médico, iatrogenia, redução da qualidade e expectativa de vida e a deterioração do núcleo familiar. Estes elementos justificam uma incursão acerca da possibilidade de se estabelecer atendimento ambulatorial para acolher pessoas vivendo com doenças raras e referi-las corretamente na rede de serviços em saúde.

Desta forma, o presente trabalho, de cunho qualitativo e exploratório, tem como objetivos (a) identificar as perspectivas da rede de cuidado às pessoas com doenças raras no Hospital Universitário de Brasília, estabelecendo seus enlaces com a rede de saúde do Distrito Federal; e (b) sistematizar elementos para propor a criação de um ambulatório no HUB para acolhimento de pacientes diagnosticados com doenças raras.

## **2. MÉTODO**

Trata-se de uma pesquisa qualitativa de natureza exploratória e descritiva.

As etapas da pesquisa foram:

(a) Observação no território: escolheu-se o âmbito do Hospital Universitário de Brasília. O HUB é uma instituição hospitalar em que tem papel de hospital – escola para os diversos cursos da saúde, além de dar atendimento a toda população do Distrito Federal e entorno nas mais diversas especialidades, sendo este uma referência em cirurgias. O HUB foi inaugurado no regime militar e inicialmente dava assistências apenas aos servidores públicos federais e após o fim do regime, foi integrada a rede de saúde do Distrito Federal e então ser incorporado a Universidade de Brasília, após o fim do INAMPS.

(b) Entrevista com informantes-chave: por meio de roteiros de perguntas, inquiriu-se profissionais de saúde do HUB, professores da UnB e membros de associações de pacientes acerca dos serviços orientados às pessoas com doenças raras ofertados pelo HUB e, em extensão, pela Secretaria de Estado de Saúde do DF. Esta da coleta de dados ocorreu nos meses de outubro e novembro de 2014, com a assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) de cada entrevistado. O presente projeto é parte das ações de pesquisa do Observatório de Doenças Raras da UnB (CAAE 16110413.6.0000.0030.). As respostas foram transcritas e avaliadas, e as principais informações sistematizadas em figuras e quadros para melhor compreensão. As perguntas abordavam aspectos de atendimento, judicialização, linhas de cuidado, acolhimento hospitalar e acesso a medicamentos para pessoas com doenças raras.

### **3. RESULTADOS E DISCUSSÃO**

#### **a. O FLUXO DE ATENDIMENTO ÀS DOENÇAS RARAS NO HUB**

No Hospital Universitário de Brasília, os pacientes com suspeita de terem doenças raras chegam de todo o país. Isso pode ser explicado porque diversas regiões não terem médicos geneticistas. No Brasil há uma defasagem desse tipo de especialista. Outro motivo para esse fluxo advém dos encaminhamentos de outras instituições da rede de atenção básica e de outros hospitais para centros de atendimento a doenças raras, como o caso do Ambulatório de Genética do HUB e do Hospital da Criança.



O acolhimento desses pacientes se dá apenas pelos médicos geneticistas, que recebem os casos, escutam o paciente e a família e dão prosseguimento para diagnósticos mais precisos no laboratório de genética. Em diversos casos o usuário não passa por um médico generalista. Quando é referenciado por outra unidade o mesmo passa por outro médico e recebeu encaminhamento para ter consulta no ambulatório de genética.

O HUB tem todos os quesitos para ser considerado hospital referência para atender pacientes com doenças raras pelo motivo de receber pacientes referenciados por outras instituições de assistência a saúde do SUS. O HUB possui médicos geneticistas que têm experiência com diversos casos de doenças raras, além de existir um ambulatório de genética que recebe e dá assistência aos pacientes.

Mas para dar um acolhimento, como está determinado na Política Nacional de Doenças Raras, há necessidade de existir um espaço que realmente acolha, tenha equipes multiprofissionais que saibam escutar e ter um olhar humanizado para os pacientes.

#### **b. O ATENDIMENTO EM GENÉTICA NO HUB**

O Ambulatório de Genética do Hospital Universitário de Brasília é vinculado a Unidade de Clínica Geral, ligada a Divisão de Gestão do Cuidado da Gerência de Atenção à Saúde da EBSEH. O serviço foi criado em 1987, pela Prof<sup>a</sup> Dra. Íris Ferrari e, desde então, já atendeu mais de sete mil indivíduos e/ou famílias com suspeitas de afecção genética, rara ou não, realizando exames genéticos e mapeamento gênico familiar, a fim de fornecer diagnóstico e aconselhamento.

O HUB atualmente conta com três médicos geneticistas, sendo que destes, apenas um faz atendimento. Os demais são responsáveis pela realização dos exames laboratoriais e de laudos, permanecendo no Laboratório de Genética Médica, que é vinculado à Faculdade de Medicina, dando suporte à clínica e ao desenvolvimento de pesquisas na área, tendo sido concluídas 19 dissertações de mestrado e 21 teses de doutorado.

Segundo documento oficial da EBSEH (2013), que descreve detalhadamente as atividades da instituição, foram realizados, em média, pelo

ambulatório de genética, no ano de 2013, 96 consultas semanais. Ao todo foram 384 consultas mensais e 460 anuais, existindo apenas um consultório para receber essa demanda.

### c. A ATENÇÃO ESPECIALIZADA ÀS DOENÇAS RARAS NO HUB

Num exercício de territorialização, foi realizada uma incursão no HUB a fim de identificar as principais especialidades que atendiam pacientes com doenças raras. Esta procura originou – se do questionamento de quais médicos e áreas clínicas recebiam e/ou encaminhavam pacientes com sintomas e diagnósticos já identificados.

O mapeamento dentro da instituição hospitalar vem da necessidade de agrupar, localizar e identificar os especialistas e suas especialidades que acolhem as doenças raras, deste modo a aplicação do questionário teria um foco, evitando a passagem de perguntas a todos os profissionais do Hospital. Após mapear, foi encontrado seis especialidades no HUB e a identificação dos horários de atendimento. São elas (Quadro 2):

Quadro 2 – Especialidades que atendem Pacientes com Doenças Raras no Hospital Universitário de Brasília.

Especialidades	Dias de Atendimento
Neurologia	Segunda-feira pela manhã
Endocrinologia	Segunda-feira à tarde
Pediatria (Crescimento e Desenvolvimento)	Todos os dias pela manhã
Dermatologia	Terça-feira à tarde
Genética	Sexta-feira de manhã
Pneumologia	Quinta-feira no Horário de Almoço
Odontologia	Todos os Dias

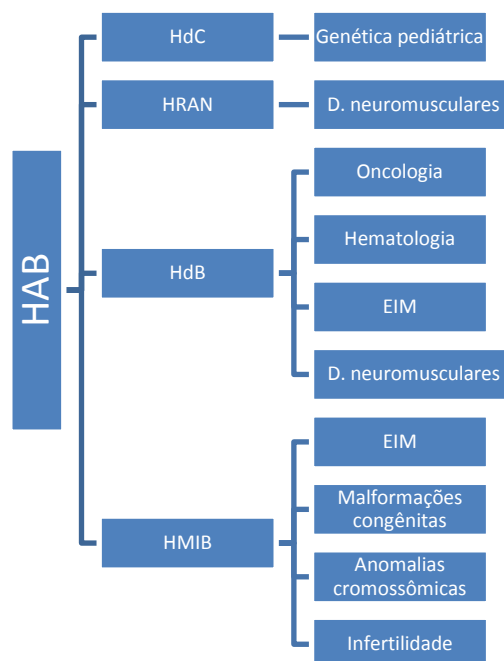
Fonte: Rosa, 2014

As principais clínicas que atendem doenças raras no HUB são: Neurologia, Endocrinologia, Pediatria, Dermatologia, Genética, Pneumologia, Dermatologia e Odontologia. Essas especialidades atendem principalmente Acromegalia, Hipertensão Arterial Pulmonar, Epidermólise Bolhosa, no entanto, outras

afecções raras de origem genética ou congênitas também são monitoradas pelas clínicas. O número de atendimentos desses pacientes, em especial, não se encontra disponível. No quadro geral de atendimentos e consultas, os dados são agregados às demais patologias.

#### d. REFERÊNCIA E CONTRA REFERÊNCIA NA SECRETARIA DE SAÚDE DO DF

Segundo os entrevistados, a rede de atendimento aos pacientes com doenças raras no Distrito Federal se estrutura da seguinte forma:



**Figura 1:** Rede de Atendimento aos Pacientes com Doenças Raras no Distrito Federal

Segundo os entrevistados, cinco hospitais da rede concentram o atendimento em doenças raras no DF, sendo que apenas dois possuem atendimento pediátrico, que são Hospital de Apoio (HAB) e o Hospital da Criança (HC).

Como a maioria das doenças raras afeta crianças, preferiu-se descrever o itinerário do atendimento pediátrico:

(a) Uma vez que há suspeitas por parte de um profissional da atenção

- básica (maternidade ou ambulatório pediátrico) que a criança apresenta alguma afecção rara (determinada pela triagem neonatal ou por acompanhamento pediátrico), a família é encaminhada para atendimento no Hospital da Criança ou no Hospital de Apoio.
- (b) Nessas instituições, são atendidos em ambulatório por médicos geneticistas (ou residentes em genética) que realizam exame físico, anamnese, estabelecem histórico familiar e solicitam, se necessário, exames laboratoriais, funcionais ou de imagem; as consultas são longas (cerca de 30-60min) se comparadas à rotina dos ambulatórios (consultas de cerca 10 minutos).
- (c) Se há confirmação de diagnóstico de doença rara, há encaminhamento dos pacientes para atenção especializada (neurologia, hematologia, oncologia, etc.) e também para exames especiais de imagem e de genética.
- (d) Os pacientes com anomalias cromossômicas, erros inatos de metabolismo, deficiência intelectual de origem genética e com síndromes genéticas são monitorados através de acompanhamento pelo ambulatório de genética.

Apresenta-se no Quadro 3 o número de atendimentos em genética na SES-DF, lembrando que muitas doenças raras são atendidas por outras especialidades.

Quadro 3: Atendimentos Ambulatoriais em Genética Médica

	<b>HBDF</b>	<b>HMIB</b>	<b>HRC</b>	<b>HAB</b>	<b>TOTAL</b>
<b>2013</b>	251	3092	535	923	4801
<b>2012</b>	211	4430	445	244	5530
<b>2011</b>	576	3069			3645
<b>2010</b>	787	3455			

FONTE: NUEST/GEMOAS/DICOAS/SUPRAC - RELATÓRIOS ESTATÍSTICOS MENSIS DAS CGS.

#### **e. A OPINIÃO DE PROFISSIONAIS E USUÁRIOS SOBRE O ATENDIMENTO ÀS DOENÇAS RARAS NO SUS**

O resultado das entrevistas aos profissionais médicos foi mais pontual em relação a seus atendimentos. Foram citadas doenças como Síndrome de Down (que não é considerada uma doença rara, apesar de ser de origem genética) e Hipertensão Arterial Pulmonar. A opinião dos profissionais de saúde entrevistados, ao serem perguntados sobre a necessidade de criação no HUB de um Ambulatório de Doenças Raras, foi negativa e não manifestaram desejo de esclarecer os motivos. Deve-se salientar que, em grande parte, os atendimentos às doenças raras no HUB se vinculam a projetos de pesquisas.

No que tange a questão da judicialização, os entrevistados salientam que as doenças raras são ainda uma área trabalhosa e obscura para o SUS, mas o ministério da saúde tem dado subsídios para auxiliar na luta contra diversas enfermidades. O auxílio vem, por exemplo, da criação e incorporação de protocolos clínicos terapêuticos, novas tecnologias, tratamentos e medicamentos para diversas doenças.

A questão da judicialização no acesso aos medicamentos também apareceu nas falas. Apesar de não existirem tratamentos medicamentosos para grande parte das doenças raras, os poucos tratamentos são de alto custo, como é o caso da mucopolissacaridose. Segundo um dos entrevistados “(...) A mucopolissacaridose hoje que ocupa o volume de quase trezentos milhões de reais em ações judiciais em 2012. 73 milhões foi de um medicamento específico para mucopolissacaridose tipo I, a idrosufase. Ela é um dos principais alvos da judicialização, por que têm um alto custo. O medicamento não foi incorporado só por ter alto custo, mas por causa das evidências científicas. É diferente um medicamento que tenha evidências comprovadas para cura ou o controle de uma determinada doença (...)”.

Nas doenças raras, a evidência científica de que um medicamento ou tratamento realmente surte efeito é problemática, sob ponto de vista epidemiológico. A raridade numérica e a dispersão geográfica dos pacientes impedem a existência de ensaios clínicos considerados de alta qualidade (duplo cego randomizados). O pequeno número de participantes e os efeitos do próprio medicamentos podem ter efeito muito a margem do esperado. “(...) Por isso que há uma recusa muito grande do ministério da saúde por exemplo de incorporá –las. Por que você vai ter um alto custo por paciente e ele não vai gerar um benefício tão grande, vai ser um benefício muito ínfimo para o

paciente e ainda esse benefício não tem uma sustentação de evidência científica de eficácia, de segurança sólida para o SUS (...).”

A judicialização na área da saúde no Brasil tem crescido. Segundo o Conselho Nacional de Justiça (CNJ), tramitam no Judiciário brasileiro 240.980 processos judiciais na área de saúde – as chamadas demandas judiciais da saúde. A maior parte destes processos são referentes a reclamações de pessoas que reivindicam na Justiça acesso a medicamentos e a procedimentos médicos pelo Sistema Único de Saúde (SUS), bem como vagas em hospitais públicos e ações diversas movidas por usuários de seguros e planos privados junto ao setor (CNJ, 2011).

O que se pode notar é que, desde o descobrimento da AIDS e do surgimento dos movimentos em prol de direitos de pacientes, a população viu no judiciário a saída para resolução de seus problemas, para garantir que o governo desse total suporte a medicamentos e tratamentos gratuitos, colocando o sistema de saúde literalmente no banco dos réus. Essa manobra, muitas vezes desesperada de famílias para conseguir atendimento digno resultou em um volume altíssimo de processos, o que sobrecarregou fóruns, tribunais e até mesmo a suprema corte de ações contra o Estado, na expectativa de garantia plena de atenção integral na saúde.

O problema de aplicar a judicialização ao caso das doenças raras é que distorções são criadas no SUS. Para dar o devido atendimento aos usuários, são necessários investimentos em infraestrutura para receber os pacientes e deve haver alocação adequada de recursos para aquisição de equipamentos e medicamentos, além de garantir a existência de equipes multiprofissionais. Contudo, o foco dos processos judiciais é, geralmente, o tratamento medicamentoso. No SUS, medicamentos são tecnologias incorporadas e seguem uma lógica de avaliação e um ciclo de uso. Novas drogas só são incorporadas após cumprirem quesitos de segurança, efetividade, eficácia, etc., avaliados em conjunto pela ANVISA, pelo sistema CEP-CONEP e pela CONITEC. Parece haver um “equivoco intencional” ao se veicular, junto às associações de pacientes, a ideia de que drogas experimentais já são medicamentos consagrados. Um grande número de processos judiciais traz este tipo de argumentação. Deve-se recordar que a assistência farmacêutica no SUS oferece o melhor tratamento possível, não o último tratamento

disponível no mercado.

Outra questão é o acesso a rede hospitalar para o tratamento. Algumas famílias podem cobrar do governo atendimento integral e gratuito, por meio da judicialização, mesmo que isso comprometa o orçamento de municípios, estados e federação.

Outro aspecto que apareceu na pesquisa de campo, foi a questão da formação dos profissionais de saúde sobre doenças raras. Com exceção de relatos de casos ou de disciplinas de genética clínica, há pouca formação específica no internato ou na residência médica. Apesar da baixa prevalência na população, as doenças raras podem ser paradigmas importantes para definição de critérios de uma anamnese adequada ou do detalhamento necessário em um histórico familiar ou em exames físicos. Sua raridade, somada a atual “celeridade” impulsionada às dinâmicas de atendimento (consultas curtas e superficiais), comprometem as consultas, forçando a família a procurar atendimentos em outras unidades, alongando o itinerário diagnóstico/terapêutico. A clínica ampliada poderia ser uma das ferramentas a serem utilizadas para fortalecer o trabalho e a saúde para melhor responder ao diagnóstico.

A clínica ampliada é descrita em documento oficial do HumanizaSUS. Sua lógica é buscar a integração de várias abordagens para possibilitar um manejo eficaz do trabalho em saúde que em suma maioria é altamente complexo e passa necessariamente a ser transdisciplinar, e mais do que isso, traz a ideia do trabalho multiprofissional.

O que a clínica ampliada tem em suas propostas está em acordo com as expectativas de pacientes e familiares acerca da criação de ambulatórios de doenças raras. As principais convergências aparecem em evitar a predominância de apenas um conhecimento advindo de um único profissional sobre a saúde – doença. Devem ser feitos diversos recortes, como situação socioeconômica, patologia e situação emocional afetiva, a fim de apoiar o adequado diagnóstico e a condução do tratamento. A lógica de “queixa-conduta” adotada no modelo clássico de atendimento ambulatorial não humanizado, é inadequada para acompanhar doenças raras e deve ser substituída pela lógica da clínica ampliada: (a) auxílio e compartilhamento de diagnóstico e formas de terapias, proporcionando ao paciente e seus familiares

um leque de novas formas de abordagens terapêuticas mais efetivas; (b) ambiente de trabalho multidisciplinar e harmonioso, onde todos os profissionais possam atuar juntos e existindo respeito ao paciente, não o dividindo nas “caixinhas” das especialidades.

Apesar de alguns dos entrevistados da área médica negarem a necessidade de um ambulatório específico, lembrando que o mesmo é previsto na Política Nacional de Doenças Raras, a discussão acerca dos itinerários pode ser uma justificativa importante para conformação de uma rede totalmente estruturada que possa encurtar e quebrar esse caminho doloroso.

Por exemplo, uma família que tem um membro com uma doença rara, certamente peregrinará por várias unidades de saúde até obter diagnóstico e tratamento. Muitas vezes precisará viajar para outros locais a fim de receber confirmação diagnóstica e assistência. Um ambulatório de referência poderia minimizar este processo.

#### **f. Experiência pessoal**

Como último ponto deste estudo, apresenta-se um relato pessoal de como é difícil receber diagnóstico preciso sobre uma doença. Há cerca de 10 anos recebi, de forma imprecisa, o diagnóstico de anemia falciforme. Segundo a literatura da área (BVS, 2007):

“É uma anemia que acontece porque algumas pessoas não têm a hemoglobina A e, no seu lugar, produzem outra hemoglobina diferente daquela, chamada hemoglobina S. A hemoglobina S não exerce a função de oxigenar o corpo de forma satisfatória, razão pela qual tais pessoas têm sempre uma anemia que não se corrige nem com alimentação nem com ferro. Nessas pessoas, as hemácias ao invés de redondas, possuem forma de foice ou meia lua. Essas células afoiçadas tem dificuldade de passar pelas veias, o que ocasiona entupimentos e posteriormente muitas dores, principalmente nos ossos”.

O tratamento recebido foi direcionado para esta doença que, apesar de genética, não é rara. Recentemente, em reavaliação, foi descoberto que sou portador de Anemia Falciforme com traço Talassêmico que, segundo a ORPHA.NET ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)), já se caracteriza como evento genético raro. O



Instituto Estadual de Hematologia do Rio de Janeiro (2004), descreve que talassemia é um termo médico utilizado para um tipo de anemia herdada. É causada por um gene que resulta na produção de quantidades muito pequenas de hemoglobina. Por causa disto, os glóbulos vermelhos de pessoas com talassemia são menores e contém menos hemoglobina que o normal.

No interlúdio entre o primeiro diagnóstico equivocado e ao diagnóstico correto, a abordagem médica se restringiu a tratamento de uma anemia insistente com administração de medicamentos para anemia falciforme. O diagnóstico mudou a dinâmica familiar, com restrições alimentares e outras prescrições de saúde. O adoecimento não era individual, era familiar.

Durante três anos tomava comprimidos para repor vitaminas B2, B4, B6, B12, Ferro e para melhorar funções hepáticas. Aos 15 anos, fiz novos exames e não foi constatado uma anemia grave, mas sim uma anemia branda, o que modificou a suspeita clínica. Sem o apoio de exames complementares fui diagnosticado com anemia falciforme.

Esse diagnóstico criou um sentimento de tristeza em meus pais, pois os médicos transferiam à eles a culpa por meu estado de saúde, o que gerou tristeza. Mesmo recebendo as recomendações para fazer o tratamento de uma verdadeira anemia falciforme, eu não segui, muito mais por raiva da forma de tratamento dispensada pelos médicos que por falta de condições em arcar com o tratamento. Após alguns anos, a anemia cedeu, o que levou a um questionamento por parte dos médicos. Não era incomum ouvir “(...) Como pode ter sumido a anemia falciforme se ela é mortal a seu povo (...)”, numa espécie de culpabilização da população negra pela existência da anemia.

Em função das alterações clínicas em meu quadro, fui encaminhado para outros especialistas, o que alongou meu itinerário diagnóstico. Após um período de emagrecimento, houve recidiva da anemia. O tratamento para anemia falciforme foi retomado, até que outra médica resolveu, seguindo uma lógica diagnóstica e princípios éticos, investigar meu histórico e descobrir que, por 10 anos, fui diagnosticado erroneamente e estava recebendo tratamento para algo que possuía. Como já afirmado, fui recentemente diagnosticado como portador do traço talassêmico, tendo sub sintomas da anemia falciforme. Os tratamentos medicamentosos e a dieta foram modificados.

Reflico se medicamentos desnecessário, diagnóstico impreciso e

orientações médica desencontradas não tiveram efeito iatrogênicos e reduziram minhas qualidade e expectativa de vida. De modo semelhante, diversas pessoas com doenças raras percorrem itinerários diagnósticos e terapêuticos atravessados por equívocos que poderiam ser evitados com medidas fundamentais: consulta clínica adequada, realização de exames complementares, acolhimento humanizado, encaminhamento a serviços de referência, orientação nutricional e apoio psicológico.

#### **g. AMBULATÓRIO PARA ATENDIMENTO DE DOENÇAS RARAS**

Não existem na literatura artigos direcionando a criação e desenvolvimento de ambulatório de atendimento exclusivo a doenças raras. Há experiências europeias relatadas em sites especializados (EURORDIS). De maneira geral, há ambulatórios de especialidades que atendem a grupos específicos de doenças raras. Mas o atendimento em ambulatórios hospitalares, geralmente, se restringe a oferecer encaminhamento e terapêutica sem, no entanto, ofertar aos pacientes novas formas de autogerir seu processo saúde-doença, o que poderia ser dinamizado em um ambulatório multiespecialidades com foco no acolhimento e no acompanhamento dos pacientes.

Segundo Sabino (2010), com analogia para o funcionamento de ambulatório médico, pode-se observar que existe uma disputa de poder entre médicos residentes é apenas um local sem prestígio e sem motivação. Isso se reflete em problemas na criação de novos ambulatórios, o que se pode avaliar a problemática, ou melhor, limite tanto infraestrutura quanto de recursos humanos para o possível nascimento de uma nova estrutura de atendimento a pacientes que precisam de um olhar mais humanizado e sem preconceitos.

Uma questão a ser pensada como plano para a abertura de um ambulatório especializado em doenças raras é como fazer integração total entre especialistas, geneticistas e outros profissionais da saúde que possam trabalhar com olhar humanizado, proporcionando para o serviço, a porta de entrada da rede de atenção integral a pacientes com doenças raras.

Para justificar a criação de um ambulatório no Hospital Universitário de Brasília, não se deve recorrer a lógica de que se trata de ter um local específico

para atendimentos, mas trata-se da construção de meios para ampliar a rede de atenção as doenças raras, com garantia de que os pacientes recebam atenção integral e não somente o olhar do especialista.

Com a implantação de um ambulatório de doenças raras, segue-se todo um aparato de aporte governamental, com repasse específico de recursos para os tratamentos clínicos e para dispensação de medicamentos para os pacientes. O aporte financeiro oriundo do nível central de gestão do SUS permitiria trazer para a instituição mais médicos especialistas, geneticistas e a conformação de equipe multiespecializada para cuidar dos pacientes com doenças raras.

O ambulatório de doenças raras uma vez implantado, passa a ser a porta de entrada da rede de atenção, onde o paciente, uma vez acolhido e se sentindo confortável, receberá apoio em questões psicológicas e funcionais, sem a sensação de abandono de receber o diagnóstico preciso e não ter onde receber o tratamento multiespecializado.

Para os pacientes com doenças raras é este espaço é de grande importância, pois acrescenta algo primordial: tempo e qualidade de vida. Isso se deve ao fato de, por exemplo, uma criança com distúrbio raro precisa ter atendimento, diagnóstico e tratamento mais rápido e efetivo do que receberia no modo de atendimento do sistema tradicional de saúde, ou seja, tendo que passar por diversos especialistas e diversos exames para receber diagnóstico e tratamento adequado, o que reduz a expectativa de vida destas crianças.

Outra justificativa vem, principalmente, do fato de um ambulatório de doenças raras multiespecializado ser um espaço de educação e promoção de saúde. Neste nicho, outros profissionais, menos reconhecidos e valorizados nos espaços hospitalares, como fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais e sanitaristas podem atuar em prol da qualidade de vida dos usuários do SUS. Os sanitaristas, por exemplo, pode atuar para aperfeiçoar a lógica de atenção às doenças raras, melhorado os índices de atendimento e sobrevivência dos pacientes.

Segundo a Política Nacional de Doenças Raras, é necessário que o ambulatório disponha de uma infraestrutura com equipamentos para diagnóstico na própria instituição hospitalar ou que possa referenciar para outro local que possa dar a resposta de imediato. Deve contar com equipe

multiprofissional, composta por médico especialista em genética, médico especialista em doenças raras (este pode ser o responsável por acolher e dar encaminhamento especializado para outros profissionais), enfermeiros, pediatras, nutricionistas, fonoaudiólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e, em nossa opinião, os sanitaristas.

Como contribuição para reflexão de como seria um fluxo de atendimento no Ambulatório de Doenças Raras:

- 1) O usuário, ao chegar no ambulatório, deve ser recebido por uma equipe de acolhimento e de triagem.
- 2) Em seguida, um médico generalista pode avaliar o paciente (e não o caso ou a doença), dando a família e ao usuário total apoio e encaminhando para realizar o correto diagnóstico.
- 3) Após a primeira avaliação, tanto a família, quanto o paciente, devem receber atenção psicossocial de profissionais do serviço social, de psicólogos e de outros profissionais de saúde, inclusive do sanitarista, que podem oferecer materiais educativos e orientações gerais sobre hábitos saudáveis e qualidade de vida.
- 4) Após a etapa de acolhimento inicial e em posse dos primeiros resultados de exames, o usuário e seu familiar podem ser encaminhados ao geneticista ou outros especialistas para diagnóstico adequado e definição de tratamento, que deve ser multidisciplinar.
- 5) Se forem necessárias intervenções cirúrgicas e exames especializados, o ambulatório pode referenciar e encaminhar os pacientes.
- 6) Caso o paciente seja diagnosticado com doença rara, o médico responsável deve encaminhar solicitação à equipe de saúde da família responsável pelo território de residência da família afetada para cuidado contínuo e acompanhamento.
- 7) Ao profissional em Saúde Coletiva cabe coordenar todo o fluxo, propor políticas próprias para a melhora e ampliação de incentivos a pesquisa, financiamentos, podendo ser fundo a fundo e transferência direta.

Esta é apenas uma proposta idealizada, que ainda deve ser submetida ao crivo da direção de assistência à saúde do HUB e a novas verificações e estudos.

#### 4. CONSIDERAÇÕES FINAIS

O que se pode concluir desta pesquisa é que há um anseio por parte dos usuários que tem doenças raras (eu inclusive) em ter um local onde possam receber atendimento e diagnóstico humanizado e preciso, respeitando suas particularidades e acima de tudo, a sua privacidade.

Dentro da lógica de integralidade, universalidade e equidade do SUS, a existência do ambulatório de doenças raras permitiria um adequado direcionamento de ações de intervenção e assistência aos portadores de doenças raras: diminuiria filas, desafogaria o judiciário, permitiria a adequada alocação de recursos, tanto humanos, quanto materiais e financeiros, garantiria assistência farmacêutica correta, permitiria o exercício da multiprofissionalidade em saúde, etc. Um ambulatório não só traria benefícios aos pacientes, mas daria aos profissionais de saúde a possibilidade de realizar suporte adequado, referenciar corretamente o paciente e ofertar tratamentos condizente à qualidade em serviços de assistência.

O ambulatório supriria, em parte, as demandas sobre informações sobre doenças raras. De modo geral, profissionais e pacientes buscam fontes, nem sempre confiáveis ou éticas para dar aos pacientes. As associações de pacientes, por exemplo, teriam um local para referenciar pacientes e para troca de experiências e de informação.

A criação de um ambulatório de doenças raras trará benefícios para diversos interlocutores, como profissionais da saúde, associações e pacientes e suas famílias. Um local que tenha um acolhimento e olhar humanizado, num ambiente que se escute e que se possa ofertar conforto e esperança, respeitando os princípios primordiais do SUS e garantindo a dignidade humana, só pode ter resultados positivos sobre a saúde desta parcela da população.

Ao realizar este estudo, sendo portador de doença rara e futuro profissional de Saúde Coletiva, pude aprender como é difícil alguém ter a interesse de pesquisar doenças raras no âmbito do ensino, pesquisa e extensão. Uma das possíveis razões é a insistência em pesquisar temáticas já

conhecidas, como epidemiologia, gestão e participação social, atenção básica e entre outras.

Aprendi a importância em existir mais pesquisas e incentivos financeiros a doenças raras, podendo ser realizados pelas universidades para que possa ser preenchida a lacuna de literatura e informação sobre o tema. Em relação a indústria farmacêutica, é necessário dar incentivos fiscais e financeiros para os mesmos, criando um link entre governo e indústria para licença compulsória para patentes de medicamentos órfãos, evitando que seja praticado preços altos a remédios e tratamentos ofertados ao SUS. No entanto, há que se cuidar para que não haja conflitos de interesses: as expectativas de lucros não podem sobrepujar a eficácia do medicamento ou relativizar o risco de se inserir em protocolos experimentais.

Para as famílias que tem familiares vivendo com doenças raras, toda ajuda oriunda da universidade, do governo, das associações de pacientes e até mesmo da indústria é bem-vinda, cabendo ressalvas para que a convergência de interesses seja centrada na qualidade de vida de quem tem uma doença rara. Como sanitarista saber enfrentar preconceitos por parte dos profissionais, erros de diagnóstico/terapêutico e falta de assistência à saúde é primordial para criar um ambiente preparado para cada caso e que seja acolhedor para os pacientes.

## 5. BIBLIOGRAFIA

BRASIL. Portaria GM/MS n.º 822. Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde 2001.

\_\_\_\_\_. PORTARIA Nº 81 DE 20 DE JANEIRO DE 2009. Distrito Federal: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde 2009.

\_\_\_\_\_. Política Nacional de Saúde da Pessoa com Deficiência. Brasília: Editora do Ministério da Saúde: 24 p. 2010.

\_\_\_\_\_. 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. Brasília: Gabinete do Ministro - Ministério da Saúde. 30: 44-54 p. 2014.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. Secretaria-Executiva. Núcleo Técnico da Política Nacional de Humanização. HumanizaSUS: acolhimento com avaliação e classificação de risco: um paradigma ético-estético no fazer em saúde / Ministério da Saúde, Secretaria-Executiva, Núcleo Técnico da Política Nacional de Humanização. – Brasília: Ministério da Saúde, 2004. 48 p. – (Série B. Textos Básicos de Saúde)

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Política Nacional de Humanização da Atenção e Gestão do SUS. Clínica ampliada e compartilhada / Ministério da Saúde, Secretaria de Atenção à Saúde, Política Nacional de Humanização da Atenção e Gestão do SUS. – Brasília : Ministério da Saúde, 2009. 64 p. : il. color. – (Série B. Textos Básicos de Saúde) ISBN 978-85-334-1582-9

\_\_\_\_\_. Governo do Distrito Federal. Fundação Hemocentro de Brasília. Informações institucionais do Hemocentro. Criação e suas atividades. Disponível em: < <http://www.fhb.df.gov.br/sobre-o-hemocentro/o-hemocentro.html>>.

\_\_\_\_\_. Universidade de Brasília. UnB Agencia de comunicação (SECOM) Ambulatório de Genética do HUB já atendeu mais de 7 mil famílias. Disponível em: < <http://www.unb.br/noticias/unbagencia/unbagencia.php?id=7640>> .

\_\_\_\_\_. Universidade de Brasília. Hospital Universitário de Brasília. Diretoria de Atenção a Saúde e Gestão de Contratos. Hospital de Brasília HUB/UnB: Dimensões de Serviços Assistenciais. 2013. Edição Própria. CARIAS, C. M. et al. Medicamentos de dispensação excepcional: histórico e gastos do Ministério da Saúde do Brasil. Revista de Saúde Pública, v. 45, p. 233-240, 2011. ISSN 0034-8910. Disponível em: < [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0034-](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-)

[89102011000200001&nrm=iso](#) >.

Diário do Grande ABC. Região tem 1º ambulatório de doenças raras. Matéria publicada por mídia digital no sítio próprio. Disponível em: <

<http://www.dgabc.com.br/Noticia/55651/regiao-tem-1-ambulatorio-de-doencas-raras?referencia=buscas-lista>> .

CABRAL, Ana Lucia Lobo Vianna; MARTINEZ-HEMAEZ, Angel; ANDRADE, Eli lola Gurgel and CHERCHIGLIA, Mariangela Leal. **Itinerários terapêuticos: o estado da arte da produção científica no Brasil** . *Ciênc. saúde coletiva* [online]. 2011, vol.16, n.11, pp. 4433-4442. ISSN 1413-8123.

EURORDIS. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority. 2005. Disponível em: < [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps\\_document-EN.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/princeps_document-EN.pdf) >. Acesso em: 06-maio.

Franco, Camilla Maia. Linhas do Cuidado Integral: Uma Proposta de Organização da Rede de Saúde. 2003. Universidade Federal Fluminense (UFF).

MAVRIS, M.; LE CAM, Y. Involvement of patient organisations in research and development of orphan drugs for rare diseases in europe. *Mol Syndromol*, v. 3, n. 5, p. 237-43, Nov 2012. ISSN 1661-8769 (Print) 1661-8769 (Linking). Disponível em: < <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/23293582> >.

OLIVEIRA, C.; GUIMARÃES, M.; MACHADO, R. Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro. 2012. Disponível em: < <http://www.arca.fiocruz.br/xmlui/handle/icict/6397> >.

SARTORI JUNIOR, D. et al. Judicialização do acesso ao tratamento de doenças genéticas raras: a doença de Fabry no Rio Grande do Sul. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 17, p. 2717-2728, 2012. ISSN 1413-8123. Disponível em: < [http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-81232012001000020&nrm=iso](http://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232012001000020&nrm=iso) >.

SOUZA, M. V. D. et al. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 15, p. 3443-3454, 2010. ISSN 1413-8123. Disponível em: < [http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-81232010000900019&nrm=iso](http://www.scielosp.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232010000900019&nrm=iso) >.