

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO
PUC-SP

Camila Claudiano Quina Pereira

**Sobre a participação das associações de pacientes na construção do
conhecimento sobre saúde: o caso das doenças raras**

DOUTORADO EM PSICOLOGIA SOCIAL

SÃO PAULO
2015

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO
PUC-SP

Camila Claudiano Quina Pereira

**Sobre a participação das associações de pacientes na construção do
conhecimento sobre saúde: o caso das doenças raras**

DOUTORADO EM PSICOLOGIA SOCIAL

Tese apresentada à Banca Examinadora da Pontifícia
Universidade Católica de São Paulo, como exigência
parcial para obtenção do título de Doutora em
Psicologia Social sob a orientação da Professora
Doutora Mary Jane Paris Spink.

SÃO PAULO

2015

Banca Examinadora

Dedico este trabalho às mães brasileiras que têm filhos com doenças raras, as quais, movidas pela esperança e pelo amor incondicional, se tornam especialistas em determinadas doenças e agentes de mobilização social.

AGRADECIMENTOS

E aprendi que se depende sempre
De tanta muita diferente gente
Toda pessoa sempre é as marcas
Das lições diárias de outras tantas pessoas

E é tão bonito quando a gente entende
Que a gente é tanta gente
Onde quer que a gente vá
E é tão bonito quando a gente sente
Que nunca está sozinho
Por mais que a gente pense estar

Gonzaguinha

Minha gratidão à Prof.^a Mary Jane Spink, pelas orientações cuidadosas, pela confiança, disponibilidade e generosidade que tornaram o processo de pesquisa tão especial e envolvente.

Às professoras Dra. Vanda Lucia Vitoriano do Nascimento e Dra. Regina Maria Giffoni Marsiglia, pelas contribuições durante o exame de qualificação e por aceitarem colaborar novamente na avaliação final. Às professoras Dra. Mariana Prioli Cordeiro, Dra. Maria Cristina Gonçalves Vicentin, Dra. Patrícia Martins Montanari e Dra. Bader Burihan Sawaia que, gentilmente, aceitaram participar da banca final de avaliação.

À Vanda e a Mari, um agradecimento especial, pelos anos de conversas e amizade que me ajudaram a compor esta tese.

À Prof. Sagra Gibbon, da *University College London*, pelas contribuições valiosas durante o exame de qualificação.

Aos meus amigos e amigas do Núcleo de Estudos e Pesquisas em Práticas Discursivas e Produção de Sentidos da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo (NPDPS/PUC-SP), que tornaram esses quatro anos mais especiais e cujas vozes estão presentes nesta pesquisa: Claudia Malinverni; Dolores Galindo; Eliete de Souza; George Moraes; Hercílio Pessoa; Jacqueline Brigagão; Juliana Camilo; Juliana Meirelles; Jullyane Brasilino; Jussara Spolaor; Maria Lucia Lima; Mariana Cordeiro; Mary Jane Spink; Mario Martins; Milena Lisboa; Morgana Moura; Pedro Figueiredo; Rafael Furtado; Ricardo Pimentel; Roberth Tavanti; Samanta Cunha; Sandra Assis; Sergio Aragaki; Simone Conejo; Sueli Marino; Thiago de Freitas, Vanda Nascimento e Vera Menegon.

Minha gratidão e admiração aos representantes das associações de apoio às pessoas com doenças raras, sobretudo aos que contribuíram diretamente com minha pesquisa: Adriana Dias, do Instituto Baresi, e Regina Próspero, da Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras.

Aos meus colegas docentes da Universidade do Vale do Sapucaí - UNIVÁS, que nas trocas cotidianas me ensinam a ser professora. Em especial, à Prof^a. Maria Inês Bustamante de Carvalho e à Prof^a. Sandra Maria de Aquino que me acolheram no curso de Psicologia.

Aos meus alunos e alunas do ISEPEC e da UNIVÁS, que são a razão do meu trabalho.

Agradeço, também, àquelas pessoas que me proporcionaram a base emocional e confiaram na minha capacidade de elaborar uma tese: à minha mãe Fátima, com quem por tantas vezes fui ausente e não lhe concedi a devida atenção por estar absorvida por este estudo; à minha outra metade, meu irmão Wellington Quina, cuja distância espacial não diminui o imenso amor que sinto por ele; à minha cunhada Débora Navarro Quina, uma irmã que a vida me presenteou.

À família que eu escolhi e que, em todo o tempo, me incentiva e vibra com minhas conquistas: meu sogro José Maria, minha sogra Maria de Lourdes e aos queridos José Claudio, Jovina, José Sérgio e minha afilhada, Maria Gabriela.

Não posso deixar de mencionar a pessoa que me inspira em cada desafio e que, embora o nosso tempo juntos tenha sido curto, foi o suficiente para que me educasse e construísse todos os valores que me possibilitaram conquistar mais uma titulação: meu pai Ely Oliveira Quina.

E, especialmente, minha gratidão a José Lineu, que aceitou dividir comigo as aventuras da vida, que compreendeu minhas ausências, em virtude da pesquisa, e que com sua amizade, companheirismo e amor, foi fundamental para que eu concluísse esta tese: eu te amo!

À Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível Superior – CAPES, pela concessão da bolsa de doutorado que tornou possível, financeiramente, a realização desta pesquisa.

PEREIRA, C.C.Q. Sobre a participação das associações de pacientes na construção do conhecimento sobre saúde: o caso das doenças raras. Tese de Doutorado. São Paulo: Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, 2015.

RESUMO

O objetivo desta pesquisa foi entender a participação de leigos, organizados em coletivos, na construção do conhecimento sobre os problemas de saúde que os acometem. Para isso, escolhemos como estudo de caso a participação das associações de apoio às pessoas com doenças raras na construção da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. Partimos do pressuposto de que a dimensão biológica possibilita novas identidades e expressões de cidadania, que são reconfiguradas com o avanço da biotecnologia, a exemplo do que ocorre com as pesquisas sobre o genoma humano. São também construídas novas socialidades pautadas por uma ação política, movida pela esperança de novos tratamentos e medicamentos. Nossa hipótese é que esses coletivos passem a se organizar em fóruns, quando houver zonas cinzentas de conhecimento ou quando cessarem de existir novos horizontes de pesquisa. Para cumprir com os objetivos propostos, nossa estratégia metodológica foi utilizar múltiplas fontes de informação, como análise de documentos de domínio público, realização de entrevistas, participação em eventos e diálogos com representantes de associações de pacientes. O estudo das associações de apoio às pessoas com doenças raras nos permitiu entender não só como emergem novas identidades em torno de uma concepção biológica (biossocialidades), mas também como são reconfiguradas em projetos de cidadania (biocidadania), ao reivindicarem políticas públicas para atender à demanda dos pacientes, incluindo o diagnóstico, o tratamento e o acesso aos medicamentos.

Palavras – chave: Biossocialidades, biocidadania, associação de pacientes e doenças raras.

PEREIRA, C.C.Q. On the participation of patients associations in the construction of knowledge about health: the case of rare diseases. PhD Thesis. São Paulo: Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, 2015.

ABSTRACT

The aim of this research was to understand how lay people, collectively organized, take part in the construction of knowledge about health problems affecting them. We have chosen a case study: how associations for people with rare diseases take part in the construction of the National Policy of Comprehensive Care for People with Rare Diseases in the Unified Health System (SUS). We started from the assumption that biological dimension enables new identities and expressions of citizenship, which have been reviewed with the advancement of biotechnology, like expressed in the human genome research. New socialities, based on political action and driven by hope in new treatments and medicines, have also been produced. Our hypothesis is: these collectives will organize forums when grey areas of knowledge appear or when new research horizons cease to exist. To achieve our purpose, our methodological strategy was to use multiple sources of information, such as analysis of public domain documents, interviews, participation in events and conversations with patients association's representatives. The study showed how new identities emerged by an organic design (biosocialities) and how they were rewritten in citizenship projects (biocitizenship) which claim for public policies that meet patients' desires, including diagnosis, treatment and access to medicines.

Keywords: Biosocialities; biocitizenship; patients association and rare diseases.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Exposição “eu luto pela vida”	93
Figura 2 – Convite para o 1º Encontro Nacional da Doença de Menkes	94
Figura 3 – Cartilha: O que você precisa saber sobre a doença Niemann Pick C	96
Figura 4 – Livro Mãe Coragem e revista Vidas Raras	97
Figura 5 – Regulamentos oficiais para doenças raras	100
Figura 6 – Cronograma para a elaboração da política para doenças raras no SUS	111
Figura 7 – Eixos estruturantes da política para pessoas com doenças raras	114

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 – Modelos de pacientes ativos	49
Quadro 2 – Doenças com protocolo de tratamento no SUS	79
Quadro 3 – Doenças com tratamento farmacológico no Brasil	81
Quadro 4 – Formas de apoio das associações de pacientes	91
Quadro 5 – Síntese das reuniões do GT de Doenças Raras do Ministério da Saúde	109

LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

AA – Alcoólatras Anônimos

ABG – Aliança Brasileira de Genética

ABIA – Associação Brasileira Interdisciplinar de Aids

ABRASPP – Associação Brasileira de Síndrome de Pós-Poliomielite

ABRASPP - Associação Brasileira de Síndrome Pós-Poliomielite

AFM - Association Francaise Contre les Myopathies

AIDS - Acquired Immunodeficiency Syndrome

ALIBER – Aliança Ibero-Americana de Doenças Raras

AMAVI – Associação Maria Vitória

APMPS - Associação Paulista de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras

CFM – Conselho Federal de Medicina

CGMAC - Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade

CONITEC – Comissão Nacional de Incorporação de Novas Tecnologias no SUS

CONITEC - Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS

CSI – Centre de Sociologie

ELA – Esclerose Lateral Amiotrófica

EPOKS – European Patient

EURORDIS - European Organisation for Rare Diseases

FEDRA – Federação de Doenças Raras de Portugal

FOP - Fibrodisplasia Ossificante Progressiva

GAPA – Grupo de Apoio à Prevenção à Aids

GT – Grupo de Trabalho

HIV - Human Immunodeficiency Virus

IBOPE - Instituto Brasileiro de Opinião Pública e Estatística

NPDPS/PUC-SP - Núcleo de Estudos e Pesquisas em Práticas Discursivas e Produção de Sentidos da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo

OAPD – Organização de Apoio às Distrofias

OMS – Organização Mundial de Saúde

OMS - Organização Mundial de Saúde

PCDT - Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas

SUS – Sistema Único de Saúde

UNIFESP - Universidade Federal de São Paulo

SUMÁRIO

Introdução	14
Capítulo 1 - Objetivos e procedimentos da pesquisa.....	19
1.1 Estratégias metodológicas para a construção de informações	20
Capítulo 2 - Biossocialidades: a mobilização em torno de questões sobre saúde.....	24
2.1 Sobre a formação de práticas grupais em torno de uma condição biológica: as associações de pacientes	27
2.1.1 As modalidades de associações de pacientes.....	28
2.1.2 As associações de pacientes sob o ponto de vista das reivindicações.....	29
2.2 As associações de pacientes como ação coletiva	30
2.3 Tendências das associações de pacientes na era da tecnologia: e-pacientes / e-associações.....	32
Capítulo 3 - Biocidadania: as biossocialidades reconfiguradas em torno de direitos.....	35
3.1 O ativismo baseado em evidências nas associações de pacientes	38
3.2 A governança em saúde	41
3.3 Sobre quando o paciente se torna especialista em sua doença: a noção de perito leigo	43
3.3.1 Sobre a noção de paciente ativo.....	46
3.4 Sobre como os coletivos formam alianças com o setor biomédico.....	49
Capítulo 4 - A participação dos coletivos para a construção do conhecimento sobre saúde	53
4.1 A participação de coletivos de pacientes na pesquisa biomédica: o caso do HIV/aids.	53
4.2 Sobre a participação das associações de pacientes na identificação das zonas cinzentas da ciência	56
4.3 Sobre as diversas formas de participação dos leigos nos debates da tecno-ciência	58
4.3.1 O modelo de participação por meio da educação pública.....	58
4.3.2 O modelo de participação em debates públicos.....	59
4.3.3 O modelo de participação por meio da coprodução de conhecimento.....	61
4.4 Sobre os fóruns híbridos	64

Capítulo 5 - Sobre as doenças raras	67
5.1 Uma tentativa de definição das doenças raras.....	67
5.2 A lógica de singularização e generalização nos coletivos de apoio às pessoas com doenças raras	71
5.2.1 Modelos de intervenção das associações de apoio às pessoas com doenças raras ..	74
5.3 Contextualizando as doenças raras no Brasil	76
Capítulo 6 - Sobre a atuação das associações de apoio às pessoas com doenças raras no Brasil	86
6.1 A busca pelo apoio de uma associação de pacientes	87
6.2 A rede de apoio oferecida pelas associações de pacientes.....	88
6.3 A mobilização das associações brasileiras para partilhar conhecimento.....	92
Capítulo 7 - O fórum para a criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras	100
7.1 Propostas para criação de leis federais para pessoas com doenças raras no Brasil.....	101
7.2 Sobre o processo de elaboração da política pública para pessoas com doenças raras: um exemplo de fórum híbrido.....	106
7.2.1 Uma primeira etapa: o Grupo de Trabalho de 2012.....	106
7.2.2 Uma segunda etapa: o Grupo de Trabalho Ampliado de 2013.....	112
7.2.3 A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras	114
7.3 Problematizando a criação da política: questões levantadas por ocasião do IV Evento Anual do Instituto Baresi.....	115
7.4 Sobre a criação dos protocolos clínicos e novos temas de mobilização das associações de pacientes: o retorno ao modelo de debate público.....	118
Considerações finais.....	121
Referências bibliográficas.....	126
GLOSSÁRIO	133
APÊNDICE A – Fontes de informação e sua relação com os objetivos	137

APÊNDICE B - Fontes utilizadas para contextualizar a temática da pesquisa da Tese 138

ANEXO A – Divulgação sobre a doença ALD 140

**ANEXO B - Portaria 199/2014 que institui a Política Nacional de Atenção Integral às
Pessoas com Doenças Raras e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com
Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde. 141**

Introdução

O objetivo desta tese de doutorado foi entender a participação dos leigos, organizados em coletivos, na construção do conhecimento sobre os problemas de saúde que os acometem e na elaboração da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS.

O planejamento desta pesquisa teve início quando, no Núcleo de Estudos e Pesquisas em Práticas Discursivas e Produção de Sentidos da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, discutíamos questões relacionadas ao conceito de biopoder, do qual Nikolas Rose e Paul Rabinow faziam uma leitura mais contemporânea.

Paul Rabinow cunhou o termo biossocialidades no ano de 1996. Para ele, com a criação de novas técnicas de diagnóstico genético, seriam criados novos grupos, com identidades individuais e coletivas, que proporcionariam práticas mais atualizadas. Portanto, propunha que outras formas de sociabilidades emergiriam em torno do bios¹.

No entanto, biossocialidade não concerne apenas à existência do bios, do corpo, da saúde e da doença. Corresponde a uma forma de estar no mundo que implica presença do outro, a qual pode se dar em uma relação de mão única, no plano individual, como no caso das interações no sistema de saúde, em que o paciente ou familiar se abastecem de informações para pleitear seus direitos. Poderá, também, assumir formas de agregação de pessoas em torno de problemas comuns, como a emergência das associações de pacientes, por exemplo.

Dessa forma, a biossocialidade se dá na relação do paciente com o sistema de saúde, ou do paciente com outros pacientes, em torno de sua condição biomédica.

Segundo Filipe (2010), o interessante nesse conceito é que:

A emergência de identidades e práticas grupais de tipo novo, não só envolvem os indivíduos que padecem ou podem vir a padecer de um problema genético, mas todo um conjunto de sujeitos e atores, tais como especialistas, médicos ou conselheiros, e um conjunto de dispositivos, tais como narrativas, tradições e enunciados morais, em torno deste problema e suscetibilidade (FILIPE, 2010, p.6).

O foco de interesse na pesquisa que então se delineava eram os coletivos, movimentos, organizações ou associações - entendendo que as pessoas e familiares começaram a se

¹ Para Agamben (2002), o *bios* se refere ao modo de vida que é próprio a um indivíduo ou grupo em uma comunidade política.

organizar em grupos em torno de problemas de saúde e defesa de direitos. Conforme argumenta Rabinow (2002, p. 147), “[...] esses grupos terão especialistas médicos, laboratórios, histórias, tradições e uma forte intervenção dos agentes protetores para ajudá-los a experimentar, partilhar, intervir e entender seu destino.”

A pesquisa bibliográfica, então realizada, possibilitou ter conhecimento do grupo de pesquisadores do Centro de Estudos Sociais – CES, da Universidade de Coimbra, em Portugal, dentre os quais Ângela Marques Filipe. Em suas pesquisas, a autora estuda “[...] a hipótese de que algumas das mais visíveis redefinições em curso no panorama da saúde se desenvolvem nas constituições mútuas desses processos de biomedicalização (da política) e politização (da biologia)” (FILIPE, 2010, p.1), com foco nas associações de pacientes de Portugal.

À medida que a luta pelos direitos se tornou mais visível, outro conceito passou a ser utilizado na literatura para se referir à socialidade de pacientes: a biocidadania. Embora ainda se tratasse de biossocialidades, essa nova conceituação teria contornos distintos e seria reconfigurada em projetos de cidadania, como no caso das pessoas que se organizaram em coletivos em torno do HIV/aids.

Foram também determinantes para as escolhas conceituais desta pesquisa as reflexões de Vololona Rabeharisoa e Michel Callon que pesquisaram a associação de distrofia muscular na França. Ambos os autores focalizaram as associações de pacientes para caracterizar a presença dos coletivos no cenário político como defesa de direitos e, sobretudo, a participação dos leigos na construção do conhecimento sobre saúde.

Realizamos uma pesquisa bibliográfica para descrever o histórico das associações de pacientes e formas de mobilização coletiva. Com essas informações, foi feito mais um recorte na pesquisa: descartamos as associações de pacientes com enfoque apenas de autoajuda, já que, para estudarmos a participação das associações, partimos do pressuposto de que é necessário que esses coletivos se mobilizem em torno de direitos, ou seja, tenham uma postura mais ativa no cenário da saúde, lidando com um leque maior de interlocutores, como órgãos públicos, indústria farmacêutica, etc.

Por tratar de direitos, o conceito de biocidadania ganhou destaque na pesquisa pois, conforme assinalado por Filipe (2010, p.7), esta “[...] se refere de maneira abrangente a todas as formas emergentes de cidadania apoiadas numa concepção biológica ou de saúde, que pode ser positiva ou negativa, ativa ou passiva”.

Em suma, o conceito de biossocialidade possibilita entender a formação de coletivos em torno de uma condição biológica, enquanto biocidadania avança na questão, no momento

em que seus integrantes passam a reivindicar direitos e pautar suas práticas na cidadania, com ações relacionadas ao ativismo terapêutico. Por exemplo, quando essas organizações se mobilizam para modificar procedimentos médicos e científicos, estimular a produção de medicamentos e, inclusive, formular legislação.

A literatura sobre o tema sugere que as pessoas que participam desses coletivos adquirem mais conhecimento sobre a doença pela partilha de experiência, pela presença em palestras ou pela busca de artigos científicos, fator esse que proporciona a abertura de outros espaços de participação. Pessoas que investem na aquisição do conhecimento sobre a doença são chamadas de “perito leigo” ou “perito em experiência” pelos autores: Epstein (1995) Rabeharisoa e Callon (2002) e Filipe (2010), sendo outro conceito de relevância para este estudo.

Finalmente, a noção de fóruns híbridos contribuiu para entender esse complexo cenário de produção de conhecimento e de políticas na saúde. Este termo, cunhado por Michel Callon, possibilita entender a criação de fóruns, compostos por diversos atores da saúde, que vão criar um espaço para a emergência das controvérsias. Ou seja, um espaço de criação e aprendizagem no qual tomam parte pacientes e familiares para contrapor os argumentos médicos-científicos e também requerer voz na construção de políticas públicas.

Concomitante a este percurso da revisão bibliográfica, foram realizadas visitas a algumas associações e participação em feiras voltadas à saúde para entender como estes processos, até então teóricos, se davam na prática, em associações no Brasil.

Os coletivos em torno das doenças raras despertam interesse porque inevitavelmente estão ligados a questões de cidadania; ou seja, além de exemplificar a organização de coletivos em torno de condições genéticas (biossocialidades), já que 80% das doenças são de causas genéticas, também ultrapassam o modelo de autoajuda, ao reivindicar o acesso ao diagnóstico, tratamento e medicamento (biocidadania) e ainda lutar para a efetivação de políticas públicas que possam atender às demandas desse grupo. Essas doenças correspondem a uma minoria no país, por isso, a formação de coletivos se torna imprescindível, tanto para acessar um diagnóstico, quanto para ganhar representatividade, de modo a reconfigurar demandas como questões políticas.

Como foco de pesquisa, elegemos doenças raras de forma geral, pois, apesar do número expressivo de casos (8000 tipos de doenças catalogadas), as associações têm objetivos comuns: partilhar conhecimento, lutar pelo acesso a medicamentos de alto custo, estimular pesquisas científicas e lutar por direitos (de inclusão, de educação, de previdência, de transporte, etc).

Ademais, pela raridade, enfrentam o desconhecimento e a pouca acolhida do sistema de saúde. Logo, se torna imprescindível tornar-se perito, se organizar em coletivos e nomear representantes, a fim de ter acesso aos seus direitos, como o tratamento nos serviços públicos de saúde.

Neste cenário destacam-se grupos que apoiam diversos coletivos em torno das doenças raras, como o Instituto Baresi e o Instituto Canguru. Essas associações proporcionam consultar um banco de dados que guardam relatos de experiências e, pela representatividade, adentram espaços políticos que talvez associações menores não conseguiriam, propiciando o diálogo com a indústria farmacêutica, além de participar na construção da política nacional para pessoas com doenças raras.

E para finalizar a pesquisa, destacamos que as referidas associações de apoio às pessoas com doenças raras tomaram parte na elaboração da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Brasil, publicada em janeiro de 2014. Corresponde à vitória desses coletivos que, por muitos anos, se mobilizaram e buscaram apoio político para atender às demandas desse público com uma política específica no SUS.

Sobre a estrutura da tese

No capítulo inicial, discorremos sobre os objetivos desta pesquisa e apresentamos as estratégias metodológicas utilizadas para fundamentar o nosso argumento. Mencionamos as fontes empregadas para elaborar uma narrativa sobre a participação dos leigos organizados em coletivos na produção de conhecimento sobre saúde e, também, as estratégias para a construção de informações que constam neste trabalho, sobretudo na preparação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.

No capítulo dois, tratamos das atuais abordagens do governo da vida e da saúde que são configuradas em práticas grupais, tomando como base o conceito de biopoder (FOUCAULT, 2009). Na sequência, apresentamos como esse conceito é revisitado por Rabinow (2002), ao propor a noção de biossocialidade como uma nova configuração do biopoder, no que se refere às atuais práticas individuais e grupais decorrentes de uma condição biológica, utilizando como exemplo as associações de pacientes, também descritas neste tópico.

No capítulo três, utilizamos o conceito de biocidadania para nos referirmos às práticas grupais que são organizadas em torno de projetos de cidadania na área da saúde, promovendo o ativismo. Em seguida, discorremos sobre a governança em saúde, desempenhada pelas

associações de pacientes e apresentamos a noção de perito leigo e paciente ativo para descrever os processos que tornam um leigo especialista em sua própria doença. E, por fim, descrevemos as possibilidades de alianças desses coletivos com o setor biomédico, nas modalidades de associação auxiliar e associação parceira.

As modalidades de participação dos leigos, organizados em coletivos, na produção de conhecimento sobre saúde, são relatadas no capítulo quatro. Utilizamos a mobilização em torno do HIV/aids como exemplo do envolvimento dos leigos na pesquisa biomédica e abordamos o conceito de fóruns híbridos para descrever os espaços híbridos criados para debater as controvérsias em torno da temática da saúde.

No capítulo cinco, contextualizamos o que são as doenças raras e descrevemos os entraves enfrentados pelos pacientes e familiares que convivem com essas patologias, como o diagnóstico, o tratamento e o acesso aos medicamentos. Em seguida, tratamos sobre as especificidades dessa condição no contexto brasileiro e finalizamos com a discussão sobre a lógica da singularização e da generalização adotadas pelas associações de pacientes.

A contextualização das associações de apoio aos pacientes com doenças raras no Brasil foi relatada no capítulo seis. Apresentamos, também, as estratégias que as associações utilizam para criar e partilhar conhecimento sobre as doenças raras, visto que o acesso à informação é considerado um fator que pode salvar vidas.

A descrição do fórum híbrido que proporcionou a elaboração da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Brasil está inserida no capítulo sete. Relatamos os projetos de lei que antecederam à promulgação da política e as etapas para elaborá-la, destacando a mobilização das associações de pacientes para a efetivação dessa lei. Completando, tecemos as considerações finais desta pesquisa.

Capítulo 1

Objetivos e procedimentos da pesquisa

O objetivo desta pesquisa foi entender a participação dos leigos, organizados em coletivos, na construção do conhecimento sobre os problemas de saúde que os acometem. Para isso, escolhemos como estudo de caso a participação das associações de apoio às pessoas com doenças raras na construção da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. Nossa hipótese é que os fóruns emergem quando há zonas cinzentas de conhecimento ou quando cessam de existir novos horizontes de pesquisa.

Para cumprir com os objetivos propostos, nossa estratégia metodológica foi utilizar múltiplas fontes de informação para conhecer o campo e fundamentar nosso argumento, conforme detalhamos nos seguintes objetivos específicos:

- a) Problematizar as sociabilidades que emergem em torno de uma condição biológica e que são regidas pela luta por direitos;

Para atingir este objetivo, realizamos pesquisa bibliográfica com a finalidade de contextualizar os conceitos de biossocialidades e biocidadania, que nos permitiram descrever as sociabilidades decorrentes da busca por saúde e evitação da doença, que se reconfiguram a partir do momento em que os coletivos se organizam para reivindicar direitos.

- b) Realizar uma revisão bibliográfica sobre como os coletivos se mobilizam para participar da construção do conhecimento sobre os problemas de saúde que os acometem;

Pesquisa bibliográfica para descrever como os leigos participam da construção do conhecimento sobre os problemas de saúde que os acometem e definição do conceito de fórum híbrido.

- c) Caracterizar doenças raras e situar as zonas cinzentas de conhecimento (sobre causas e terapêuticas);

Para caracterizar as doenças raras, iniciamos com uma pesquisa bibliográfica em livros e instituições de saúde e, em seguida, realizamos entrevistas e participamos de eventos organizados por associações de apoio a pessoas com doenças raras que nos permitiram situar a arena onde o conhecimento é frágil, ou seja, quando não é possível definir causas e terapêuticas das patologias.

- d) Descrever o fórum que possibilitou a elaboração da política pública sobre doenças raras;

Para entender a criação do fórum para elaborar a Política Nacional de Atenção Integral às pessoas com doenças raras no SUS, efetuamos entrevistas com representantes de associações que participaram do grupo de trabalho - GT, tomamos parte em eventos com palestras sobre a política e analisamos documentos do Ministério da Saúde e das associações com relatos desse fórum.

1.1 Estratégias metodológicas para a construção de informações

As informações utilizadas neste estudo derivam de múltiplas fontes de pesquisas utilizadas para descrever a complexidade que envolve a participação das associações de pacientes na saúde, sobretudo no caso das pessoas com doenças raras.

O campo-tema² foi construído com informações obtidas na participação em congressos, feiras e outros eventos, um espaço privilegiado para conversar com pessoas interessadas nesta temática.

As fontes digitais, *sites* e *blogs* de associações facilitaram uma imersão no tema e possibilitaram conhecer as ações realizadas pelas associações, bem como as causas pelas quais se organizaram em coletivos. Outra fonte interessante foi o *facebook*, que permitiu o contato com representantes de associações. Todas essas mídias virtuais nos propiciaram acesso a relatos de pacientes e familiares sobre a experiência com a doença e suas reivindicações. Embora não sejam objetos de análise, ensejaram contextualizar a temática da pesquisa.

² Campo-tema: noção cunhada por Peter Spink (2003) para se referir à rede complexa de sentidos que vai se construindo no decorrer da pesquisa, sem local definido, que vai se constituindo por meio de diálogos e negociações, num processo de questionamentos a respeito do tema.

Os eventos, como congressos, feiras e encontros nos quais estivemos presentes ou acompanhamos nos vídeos disponibilizados na internet, nos ajudaram a entender como se deu a parceria entre organizações da sociedade civil e órgãos públicos para que, finalmente, culminasse na publicação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.

Diário de campo

Utilizamos o diário de campo para registrar as informações e reflexões no decorrer da pesquisa, como conversas, falas de palestrantes e pacientes, em eventos públicos, relatos das visitas e percepções pessoais. Conforme argumentam Medrado, Spink e Mélo (2014, p. 282), “[...] o que anotamos em nossas cadernetas ou em outros aparatos é, de fato, um conjunto de fragmentos (em formato de tópicos, trechos de fala, fluxos), que posteriormente são submetidos a uma organização narrativa”.

Não apenas as cadernetas foram utilizadas, mas também outros equipamentos, como gravador e máquina fotográfica para registrar o áudio das palestras no congresso de doenças raras em São Paulo e imagens das feiras e eventos.

Análise de documentos de domínio público

Para construir o capítulo que trata sobre as doenças raras, consultamos documentos de domínio público que nos permitiram contextualizar a temática, principalmente no cenário brasileiro.

Entendemos por documentos:

[...] toda e qualquer matéria escrita produzida para a leitura e o uso pelo público em geral ou para um público específico. Por escrita entende-se desde avisos escritos à mão e disponibilizados publicamente, formulários diversos, panfletos, jornais, revistas, livros e relatórios impressos até páginas da internet, portais e todos os demais repositórios eletrônicos onde o material pode ser livremente acessado e registrado de alguma maneira (SPINK,P.; RIBEIRO; CONEJO; SOUZA, 2014, p. 207).

Nesta pesquisa, os documentos que serviram de aporte para a construção dos capítulos foram: *sites*, *blogs* e páginas no *facebook* de associações de pacientes; panfletos, cartilhas, manuais e revistas publicadas pelas associações; cartilhas produzidas por indústrias

farmacêuticas sobre as doenças raras; matérias sobre doenças raras divulgadas em jornais, revistas e *sites* do Ministério da Saúde; apresentações em *power point* das palestras realizadas em congressos e que foram disponibilizadas na internet; projetos de lei criados por deputados e senadores que estão tramitando no Congresso; legislação; portaria da política pública e documentos com a proposta para a criação da lei disponibilizados para consulta pública.

Outros documentos utilizados foram as gravações de eventos sobre doenças raras disponibilizados no *youtube*, ferramenta que permite o compartilhamento de vídeos em formato digital. Embora não sejam considerados como escrita, avaliamos como uma fonte de informação disponibilizada publicamente pelos organizadores do evento, com acesso livre.

Entrevistas

Realizamos uma entrevista por *e-mail* e quatro, pessoais, com os seguintes integrantes de associações de pacientes com representatividade na arena das doenças raras:

- Instituto Canguru: Marlene Sturm (16 de junho de 2011);
- Instituto Baresi: Adriana Dias, Hugo Nascimento e Elza Sayaka Fukushima (8 de janeiro de 2014);
- Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras: Regina Próspero (entrevista concedida por *e-mail* em 12 de outubro de 2014).

O áudio foi gravado e o conteúdo transcrito. Não se utilizou roteiro para as entrevistas, mas tínhamos como questão norteadora apreender como foi a participação das associações na construção da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. As entrevistas não foram objetos de análise, mas permitiram contextualizar a temática.

Conversas no cotidiano

No transcorrer desta pesquisa, aconteceram muitos encontros que nos deram a oportunidade de ouvir narrativas de experiências de pacientes e familiares que convivem com doenças e, por alguma razão, decidiram participar de um associação. Além do aspecto associativo, observado quando relatavam os benefícios de partilhar a experiência com outras pessoas que conviviam com o mesmo sentimento e o envolvimento com a luta pelos direitos

dos pacientes, também ouvimos narrativas que tratavam da trajetória de pacientes e familiares na luta pela vida, permeadas pela dificuldade de conviver com uma doença rara.

Essas conversas, que aconteceram nos corredores de auditórios, nos *stands* das associações em feiras, no *coffee-break*, e até mesmo em auditórios, no intervalo entre uma palestra e outra, permitiram conhecer e contextualizar os sentidos que as pessoas atribuem à participação em associações e, especialmente, à convivência com doenças raras. Outros espaços de diálogos foram criados durante visitas às associações, durante as quais optamos por não utilizar o gravador de áudio, mas preferimos deixar fluir a conversa enquanto visitávamos o local.

Os fragmentos das conversas foram registrados no diário de campo e forneceram informações para a construção do capítulo seis, no qual contextualizamos as associações de doenças raras no Brasil.

Aspectos éticos

Este estudo atendeu às normas éticas para pesquisa com seres humanos, conforme regulamentado pela resolução nº. 466/12 do Conselho Nacional de Saúde e pela resolução do Conselho Federal de Psicologia nº. 016/2000, que firma a necessidade de leitura e assinatura do Termo de Consentimento Livre e Esclarecido a todos os participantes, assim como o sigilo das informações prestadas. O projeto desta pesquisa foi submetido e aprovado pelo Comitê de Ética da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo.

Capítulo 2

Biossocialidades: a mobilização em torno de questões sobre saúde

Neste capítulo, discutiremos as atuais abordagens do governo da vida e da saúde que são configuradas em práticas grupais, baseando-nos no conceito de biopoder (FOUCAULT, 2009) com o objetivo de tratar sobre a política que se estabelece para governar a vida da população. Na sequência, apresentamos esse conceito revisitado por Rabinow (2002), que propõe a noção de biossocialidade como uma nova configuração do biopoder no que se refere às recentes práticas individuais e grupais decorrentes de uma condição biológica. Como exemplo dessas práticas grupais, elegemos as associações de pacientes, também descritas neste tópico.

As formulações de Foucault têm sido revisitadas por autores das ciências sociais e humanas em torno da política, da ciência e da medicina. Dentre eles, Paul Rabinow (2002) em cuja pesquisa sobre o Projeto Genoma propõe uma nova articulação das práticas e discursos do biopoder.

O conceito de biopoder, cunhado por Michel Foucault, corresponde ao poder político que se estabelece para gerir a vida da população, estabelecendo pontos de fixação no desenrolar da vida (FOUCAULT, 2009). Na modernidade, corresponde ao momento em que a vida biológica ingressa na política e passa a pertencer ao Estado, que abandona o poder soberano de causar a morte, substituindo-o pela administração dos corpos e gestão da vida (ROSE; RABINOW, 2006).

O poder sobre a vida, a partir do século XVII, se deu em dois polos principais: o primeiro, da anatomopolítica do corpo humano, que tem por foco o corpo como uma máquina, maximizando suas forças, tornando-se, por isso, o alvo das tecnologias disciplinares. As estratégias tinham alvo “[...] no seu adestramento, na ampliação de suas aptidões, na extorsão de suas forças, no crescimento paralelo de sua utilidade e docilidade, na sua integração em sistemas de controle eficazes e econômicos” (FOUCAULT, 2009, p. 151).

O segundo polo focalizou os controles reguladores dos processos biológicos (biopolítica³ da população): “[...] a proliferação, os nascimentos e a mortalidade, o nível de

³ O termo biopolítica é utilizado “[...] para abarcar todas as estratégias específicas e contestações sobre as problematizações da vitalidade humana coletiva, morbidade e mortalidade, sobre as formas de

saúde, a duração da vida, a longevidade, com todas as condições que podem fazê-lo variar” (FOUCAULT, 2009, p. 152).

Em torno desses dois polos, que são as disciplinas do corpo e a regulação da população, ocorre a organização do poder sobre a vida, o biopoder. Refere-se ao que “[...] faz com que a vida e seus mecanismos entrem no domínio dos cálculos explícitos, e faz do poder-saber um agente de transformação da vida humana” (FOUCAULT, 2009, p.155). Isto ocorreu quando a preocupação central do Estado recaiu sobre o crescimento e o cuidado da população, instalando um novo regime de poder na arte de governar que passou a utilizar outro conjunto de procedimentos, ao qual Foucault chama de tecnologias disciplinadoras⁴ (RABINOW, 2002).

Rose e Rabinow (2006), após releitura do conceito de biopoder cunhado por Foucault, argumentam que, na atualidade, o conceito deve contar com os seguintes elementos: um conjunto de autoridades avaliadas como competentes para divulgar verdades sobre o caráter vital do ser humano; estratégias para intervir na coletividade que, em nome da vida e da morte, podem ser endereçadas a comunidades territorializadas ou coletividades biossociais emergentes (ROSE; RABINOW, 2006, p. 29). Essas coletividades podem ser agrupadas em classificações como raça, gênero, religião, ou em torno de uma cidadania biológica ou genética (RABINOW, 2002) e, finalmente, apresentar modos de subjetivação, nos quais as pessoas serão movidas a atuar na sua própria vida mediante os discursos de verdade emitidos pelas autoridades, tendo como alvo sua vida e saúde ou de seus familiares ou, até mesmo, outra coletividade. Ou seja, vão agir em nome da saúde de uma população, formando outras coletividades, advindas de uma condição biológica (ROSE; RABINOW, 2006).

Neste âmbito, na configuração do biopoder contemporâneo serão criados grupos de pacientes que, com maior ocorrência, terão seus projetos de cidadania definidos em torno do direito à vida, à saúde e à cura, ou seja, correspondem a iniciativas que têm como foco principal a vida, e não mais a morte, concentrando seus projetos no fazer viver (ROSE; RABINOW, 2006).

Para falar dessa nova configuração, Rabinow (2002) propõe a noção de biossocialidade que corresponde a uma nova articulação dos discursos e práticas do biopoder. Trata da formação de novas identidades e práticas individuais e grupais decorrentes da

conhecimento, regimes de autoridade e práticas de intervenção que são desejáveis, legítimas e eficazes” (ROSE; RABINOW, 2006, p. 24).

⁴ O conceito de tecnologia disciplinadora é analisado detalhadamente por Foucault no livro *Vigiar e Punir*.

condição biológica, possibilitando partilhar experiências, obter conhecimento sobre a doença, refazer os ambientes familiares e receber o apoio de especialistas médicos e de laboratórios.

O autor desenvolveu o conceito na sua pesquisa sobre o Projeto Genoma, que tem a proposta de produzir um mapa do DNA das pessoas. Esse projeto promoveu o avanço tecnológico, com a criação de máquinas precisas e eficientes e, o mais importante, pretende conhecer o genoma humano. A questão norte do autor é: “[...] como irão mudar nossas práticas e éticas sociais à medida que este projeto avança?” (RABINOW, 2002, p. 137).

Minha suposição é que a nova genética deverá remodelar a sociedade e a vida com uma força infinitamente maior do que a revolução na física jamais teve, porque será implantada em todo o tecido social por práticas médicas e uma série de outros discursos (RABINOW, 2002, p. 143).

Para o autor, com o avanço dos estudos sobre a genética, acontecerá um novo tipo de autoprodução mediado por uma rede na qual circularão lugares de restrição e termos de identidade, que o autor nomeia como biossocialidade. Nesse modelo, com o uso da técnica, a natureza poderá ser conhecida e refeita, tornando-se até artificial. As tecnologias sociais passarão a atuar não só na terapêutica, como também no mapeamento e gerenciamento dos riscos. Desse modo, a forma mais eficaz de prevenção será a vigilância para evitar possibilidades de ocorrências de doenças ou comportamentos que devem ser coibidos e, também, maximizar comportamentos saudáveis (RABINOW, 2002).

Rabinow (2002) argumenta que será possível identificar pessoas com predisposições genéticas para doenças ou manifestações precoces e, assim, propiciar a formação de novas identidades e práticas individuais e grupais decorrentes desse diagnóstico. Nas palavras do autor: “Esses grupos terão especialistas médicos, laboratórios, histórias, tradições e uma forte intervenção dos agentes protetores para ajudá-los a experimentar, partilhar, intervir e entender seu destino” (RABINOW, 2002, p. 147).

Assim, com o avanço do mapeamento genético, provavelmente, serão antecipados fatores de risco e, com o uso da tecnologia, se agruparão pessoas que compartilham certa característica genética, tendo como alvo não a pessoa, mas a população de risco. À proporção que forem sendo criados exames genéticos que identifiquem genótipos para doenças específicas, outros exames e terapêuticas serão recomendados mais precocemente para evitar ou postergar manifestações da doença. A identificação das pessoas com predisposição para alguma doença poderá ocorrer tanto por uma investigação na população em geral, como em famílias que apresentem riscos hereditários. Rabinow (2002) ressalta que:

[...] seguramente haverá a formação de novas identidades e práticas individuais e grupais, surgidas destas novas verdades. Haverá grupos de portadores de neurofibromatose que irão se encontrar para partilhar suas experiências, fazer lobby em torno de questões ligadas a suas doenças, educar seus filhos, refazer seus ambientes familiares, etc. (RABINOW, 2002, p.147).

Com as novas técnicas de diagnóstico genético, observa-se que estão envolvidas não apenas as pessoas que padecem de um problema genético, mas também outros atores, como os médicos. Dessa forma, é possível que estejamos vendo emergir uma categoria antropológica com novas formas de classificação cultural e social, como uma bioidentidade, que não considera apenas as categorias de gênero, raça ou idade, mas também a condição biológica (RABINOW, 2002; FILIPE, 2010).

Ao ser tomada pela perspectiva etnográfica, a biossocialidade põe luz sobre as configurações contemporâneas do humano e de suas formas de vida a partir da importância que as tecnologias biomédicas e a biologia assumem no cotidiano. Aprecia, dessa forma, as múltiplas (e híbridas, se possível) expressões da vida social, implicadas pela “produção de verdades”, pelas “estratégias de intervenção” e pelos “modos de subjetivação”, formalizando diferentes modalidades do biopoder enquanto processos que manifestam o contínuo intercâmbio entre esferas da vida e a relevância da “biologia” como valor encompassador para os sentidos e significados de “bem-estar” social e pessoal (VALLE *et al.*, p.8, 2013)

Para Rose e Rabinow (2006), trata-se de uma política da esperança, por meio da qual os pacientes têm a expectativa de que um novo conhecimento emergirá das pesquisas genômicas e, conseqüentemente, a cura.

2.1 Sobre a formação de práticas grupais em torno de uma condição biológica: as associações de pacientes

Utilizamos a expressão “associação de pacientes” para nos referirmos aos coletivos de pacientes e seus representantes ligados às doenças, deficiências, perturbações e disfunções, isto é, organizações que desenvolvem suas práticas em torno de um problema de saúde. Nesse contexto, observam-se distintas organizações, a saber, grupos de autoajuda, apoio mútuo, defensores de direitos e associação de familiares e amigos. Soma-se a isso serem organizações institucionalmente constituídas com uma variedade de nomenclaturas: liga, associação, união, federação ou aliança, com a particularidade de serem formadas por um coletivo no campo da saúde (FILIPE, 2009).

2.1.1 As modalidades de associações de pacientes

A emergência das associações de pacientes provém de um histórico institucional, tendo o primeiro modelo se fundamentado nos grupos de autoajuda ou ajuda mútua, apoiado em experiências de grupos como os Alcoólatras Anônimos (AA), entre as décadas de 1940 e 1950, nos Estados Unidos. Esse modelo baseava-se na partilha de experiências, as quais valorizavam as competências adquiridas e propunham uma crítica à imposição da medicina no tratamento do alcoolismo. A estrutura desse modelo, porém, não propiciava o diálogo com outros atores ou coletivos de saúde (AKRICH *et al.*, 2008).

Segundo Rabeharisoa (2008), o modelo de autoajuda foi adotado e adaptado em outros coletivos em torno de doenças crônicas, entre os anos de 1940 e 1950, na América do Norte e Europa Ocidental e conferiu às organizações uma identidade coletiva, na qual a experiência é o conhecimento genuíno que permite o empoderamento dos pacientes.

Esse modelo recebeu críticas pelo aspecto individualista de sua proposta, pois, por compartilhar as experiências, não oferece um projeto coletivo. Outro ponto é o fato de esse grupo não promover discussões na esfera pública, isto é, em mobilizações coletivas organizadas em parceria com diversos setores da sociedade, como profissionais da saúde e autoridades políticas.

Esses aspectos impulsionaram a emergência de um segundo modelo, criado na década de 1960, também nos Estados Unidos, que propunha defender categorias que eram excluídas ou estigmatizadas, envolvendo os grupos de defesa de direitos, que, na época, estavam vinculados aos movimentos sociais de defesa dos direitos das pessoas com deficiência. O conhecimento produzido por esses grupos resultou da experiência pessoal, desafiando a medicina como autoridade dominante (AKRICH *et al.*, 2008).

O terceiro modelo, proposto na década de 1980, inspirou-se no ativismo terapêutico e científico, diante da necessidade de diagnosticar certas condições ou doenças e, com isso, tratá-las (AKRICH *et al.*, 2008). Nesse período, foi diagnosticada uma série de doenças letais, antes desconhecidas, como o HIV/aids, doenças genéticas raras e órfãs e doenças ambientais⁵. O ponto de partida desses grupos de ativistas, conforme aponta Filipe (2009), foi a necessidade de se criarem equipes para investigar tais doenças, incentivando a comunidade médica a iniciar os ensaios clínicos e testes de terapias.

⁵ Doenças ambientais são aquelas cuja incidência é provocada por fatores ambientais.

Para Rabeharisoa (2008), as principais dificuldades enfrentadas por esses grupos concernem à falta de autoridade cognitiva da medicina para lidar com um diagnóstico pouco conhecido ou sem tratamento. Por isso, esses coletivos se mobilizaram para provar a existência da doença, de forma que pudesse ser identificada e discutida. Nesse aspecto, o foco dos coletivos passou a ser a parceria com especialistas para reivindicar pesquisas e posterior medicalização.

Mais recentemente, emergiu um novo modelo de organização de pacientes e familiares no contexto das doenças raras, como a distrofia muscular, os quais promovem a articulação entre saberes e autoridades científicas e o público, incorporando experiências e moldando o conhecimento médico e científico (FILIPE, 2009).

Conforme relata Filipe (2009), esses coletivos apresentam novos modos de configuração de conhecimento científico e de prática médica, que podem favorecer: o reconhecimento de uma condição biológica pela comunidade biomédica; o acesso aos cuidados médicos; o apoio ao desenvolvimento de pesquisas para novas terapias e medicamentos; ou a desmedicalização no processo de requerer a retirada de classificações negativas ou patológicas, como acontece nas associações, no contexto da saúde mental e saúde neonatal.

2.1.2 As associações de pacientes sob o ponto de vista das reivindicações

No que se refere às razões pelas quais as pessoas vão se organizar em coletivos, Rabeharisoa (2008) destaca três pontos: o primeiro ocorre pela falta de diagnóstico, quando a condição do paciente não é reconhecida; o segundo é a falta de conhecimento da medicina diante de algumas doenças e, por isso, a dificuldade de tratamento; e o terceiro, consequência dos anteriores, se dá pela dificuldade em localizar pessoas com a mesma condição diagnóstica. Portanto, criar associações seria uma forma de localizar e reunir essas pessoas.

O fortalecimento das organizações de pacientes tem uma longa história, com princípio nos anos de 1940, quando foi criada a primeira organização de pacientes com doenças crônicas. Nesse percurso histórico, Rabeharisoa (2006) destaca três principais reivindicações desses grupos: a constituição de uma identidade, a mobilização e produção de conhecimento e a ação política, descritas a seguir:

- A primeira reivindicação diz respeito a uma identidade coletiva, pois pacientes com o mesmo diagnóstico reconhecem a similaridade da sua experiência individual com outros

pacientes com o mesmo diagnóstico. Assim, não estão mais sozinhos, visto que compartilham de uma identidade coletiva;

- A segunda reivindicação é epistemológica, já que os pacientes alegam que a experiência compartilhada com outros atores constitui um conhecimento sobre a doença que é diferente daquele do profissional, mas que é fundamental para que sua condição diagnóstica seja mais bem compreendida e, com isso, tratada;

- A terceira reivindicação é política, pois os pacientes consideram legítimo opinar nas decisões sobre a sua condição, já que têm uma preocupação especial sobre a doença.

Outro exemplo de agregação é citado no estudo realizado por Allsop, Jones e Baggott (2004), no Reino Unido. Esses autores verificaram que os grupos se organizaram devido a questões relacionadas à experiência de dor e perda decorrentes da doença, todos com questionamentos políticos direcionadas ao serviço público de saúde.

Neste âmbito, Jennings (1999) defende que a experiência de dor e perda constitui o fator fundamental para o ativismo, aspecto amplamente estudado nos grupos ativistas em relação ao HIV/aids. Segundo o autor, as características da dor e perda são uma fonte essencial e pouco estudada.

Outros grupos emergentes são aqueles que se unem com o objetivo principal de buscar reparação do Estado em virtude da lesão atribuída a uma pessoa em decorrência de sua doença, os quais os autores nomearam de grupos de protesto. Seus membros são propensos a interpretar as práticas médicas como paternalistas e opressoras; consideram que as empresas farmacêuticas estão preocupadas com o lucro e não com os efeitos ao longo prazo dos seus medicamentos (ALLSOP, JONES, BAGGOTT, 2004).

Segundo Filipe (2010), as associações incluem grupos, formais ou informais, que interagem com movimentos sociais de saúde, concordando ou discordando com a pauta desses movimentos. Por isso, cada associação apresenta uma forma de organização específica.

2.2 As associações de pacientes como ação coletiva

Segundo Nunes (2006), as associações de pacientes correspondem a uma ação coletiva que busca “[...] a afirmação dos problemas de saúde como problemas públicos e de constituição dos que são afetados por determinados problemas de saúde como atores coletivos no espaço público” (p.18).

Desta forma, as associações de pacientes

[...] promovem práticas inovadoras de mediação entre participantes heterogêneos no campo da saúde, como os profissionais e as instituições de prestação de cuidados, os governantes e decisores políticos, as comunidades científicas e de investigação, os prestadores de cuidados não-convencionais e a indústria farmacêutica (NUNES; FILIPE; MATIAS, 2008, p.2).

Desempenham o papel fundamental de defesa e promoção dos interesses dos coletivos que representam, bem como a capacitação dos seus membros para participarem do desenvolvimento e funcionamento dos serviços sanitários (GARCÍA-SEMPERE *et al.* 2005). Também desenvolvem ações com o objetivo de preparar, ponderar e circular experiência (RABEHARISOA, 2008).

Para Rabeharisoa (2003), as associações de pacientes têm ficado cada vez mais visíveis no cenário médico, inclusive envolvendo-se em pesquisas clínicas que tratam sobre a sua doença. São uma tendência, com possibilidade de alterar a política de saúde com a presença dos novos atores coletivos no processo de criação e desenvolvimento das políticas (ALLSOP, JONES, BAGGOTT, 2004).

Na Europa, é evidente o interesse pelas associações de pacientes, visto que o *Centre de Sociologie de l'Innovation (CSI)*, da *l'École des Mines de Paris*, coordena uma comissão composta por representantes dos países França, Portugal, Reino Unido e Irlanda para estudar a participação das associações de pacientes na área da saúde, intitulada *European Patient Organizations in Knowledge Society- EPOKS*. Trata-se de um projeto de pesquisa desenvolvido por acadêmicos, financiada pela comunidade europeia, motivados pela crescente participação dos pacientes e organizações da sociedade civil na produção e circulação do conhecimento sobre as doenças e problemas de saúde.

Na Espanha, o sistema nacional de saúde reconheceu a influência dos pacientes por meio das associações que os representam, com a promulgação de duas leis: 41/2002 e 16/2003 que regulam os direitos do paciente no sistema de saúde (GARCÍA-SEMPERE *et al.* 2005).

Pode-se argumentar, conforme citado por Filipe (2009), que as associações de pacientes apresentam dois principais projetos:

- a) Identitário e associativo: A motivação deste processo tem um caráter ativista e associativo, que pretende transformar a dor e o sofrimento numa ação política. Com isso, a família vai ocupar o papel central nas associações, envolvendo-se em distintas formas de mobilização, inclusive na criação de instâncias coletivas com a criação de associações.

[...] é aquele que pretende transformar a experiência pessoal da doença em causa coletiva de saúde, trespassando a esfera do privado para o público, do sujeito individual para o coletivo, do nacional ao internacional, entre domínios do político, do social, do sanitário, do biomédico (FILIPE, 2009, p. 23).

No caso das doenças raras, por exemplo, os familiares vão transformar as experiências pessoais em ação coletiva mobilizada pela busca do reconhecimento da doença e de acesso a tratamentos e medicamentos (FILIPE, 2009).

b) Cognitivo e epistemológico: corresponde ao “[...] envolvimento das associações nas práticas e atividades de investigação num sentido lato, mais além do que apenas as atividades de (co) financiamento ou outros tipos de envolvimento na investigação no domínio biomédico” (FILIPE, 2009, p.30).

As associações de pacientes assumem o papel de interlocutores no campo da saúde, em razão de seu projeto cognitivo, resultado da sua experiência no convívio com a doença. O projeto epistemológico dessas associações representa a necessidade de reconfiguração do processo de produção de conhecimento médico ou científico. No ínterim desses dois projetos, as associações de pacientes

[...] se tornam verdadeiros interlocutores no campo da saúde no sentido em que preenchem tanto as lacunas do saber, informação e conhecimento pondo-as a claro, como, simultaneamente, fazem a tradução e mediação entre experiência e ciência, saber formal e informal, leigos e peritos, médicos e doentes, e introduzem tensões criativas nessas mesmas divisões (FILIPE, 2009, p. 30).

Nunes, Filipe e Matias (2008) afirmam que, apesar de apresentar uma colaboração limitada na criação de políticas públicas, as associações de pacientes poderão desempenhar, no futuro, um papel central, enquanto atores políticos ou sociais.

2.3 Tendências das associações de pacientes na era da tecnologia: e-pacientes / e-associações

No decorrer desta pesquisa, observamos que o uso da internet é uma estratégia fundamental para partilhar informações, desde a iniciativa de uma pessoa procurar informações a respeito de um diagnóstico à busca de partilhamento de experiência com pessoas que convivem com a mesma doença.

Inicialmente, as associações utilizavam a internet apenas para informar sobre determinadas doenças, sem a perspectiva de promover virtualmente a partilha de conhecimento e diálogo entre as pessoas. Era possível levar informações sobre tipos de tratamentos, indicações de médicos, dentre outros, para pacientes e familiares, mas a troca de informações e o suporte social entre os associados eram restritos (GUILLAMON *et al.*, 2010).

Com a evolução da *Word Wide Web* e outras tecnologias que permitiram uma interação virtual, foram criadas comunidades virtuais, que tratam sobre temas da saúde, como grupos de pacientes no *facebook* e a criação de *blogs* ou *sites* interativos. São comunidades que permitem compartilhar experiências e obter apoio social e emocional de forma interativa e dinâmica.

As comunidades virtuais estão se tornando uma importante fonte de informação para os usuários na tomada de decisões sobre a sua saúde. Aqui os usuários podem encontrar informações relevantes para ajudá-los a escolher o melhor tratamento, ou o melhor profissional na sua vizinhança, ou a melhor estratégia para resolver um problema particular, e isso faz com que os pacientes se sintam mais capacitados e menos isolados em lidar com as suas condições⁶ (GUILLAMON *et al.*, 2010 s/n.)

As associações de pacientes, organizadas em comunidades virtuais, contribuem para que os pacientes desempenhem um papel ativo da gestão de sua saúde. Partindo da premissa de que os pacientes são especialistas em suas doenças, seu papel será facilitado pelo uso de tecnologias baseadas em organizações virtuais. Considera-se que o paciente que obtém informações sobre sua saúde nas redes virtuais estará mais bem informado e, conseqüentemente, ficará mais engajado no cuidado de sua saúde (GUILLAMON *et al.*, 2010).

Neste aspecto, os autores ressaltam que o paciente virtual, ou *e-paciente*, é aquele que vai além da postura limitada, isto é, aquela que busca apenas obter informações sobre a sua doença na internet. Trata-se de uma pessoa que também está comprometida e habilitada a lidar com a doença (GUILLAMON *et al.*, 2010).

Neste movimento, as associações que desenvolvem suas atividades em comunidades virtuais se transformam em *e-associações* (GUILLAMON *et al.*, 2010), sítios virtuais nos quais os profissionais publicam informações, e os pacientes registram e compartilham sua experiência. Além disso, trata-se de um espaço no qual os dados registrados, como o relato dos pacientes, também poderão ser úteis para a investigação biomédica, elaboração de

⁶ Tradução nossa.

estatísticas, dentre outras possibilidades possíveis de uso de informações que se tornam públicas ao serem registradas na *Web*.

Assim, percebe-se a tendência de que as associações de pacientes utilizem a tecnologia a seu favor, como ferramentas que possibilitam a participação dos associados independentemente da distância geográfica, ampliando o rol de alcance de pessoas impactadas com as informações disponibilizadas de forma digital.

No Brasil, o primeiro Encontro Nacional de Blogueiros e ativistas em redes sociais de saúde, organizado por representantes do Grupo EnconrAR⁷, aconteceu no dia 8 de junho de 2013. Desse encontro participaram pessoas que utilizam as mídias virtuais para partilharem conhecimento sobre doenças específicas, como é o caso do grupo EnconrAR, com o foco nas doenças reumáticas. O 2º Encontro Nacional de Blogueiros e Ativistas em Redes Sociais da Saúde aconteceu novamente na cidade de São Paulo, no mês de novembro de 2014.

No primeiro encontro foram discutidas as tecnologias em saúde, a importância de oferecer informação de qualidade na *Web* e o ativismo nas redes sociais. Esta iniciativa demonstra o crescimento dos coletivos que utilizam as ferramentas virtuais para trocar experiências, partilhar informações e, também, congregam pessoas para reivindicar direitos no campo da saúde.

⁷ O EnconrAR é um grupo de ajuda mútua virtual para troca de informações entre pessoas que sofrem de doença reumática. Utilizam o *slogan* “dor compartilhada é dor diminuída”.

Capítulo 3

Biocidadania: as biossocialidades reconfiguradas em torno de direitos

Neste capítulo, utilizamos o conceito de biocidadania para nos referir às práticas grupais que são organizadas em torno de projetos de cidadania na área da saúde. Corresponde a um processo em que pessoas afetadas por uma doença se tornam ativistas na luta pelo acesso aos direitos e pelo investimento em pesquisas científicas.

Para descrever as possibilidades de mobilização desses grupos ativistas, apresentamos a pesquisa realizada por Rabehariosa, Moreira e Akrich (2013), que aborda o tema do ativismo baseado em evidências. Em seguida, tratamos do papel exercido pelas associações de pacientes no desempenho da governança em saúde. A busca pelo conhecimento nesses coletivos é marcante, por isso, utilizamos a noção de perito leigo (EPSTEIN, 1995) para descrever os processos que transformam um leigo em especialista da própria doença, além da noção de paciente ativo (BARBOT, 2006), para tratar sobre o envolvimento dos pacientes na produção de conhecimento sobre a doença. Finalizamos o capítulo descrevendo as possibilidades de alianças desses coletivos com o setor biomédico nas modalidades de associação auxiliar e associação parceira.

Os pressupostos biológicos, explícita ou implicitamente, têm apoiado projetos de cidadania, especialmente no que se refere ao significado de ser cidadão. A eugenia e a degeneração racial são exemplos nos quais os projetos de cidadania foram enquadrados em pressupostos biológicos, como raça, linhagem de sangue, nível de inteligência, dentre outros. Nesse aspecto, Rose e Novas (2004) utilizam o termo cidadão biológico para “[...] abranger todos os projetos de cidadania que ligaram suas concepções de cidadania a crenças sobre a existência biológica dos seres humanos, enquanto indivíduos, famílias e linhagens, como as comunidades, população, raça e espécie” (ROSE; NOVAS, 2004, p.1).

Adriana Petryna (2004), que fez seus estudos baseando-se nos efeitos do desastre de Chernobil ⁸, alega que na cidadania biológica ocorre a afirmação de uma cidadania política por causa da exigência de compensações às autoridades públicas. As vítimas desse acidente, por exemplo, reivindicaram do Estado proteção especial, por intermédio da promulgação ou

⁸ O acidente nuclear de Chernobil, na Ucrânia, ocorreu no dia 26 de abril de 1986, quando explodiu um reator da usina, produzindo uma nuvem radioativa que atingiu toda a União Soviética, Europa Oriental, Reino Unido e Escandinávia. Os efeitos da radiação atingiram a população, ocasionando, além de mortes, doenças como câncer na tireoide (PETRYNA, 2004).

cessação de determinadas políticas ou ações, que favoreciam o acesso a recursos especiais que pudessem promover o bem-estar social e físico, fundamentados em critérios médicos e científicos e reconhecendo a lesão biológica para compensá-la.

Contudo, a perspectiva da cidadania biológica, que passaremos a chamar de biocidadania, pode ser expandida para incluir o surgimento da doença como uma nova clivagem política entre o Estado e a sociedade civil; como uma identidade por meio da qual os cidadãos enquadram suas demandas políticas e desafiam as autoridades para as formas de reparação.

Para Orsini (2006) e Filipe (2010), cidadãos biológicos são inventados de cima para baixo (a partir das autoridades governamentais, científicas e médicas), representados pelo governo da vida, e de baixo para cima, na luta pela própria vida de pacientes que trabalham para contestar a verdade biológica e biomédica.

A biocidadania é individualizada, na medida em que os indivíduos moldam suas relações em termos do conhecimento de sua individualidade somática, mas também é coletiva, tendo em vista que os grupos se organizam levando em conta uma concepção biológica de uma identidade comum. As coletividades são organizadas em torno de classificações biomédicas, com práticas de cidadania que incorporam conhecimento científico especializado (ROSE; NOVAS, 2004).

Os pacientes se tornam ativos para obter o reconhecimento de sua condição ou para desafiar o estigma que está associado às doenças, recusando o estatuto de serem meros pacientes (ORSINI, 2006, ROSE; NOVAS, 2004). A biocidadania consiste em novas formas de biossocialidades decorrentes de uma concepção biológica de identidade compartilhada que é reconfigurada no campo dos direitos.

Para Rose e Novas (2004), essas biocidadanias correspondem à criação de novos espaços para o debate público, nos quais as contestações dos coletivos criam diferentes questões para a democracia e para o ativismo. Em certos ambientes políticos, culturais e morais, a ideia de ativismo em relação à sua condição biomédica torna-se uma norma. Ativismo e responsabilidade passaram, pois, a ser não só desejáveis, mas praticamente obrigatórios, sendo o cidadão biológico compelido a viver com atos de cálculo e escolha, incentivado a ler e a compreender sua condição biológica nas línguas e retóricas da biociência e da biomedicina.

É comum que estas doenças tenham características letais, ou sejam doenças sobre as quais o conhecimento é incerto, que foram esquecidas ou são desconhecidas do campo científico. São exemplos as doenças raras, doenças genéticas e doenças ambientais. Por este

motivo, resta às pessoas se organizarem em grupos, já que o seu diagnóstico (ou do familiar) está à margem do campo nosológico (RABEHARISOA, 2008).

Rabeharisoa (2006) relata o exemplo da associação francesa de distrofia muscular, que, além de ser uma organização de pacientes e seus familiares, também se posiciona como um ator social que congrega outros atores em torno de um objetivo coletivo. Essa articulação permite constituir uma causa, que será definida e legitimada como um objeto de mobilização. Nesse exemplo, em virtude da exclusão, do estigma e do preconceito destinados aos pacientes com distrofia, o objetivo da mobilização era, primeiramente, mostrar que existiam pessoas com distrofia muscular e, em seguida, comprovar que se tratava de uma doença, e não de um defeito.

Segundo Nunes (2006), a participação dos cidadãos nas discussões sobre políticas de saúde tem sido tema de estudos, contudo salienta que a gênese de tais iniciativas não é garantia de sucesso na forma como vão se envolver nos espaços de participação pública. O risco é que esses coletivos sejam envolvidos em ações públicas apenas para oferecer informação e legitimar as decisões políticas, sem a possibilidade de manifestar suas reivindicações.

Uma série de movimentos sociais tem concentrado seus esforços nos debates relacionados à saúde. Quando as pessoas afetadas querem alterar as regras do compromisso com os profissionais e, com isso, ter mais controle sobre seus próprios corpos, ocorre a ação coletiva. São exemplos de movimentos entre os anos de 1960 e 1970, os grupos feministas, criados a partir do debate sobre maternidade e parto, usuários de saúde mental e movimentos relacionados à deficiência, dentre outros (ALLSOP; JONES; BAGGOTT, 2004).

Epstein (1995) afirma que houve um aumento de grupos ativistas relacionados à saúde com uma peculiaridade: são grupos que constroem identidades em torno de determinadas categorias de doenças e passam a reivindicar políticas com base nessas categorias. Para o autor, esses grupos criam reivindicações pela falta de confiança no setor biomédico, com ênfase na obtenção de conhecimento e repúdio do estatuto de vítima. Voltam-se para a busca da igualdade na relação entre médico e paciente, exigem maior participação na avaliação das prioridades para pesquisa e na apreciação dos resultados. Também pleiteiam tomar parte das decisões regulamentares e políticas que são criadas posteriormente ao resultado da investigação científica.

A noção de ativismo terapêutico é utilizada para:

[...] designar uma nova forma de mobilização coletiva que se opera da tentativa de alterar os procedimentos médicos e científicos (na experimentação e terapia, por exemplo) e os procedimentos farmacêuticos (FILIPE, 2009, p. 9).

Para Callon e Rabeharisoa (2008), os grupos emergentes que estão preocupados com o desenvolvimento e os efeitos das tecnociências, instigam o estabelecimento de uma nova relação entre ciência, política e economia. Allsop, Jones e Baggott (2004) também identificaram, no estudo realizado no Reino Unido, alianças políticas entre os grupos de pacientes. O primeiro exemplo aconteceu, quando, na década de 1980, foi criada uma aliança informal entre um grupo de cuidadores com a finalidade de lutar por mudanças legislativas que lhes possibilitassem a obtenção dos direitos trabalhistas.

Rabeharisoa, Moreira e Akrich (2013) constataram a emergência de uma nova forma de ativismo, no qual as associações não apenas focariam suas ações para lutar pelos direitos e ofereciam ajuda aos seus pares, mas pretendiam atuar diretamente na luta contra as doenças, com o objetivo de encontrar a cura para seus males. Um exemplo são os grupos em torno de doenças que oferecem risco de morte, como doenças raras e câncer que, por causa da falta de tratamento, exigiram o investimento em pesquisas. Com isso, passaram a atuar no campo das atividades biomédicas, com a intenção de pressionar e alavancar as pesquisas, alcançando, assim, a cura para tais doenças.

A forma como cada associação de paciente vai se relacionar com atores políticos, indústria farmacêutica ou especialistas médicos será específico a cada caso, com particularidades que vão definir quais os problemas e prioridades entrarão em pauta e, também, como se dará o relacionamento, os diálogos e o reconhecimento do significado de ter determinada doença para cada pessoa (FILIPE, 2009).

3.1 O ativismo baseado em evidências nas associações de pacientes

Rabeharisoa, Moreira e Akrich (2013) realizaram uma pesquisa em quatro países (França, Irlanda, Portugal e Reino Unido) para entender de que maneira os grupos ativistas relacionados a questões de saúde se articulam para produzir conhecimento. A proposta dos pesquisadores foi entender como as associações juntam evidências para que as questões relacionadas a determinadas doenças se tornem problemas de saúde.

O foco dos pesquisadores foi a multiplicidade de formas de conhecimento que os diversos grupos de ativistas mobilizam, que inclui o conhecimento biomédico, a avaliação de

tecnologias de saúde, as pesquisas em saúde pública e as intervenções com medidas judiciais. Utilizam o termo “ativismo baseado em evidências”, tanto para captar a diversidade de organizações, quanto para destacar a emergência de uma nova possibilidade de ativismo em saúde: os pacientes e grupos de ativistas não se organizam exclusivamente para buscar a cura, mas se posicionam para trazer à tona questões de saúde pública que são de interesse das pessoas afetadas por distintas doenças. Com isso, o conhecimento não é apenas uma ferramenta para que se produzam reivindicações, mas transforma-se no próprio alvo do ativismo (RABEHARISOA; MOREIRA; AKRICH, 2013).

Para os autores, a evidência é o instrumento que vai mediar o conhecimento e a experiência. O termo conhecimento se refere ao que é dito sobre a natureza das condições dos pacientes, que pode ser efeito do conhecimento científico ou experiencial, ainda que essas declarações sejam contraditórias em relação às doenças. Por outro lado, o termo *expertise* refere-se à capacidade de produzir suposições sobre tudo o que diz respeito a uma doença e como o problema de saúde deve ser tratado. E, finalmente, o termo evidência é usado de modo a articular conhecimento e experiência que vão produzir um conhecimento sólido sobre as condições dos pacientes.

A articulação entre conhecimento e política, presentes no ativismo baseado em evidência, é realizada por meio de um trabalho de coleta de experiências, opiniões e sugestões dos membros de um grupo de pacientes, com uma sistematização muito simples. Por exemplo, ao agrupar os dados que constam das fichas de inscrição para participar da associação, registram-se as histórias obtidas nas atividades de apoio ofertadas pelas associações (por exemplo, nos fóruns e redes sociais da internet e nos grupos de autoajuda).

Também utilizam uma metodologia mais sofisticada, por meio de uma pesquisa que possibilita a publicação de relatórios e outros documentos que poderão ser utilizados como prova, resultante do conhecimento experiencial produzido pelas associações de pacientes, mediando as partes interessadas e o sistema público de saúde. Dessa forma, o conhecimento baseado em evidências, produzido pelas organizações, desempenha um papel fundamental para a criação de políticas de saúde (RABEHARISOA; MOREIRA; AKRICH, 2013).

Rabeharisoa, Moreira e Akrich (2013, p.8) afirmam que o ativismo baseado em evidências segue o seguinte modelo conceitual⁹:

1 – As associações de pacientes delineiam suas preocupações com a construção de um conhecimento experimental decorrente da coleta de experiência dos seus membros;

⁹ Tradução nossa.

2 – Esses grupos articulam o conhecimento científico com o conhecimento experiencial, com o objetivo de tornar o último politicamente relevante para formular questões de saúde;

3 – Com esse processo, os grupos podem reformular as questões sobre a saúde que estão em pauta, desestabilizando entendimentos existentes e identificando áreas ou temáticas que estão fora do debate científico ou das políticas públicas de saúde;

4 – As causas defendidas pelas associações de pacientes, o modo como elas definem suas condições e as identidades emergentes são o resultado das atividades relacionadas à produção de conhecimento;

5 – Para alcançar essas mudanças epistemológicas, as organizações de pacientes tornam-se parte de uma rede de conhecimento juntamente com especialistas. Colaboram de alguma maneira com as autoridades em saúde e profissionais da área médica, abandonando a perspectiva do confronto.

As organizações de pacientes, ao produzirem evidências sobre as condições das pessoas que são afetadas por uma doença e suas preocupações, atingem dois objetivos: conseguir reunir um conjunto de pessoas com interesses comuns para obter representatividade, o que ocorre em razão do uso de instrumentos para coletar e analisar suas experiências; e tornar legítimas as associações enquanto representantes dos pacientes, debatendo com outras partes interessadas os problemas de saúde do grupo que representam (RABEHARISOA, MOREIRA e AKRICH, 2013).

Além de reunir a experiência de profissionais e cuidadores, Rabeharisoa, Moreira e Akrich (2013) afirmam que as associações de pacientes desenvolvem uma micropolítica do conhecimento, decorrente do empenho desses grupos em orientar os pacientes e seus familiares, por exemplo, sobre como adentrar e circular nas instituições de pesquisa e serviços de saúde e sobre como negociar os cuidados de saúde com os profissionais. Para os autores, são ações que implicam traduzir a linguagem científica em linguagem acessível aos leigos, produzindo provas que podem ser utilizadas na interação com outros interlocutores. Um exemplo citado pelos autores é o que ocorre no caso das doenças raras, quando as associações de pacientes munem seus membros com conhecimento para que, além de gerir suas condições de saúde, também possam produzir questionamentos a respeito do diagnóstico, assistência médica e social.

A noção de ativismo baseado em evidências (RABEHARISOA; MOREIRA; AKRICH, 2013) consiste em ter como foco a produção de conhecimento, com estratégias para

explorar as múltiplas dimensões das condições de saúde dos pacientes, cujas reivindicações vão emergir desse processo.

Na referida pesquisa realizada por Rabeharisoa, Moreira e Akrich (2013), é impossível pensar no engajamento das associações de pacientes como atores isolados na construção do conhecimento. Por isso, um fato comum é a diversidade de relacionamentos que os pacientes, ativistas ou usuários estabelecem com os especialistas. Por exemplo, quando médicos colaboram com determinadas associações e se envolvem nas reivindicações dos pacientes, passando a atuar em defesa desse grupo.

Essas redes de conhecimento partilhado entre leigos e especialistas, presente no ativismo baseado em evidências, constituem comunidades epistêmicas: “[...] uma rede de pessoas com experiência e competência reconhecidas em um domínio específico e com conhecimento relevante para fazer reivindicações políticas dentro desse domínio” (HAAS, 1992, p.3 *apud* RABEHARISOA; MOREIRA; AKRICH, 2013, p.16, tradução nossa). Esse processo difere dos relacionamentos entre especialistas e leigos nos movimentos sociais de saúde, pois, segundo os autores, os pacientes colaboram com os especialistas em uma investigação coletiva para produzir conhecimento e políticas; já no caso dos movimentos, emerge uma cultura de confronto que desafia as formas existentes de poder e autoridade.

3.2 A governança em saúde

A governança em saúde, de acordo com Rabeharisoa (2008), também é desempenhada pelas associações, especialmente no que se refere ao conhecimento, advindo das transformações nas políticas de investigação científica. A autora utiliza o exemplo da governança em empresas, a qual interage com diferentes atores e colabora com categorias distintas, como trabalhadores, clientes, fornecedores, dentre outros, que são as “partes interessadas”. Utilizando esta noção para a área da saúde, as partes interessadas são os pacientes e seus representantes. É possível, assim, argumentar que os pacientes não são apenas o objeto de cuidado ou experimentação, sob o domínio de médicos, indústrias de medicamentos ou pesquisadores. São agentes envolvidos diretamente nas ações realizadas em decorrência da sua doença e, por outro lado, também os beneficiários.

Neste sentido, Rabeharisoa (2008) afirma que é direito do paciente que as associações que o representam sejam consideradas partes interessadas. Com isso, as organizações de pacientes são investidas de autoridade cognitiva e epistemológica para se interessar pela criação e implementação de políticas de saúde e, também, são responsáveis pelo planejamento

e desenvolvimento de pesquisas sobre a doença foco da associação. E ainda, as motivações poderão ser utilitárias, nas quais se aproveita a experiência do paciente para a investigação, ou moral, ao integrar o paciente na pesquisa sobre a sua doença.

Para Filipe (2009), as associações de pacientes ocuparão a posição de governança na saúde, no âmbito nacional ou internacional quando

[...] retomam parte da luta dos movimentos sociais em saúde em muitos dos seus processos, efeitos, narrativas e repertórios de acção mas de tipo diferente no que depende duma nova forma de cristalização institucional e que de modo distinto perpassa e reorganiza as esferas do público e do privado, do económico e do caritativo, do pessoal e do social, sob a forma híbrida duma nebulosa de actores ou colectivos (FILIPE, 2009, p.15).

Outro ponto que impulsionará o ativismo, de acordo com Nunes, Filipe e Matias (2008), é a tendência à privatização e à transformação da saúde em mercadoria. Em Portugal, percebe-se o afastamento do Estado na prestação de atendimento e, conseqüentemente, o deslocamento da governança da saúde para entidades não públicas, fatores que estimulam a mobilização em torno dos recursos de saúde e acesso a medicamentos.

Nesse movimento, as indústrias e o setor da biotecnologia concentram seus investimentos na produção de tecnologias de diagnóstico e terapias, sobretudo para doenças que afetam grande parte da população, ou seus segmentos mais ricos, fato que, segundo os autores, leva à “mercadorização na governação da saúde” (NUNES; FILIPE; MATIAS, 2008, p.2). Conseqüentemente, o investimento em pesquisas e medicamentos para doenças órfãs e raras é reduzido, já que afetam um número restrito de pessoas. Como efeito desses movimentos de privatização e mercadorização da saúde, emergem os grupos que vão contestar esse modelo. Os objetivos desses movimentos são:

[...] a abertura de novos espaços de participação para os doentes e para os que lhes prestam cuidados fora do âmbito profissional médico e de enfermagem, como forma de promoção da defesa dos seus direitos e, em particular, do direito efetivo ao acesso a cuidados de saúde pelos doentes ou pessoas portadoras de deficiência (NUNES; FILIPE; MATIAS, 2008, p.2).

Nesse âmbito, Nunes (2006) ressalta a importância das organizações de pacientes, especialmente no que tange às doenças raras e órfãs, para mobilizar e promover avanços neste cenário.

Nunes (2006) define domiciliarização dos cuidados os processos de privatização da saúde, que ocorrem principalmente nos casos de doenças crônicas, quando, com o advento das

novas tecnologias, é possível monitorar o paciente a distância. Esta monitorização recai sobre o próprio paciente ou fica na responsabilidade de seus familiares, que terão a responsabilidade do cuidado e tratamento no próprio domicílio. Trata-se de ações que, anteriormente, eram de responsabilidade dos serviços de saúde e, atualmente, foram transferidas para os cidadãos, incidindo, na maioria das vezes, sobre as mulheres.

Para Nunes (2006), esses processos contribuem para o acesso desigual aos serviços de saúde, afetando principalmente a população mais pobre que, fatalmente, terá dificuldades no acesso ao medicamento e serão vítimas da falta de qualidade nos serviços.

Tais processos de privatização estimulam a emergência de novos atores sociais que vão atuar na regulação da saúde. Em decorrência da falta de interesse em certas doenças, organizações de pacientes são criadas para promover e financiar pesquisas sobre doenças raras. E serem responsáveis, por exemplo, por disponibilizar os medicamentos órfãos (que são de difícil acesso por serem ignorados pelas indústrias farmacêuticas devido ao escasso mercado) ou por acompanhar o paciente para que faça a solicitação dos medicamentos ou tratamentos via instâncias jurídicas, considerando o direito do cidadão ao acesso aos serviços de saúde (NUNES, 2006).

Podemos dizer que essas associações de pacientes representam a emergência de um novo ator institucional para desempenhar a vigilância das políticas de saúde. Trata-se de uma resposta, sob forma de ações coletivas, contra a violação de direitos e desigualdade no acesso aos serviços de saúde.

3.3 Sobre quando o paciente se torna especialista em sua doença: a noção de perito leigo

A busca pelo conhecimento científico desses coletivos aglutinados em torno de uma condição biológica é marcante, pois, ao se comprometerem com tais questões, a linguagem que essas pessoas usam demonstra que compreendem sua doença e a descrevem empregando expressões biomédicas. Aqueles que sofrem direta ou indiretamente da doença ou deficiência mergulham na literatura científica e obtêm informações que podem ser usadas para negociar com o médico uma gama de possibilidades terapêuticas.

Esse modelo rompeu com a concepção tradicional de paciente, ancorada na tradição clínica na qual ele se tornava vulnerável pela sua doença e confiava na autoridade moral e cognitiva do médico para diagnosticar e resolver o seu problema (RABEHARISOA, 2008). A noção de perito leigo, ao contrário, confere condições para que o paciente saia da condição passiva e impotente e se posicione de acordo com a sua própria representação da doença.

Segundo Filipe (2010), os ativistas foram vistos como peritos leigos pela comunidade científica, entre os anos de 1987 e 1992, quando ocorreu uma inversão de papéis, nos quais os ativistas, nessa época especialmente ligados à aids, que apresentavam oposição aos profissionais e autoridades em saúde, passaram a ocupar espaço de participação em comissões de ensaios clínicos e naquelas ligadas a institutos nacionais de saúde. Esse pioneirismo possibilitou que outros movimentos, especialmente aqueles que constroem suas identidades em decorrência de uma doença, também formulassem reivindicações científicas e políticas, inspirando-se nas estratégias do ativismo terapêutico HIV/aids.

Para Rabeharisoa (2008), a noção de perito leigo é usada nos estudos de ciência e tecnologia que tratam do lugar dos usuários, cidadãos e leigos nos debates científicos. Esses estudos retratam que as tecnociências não são mais destinadas aos especialistas, mas também envolvem grupos leigos, que lutam pelo direito de participar da implementação de técnicas científicas. São pessoas que detêm conhecimento e *know how* a respeito da doença, o que lhes confere condições para dialogar com especialistas e, inclusive, propor temas de investigação.

Neste âmbito, observa-se que a pesquisa em ciência e tecnologia não é mais um campo restrito aos especialistas, mas é ocupada também por pessoas que lutam pelo direito de participar dos processos de definição e execução de atividades médicas. Segundo Epstein (1995), os grupos de pacientes desafiam as relações hierárquicas entre especialistas e leigos e defendem o direito das pessoas afetadas por uma doença de participar da produção do conhecimento biomédico.

Para Filipe (2009), os peritos leigos vão inaugurar um modelo associativo que mobiliza recursos, dentre eles suas próprias experiências, que permitirão o registro de suas informações, estatísticas, análises e outras formas de investigação “[...] onde são eles mesmos os objetos, sujeitos e produtores/detentores de conhecimento” (p.12).

A autora relata que a noção de peritos leigos e peritos em experiência apareceu nas últimas duas décadas, no momento em que as pessoas começaram a se organizar em coletivos em torno de doenças raras. Para a autora, essa noção emerge como modelo ideal que se localiza na intersecção dos saberes dos especialistas e dos leigos. O perito leigo também poderá incorporar outras posições, ao participar das controvérsias tecno-científicas no debate entre profissionais e especialistas. Aliás, o próprio perito leigo poderá se tornar controverso ao se destacar como perito entre os outros leigos.

Segall e Roberts (1980) desenvolveram um estudo, publicado nos Estados Unidos, para comparar o nível do conhecimento médico entre os pacientes e em que medida a

informação obtida com seus médicos é compreendida. Um dos pontos relatados é que, em alguns casos, o especialista tem interesse em manter o paciente desinformado, comunicando-se com ele de forma limitada para manter a interação em um nível instrumental e evitar reações incontroláveis de pacientes que não entenderiam as informações a respeito da sua doença. Também pode ser uma maneira de preservar o poder que exerce, com capacidade de controlar os questionamentos do paciente ao manipular a quantidade de informações que lhe será repassada. Nesse sentido, os autores afirmam que se trata de uma prática pela qual os médicos subestimam a capacidade de compreensão do paciente e, conseqüentemente, utilizam uma forma de comunicação limitada que, além de manter a assimetria de poder, pouco contribui para aumentar o nível de conhecimento dele.

A pesquisa de Segall e Roberts (1980) também descreve a insatisfação dos pacientes em relação às informações que recebem de seus médicos, sendo consenso de que estes são pouco informados sobre o significado dos termos clínicos. Ainda afirmam que alguns médicos subestimam o nível de informações que o paciente tem a respeito da sua doença, conseqüentemente, promovendo diálogos pouco satisfatórios.

Esse estudo, desenvolvido nos anos de 1980, revela a fragilidade do conhecimento do paciente em relação à doença e a comunicação empobrecida da relação médico-paciente. Contudo, nos estudos seguintes, observa-se uma transformação no que se refere ao conhecimento do paciente, que começa a ocupar um espaço diferente do anterior, conforme será relatado nos parágrafos seguintes.

Prior (2003) argumenta que os pacientes podem ter amplo conhecimento sobre sua doença e suas condições de vida e também podem se transformar em especialistas para desafiar a hegemonia médica. No entanto, não são peritos para propor uma resolução diagnóstica, de modo a confirmar que o conhecimento leigo é limitado.

Por exemplo, quando um cuidador é especialista em observar as mudanças do comportamento de uma pessoa com demência, logo poderá reconhecer a mudança, e não a doença, o que a autora chama de conhecimento experiencial. Dessa forma, o que não é experimentado não é conhecido, de modo que os cuidadores leigos não têm conhecimento da diversidade de sintomas de Alzheimer; por isso, a perícia leiga é reduzida. Outra limitação é o fato de o leigo não poder relacionar os sintomas de uma doença com outros diagnósticos. Pode-se afirmar que são especialistas do seu próprio corpo e comportamento, mas a experiência é limitada e o conhecimento é parcial e restrito (PRIOR, 2003).

Prior (2003) relata o exemplo da vacinação contra a gripe, com o objetivo de argumentar que o conhecimento leigo envolve erro. O caso se refere a um idoso de 87 anos

que se recusava a vacinar com o argumento de que já tivera quatro resfriados. Portanto, já teria adquirido a imunidade; também argumentou que conhecia uma pessoa que contraíra a gripe após tomar a vacina. Trata-se de um exemplo de que o leigo não possui experiência de dados epidemiológicos sobre a avaliação dos riscos e os efeitos da vacinação contra a gripe.

O que a autora quer destacar é que o público leigo pode ter ideias equivocadas sobre assuntos relacionados à saúde e à doença. As pessoas podem ter experiência da enfermidade, mas não habilidade para fazer o diagnóstico e propor o tratamento da doença. Por isso, pode-se nomeá-las como peritos leigos apenas pelo fato de serem experientes em conviver com a doença. Têm conhecimento sobre seu próprio corpo, suas dores e como seu organismo reage à medicação; algumas vezes conhecem com detalhes outras pessoas com o mesmo diagnóstico. No entanto, a experiência não é suficiente para entender a complexidade da doença.

[...] é, talvez, o tempo de reconhecer as virtudes da experiência, e não confundir as questões relativas ao uso e manipulação de conhecimento técnico (o reino de especialização), com o objetivo político digno de assegurar a participação do público leigo e consultá-lo em todos os assuntos que se referem à medicina. Parafraseando os sentimentos de Max Weber (1948), os peritos científicos e médicos não podem ser capazes de nos instruir sobre o que devemos fazer, mas eles podem instruir-nos sobre o que não é possível fazer - e como, exatamente, fazê-lo (PRIOR, 2003, p. 54).¹⁰

Contrariando a autora supracitada, outra concepção do conhecimento leigo destaca o valor atribuído à experiência. A capacidade que as associações demonstram para mobilizar a experiência dos pacientes traz à tona questões que podem evocar informações que ainda não foram registradas no conhecimento formal (RABEHARISOA, 2008).

Para Rabeharisoa (2008), a categoria de peritos leigos emerge quando pacientes e associações buscam obter conhecimento formal para dialogar com os especialistas. Já na categoria do perito em experiência, paciente e associação estabelecem um *corpus* de conhecimento baseado na experiência dos pacientes. Estas duas posições de conhecimento não são excludentes.

3.3.1 Sobre a noção de paciente ativo

O envolvimento do paciente ao se relacionar com o seu médico e organizar seus cuidados o aproxima da posição de paciente ativo que, para os médicos, seria o doente sintonizado, com competências para a ação. O paciente envolve-se na negociação sobre seu

¹⁰ Tradução nossa.

tratamento, por exemplo, quando aprende a gerir sua doença, interpretar os sintomas e prever crises, com atos técnicos que demonstram um papel ativo na lida com a enfermidade. Essas pessoas ocupam outros espaços, como trabalho e família, de forma que a responsabilidade sobre a doença não pode ser restrita ao médico (BARBOT, 2006).

No exemplo da luta contra a aids, observa-se a mudança no papel do paciente, que se torna ativo mediante transformações individuais e coletivas no campo da medicina. Contudo, para Barbot (2006), coexistem diferentes percepções de pacientes ativos na França, onde foram identificadas duas gerações de associações, com diferentes posições, adotadas de acordo com a identidade do seu público.

Na primeira geração, no início da epidemia da aids, a associação desempenhou o papel de mediador entre os pacientes soropositivos e a sociedade. Considerou-se valiosa a experiência do paciente, que deveria transmitir essa experiência para o médico, a fim de que, além de obter o tratamento adequado, também pudesse esclarecê-lo quanto aos aspectos da doença que ele desconhece. Aliás, o conhecimento do médico é sempre parcial, por causa da incapacidade de entender a dimensão da doença relacionada à experiência pessoal do paciente soropositivo. Além disso, o diálogo é fundamental para garantir a qualidade dos cuidados e tratar o paciente como sujeito ativo. Com a centralização nas experiências, utilizam-se recursos pedagógicos para que os testemunhos dos doentes sejam acompanhados por uma orientação sobre a melhor forma de gerir seu tratamento (BARBOT, 2006).

Na segunda geração, a associação foi constituída pelos próprios pacientes que mantinham o contato direto com os médicos e a sociedade. O objetivo era o empoderamento dos pacientes nos cuidados de saúde e pesquisa, englobando relações de poder e dominação. No início da epidemia, os médicos ocupavam um lugar de hegemonia, com ausência de contrapoder, imbuídos de toda a autoridade. Por isso, essa segunda geração (por volta dos anos de 1989) pretendeu romper com esse modelo de dominação, que culminou na criação de associações que passaram a exercer o controle social, apontando as controvérsias nas pesquisas e, também, promovendo alianças entre a elite médica e o governo.

Nessa fase, segundo Barbot (2006), a informação foi considerada como instrumento de contrapoder, uma vez que permitia romper com o monopólio de conhecimento dos especialistas. Os pacientes foram mobilizados para obter informações na fonte, participar de eventos científicos, como congressos, e exigir a divulgação dos ensaios clínicos e o progresso nas pesquisas. Um exemplo do contrapoder é quando o paciente tem competência para fazer comparação de dados de pesquisas ou tratamentos e, de posse dessa informação, dialogam

com seus médicos, questionando por que foram prescritos determinados medicamentos quando se sabe que estão disponíveis outros tratamentos supostamente mais eficazes.

Barbot (2006) apresenta mais um modelo de paciente ativo na segunda geração, que ela chama de “paciente experimentador”. Nesse contexto, o paciente está lidando com um mundo médico disperso, em razão da crescente tecnicidade das ciências médicas e dos limites do conhecimento dos médicos. Também é disperso pelas ideologias e disputas territoriais entre os favoráveis à medicina alopática e os favoráveis aos tratamentos alternativos. Dessa forma, nenhum médico poderá ser o detentor da verdade, conforme relata a autora. Consequentemente, para construir sua própria verdade, o paciente vai se deslocar de um médico para outro e de um tratamento para outro. Inicia-se uma longa jornada por um labirinto de médicos e medicamentos na expectativa de encontrar o tratamento mais eficiente.

Sob essa perspectiva, Barbot (2006) afirma que a medicina oficial, no exemplo francês, é aquela oferecida pelo governo, instituições de pesquisa e indústrias farmacêuticas a qual exerce poder sobre o paciente e se impõe sobre aquele que é hospitalizado. Assim, a crítica recai no impedimento de o doente receber tratamentos alternativos, que são negligenciados e condenados pelos órgãos oficiais, sendo direcionados para as margens da ilegalidade, muitas vezes expondo esses medicamentos como obra de charlatões. Com isso, mais uma reivindicação desse grupo é que o governo reconheça a medicina alternativa e acompanhe as pesquisas nesse campo.

Ainda sobre paciente experimentador, segundo Barbot (2006), uma associação de pacientes da França publicou um experimento conduzido por um dos seus militantes. Nesse exemplo, paciente e pesquisador eram uma só pessoa, que se envolveu na experiência para testar as hipóteses dos efeitos clínicos na administração de um medicamento, e que tinha por objetivo acompanhar sua condição biológica na interrupção temporária do remédio.

Essas duas gerações possibilitaram a Barbot (2006) a subdivisão de pacientes ativos em quatro modelos de constituição, tomando por base o cenário da aids:

- 1 - Paciente gerente da sua doença;
- 2 - Paciente empoderado;
- 3 - Paciente com domínio da ciência;
- 4 - Paciente experimentador.

Quadro 1 - Modelos de pacientes ativos

	1—The illness manager (AIDES)	2—The empowered patient (ACT UP)	3—The science-wise patient (ACTIONS TRAITEMENTS)	4—The experimenter (POSITIFS)
Patient/doctor relationship <i>What is the problem?</i>	1-1. Medicocentrism Patients are considered as objects. Doctors ignore the patient's personal experience of illness.	2-1. Domination Patients are weak, because isolated. Doctors are imbued with the authority of the medical corps.	3-1. Asymmetry Doctors have a better access to information (on treatment and research) than patients.	4-1. Ideology Doctors present their "choices" (allopathic or alternative medicine) as "scientific truths".
Acting on healthcare and research <i>What does it mean?</i>	1-2. Restore patients' quality as subjects , emphasize their experience of illness, defend and extend their rights.	2-2. Construct a strong community of sufferers , which exercise a counter power.	3-2. Elaborate strategic action focused on access to latest therapeutic innovations.	4-2. Construct a new learned community based on patient experiments and a plurality of approaches to science.
Patients' testimonies <i>To what end?</i>	1-3. Construct collective learning on illness management (way sufferers construct their futures; tactics they use to take their medicines).	2-3. Denounce concrete situations of domination (difficulties in access to healthcare due to discriminatory practices).	3-3. Demonstrate the involvement of patient in cutting-edge research (participation in new clinical trials).	4-3. Participate in the search for knowledge (by communicating the results of their experiments).
Public authorities and pharmaceutical companies <i>How to deal with them?</i>	1-4. Trust in the regulatory process as warranty of respect of patient rights.	2-4. The State should be a bulwark against the deleterious effects of market forces.	3-4. Criticism of the archaic nature of the State, and emphasis on market dynamics.	4-4. Criticism of the narrowness and partiality of the "official world" of medicine (public authorities and major pharmaceutical companies).

Fonte: BARBOT, 2006, p. 548.

O exemplo francês, mencionado por Barbot (2006), ilustra como as organizações de pacientes têm o efeito de minar o modelo de representações sobre a doença instituído pelo médico, substituindo-o por outro no qual os pacientes participam da construção do conhecimento e justificam as demandas sociais, apoiando-se em sua experiência com a doença.

3.4 Sobre como os coletivos formam alianças com o setor biomédico

Rabeharisoa e Callon (2002) descrevem duas formas de envolvimento dos coletivos na investigação sobre doenças: a associação auxiliar e a associação parceria.

No primeiro modelo, compete ao médico a responsabilidade de decidir qual o tratamento adequado para o paciente. Há um fluxo de comunicação entre ambos para que o paciente entenda a prescrição do médico, e o tratamento seja ajustado de acordo com suas condições psicológicas. Espera-se que o paciente se comporte de forma colaborativa a fim de que o tratamento ocorra em condições técnicas favoráveis. É um modelo adequado a pacientes com doenças crônicas. Em alguns casos, estes promovem ações cotidianas que correspondem a uma extensão da atividade médica, como autoinjeções, no caso de diabéticos. Mas a responsabilidade pelo cuidado não é restrita ao paciente, já que outros atores são chamados para auxiliar os médicos, oferecendo apoio emocional e social: familiares, cuidadores e associações de apoio.

Nesse modelo auxiliar, a associação de pacientes pode desempenhar o papel de delegar decisões, porque, ao reconhecer a falta de conhecimento científico dos leigos, opta por confiar aos especialistas a responsabilidade de escolher que linhas de pesquisas serão priorizadas (RABEHARISOA; CALLON, 2002).

São nomeados peritos assessores, que comumente são profissionais reconhecidos na especialidade que se tornam referência para a associação. Isso ocorre, sobretudo, quando o conhecimento da associação sobre a doença é embrionário, sendo necessário, portanto, buscar especialistas aliados que possam desenvolver pesquisas ou, até mesmo, assessorar a associação que pretenda identificar e patrocinar laboratórios para realizar uma investigação científica (RABEHARISOA, 2003).

Existe outra possibilidade no modelo auxiliar que, segundo Rabeharisoa e Callon (2002), é mais recorrente, ou seja, ao invés de delegar a responsabilidade por todas as decisões aos especialistas, os leigos que compõem as associações adquirem conhecimento sobre a doença para poderem negociar o tratamento com os médicos. Trata-se de uma estratégia para assegurar que os especialistas não promovam seus interesses particulares em detrimento do coletivo.

No modelo auxiliar de envolvimento das associações, a dificuldade aparece quando as decisões sobre os projetos são delegadas aos médicos; por isso, a associação perde sua autonomia e seu acesso aos meios científicos pode ser limitado (RABEHARISOA, CALLON, 2002). Desse modo, fica impossibilitada de tomar as decisões sobre a pesquisa que financia (RABEHARISOA, 2003).

Esse modelo tem inspiração nos grupos de ajuda mútua, nos quais os pacientes se reúnem para obter o reconhecimento recíproco e a ajuda de pessoas que partilham da mesma

doença. De acordo com Rabeharisoa (2003), são grupos que, na maioria das vezes, desempenham o papel auxiliar junto aos profissionais.

No outro modelo, o da associação parceira, Rabeharisoa e Callon (2002) afirmam que o foco está em destacar a importância dos pacientes descreverem a sua experiência com a doença e decidirem sobre as soluções mais adequadas. Nesse caso, é imprescindível reconhecer a experiência do paciente, pois só ele sabe descrever como é conviver com a doença, quais suas necessidades e o que o torna diferente, fatores que os médicos não podem adivinhar.

Assim, o paciente é o parceiro do médico. Contudo, o desafio é como formalizar essa experiência para que os especialistas possam compreender e discutir o assunto. Por isso, a associação exerce um papel fundamental, pois vai reunir e comparar a experiência dos pacientes, e formalizar uma experiência coletiva, que será tão autêntica quanto a dos especialistas, embora com conhecimentos distintos. Para os autores, “[...] se os doentes devem ser considerados como especialistas em experiência, seu conhecimento da doença deve ser formalizado de tal modo para demonstrar o seu valor (RABEHARISOA; CALLON, 2002).

Rabeharisoa (2003) também nomeia esse modelo como emancipatório, cuja inspiração ocorre nos grupos de defesa dos direitos dos pacientes, entre os anos 1960 e 1970. Faz, ainda, uma crítica ao de autoajuda, ao afirmar que esses grupos correspondem a minorias e não se mobilizam para reivindicar direitos que são ignorados pelas autoridades. Nesse modelo, pretende-se negociar com as autoridades a forma como suas doenças serão tratadas pelos profissionais e, assim, legitimar um discurso coletivo com a afirmação de suas doenças.

Em pesquisa realizada na França, na associação de distrofia muscular, observou-se que os pacientes e familiares colaboravam com os especialistas na produção de conhecimento para compreenderem a sua doença, o que os ensinava a explorar novas possibilidades terapêuticas e formas distintas no cuidar. Nessa investigação, os pesquisadores identificaram uma forma de colaboração entre pacientes e especialistas na qual a aprendizagem mútua combina a experiência do leigo com o conhecimento científico do especialista (RABEHARISOA, 2003).

A principal dificuldade dessa instituição francesa para se engajar na pesquisa se refere ao fato de, nos anos de 1960, haver pouca informação sobre a doença, poucos pesquisadores e inexistência de grupos de especialistas sobre essa patologia. Assim, os pacientes e familiares não tinham alternativa a não ser formar grupos entre seus pares para discutirem a doença e sua experiência em conviver com doenças neuromusculares e iniciarem um processo de pesquisa.

A novidade dessa associação, segundo Rabeharisoa (2003), foi a criação de procedimentos que podiam transformar o compromisso social dos pacientes em produção de

conhecimento, provocado por circunstâncias históricas, que levaram a associação a ter o controle da sua política de pesquisa e fazer parceria com especialistas, exercendo seu próprio direito.

Cabe ressaltar que a referida associação foi criada em um contexto em que vários fatores contribuíram para que se formasse um modelo de parceria. As características da doença e o estado de conhecimento sobre a distrofia foram decisivos para a parceria. A raridade e a gravidade da doença confrontaram os médicos e os colocaram diante da sua própria impotência, o que gerou a falta de interesse na patologia que, conseqüentemente, não foi objeto de interesse dos pesquisadores. Então, o foco das ações dos pacientes e familiares foi romper com esse círculo de indiferença, estimulando a criação de organizações de pacientes com doenças raras que formariam uma aliança para estimular pesquisas e acesso a medicamentos.

O modo de envolvimento dessa associação legitima o papel das organizações em produzir mobilizações coletivas em torno de doenças específicas, prioritariamente doenças que são negligenciadas nos sistemas públicos de saúde. Por isso, pode-se afirmar que as associações de pacientes podem ser uma força motivadora da produção de conhecimento sobre uma doença e possuem competência para orientar investigações que, anteriormente, não eram possíveis nos mecanismos tradicionais de produção científica e políticas públicas (RABEHARISOA, 2003).

Capítulo 4

A participação dos coletivos para a construção do conhecimento sobre saúde

Esses grupos terão especialistas médicos, laboratórios, histórias, tradições e uma forte intervenção dos agentes protetores para ajudá-los a experimentar, partilhar, intervir e “entender” seu destino (RABINOW, 2002, p. 147).

A proposta deste capítulo é descrever de que forma leigos, organizados em coletivos, participam da construção do conhecimento sobre saúde. Para isso, inicialmente, utilizamos a mobilização em torno do HIV/aids como caso exemplar de participação de pacientes, organizados em coletivos, na pesquisa biomédica. Em seguida, versamos sobre a pesquisa realizada por Michel Callon (1999) para apresentar três modalidades de participação dos leigos nos debates científicos e, finalmente, utilizamos o conceito de fóruns híbridos para descrever os espaços híbridos criados para debater as controvérsias em torno da temática da saúde.

4.1 A participação de coletivos de pacientes na pesquisa biomédica: o caso do HIV/aids

Epstein (1995) realizou um estudo para analisar a participação dos leigos na pesquisa biomédica, sobretudo a respeito dos mecanismos que os grupos ativistas em torno da aids utilizaram para conseguir credibilidade perante os pesquisadores, em um período em que a pesquisa sobre a doença era marcada por controvérsias, incertezas e politização do público interessado no progresso da investigação biomédica. Trata-se de um movimento bastante expressivo, principalmente nos Estados Unidos. Corresponde ao primeiro movimento social neste país que obteve a conversão do *status* de vítimas para o *status* de ativistas especialistas¹¹ (EPSTEIN, 1996).

Segundo o autor, este caso sugere a possibilidade de os grupos ativistas acumularem conhecimento, por terem experiência com a doença, proporcionando credibilidade e, em certas circunstâncias, tornando-se participantes na construção do conhecimento científico. Embora com limites demarcados, a participação desses coletivos na pesquisa biomédica

¹¹ A noção de ativista especialista cunhada por Epstein (1996) corresponde a leigos que se tornam especialistas em suas doenças e ativista na luta por direitos relacionadas ao HIV-aids.

contribuiu para as mudanças nas práticas epistemológicas e para o desenvolvimento das estratégias terapêuticas.

Na análise dos coletivos ativistas em torno do HIV/ aids, Epstein (1995) destaca algumas táticas que permitiram que esses grupos ganhassem credibilidade na arena científica. A primeira se refere à aquisição da linguagem e cultura empregadas na ciência médica, que se obtém tomando parte em congressos e em outros eventos científicos, acompanhando pesquisas e parcerias com médicos. Tais procedimentos permitiram absorver o vocabulário médico, condição indispensável para conquistar um espaço de participação efetiva. No caso da aids, Epstein (1996) relata que os ativistas aprenderam vocabulários e conceitos de virologia, imunologia e bioestatística, elementos que contribuíram para que os especialistas ouvissem suas opiniões. Embora conscientes da importância de usar o vocabulário médico, os grupos de ativistas ressaltam que não se pode deixar de propor para a discussão os argumentos não científicos, decorrentes da experiência com a doença.

A segunda tática é os leigos serem seus próprios representantes, ou seja, terem capacidade de se organizar em coletivos e se apresentarem como voz legítima da população afetada pelo HIV/aids, para dizer o que os pacientes querem e do que necessitam (EPSTEIN, 1995). E ainda, tornam-se um ponto de referência para os pesquisadores, já que não lhes restava outra escolha senão envolvê-los na discussão sobre os protocolos de pesquisa. Ademais, tornaram-se os portadores privilegiados do conhecimento sobre as experiências e desejos dos pacientes, informações valiosas quando se trata de acumular conhecimento sobre a temática para a realização de investigações, especialmente acerca dos ensaios clínicos. Por isso, alguns pesquisadores reconheceram os benefícios da participação dos ativistas no desenvolvimento dos ensaios clínicos (EPSTEIN, 1996).

O terceiro aspecto empregado pelos ativistas para adquirir credibilidade no caso HIV/aids foi a capacidade de construir não apenas argumentos metodológicos e epistemológicos, mas também argumentos morais e políticos capazes de convencer o setor biomédico de que, além de representar um conjunto de pessoas afetadas pela doença, também seriam capazes de mobilizar um grande número de pessoas na luta pelos seus direitos. Por exemplo, os ativistas exigiram a ampliação das pessoas que participariam de ensaios clínicos, pois, na ocasião, a maioria era constituída de brancos de classe média. Para os ativistas, outros grupos deveriam ter acesso aos tratamentos experimentais, como mulheres e usuários de drogas, pois entendiam que a participação nos ensaios clínicos era um benefício que deveria ser distribuído de forma equitativa (EPSTEIN, 1995; EPSTEIN, 1996).

Depois de atingirem confiabilidade, os grupos de ativistas conquistaram representação em comitês, conselhos em hospitais e centros de pesquisas, conselhos consultivos comunitários organizados pelas empresas farmacêuticas e em órgãos públicos de saúde responsáveis pelo desenvolvimento de medicamentos (EPSTEIN, 1996).

O conhecimento produzido pelos grupos ativistas da aids foi publicado em revistas científicas e apresentado em conferências. Epstein (1996) afirma que essas publicações proporcionaram novos caminhos para divulgar informações médicas e contribuíram para a definição dos estudos que receberiam o financiamento.

Barbot (2006), em seu estudo sobre organizações de pacientes no cenário da aids, na França, relata que, antes da epidemia, a relação médico/paciente ocorria sob a delegação de toda a responsabilidade pelas decisões do tratamento para os médicos, decorrente da assimetria do acesso às informações médico-científicas. Com o decorrer da epidemia, esse modelo se transformou, por meio da mobilização das associações, gerando outra assimetria, dessa vez, a favor dos pacientes: os médicos dependiam do ritmo lento das conferências e publicações para apresentarem suas pesquisas e conhecerem outros resultados, enquanto os pacientes, ao participarem das reuniões das associações ou lerem as notícias publicadas por outros pacientes, ficavam informados mais rapidamente sobre as últimas descobertas no tratamento da aids. Dessa forma, o envolvimento e troca de informações entre as associações garantiam o acesso privilegiado às novidades clínicas.

No Brasil, a resposta à epidemia teve início no ano de 1981, quando a aids foi noticiada na mídia, antes mesmo de serem divulgados os primeiros casos de infecção. Os registros iniciais de grupos da sociedade civil em prol do combate à epidemia aconteceram no ano de 1983, com destaque para duas iniciativas pioneiras: a criação do Grupo de Apoio à Prevenção à Aids – GAPA, em 1985, que corresponde à primeira entidade para trabalhar especificamente com a doença, e, em 1986, da Associação Brasileira Interdisciplinar de Aids - ABIA. Essas organizações não governamentais tinham a proposta de atuar no plano político e biomédico, intervindo em comunidades, elaborando propostas para prevenção e controle da epidemia, participando na elaboração de políticas públicas e produção de conhecimento a respeito da doença (GALVÃO, 2000).

Outra iniciativa da sociedade civil foi o estabelecimento de casas de apoio para oferecer abrigo e possibilitar o acesso aos cuidados médicos às pessoas infectadas pelo vírus que não tinham moradia ou condições materiais. Em seguida, foram instituídos grupos nos moldes da autoajuda com a proposta de promover a interação entre as pessoas contaminadas pelo vírus HIV, criando um espaço de trocas e aprendizagem sobre como conviver com a

doença e, quando necessário, oferecer apoio social e material. Nesse âmbito, a prática da solidariedade como um dos eixos do ativismo brasileiro em torno do HIV/aids, contribuiu para a superação de práticas estigmatizantes na saúde, estimulou práticas coletivas para minimizar os efeitos negativos da doença e envolveu diversos atores e instituições que se uniram para lutar contra a epidemia (GRANJEIRO; SILVA; TEIXEIRA, 2009).

Galvão (2002) argumenta que, na década de 1980, foi fundamental a mobilização da sociedade civil para pressionar o governo a desenvolver ações de prevenção e o acesso aos medicamentos. Além disso, no caso brasileiro, as pessoas soropositivas se organizaram em coletivos para dar voz às suas reivindicações e, dessa forma, conseguiram participar de instâncias de controle social, como entidades municipais e estaduais, o Conselho Nacional de Saúde e a Comissão Nacional de Aids. Também criaram fóruns de organizações não governamentais e uma rede de pessoas que conviviam com o vírus HIV/aids, no Brasil, para promover a manutenção e expansão dos direitos dessas pessoas.

Epstein (1996) afirma que o caso do ativismo da aids supõe que os movimentos sociais podem buscar formas diferentes de participação na ciência, que lhe permitirão adquirir credibilidade nos domínios específicos da prática científica. O movimento da aids incentivou os pacientes a buscarem novas formas de diálogo com os prestadores de saúde e vice-versa. Resulta daí a expansão de grupos ativistas que constroem identidades em relação a determinadas categorias de doenças para fazer reivindicações políticas e científicas com base nessas novas identidades.

4.2 Sobre a participação das associações de pacientes na identificação das zonas cinzentas da ciência

Rabeharisoa (2008) afirma que o gerador de conflito entre os peritos em experiência e os médicos é a natureza do conhecimento que pode ser oposto ao conhecimento científico, considerado em alguns casos insuficiente e até irrelevante. Ou seja, a perícia baseada na experiência do paciente não possui a mesma legitimidade e autoridade do conhecimento científico, portanto, embora se considere o seu valor, não se trata de um conhecimento suficiente para embasar as decisões.

Algumas organizações da sociedade civil, como as associações de pacientes, vão gerar o conhecimento necessário para publicar revistas científicas, produzir pesquisas e até mesmo desafiar os pressupostos fundamentais sobre uma doença e levantar questões para uma investigação científica.

Rabeharisoa (2008) menciona o exemplo do câncer de mama, nos movimentos posteriores à década de 1990, para apresentar os processos que as ativistas utilizaram para ensinar aos especialistas: produção de literatura e filmes sobre a experiência pessoal com a doença; grupos de apoio para troca de histórias pessoais das mulheres e informações sobre tratamentos, ensaios clínicos, indicação de médicos e criação de organizações que se apoiaram na experiência coletiva dos seus membros para pressionarem as instâncias municipais, estaduais e federais no que se refere aos direitos da mulher com câncer de mama.

A investigação efetivada pelas organizações da sociedade civil pretende, pois, direcionar-se para públicos diversificados, como a mídia e representantes políticos com o objetivo de identificar e caracterizar os problemas de saúde para, com isso, analisar e influenciar as políticas públicas e o cuidado com os pacientes (HESS, 2009).

Outra possibilidade de contribuição das associações de pacientes com a produção de conhecimento é chamar atenção para áreas ainda desconhecidas ou ignoradas pela ciência. O termo “*undone science*”¹² foi utilizado para definir as áreas de pesquisa que estavam incompletas, foram ignoradas ou deixadas sem financiamento, mas que serão identificadas por organizações e movimentos da sociedade civil que tentarão justificar, com argumentos técnicos, serem temáticas merecedoras de pesquisas (HESS, 2009; FRICKEL *et al.*, 2010).

Hess (2009) argumenta que a sociedade civil tem a função de alertar para as “zonas cinzentas da ciência”, solicitar esclarecimento sobre a agenda de pesquisa e pressionar os líderes políticos e pesquisadores para que incluam investigações sobre temas até então ignorados. Corresponde a uma política mais ampla de conhecimento, em que múltiplos atores e grupos concorrentes, como associações, cientistas, financiadores do governo e indústria farmacêutica, lutam para construir e implementar alternativas na agenda de investigação (FRICKEL *et al.*, 2010).

Além de apontar as áreas de pesquisa que são ignoradas pela ciência, os ativistas em saúde, organizados em coletivos, também poderão contestar linhas de investigação que merecem menos atenção ou que não devem ter continuidade, ou seja, áreas que devem continuar a ser ignoradas. Argumentam, ainda, que existem áreas que oferecem retornos decrescentes em relação ao investimento, o conhecimento não é considerado relevante para insistir na sua investigação ou, até mesmo, por serem considerados socialmente nocivos. Por exemplo, pesquisas que envolvem testes em animais, com armas nucleares ou que usam produtos químicos nocivos ao meio ambiente (FRICKEL *et al.*, 2010).

¹² Optamos por traduzir o termo “*undone science*”, como “zonas cinzentas da ciência”, proposto como um dos objetivos desta tese de doutorado.

Para Hess (2009), definir a agenda de pesquisa e do conhecimento científico que deverá ser produzida resulta de conflitos sociais amplos que envolvem não apenas as instituições de pesquisa, mas também governo, as indústrias e os movimentos sociais. Por isso, ao identificar as zonas cinzentas, Rabeharisoa, Moreira e Akrich (2013) ressaltam que as associações poderão contribuir para reformular questões científicas ou para destacar temas ignorados que deverão ser investigados. Dessa forma, o compromisso com a produção de conhecimento das associações de pacientes poderá contribuir para transformar as questões que estão em jogo tanto no âmbito individual quanto no coletivo.

4.3 Sobre as diversas formas de participação dos leigos nos debates da tecno-ciência

Segundo Callon (1999), as tecnociências invadem diariamente a vida das pessoas, promovendo debates e controvérsias, por exemplo: biotecnologias, tecnologias reprodutivas, qualidade de vida, dentre outros. Nesses debates se envolvem pessoas, não especialistas, que, de alguma forma, são impactadas pelas tecnologias produzidas no campo da saúde. Para o autor, a participação dos leigos nessa temática corresponde a uma crise de confiança na ciência e tecnologia que pode ser explicada por uma decisão racional de não confiar nos pesquisadores. Por esse motivo, a sociedade moderna está na era da suspeita, já que as instituições econômicas e políticas que têm o papel de garantir a legitimidade da ciência podem cometer erros.

Neste cenário híbrido, os não especialistas tomam parte de diversas formas nos debates científicos e tecnológicos e na produção do conhecimento. Callon (1999) apresenta três modelos, que vão variar de acordo com o grau de envolvimento dos leigos na criação e aplicação do conhecimento e, também, de sua experiência perante a doença. Em todos os modelos, é necessária a contribuição dos leigos, para enriquecer, complementar ou ampliar o conhecimento produzido no laboratório.

Os modelos de participação são: educação pública, debate público e coprodução de conhecimento.

4.3.1 O modelo de participação por meio da educação pública

Neste modelo, o conhecimento do leigo é oposto ao do especialista, já que o do leigo é formado por crenças e superstições. Nesse caso, o especialista será o responsável por ensinar-lhe como agir diante da doença e, conseqüentemente, nada terá a aprender com o leigo. Vale

lembrar que a ciência é independente e regida pelas próprias normas e assume uma posição contra o senso comum. O relacionamento com o público é, pois, indireto, sendo o Estado o representante dos cidadãos (CALLON, 1999).

Desse modo, a ciência é autônoma, mas não independente, estando submetida às regras impostas pelas autoridades públicas. Neste modelo, os leigos (considerados cidadãos ou consumidores) participam indiretamente da produção do conhecimento e vão delegar a satisfação de suas necessidades, expectativas e demandas aos intermediários que estarão em contato direto com os cientistas (CALLON, 1999).

Segundo Callon (1999), no referido modelo, é indispensável a confiança entre leigos e cientistas. Entretanto, pode ocorrer a desconfiança por diversas razões, a saber: a dificuldade em lidar com resultados inesperados que afetarão o público atendido; ou quando os especialistas estão divididos por uma controvérsia científica, razões pelas quais a desconfiança poderá produzir atos de resistência.

Para o autor, o desconhecimento e ignorância do público leigo o tornará suscetível à crenças e superstições. Assim, a melhor maneira de evitar esse tipo de comportamento é investir na educação e propor ações informativas. Daí a denominação educação pública conferida ao modelo.

Ainda se deve acrescentar que aí as decisões políticas são legitimadas por duas fontes: as metas podem estar previamente definidas e serem representadas pelos que falam em nome dos cidadãos, ou os recursos são mobilizados para cumprirem as metas estabelecidas anteriormente, baseadas no conhecimento científico. Para que a decisão seja legitimada, seus objetivos devem ser aprovados por todos os cidadãos. Contudo, devem ser realistas e fundamentados. Assim, a ação política é construída por consulta (o que queremos fazer) e explicação (o que se pode fazer), e a prioridade é educar o público considerado cientificamente analfabeto e, com isso, acabar com as crenças e conhecimentos cotidianos (CALLON, 1999).

4.3.2 O modelo de participação em debates públicos

O modelo seguinte, indicado por Callon (1999), corresponde ao debate público, que propõe o diálogo entre leigos e cientistas. Reconhece-se o direito de participação, já que os leigos demonstram competência, fruto da sua experiência e observação, que pode completar o conhecimento dos especialistas.

Neste modelo, a validação do conhecimento científico depende de lugares dispendiosos que ofereçam condições experimentais, ou seja, o laboratório. Assim, o conhecimento experimental seria passível de ser aplicado e reproduzido em qualquer lugar e em qualquer momento, porém, para que isso se tornasse uma possibilidade, a sociedade deveria ser transformada em um grande laboratório. Como não é plausível, é necessário que os especialistas possam lidar com a complexidade da doença, seu contexto ambiental, histórico e cultural fora do laboratório, já que a ciência é incompleta, incapaz de dar conta dos problemas específicos aos quais ela se aplica.

Desse modo, é necessária uma complementação desse conhecimento, que pode ser encontrado, por exemplo, nos ensaios clínicos, nos quais os pacientes fazem relatos dos efeitos do medicamento. Também é interessante propor um fórum de discussão e deliberação que crie condições para que a ciência seja complementada, ou seja, um espaço para expor as controvérsias, com o interesse de enriquecer o conhecimento científico. Ademais, os cientistas estão limitados à sua especialidade, razão pela qual se tornam tão impotentes quanto os leigos ao abordarem certas questões relacionadas à experiência com a doença, os quais estão fora do seu repertório profissional (CALLON, 1999). Conforme sinalizado por Wynne (apud CALLON, 1999), “[...] quando os especialistas não conseguem chegar a um consenso, quase sempre é porque o laboratório não é o suficiente para fazer justiça à diversidade de concepções e hipóteses e antecipar todos os possíveis efeitos”¹³.

Nessa perspectiva, são realizadas consultas e audiências públicas para obter opiniões dos diferentes atores ou grupos de atores, que demonstrem ter competência em relação à doença. São criados, pelas autoridades públicas ou empresas, grupos de discussão nos quais são contrastados distintos pontos de vista e interesses. Dessa maneira, ao invés de questionar pessoas isoladas, organizam-se grupos homogêneos com a finalidade de formularem seus próprios argumentos e reivindicações. Na França, por exemplo, foram criados comitês de informações, que constituem miniparlamentos para a tomada de decisões. Em outros países, acontecem conferências, nas quais se promove o diálogo entre leigos e cientistas que discutem sobre um tema comum. O interessante nesse modelo, conforme relatado por Callon (1999), é a possibilidade dos não especialistas avaliarem as implicações políticas, culturais e éticas de uma pesquisa, além de limitar a liberdade dos pesquisadores em determinado campo.

Nesse cenário, a crise de confiança se estabelece quando há ausência de estratégias para o público leigo se expressar e, em alguns momentos, se houver desacordo, se refletirá em

¹³ Tradução nossa.

manifestações. Os leigos reivindicam que, para qualquer tomada de decisão, eles devem ser consultados, já que têm experiência para definirem quais são as suas necessidades em relação à doença. Também criticam os ensaios clínicos, afirmando que gostariam de expressar suas opiniões, em vez de participarem das pesquisas em laboratórios e não terem informação sobre os procedimentos e resultados da investigação (CALLON, 1999).

Para Callon (1999), ao criar um espaço aberto para produção de conhecimento sobre saúde, transforma-se o processo de tomada de decisões, seja público ou privado. Já não é mais possível deliberar em espaços fechados e secretos, pois tal formato é substituído por um modelo que considera a diversidade de situações e de público. Permite-se que diferentes atores se expressem e executem seu direito mínimo de acesso à informação. Dessa forma, a legitimidade das decisões vai depender da disponibilidade em abrir o debate para consulta pública.

Os limites desse modelo se referem à representatividade: “[...] quem deve ser incluído no debate? Quem representa quem? Este modelo é útil para evitar o monopólio dos cientistas sobre as decisões, mas, uma vez aberto, a questão da representatividade é difícil de se fechar¹⁴” (CALLON, 1999, p.99).

No primeiro e segundo modelos, ressalta-se a demarcação. No primeiro, a demarcação é explícita, uma vez que o conhecimento é produzido estritamente pelos especialistas, excluindo os leigos. No segundo modelo, a demarcação é mais implícita, pois se negocia a participação dos leigos. Em ambos os casos, de acordo com Callon (1999), o temor dos especialistas é que os leigos invadam os laboratórios.

O modelo explicado a seguir visa superar esses limites, promovendo uma ciência na qual os leigos participam ativamente da construção do conhecimento sobre suas condições e necessidades.

4.3.3 O modelo de participação por meio da coprodução de conhecimento

Neste modelo, o *know how* dos leigos é essencial para construir o conhecimento, que é fruto da tensão entre a produção de conhecimento padronizada e universal e o conhecimento decorrente da complexidade de situações singulares da experiência em conviver com a doença.

¹⁴ Tradução nossa.

Também nomeado como modelo de coletivo híbrido¹⁵ (RABEHARISOA *et al.*, 2012) corresponde a uma nova forma de engajamento das associações de pacientes em pesquisa. Refere-se à constituição de comunidades que reúnem pacientes, familiares e especialistas que vão atuar em um regime de colaboração no combate à doença. Ou seja, ocorre a cooperação entre especialistas e associações de pacientes para a produção de conhecimento sobre a doença que os acomete, com participação ativa deles no processo de investigação. Este modelo foi criado em contraste com o modelo de delegação, no qual os doentes delegam ao especialista toda a responsabilidade pelas questões médicas.

Callon (1999) substitui a noção de grupos diferenciados, utilizada nos modelos anteriores, pela noção de grupos preocupados, que podem ser representados pelas associações de pacientes e seus familiares. Estes estão imersos em ações coletivas que representam os interesses de um grupo. Os integrantes desse grupo têm uma identidade coletiva e compartilhada, já que são acometidos pela mesma doença, enriquecidos pelo *know how* que adquiriram.

Um exemplo desse modelo de participação são os coletivos em torno das doenças raras que podem ser ignoradas pela medicina. Por isso, o grupo se reúne para provar sua existência ante os especialistas e, até mesmo, lutar pelo seu direito de viver. Engaja-se em ações para promover conhecimento científico, como a coleta de DNA, o registro de informações clínicas, a participação e avaliação dos resultados de ensaios clínicos, os inquéritos com os pacientes, o patrocínio de pesquisas e até mesmo a publicação de documentos acadêmicos. Logo, o paciente se torna ativo e sua interação com os especialistas é dinâmica, com transmissão de informações gerais, como o genoma, até aquelas mais específicas, como a convivência com determinada doença. Com isso, forma-se um coletivo híbrido composto por especialistas e pacientes, mas com demarcação das atividades correspondentes a cada grupo. Os laboratórios continuam presentes, porém não estão separados dos pacientes, já que estes contribuem num contexto de troca de informações (CALLON, 1999).

Nesse caso, obtém-se uma aprendizagem coletiva com a participação das associações de pacientes que podem desempenhar, em certas situações, a liderança na produção e avaliação do conhecimento. Esses coletivos podem patrocinar pesquisas sobre assuntos considerados estratégicos, ou, até mesmo, tomar decisões sobre ensaios terapêuticos e posterior avaliação dos resultados (CALLON, 1999).

¹⁵ Do termo original “*hybrid collective model*” proposto por Rabeharisoa *et al.*(2012).

O conhecimento produzido nos laboratórios é importante, porém eles são alimentados pelas atividades e questionamentos dos leigos. Para Callon (1999), “[...] os pacientes estão em condições de controlar o seu conhecimento acerca da doença e, com isso, ter acesso à construção da sua identidade.” Dessa maneira, evita-se a crise de confiança, já que os leigos participam ativamente da construção e disseminação do conhecimento.

As associações de pacientes podem desempenhar papel ativo na construção do conhecimento, mas vai depender das questões institucionais do país em que a organização é sediada e também do tipo de doença e da forma como ela evolui, a exemplo das doenças crônicas, como diabetes e hemofilia, ou doenças progressivas, como a distrofia muscular.

Rabeharisoa e Callon (2002) citam o exemplo da *Association Francaise Contre les Myopathies - AFM*, criada no ano de 1958, que, além de proporcionar uma identidade coletiva e apoiar a integração social dos pacientes, promovia reuniões abertas com leigos e especialistas para, juntos, enfrentarem a doença. Trata-se de uma associação na qual os pacientes buscam combater a doença para além da autoajuda, empreendendo seus esforços para entender as causas e os mecanismos da sua patologia.

A inclusão das associações no debate científico depende, também, de fatores como as estratégias de envolvimento com as autoridades, os mecanismos de investigação, o aval das indústrias farmacêuticas ou de outros grupos de instituições ativas no campo de investigação. Para Rabeharisoa e Callon (2002), quando o debate é abandonado pelas autoridades em saúde, as associações têm um papel fundamental a desempenhar que é o de lutar pela legitimidade das questões que estão fora do interesse médico. Já quando ocorre o contrário, a abertura para ações coletivas acontecerá, se estas forem capazes de fazer alguma contribuição inédita, que é comum ocorrer quando já existe uma organização envolvida na investigação sobre a doença.

Em pesquisa realizada pelos autores supracitados, na Europa, verificou-se que das 156 organizações catalogadas, 34% financiavam pesquisas. Logo, o resultado da pesquisa demonstrou que as associações, fundações ou ligas estão capacitadas para realizar ou financiar pesquisas (RABEHARISOA; CALLON 2002).

Nos três modelos apresentados por Callon (1999), o que sustenta o primeiro é a confiança que os leigos têm nos cientistas, no segundo, o foco está na representatividade, e no último, focaliza-se a necessidade de incorporar a defesa das minorias, buscando o bem comum em detrimento de interesses particulares.

4.4 Sobre os fóruns híbridos

A noção de fóruns híbridos vem sendo discutida por Callon, Lascoumes e Barthe (2009)¹⁶ que argumentam que, com o avanço científico e tecnológico, aumentou também a incerteza, proporcionando insegurança quanto aos aspectos que são desconhecidos da ciência (como a *undone science*, apresentada no início do capítulo). Portanto, essas áreas cinzentas são os espaços privilegiados para a emergência das controvérsias. Assim, ao constatar que existem incertezas técnicas e científicas, um problema poderá ser reformulado, suscitando outros temas de investigação e apontando controvérsias que não haviam sido discutidas anteriormente. Ou seja, o questionamento e o posterior debate são fundamentais para iniciar uma nova linha de investigação.

As controvérsias não correspondem apenas à soma de diferentes pontos de vista, já que nem sempre ocorrem com base em discursos amigáveis ou encontros que buscam chegar a um acordo. Também não se pretende um consenso o qual pode esconder uma relação de exclusão e dominação, embora tenha aspecto positivo. Ao contrário, as controvérsias vão criar um espaço comum aos leigos e especialistas, com reconfigurações de problemas; é um espaço habitável, aberto para novas explorações e desenvolvimento de aprendizagens.

A importância de participar desses fóruns é a possibilidade de construção, pois, ao discutir as controvérsias e possibilitar que distintos atores se manifestem, é possível uma troca de informações que propiciará acordos ou concessões. Aliás, é imprescindível a participação de diferentes atores, com formas distintas de reflexão e investigação, para que se torne possível o estabelecimento de novas conexões.

Os fóruns híbridos são criados em resposta às incertezas decorrentes das tecnociências, e se baseiam na experimentação e aprendizagem coletiva. Por isso, vão se instalar justamente no espaço que emerge das incertezas. Dessa forma, ao se discutirem as controvérsias, será possível a investigação de outras temáticas, que vão além daquelas previstas pelos especialistas. Embora apresentem múltiplos desafios relacionados a um problema, as controvérsias sociotécnicas trazem à tona uma rede de problemas que, ao terem visibilidade, poderão ser discutidos.

Segundo Callon, Lascoumes e Barthe (2009), os espaços públicos onde ocorrem as controvérsias são os fóruns híbridos. Correspondem a espaços abertos nos quais grupos se reúnem para debater assuntos que envolvem um coletivo, por isso, chamados de fórum. É

¹⁶ As considerações feitas neste tópico são provenientes do texto de autoria de Callon, Lascoumes e Barthe (2009).

híbrido porque os representantes e grupos envolvidos são heterogêneos, já que é constituído por leigos, especialistas, profissionais, políticos, dentre outros. Também são híbridos porque as temáticas em questão são tratadas em diferentes âmbitos, por distintos domínios de conhecimento.

Os fóruns híbridos propõem um desafio: lidar com as divisões que separam os especialistas e os leigos, e ainda, lidar com o espaço que aparta os cidadãos dos seus representantes oficiais. As assimetrias decorrentes dessas divisões são interpeladas nos fóruns híbridos, nos quais os leigos se atrevem a questionar aspectos técnicos e políticos e reivindicar direitos.

As controvérsias presentes nos fóruns híbridos vão desencadear um processo de negociação que culminará em um processo de aprendizagem. Isso ocorre devido aos múltiplos pontos de vista, expectativa e necessidades, que vão integrar as proposições não técnicas, tornando-as mais acessíveis aos leigos. Contudo, não se trata apenas de adequar a linguagem técnica para facilitar a compreensão dos leigos, mas, de fato, incorporar outras instâncias de conhecimento para que o fórum seja híbrido.

Cada categoria de participantes detém formas distintas de conhecimento, desde o diagnóstico, a compreensão da doença e a forma de propor soluções. Entende-se daí que os participantes se enriquecem mutuamente.

Nesses fóruns, os leigos participam do cenário científico e conhecem os projetos técnicos-científicos que estão em pauta. E, por terem conhecimento decorrente da experiência com a doença, poderão instigar os técnicos a reformularem seus projetos, propor novas linhas de investigação e apresentar outras demandas, que, até então, não haviam sido consideradas.

[...] embora as necessidades técnicas sejam produzidas em círculos restritos e daí difundidas para outros atores, é possível pensar em políticas públicas de ciência e tecnologia que partam de uma perspectiva da base, de coletivos organizados em torno de determinadas demandas, especialmente em casos de governos populares com canal de comunicação mais direto com a sociedade civil, reforçando os fóruns públicos. As controvérsias permitem a emergência de alianças, de redes de atores com projetos coletivos, e estas dimensões políticas são consideradas pelos autores mais frutíferas do que a representação política tradicional. Ao reforçar os fóruns públicos os grupos são forçados a redefinir sua identidade, buscando representações mais próximas das ideias e demandas do grupo, o que reforçaria o entendimento mútuo (ALVES, 2010, p. 278).

As controvérsias que impulsionam a criação de fóruns híbridos, possibilitam superar a distância entre leigos e especialistas, e a redefinição das identidades proporciona novos

compromissos e alianças, por meio da criação de uma rede que vai partilhar um projeto coletivo comum. São, portanto, mecanismos de elucidação, pressupondo que a verdade não está em um dos lados, mas, partindo-se da incerteza, as visões de leigos e especialistas se confrontarão.

Capítulo 5

Sobre as doenças raras

A proposta deste capítulo é contextualizar o que são as doenças raras e descrever as dificuldades vivenciadas pelas pessoas e familiares que delas padecem em um contexto global. Em seguida, discutimos a lógica de singularização e generalização adotada pelas associações. Este tópico justifica o fato de adotarmos a nomenclatura “doenças raras” no plural para nos referirmos a um grupo de patologias e possibilita entender nossa opção por não abordar um diagnóstico ou associação específica como estudo de caso. Encerramos descrevendo as peculiaridades desta condição no território brasileiro, que se torna ainda mais problemática pelo fato de ter sido divulgada uma política pública voltada para esse público apenas no ano de 2014 e que está em processo de implantação.

5.1 Uma tentativa de definição das doenças raras

A complexidade que envolve as doenças raras inicia logo na sua definição, visto que não existe consenso global sobre seu conceito. A única concordância é que se trata de doenças que afetam uma pequena parcela da população. Cada país adota um índice de prevalência para definir esse grupo de doenças que, conforme registrado pela INTERFARMA (2013), varia entre 0,5 a 7 por 10.000 habitantes.

Para a EURORDIS¹⁷ (2011), a doença é considerada rara quando afeta menos de uma em 2.000 pessoas. São caracterizadas por uma ampla diversidade de distúrbios e sintomas que variam não só de doença para doença, mas também de paciente para paciente que sofre da mesma enfermidade. Frequentemente são crônicas, progressivas e degenerativas. A qualidade de vida dos pacientes é muitas vezes comprometida pela falta ou perda de autonomia, com alto nível de dor e sofrimento tanto para o doente quanto para sua família.

Cerca de 80% das doenças raras têm origem genética identificada. Outras resultam de infecções (bacterianas ou virais), alergias e causas ambientais. Embora muitos diagnósticos acometam um número pequeno da população, ao somarmos todas as incidências, chega-se a um percentual expressivo.

¹⁷ EURORDIS - Organização Europeia de Doenças Raras, uma aliança não governamental, composta por pessoas que são ativas na temática das doenças raras (www.eurordis.org).

Um número significativo dessas doenças, correspondendo a 75%, se manifesta no início da vida, especialmente em crianças de zero a cinco anos. É responsável pela morbimortalidade nos primeiros 18 anos de vida. Das doenças catalogadas, para 95% não há tratamento, exigindo uma gama de serviços especializados que contribuam para a reabilitação e qualidade de vida do paciente. Apenas 2% das doenças são beneficiadas com medicamentos órfãos¹⁸ que possibilitam minimizar a evolução da doença, e outros 3% das doenças são tratadas com medicamentos convencionais (INTERFARMA, 2013).

Muitos são os problemas enfrentados por pessoas com doenças raras e seus familiares, que foram sintetizados a seguir:

(a) A falta de acesso a diagnóstico correto, com longos itinerários diagnósticos, muitas vezes equivocados e imprecisos; (b) A falta de informação sobre a doença e sobre onde obter ajuda de profissionais de saúde; (c) A falta de conhecimento científico com escassez de estratégias diagnósticas e terapêuticas; (d) A falta de cuidados multiprofissionais de saúde após o diagnóstico inicial; (e) As consequências sociais das manifestações das doenças, já que muitos destes pacientes são pessoas com necessidades especiais, o que gera estigmatização, isolamento, exclusão e discriminação, bem como redução das oportunidades profissionais; (f) O alto custo dos poucos medicamentos disponíveis e o custo do cuidado continuado que, combinado com a falta de benefícios sociais e reembolso, causam a pauperização das famílias (EURORDIS apud MONSORES, 2013, p. 20).

Na trajetória de vida de uma pessoa com doença rara, obter o diagnóstico é um desafio, já que sintomas frequentes podem indicar doenças comuns, atrasando o diagnóstico correto, trazendo sofrimento para o paciente e seus familiares e, muitas vezes, causando danos irreversíveis. Segundo Monsores (2013, p. 19):

Um fator complicador é que, em função de sua origem genética ou cromossômica, uma mesma condição pode ter variadas manifestações clínicas (pleiotropia), configurando uma diversidade de subtipos que afetam, de forma diferenciada, capacidades físicas, habilidades mentais, comportamentos e percepção sensorial de seus portadores. Há situações em que muitas desabilidades e deficiências coexistem em um só indivíduo (polyhandicap), o que leva a variações em termos de gravidade e expectativa de vida que, na maioria dos casos, é reduzida.

¹⁸ “Os medicamentos órfãos são produtos médicos destinados à prevenção, diagnóstico ou tratamento de doenças muito graves ou que constituem um risco para a vida e que são raras. Estes medicamentos são designados como órfãos porque, em condições normais de mercado, a indústria farmacêutica tem pouco interesse no desenvolvimento e comercialização de produtos dirigidos para o pequeno número de doentes afetados por doenças muito raras” (EURORDIS, 2014, s/n)

Ademais, em razão da raridade da doença, alguns especialistas desconhecem o quadro sintomático para poder associá-lo a um dos 8.000 tipos de doenças raras catalogadas, ou, ao menos, as de maior incidência. Por isso, só se efetua a diagnose após anos de peregrinação dos pacientes e seus familiares pelos serviços de saúde, sendo comum o falecimento de alguns nesse percurso, pela falta de tratamento. Soma-se a isso o desgaste emocional dos cuidadores e familiares, que sofrem com a falta de esperança terapêutica e pelo sentimento de desespero e desamparo pela ausência de estratégias específicas do Estado para promover o tratamento. Existem doenças que acometem o sistema locomotor, causando a dependência de cuidadores para a sobrevivência (MONSORES, 2013).

Na pesquisa realizada por Rabeharisoa e colaboradores (2014), foram relatados casos que tratam do posicionamento do médico perante a pessoa com doença rara, sobretudo quando ele não admite sua falta de conhecimento a respeito de um caso clínico. Situação recorrente nas patologias raras, faz com que, em algumas situações, o familiar tenha de juntar provas sobre a condição clínica do paciente para, em seguida, localizar um médico que seja especialista naquela doença.

Um exemplo relatado na pesquisa foi o caso de uma mãe que se queixava do médico que, confinado na sua especialidade, não a ouviu quando fez possíveis relações dos sintomas de seu filho com uma doença rara. Assim, a complexidade da doença rara conduz ao principal problema das famílias: a busca pelo diagnóstico.

Outro fator problemático é localizar especialistas que estejam capacitados para lidar com uma patologia rara e com a complexidade desta condição física e psicológica, com uma diversidade de sintomas que variam de um paciente e outro, inclusive quanto à gravidade. Por isso, o diagnóstico correto pode demorar anos.

Quando é possível identificá-lo, a etapa seguinte é o acesso ao tratamento, isto é, se houver. Essas doenças são crônicas, progressivas e degenerativas, podendo ser incapacitantes e causar a morte. Para muitas delas ainda não existe tratamento específico ou, quando existe, o custo é alto. É possível que alguns medicamentos e tratamentos já tenham sido pesquisados e divulgados em outros países, mas ainda não são comercializados de forma global. Quando há remédio catalogado, outra luta é pelo acesso, que em muitos casos, só se dará via ação judicial, por causa do alto custo ou por não ser disponibilizado na lista de medicamentos distribuídos pelos órgãos públicos.

Tais medicamentos destinados ao diagnóstico, prevenção ou tratamento das doenças raras recebem o rótulo de órfão, porque oferecem baixo rendimento financeiro, em virtude do alto investimento. Por isso a indústria farmacêutica tem pouco interesse no desenvolvimento e

comercialização de produtos, uma vez que são dirigidos a um pequeno número de pessoas afetadas por doenças raras.

Segundo Boy e Schramm (2009), as drogas órfãs são criadas para duas categorias de doenças: as raras e as tropicais¹⁹. Devido à raridade, constituem um mercado pouco rentável ou incidem em países pobres que não podem pagar os custos. Dessa forma, o lucro não justifica o alto investimento para adquirir as patentes. Então, é necessário criar políticas públicas para incentivar o desenvolvimento de pesquisas de biotecnologia para produzi-las.

Medidas mundiais para incentivar a produção de drogas órfãs foram pioneiras nos Estados Unidos, com a criação da *Orphan Drug Act*, em seguida nos países: Japão (1993), Austrália (1997) e União Europeia (1999) (DEAR, LILITKARNTAKUL, WEBB, 2006).

Com o avanço biotecnológico, outras drogas órfãs surgiram no mercado, trazendo à tona outras problemáticas já enfrentadas por pacientes, familiares e gestores provenientes do difícil acesso ao medicamento: drogas únicas, custos elevados e direcionados ao tratamento de um número proporcionalmente pequeno de pacientes.

Para ter acesso aos medicamentos que não são disponibilizados gratuitamente pelo governo, é preciso adotar medidas judiciais. Contudo, a judicialização não garante que se alcance o medicamento, por causa do alto custo do tratamento e do impacto orçamentário nos órgãos públicos. Nesse contexto, afirmam Boy e Schramm (2009), emergem conflitos éticos em torno das políticas de saúde no que tange ao acesso ao tratamento das pessoas com doenças raras.

Rabeharisoa e colaboradores (2014) argumentam que a saúde das pessoas afetadas por doenças raras é agravada por problemas sociais e psicológicos, com incidência de problemas emocionais, como a depressão. Os pacientes relatam o quão invasiva é a doença e o quanto eles devem ser disciplinados para evitar maiores complicações, promovendo um estilo de vida saudável. Por exemplo, o presidente de uma associação portuguesa recomenda que “os pacientes devem abster-se de sair em dias ensolarados, prestar atenção à sua dieta – embora não haja nenhuma evidência para dietas específicas – moderar sua atividade e evitar a exposição a eventos estressantes” (RABEHARISOA *et al.*, 2014, p. 10).

Para Monsores (2013), as pessoas com doenças raras:

¹⁹Doenças tropicais são aquelas predominantes em regiões tropicais ou subtropicais, como malária, doença de Chagas, febre amarela, leishmaniose e dengue.

(a) se tornam invisíveis às outras pessoas, já que a deficiência resultante da doença é sobredeterminante ao seu status de pessoa ou indivíduo; (b) se tornam intocáveis, já que o estigma que portam, isto é, as mudanças em seus corpos, causam estranheza, pavor ou repulsa naqueles que fortuitamente atravessam seus caminhos; (c) são rotulados como incapazes por precisarem de tecnologias assistivas, por terem convalescença súbita ou longa e por terem limitações ao que é convencionado de “vida comum” (MONSORES, 2013, p.18).

Portanto, conforme argumenta Monsores (2013), o Estado deveria assegurar às pessoas com doenças raras a igualdade de oportunidades, já que estão expostas a uma condição de exclusão social, independente de classe e local de nascimento, causada por uma condição genética (aleatória ou herdada), cujas dificuldades poderiam ser superadas ou minimizadas com a elaboração e efetivação de uma legislação adequada.

5.2 A lógica de singularização e generalização nos coletivos de apoio às pessoas com doenças raras

Na pesquisa realizada por Rabeharisoa e colaboradores (2012), foi constatado que as associações de pacientes com doenças raras utilizam outros critérios, além da raridade, para caracterizar suas condições. O que se manifesta na prática desses grupos revela uma tensão entre dois polos: “a lógica da singularização (que visa definir a especificidade da condição e dos problemas encontrados pelos pacientes) e a lógica de generalização (que visa demonstrar como uma condição singular tem muito em comum com outros casos)”(RABEHARISOA *et al.*, 2012, p. 3).

Para os autores citados acima, o adjetivo “raridade” desempenha um papel crucial para que os grupos que emergem em torno das doenças raras optem pelo modelo do coletivo híbrido. As primeiras iniciativas de sistematização dos grupos ocorrem quando familiares recebem o diagnóstico de um familiar com doença rara e, em seguida, a notícia de que não existe tratamento. Por exemplo, na década de 1980, período em que o governo americano recebia críticas em relação ao mercado deficiente de medicamentos, uma mãe teve destaque devido à mobilização que organizou em decorrência do tratamento de seu filho, recém-diagnosticado com Síndrome de Tourette²⁰, uma doença rara para a qual, até então, não havia tratamento regulamentado no sistema de saúde. Este fato propiciou que outras pessoas se

²⁰A Síndrome de Tourette é um transtorno neuropsiquiátrico que se manifesta na infância caracterizada por movimentos involuntários (tiques).

juntassem à causa para a criação da Organização Nacional para as Doenças Raras, nos Estados Unidos.

São poucas as pesquisas sobre doenças raras (conforme já tratamos em tópicos anteriores) que estimulem a organização de redes de apoio para patrocinar ou exigir do governo o investimento em ensaios clínicos, o que aconteceu no exemplo citado. Trata-se de um período em que a raridade emergiu como uma questão de equidade e justiça social, tornando-se uma causa política que interveio nos setores da regulação dos medicamentos e da pesquisa biomédica. O debate girava em torno do enquadramento dos chamados medicamentos órfãos e as zonas desconhecidas da ciência.

É difícil a localização das pessoas com doenças raras porque os casos são dispersos, o que contribui para que sejam negligenciados. Daí, a necessidade de agrupá-las de modo a tornar a raridade uma causa política (RABEHARISOA *et al.*, 2014).

A noção de raridade passou a ser um fator de discriminação desses pacientes, que alegavam a ausência de medicamentos e protestavam contra a exclusão do sistema de saúde. Em 1997, quatro associações francesas de doenças raras se uniram para criar a EURORDIS, que pretendia uma regulação para o acesso aos medicamentos, de modo similar ao realizado nos Estados Unidos. Em 1999, foi criado um regulamento europeu para os medicamentos órfãos. Posteriormente, esse coletivo se tornou influente na mobilização de associações de doenças raras na Europa para lutar pela equidade e justiça social (RABEHARISOA *et al.*, 2014).

Essas alianças possibilitaram argumentar publicamente que a condição da raridade pode levar à exclusão social dos pacientes. Por isso, esses grupos passaram a utilizar uma “política de números”, que pretendia adicionar doenças e pacientes, tornando a raridade um critério epidemiológico. Para tanto, destacaram as características comuns entre os pacientes, projetando para as autoridades o fato de se tratar de um problema de saúde pública. Utilizaram o seguinte *slogan*: “as doenças raras são raras, mas os doentes com doenças raras são muitos²¹” (RABEHARISOA *et al.*, 2012, p. 5).

A política de números permitiu atribuir às doenças raras um peso político pela representação estatística que reconhecia patologias marginalizadas, e teve como efeito a criação de associações “guarda-chuva” que pudessem representar todo o conjunto de raridades. Para Huyard (2009), embora as famílias afirmem que sua história em relação à doença é única, elas se unem por partilharem problemas semelhantes no que tange à ausência

²¹ Do original: *Rare diseases are rare but rare disease patients are many.*

de tratamento. Em seu artigo, a autora registrou que apenas os dados estatísticos não dão conta de descrever a complexidade vivenciada pelas pessoas com doenças raras e seus familiares, razão pela qual, além do conceito estatístico, é necessário abranger outras noções qualitativas: a perspectiva emocional na busca por justiça em oposição aos argumentos racionais que envolvam estatísticas e financiamentos, e a noção de que raridade é o sinônimo de invisibilidade, visto que tem pouca expressividade quando são utilizadas medidas estatísticas.

Nessa direção, os pacientes são convencidos de que, em vez de atuarem especificamente em um diagnóstico, é mais interessante trabalhar no coletivo, juntando-se às pessoas com outras doenças raras, para ampliar sua base e ter facilidade para fazer *lobby* e reivindicar a investigação biomédica. A noção de raridade se torna uma categoria política que poderá expressar a demanda não atendida dos pacientes e a visibilidade política de grupos que anteriormente eram vistos com fragilidade estatística (HUYARD, 2009).

A generalização do conceito de doenças raras permite que as associações de pacientes tenham clareza sobre as causas às quais devem direcionar suas ações. Também poderão definir como será a parceria com outros atores. Por exemplo, a mensagem divulgada quando da comemoração do dia das doenças raras, em 2011, organizado pela EURORDIS e Federação de Doenças Raras de Portugal - FEDRA: “promover a investigação, a criação de bancos de dados e intervenção política permitirá um futuro melhor para os pacientes, que, muitas vezes, são esquecidos e marginalizados” (RABEHARISOA *et al.*, 2012, p. 8, tradução nossa).

No entanto, há críticas sobre esse formato de generalização, pois outros ativistas argumentam que utilizar a noção de raridade (na política de números) para agrupar as doenças impede descrever as especificidades de cada condição, além do receio de que a política de números exclua problemas específicos de certas patologias. Por exemplo, na fase diagnóstica, existe uma diversidade de sintomas que variam de um paciente para o outro, por isso, o fato de agrupar as doenças em uma categoria epidemiológica esconde a complexidade dos casos específicos.

Na tentativa de realizar uma análise das dificuldades diárias encontradas por pacientes com doenças raras, Rabeharisoa e colaboradores (2012) relatam que foi formalizada pela EURORDIS, em meados do ano 2000, um apanhado das características que são compartilhadas por essas pessoas:

(i) as doenças raras são complexas e geralmente vêm com múltiplas e graves deficiências e incapacidades que têm impacto sobre a qualidade de vida dos pacientes e seus familiares; (ii) é muito difícil estabelecer o diagnóstico, o que resulta em uma busca pelo diagnóstico para os pacientes e suas famílias; (iii) para muitas doenças raras, não existe cura; (iv) existem poucos especialistas - se houver, a perícia médica não é acessível a todos e não está disponível em todos os lugares; (v) pode inexistir o conhecimento e as informações relativas a determinadas doenças, e quando houver, é embrionário; e (vi), devido à sua complexidade, muitas doenças raras levantam questões científicas desafiadoras que ainda não foram resolvidas (RABEHARISOA *et al.*, 2012, p. 8, tradução nossa).

A noção de singularidade, apresentada por estes autores corresponde a um processo de discursos e práticas para investigar o caráter específico da patologia. Em alguns casos, as associações não fazem parcerias ou coligações, justamente para destacar as diferenças entre as doenças e constituir um grupo limitado. Portanto, a singularização visa definir patologias a fim de obter melhores condições de investigação, na qual os pacientes contribuem formulando questões e testando soluções para seus problemas de saúde. Na lógica da generalização, ocorre o inverso, sendo necessário construir causas coletivas e explorar as proximidades entre as situações singulares dos pacientes.

Para Huyard (2009), a categoria doenças raras não corresponde a um diagnóstico médico e nem foi criada por profissionais da saúde, mas é efeito das reivindicações das associações de pacientes, uma ferramenta política para divulgar suas necessidades no que tange à experiência com a doença e promover relações de colaboração entre as partes interessadas. Conforme citado por Huyard, 2007 (apud OLIVEIRA; GUIMARÃES; MACHADO, 2012, p. 8), “[...] toda doença pouco comum é suscetível de se tornar problemática, pois ela representa uma exceção ao funcionamento ordinário do mundo médico. Nesse sentido, uma categoria que reúna as entidades mal integradas, como as doenças raras, torna-se algo que pode fazer sentido.”

5.2.1 Modelos de intervenção das associações de apoio às pessoas com doenças raras

Na pesquisa realizada por Rabeharisoa e demais autores (2012), entre os anos de 2009 e 2011, com associações de pacientes que portavam doenças raras, juntamente com o resultado de outras pesquisas realizadas por este grupo de pesquisadores, foi possível distinguir quatro tipos de intervenções realizadas pelos coletivos:

1 – O primeiro modelo de intervenção pretende oferecer informações para os pacientes e fortalecê-los cognitivamente, para que possam enfrentar os problemas decorrentes da

própria doença, na qual se tornaram especialistas, possibilitando negociar o tratamento com os médicos, avaliar as terapias e antecipar a evolução de patologias ou efeitos secundários provenientes desse tratamento. Se a associação delegar a responsabilidade pela pesquisa para os especialistas, vai assegurar o acesso aos resultados e garantir que será repassado e compreendido pelos pacientes. Esta intervenção torna-se necessária, por causa da escassez de informações e de profissionais capacitados para fazerem diagnósticos precisos e oferecerem tratamento adequado aos pacientes.

2 – O segundo modelo de intervenção consiste em investir financeiramente em projetos de pesquisas, mas desenvolvem estratégias para monitorar o desenvolvimento dos estudos. Essa intervenção parte do pressuposto de que é preciso investir em pesquisas de longa data, formar equipes de pesquisadores relacionados a uma causa e a garantia de que os especialistas investigarão fatores que as associações de pacientes consideram relevantes para melhor entendimento de suas patologias.

3 – O terceiro modelo consiste em formular questões que ainda não foram respondidas em outras pesquisas. Os temas a serem problematizados emergem da experiência cotidiana dos pacientes e estão situados na zona periférica da biomedicina, que não necessariamente estão relacionados à cura, mas para melhorar o cuidado oferecido aos pacientes. Essa modalidade contribui para mobilizar os especialistas para proporem soluções para os problemas enfrentados no dia a dia das pessoas com doenças raras, que comumente são incapacitantes e degenerativas.

4 – E finalmente, no quarto modelo de intervenção, o foco recai sobre a participação das associações de pacientes na produção do conhecimento científico. Envolvem-se no desenvolvimento e avaliação das práticas clínicas. Por exemplo, há associações que realizam uma coleta de dados com seus membros para comparar com resultados de estudos científicos. Ao escolher este caminho de engajamento, as associações têm acesso à caixa preta da ciência, que lhes possibilita conhecer o complexo caminho biológico desconhecido e que será explorado por elas.

O posicionamento dos referidos autores, ao desenvolver a pesquisa, é que existe uma diversidade de modos de organização e engajamento das associações de pessoas com doenças raras, que combinam a tradução de informações, formulação de perguntas, monitoramento de pesquisas e, conseqüentemente, a produção de conhecimento. Embora na maioria dos casos se utilize o modelo de coletivos híbridos, também existem outras formas de envolvimento com os especialistas, como o modelo de delegação.

Pelo exposto, o modelo de engajamento a ser priorizado pelas associações vai depender, pois, de quais são as condições e prioridades em determinado contexto histórico, cultural e político.

5.3 Contextualizando as doenças raras no Brasil²²

No Brasil, de acordo com informações obtidas no Instituto Canguru²³, não existe mapeamento da incidência das doenças genéticas na população, mas, de acordo com a portaria nº 81 (BRASIL, 2009), aproximadamente, 5% das gestações resultam no nascimento de uma criança com algum tipo de anomalia congênita ou doença genética que comprometerá seu desenvolvimento e qualidade de vida. Com a publicação da portaria 199/14, define-se, no Brasil, doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000.

Até o ano de 2013, não existia uma política específica para atendimento de pessoas com doenças raras, por isso, a porta de entrada dessas pessoas nos serviços de saúde era por intermédio das especialidades dos diversos tipos de deficiências, ou então, por outros serviços generalizados oferecidos pelo SUS – o que torna o sistema mais oneroso.

A falta de uma política pública e de um conceito oficial para definir o que são doenças raras deixou o Brasil atrasado em relação a outros países, como Portugal, Estados Unidos e França. No entanto, não se nega que os pacientes sejam atendidos no SUS, mas ocorre de forma fragmentada, e o acesso ao medicamento na maior parte dos casos se dá por vias judiciais. O atendimento é ofertado sem planejamento, com desperdício dos recursos públicos e, principalmente, prejudicando os pacientes. Ademais, a resposta diagnóstica tardia permite que a doença evolua com rapidez, chegando a situações crônicas e incapacitantes, o que torna o tratamento pouco efetivo para o paciente. Conseqüentemente, em um quadro clínico mais

²²O tópico 5.3 e os capítulos 6 e 7 foram construídos com base em uma série de informações obtidas durante o desenvolvimento da pesquisa, como entrevistas, participação em encontros de associações, visita às feiras de reabilitação, participação em fóruns, apresentações de congressos partilhados na internet, notícias divulgadas na mídia, notas publicadas em *sites* do Ministério da Saúde e consulta a *sites* de associação de paciente. Estas fontes de informações estão detalhadas no capítulo 1 e no apêndice B.

²³O Instituto Canguru – Grupo de Apoio a Erros Inatos do Metabolismo e Doenças Raras é uma Organização da Sociedade Civil de Interesse Público (Oscip), que desenvolve um trabalho junto aos pacientes, seus familiares, profissionais da área da saúde e o público em geral divulgando informações sobre as doenças metabólicas hereditárias, desenvolvendo propostas de políticas públicas, participando de congressos e conferências, apoiando pesquisas clínicas e orientando os profissionais e os pacientes para obtenção de diagnóstico e tratamento.

grave, considerando internações e medicamentos, o tratamento é mais custoso para o sistema de saúde (INTERFARMA, 2013).

Na peregrinação pelos serviços de saúde na busca pela definição de qual enfermidade estão acometidos, pacientes e familiares se deparam com o despreparo dos profissionais da medicina e de outras áreas que, não raro, emitem diagnósticos equivocados e não reconhecem sua falta de conhecimento sobre a condição clínica do paciente. Doença rara, especialista raro! No encontro organizado por O GLOBO (2013, p.2), Roberto Luiz d’Avilla, presidente do Conselho Federal de Medicina (CFM) afirmou: “Existe uma total ignorância da grande maioria dos médicos sobre as doenças raras. Existe a minha própria ignorância”.

Além disso, há a dificuldade de se localizarem serviços de saúde e profissionais especializados para o atendimento de pessoas com doenças raras. Quando há encaminhamento adequado, muitas vezes, é necessário viajar para outras cidades, outros estados e até mesmo para outros países, na expectativa de iniciar um tratamento terapêutico.

Na espera pelo diagnóstico, muitos pacientes têm seu quadro clínico agravado ou morrem por não terem acesso ao tratamento, que talvez não possibilitasse a cura, mas, ao menos, poderia aumentar a expectativa de vida ou oferecer conforto físico e emocional. Então, quanto mais rápido for o diagnóstico e o início do tratamento, as chances de sequelas são menores.

Entre o nascimento de uma criança com uma doença rara e o diagnóstico pode-se atravessar anos, com passagens de um especialista para outro na esperança de encontrar uma resposta que pode chegar tarde demais. Segundo informações obtidas na pesquisa realizada do IBOPE, em parceria com a Aliança Brasil de Mucopolissacaridose, em 2012, realizada com 80 mães de pacientes com mucopolissacaridose²⁴, apresentado no encontro promovido pelo O GLOBO (2013, p.5), 88% das crianças são cuidadas pelas mães, e 73% dos cuidadores não trabalham, ou trabalham em casa. Do público entrevistado, apenas 21% receberam algum tipo de diagnóstico (mesmo que inconclusivo ou parcial) no aparecimento dos primeiros sintomas desta patologia: 80% foram diagnosticados entre 2 e 8 anos, e 50% precisaram passar por, no mínimo, 6 médicos para concluir o diagnóstico, e 50% dos diagnósticos foram emitidos por médicos geneticistas.

Como se observa, já que as doenças de causa genética são mais comuns, os profissionais geneticistas são os mais indicados. Assim, emerge outra problemática: são

²⁴Mucopolissacaridose é uma doença metabólica hereditária. A pessoa acometida por esta doença nasce com falta ou diminuição de algumas substâncias encontradas no organismo, causando diminuição nas enzimas que são responsáveis por reações químicas no organismo.

poucos os geneticistas no país. Há apenas 200 profissionais registrados na Sociedade Brasileira de Genética Médica, ou seja, um geneticista para cada 1,25 milhão de brasileiros (INTERFARMA, 2013), o que implica na necessidade de o governo incentivar o aumento de profissionais neste campo. Poucas pessoas têm acesso a esses especialistas, que atendem nos grandes centros. Portanto, são dois obstáculos: a raridade de profissionais capacitados para realizar o diagnóstico e a inexistência de testes genéticos na lista de procedimentos do SUS.

Receber o diagnóstico não significa necessariamente obter o tratamento. Contudo, para muitas famílias saber que possui um familiar com uma doença de causa genética pode abrir portas para o aconselhamento genético familiar que possibilitará verificar as chances de reincidência da doença em outra gestação.

Enquanto não tiverem conhecimento sobre a doença, o qual funcionará como um instrumento de contra-poder, os pacientes e seus familiares também poderão passar por constrangimentos em outras esferas da sociedade: por exemplo, instituições de ensino que não oferecem profissionais capacitados para oferecer a inclusão dos alunos com deficiência física ou mental, em decorrência de sua condição patológica. Embora no país haja políticas de inclusão, os casos relatados por colaboradores desta pesquisa demonstram que tal política ainda é insuficiente.

Quando finalmente recebem o diagnóstico e acreditam que poderão iniciar um tratamento adequado, os brasileiros terão de enfrentar outras dificuldades: a primeira é verificar se existe medicamento para a doença, e o seguinte, se é disponibilizado no Brasil.

A primeira doença rara contemplada com o medicamento órfão no Brasil e incluída na lista de medicamentos de caráter excepcional, em 1995, foi a doença de Gaucher tipo I, com uma droga que interrompe o curso natural da doença e possibilita ao paciente uma vida produtiva. Tal conquista resultou da mobilização da Associação Brasileira de Portadores da Doença de Gaucher, que, por anos, lutou pelo acesso ao tratamento, que antes ocorria por medidas judiciais e *lobbies* (BOY; SCHRAMM, 2009).

A lista de medicamentos do Programa de Medicamentos de Dispensação em Caráter Excepcional, do Ministério da Saúde, consiste de drogas que geralmente são de uso contínuo e oferecidas em farmácias específicas, mas, por terem um custo alto, foram criados critérios para o uso racional do medicamento, que estão descritos nos protocolos clínicos e nas diretrizes terapêuticas.

Existem medicamentos não previstos na lista do governo, por isso, para obtê-los, se faz necessário entrar com uma ação judicial contra os órgãos públicos de saúde. Enquanto esperam a tramitação do processo, a doença progride, afetando a expectativa de vida dos

pacientes e, muitas vezes, causando danos irreversíveis. Por essa razão, o acesso ao medicamento passa a ser o foco do ativismo das associações, de familiares e de pacientes com doenças raras.

Um exemplo disso é o “Manifesto pela Vida”, movimento coordenado pelo Instituto Canguru, no ano de 2011, para reivindicar a regulamentação do Projeto de Genética Médica (Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica), publicado no diário oficial, em 2009, mas que ainda não havia sido regulamentado.

Para que pessoas com doenças raras iniciem o tratamento no SUS, é necessária a existência de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas, documentos que definem os critérios de diagnóstico, o fluxograma do tratamento e o monitoramento clínico em relação à efetividade do tratamento. A seguir, a lista de doenças que possuem o protocolo de tratamento no sistema de saúde brasileiro:

Quadro 2 – Doenças com protocolo de tratamento no SUS

Figura 3. 18 doenças abrangidas pela Política Nacional 2009 que tiveram seu protocolo de tratamento concebido.*

Doenças
Doença de Addison
Doença Celíaca
Hiperplastia Adrenal Congênita
Hipotireoidismo Congênito
Doença de Crohn
Fibrose Cística do Pâncreas
Fibrose Cística Pulmonar
Doença de Gaucher
Angioedema Hereditário
Ictiose Hereditária
Hipoparatiroidismo
Hipopituitarismo
Miastenia Gravis
Esclerose Múltipla
Fenilcetonúria
Doença Falciforme
Síndrome de Turner
Doença de Wilson

* 17 protocolos não utilizam medicamentos que interferem na programação das doenças (drogas órfãs), tratando apenas os sintomas.

Fonte: Dossiê de doenças raras e drogas órfãs: entendendo a situação Brasileira no contexto global (IMS - Junho 2012)

Fonte: INTERFARMA, 2013, p.10.

Ainda que tenham sido criados medicamentos para certas doenças em outros países, não é garantia que eles sejam disponibilizados no Brasil. Isto porque para que novas tecnologias terapêuticas, como medicamentos, produtos, procedimentos, equipamentos e criação de protocolos sejam incorporados no SUS, é preciso que haja um processo de avaliação para legitimar sua aplicabilidade. O órgão responsável por fazer a avaliação é a Comissão Nacional de Incorporação de Novas Tecnologias no SUS – CONITEC. Clarice Petramale, diretora da CONITEC, afirmou em O Globo (2013, p.5) que, “não é suficiente apenas aprovar uma medicação. Precisamos saber se daremos conta de usar essa nova tecnologia de forma racional. Precisamos acompanhar e monitorar o uso das medicações, avaliar resultados, eficácia e priorizar”.

Segundo Monsore (2013), por se tratar de medicamentos de alto custo, as farmacêuticas multinacionais promovem um intenso assédio às associações de pacientes e profissionais que lidam com doenças raras. Quando possui o medicamento, o laboratório pode ter interesse em judicializar individualmente para obter um lucro maior, pois, se houver intervenção coletiva por parte do governo, o valor comercializado poderá ser inferior. Algumas associações fazem parceria com laboratórios, até mesmo para conseguir patrocínio para suas ações. Outras se posicionam contra esse tipo de parceria, em decorrência dos conflitos de interesses entre ambos.

Soma-se a isso o turismo de saúde já que, em virtude da falta de terapêuticas no país, muitas pessoas buscam tratamento no exterior. Porém, muitas dessas terapêuticas são imprecisas e sem comprovação científica.

As doenças raras que possuem tratamento farmacológico comercializado no Brasil são:

Quadro 3 – Doenças com tratamento farmacológico no Brasil

Figura 4. 14 doenças tem tratamento farmacológico comercializados no Brasil	
Doenças mantidas	Droga comercializada no Brasil (marca; Ingrediente ativo; empresa)
Doença de Pompe	Myozyme; alfa-glicosidase; Genzyme
Homocistinúria	Biotine: diversas opções no mercado
Doença de Fabry	Replagal; alfa-galsidase; Shire • Fabrazyme; beta-galsidase; Genzyme
Mucopolissacaridose I	Aldurazyme; laronidase; Genzyme / BioMarin
Mucopolissacaridose II	Elaprase; idursulfase; Shire
Mucopolissacaridose VI	Naglazyme; galsulfase; BioMarin
Niemann-Pick Tipo C	Zavesca; miglustate; Actelion
Hipertensão Arterial Pulmonar	Tracleer; bosentan; Actelion
Leucemia Mielóide Aguda	Evomid; idarrubicina; Evolabis • Zavedos; idarrubicina; Pfizer
Esclerose Lateral Amiotrófica	Rilutek; riluzol; Sanofi -Aventis
Doença de Gaucher	Zavesca; miglustate; Actelion • Cerezyme; imiglucerase; Genzyme • Vpriv; alfa-galactosidase; Shire
Angioedema Hereditário	Firazyr; acetato de icatibant; Shire
Acromegalia	Somavert; pegvisomant; Pfizer
Polineuropatia Amiloidótica Familiar	Vyndaqel; tafamidis meglumine; Pfizer

Fonte: Dossiê de doenças raras e drogas órfãs: entendendo a situação Brasileira no contexto global (IMS - Junho 2012)

Fonte: INTERFARMA, 2013, p. 10.

Quando o medicamento não é ofertado no país, alguns pacientes e familiares o adquirem (em alguns casos de forma ilegal) em outros países, ou, procuram especialistas e tratamentos em instituições internacionais, o que pressupõe um alto investimento financeiro.

Foi o caso de Katiele Fischer, mãe de uma criança acometida por uma forma grave e rara de epilepsia (síndrome CDKL5). Através de estudos na internet e troca de informações com outras famílias no *facebook*, ela identificou o medicamento Canabidiol (derivado da *Cannabis Sativa*, a planta da maconha) como uma possibilidade de diminuir as crises da filha. A mãe conseguiu acesso a este medicamento, até então ilegal no país, e obteve resultados positivos com a droga que contribuiu para minimizar as crises da criança. Esse caso teve destaque na mídia brasileira e, no mês de abril/2014, a família, mediante uma liminar na justiça, teve autorização para importar o medicamento. Esse caso também inspirou a criação

do documentário *Ilegal*²⁵, que trata de histórias de mães na luta pela legalização da maconha medicinal.

Em exemplo relatado na entrevista com Hugo do Nascimento²⁶, do Instituto Baresi²⁷, há casos em que o médico afirma que não há medicamento para uma doença específica, contudo pode ser uma afirmação equivocada, pois a droga pode ser disponibilizada em outro país. No portal *Orphanet* (para doenças raras e medicamentos órfãos), é possível consultar um banco de dados que registra a lista de medicamentos órfãos disponibilizados na Europa.

Essa disponibilidade diferencial de medicamentos em outros países incentiva o turismo médico, que é corriqueiro não só na busca de medicamentos, mas também na procura de novos tratamentos como no caso das células-tronco. Em conversa com representante de uma associação de pacientes, foi relatado que é comum pessoas participarem de intervenções com células-tronco em outros países com a esperança de obterem a cura para seus males. Porém, ainda mais comuns são os efeitos negativos dessas intervenções, já que tais procedimentos não são comprovados cientificamente. No retorno ao Brasil, essas pessoas novamente ingressam no sistema de saúde público, tornando o atendimento ainda mais oneroso, pelo fato de a doença ter se agravado, em virtude do procedimento com células tronco.

Mas a dificuldade de acesso ao medicamento não acaba aí. Há casos em que os remédios não estão previstos na lista, não são comercializados no país ou não atendem aos critérios previstos nos protocolos e nas diretrizes terapêuticas. Nessa situação, é necessário adentrar no campo jurídico para assegurar o tratamento via medidas judiciais.

Regina Próspero²⁸ (2013) afirma que no caso de pacientes com mucopolissacaridose:

²⁵ *Ilegal*. 2014. Roteiro e direção: Tarso Araujo e Raphael Erichsen. Produtora: 3FilmGroup.tv e Superinteressante.

²⁶ Hugo Nascimento é Diretor Institucional do Instituto Baresi.

²⁷ O Instituto Baresi é um fórum nacional para associações de pessoas com doenças raras, com o objetivo de oferecer suporte administrativo e jurídico, orientar para a criação de associações, disseminar informações sobre doenças raras e deficiências, incentivar pesquisas científicas e participar de mobilizações a favor da pessoa com doenças raras e deficiências, bem como na criação de políticas públicas (www.institutobaresi.com).

²⁸ Regina Próspero é fundadora e Presidente da Associação Paulista de Familiares e Pacientes de Mucopolissacaridose e Doenças Raras - APMPs.

Nenhum dos 400 portadores da doença, dos 650 cadastrados no Brasil, conseguiu o direito ao tratamento de reposição enzimática (TER) sem antes recorrer à Justiça. Vencida essa etapa, os medicamentos levam, em média, de seis a oito meses para chegar. É preciso, ainda, encontrar um centro de infusão ou algum hospital disposto a receber os pacientes. “A gente percebe que, quando o portador chega ao hospital, os profissionais de saúde ficam apavorados”(O GLOBO, 2013, p.6).

Atualmente, a via para obtenção desses medicamentos tem sido, na maioria dos casos, medidas judiciais – nem sempre atendidas –, utilizando os preceitos da Constituição Federal de 1988, artigo 196: “a saúde é direito de todos e dever do Estado,garantindo mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e o acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação”. Esta forma recai sobre o Estado que deve garantir a universalidade, a integralidade e a equidade no tratamento e na assistência, garantidos pelo Sistema Único de Saúde - SUS (BOY; SCHRAMM, 2009, p. 1278).

São inúmeras as questões que perpassam o cotidiano da pessoa com doença rara no Brasil. Além das afirmações já citadas, outros pressupostos, como classe social, raça e gênero também influenciam como a doença será performada no dia a dia. Um fato citado por Adriana Dias²⁹ é que 78% dos homens deixam a família quando o filho é diagnosticado com doença rara, ou o fazem nos cinco anos seguintes. Nessas situações, a mulher se tornará a principal provedora financeira do lar, mas, por outro lado, precisará abandonar seus compromissos profissionais para dedicar-se integralmente ao filho/a com doença rara. Outra doença que ultrapassa a questão de gênero ocorre com as mulheres com Síndrome de Rokitansky, que é uma anomalia congênita que se caracteriza pela ausência do útero e da vagina, afetando diretamente as questões relacionadas à sexualidade das mulheres.

Regina Próspero afirma: “além da rotina estafante, há o impacto emocional, financeiro, profissional e nas relações sociais, já que ocorre uma tendência ao isolamento para não expor a criança ou por dificuldades de locomoção” (O GLOBO, 2013, p.5).

As doenças raras são graves e, em geral, incapacitantes, crônicas e se agravam com o decorrer do tempo, exigindo que pessoas acometidas por elas sejam acompanhadas por um cuidador/a, que, em geral, é um familiar, especialmente a mãe ou esposa. Por isso, as associações já começaram a se organizar para exigir do governo uma política de atenção aos cuidadores que incorpore uma proteção do Ministério do Trabalho e Previdência Social. Como efeito da mobilização das associações de pacientes, as discussões sobre os cuidadores

²⁹ Adriana Dias é antropóloga e diretora do Instituto Baresi.

já tiveram início no Ministério da Saúde e, também, em reuniões na Comissão de Direitos Humanos, sob iniciativa do deputado Renato Simões³⁰.

Fatores sociais e econômicos tornam ainda mais complexa a vida de uma pessoa com doença rara. Por exemplo, a questão financeira, uma vez que há dificuldade em obter recursos previdenciários do Governo Federal ou outro benefício social.

Eu dou um exemplo clássico, Stephen Hopkins se tivesse nascido no Brasil teria morrido um ano depois do diagnóstico de ELA³¹ e não teria escrito nenhum dos livros de física, entendeu? É muito simples. Pessoa com ELA no Brasil só é aposentada quando está com os sintomas finais da doença. Então, imagina como é ser aposentado no estado final da sua vida? (entrevista com Adriana Dias em 8/1/2014).

A doença rara corresponde a um tema que deve ser tratado de forma transversal nas políticas públicas. Por exemplo, na Educação poderia ser tratada com mais empenho nas políticas de inclusão. Veja o caso narrado por Hugo do Nascimento a respeito de um garoto com Fibrodisplasia Ossificante Progressiva – FOP:

A pessoa com FOP a cada lesão que tem no músculo, ela calcifica, até ela virar um esqueleto, um mesoesqueleto completo e vai morrer asfixiada. E no caso este garoto acabou sofrendo *bullying* na escola, chamavam-no de esqueleto do He-man e jogavam pedra nele, e ele piorava a cada vez que ia na escola até os pais descobrirem (entrevista com Hugo do Nascimento em 8/1/2014).

Hugo do Nascimento e Adriana Dias relatam que há falta de informação na população brasileira sobre as doenças raras. Há casos em que a pessoa com doença rara está apta para um emprego, contudo lhe é negado o direito de trabalhar devido ao preconceito com sua aparência física, decorrente de deficiência causada pela doença.

De acordo com informações apresentadas no encontro promovido por O Globo, com profissionais da saúde, representantes de associações e políticos (2013, p.5), no Brasil:

- 13 milhões de pessoas têm algum tipo de doença rara.
- 75% das doenças raras se manifestam no início da vida e atingem crianças de zero a 5 anos.
- 75% dos pacientes são crianças com menos de 5 anos.

³⁰Renato Simões, Deputado Federal (PT-SP), foi eleito como sexto suplente nas eleições de 2010 e assumiu o mandato em outubro de 2013. Integra a Comissão de Direitos Humanos na Câmara Federal.

³¹Esclerose Lateral Amiotrófica – ELA.

- 14 medicamentos aprovados no país estão fora da lista do SUS.
- 25% dos pacientes consultaram mais de 10 médicos até identificar a doença.
- 300 milhões de reais é o investimento que o governo precisará fazer em drogas órfãs.

Ao utilizar a informação de que a doença rara atinge 65 pessoas para cada mil habitantes, Hugo do Nascimento afirmou, em entrevista, que no Brasil teríamos cerca de 13 milhões de pessoas com doenças raras. Considerando que cada família é composta por, no mínimo, três pessoas, pode-se considerar que temos mais de 35 milhões de pessoas afetadas diretamente pelas doenças raras: “as doenças são raras, mas as pessoas são muitas”.

Em síntese, nas leituras, conversas e fóruns, os representantes das associações de pacientes e profissionais da saúde concordam que no Brasil é necessário e urgente:

- 1 - Investir em estruturas para realizar o diagnóstico preciso e precoce;
- 2 - Oferecer o tratamento para as pessoas com doenças raras em centros de especialidades;
- 3 - Capacitar os profissionais de saúde sobre as doenças raras;
- 4 - Disponibilizar a realização de exames complementares;
- 5 – Agilizar a aprovação de novos medicamentos e incorporação no SUS;
- 6 - Facilitar o acesso aos medicamentos órfãos e;
- 7- Criar uma política de atenção aos cuidadores.

Capítulo 6

Sobre a atuação das associações de apoio às pessoas com doenças raras no Brasil

Nosso objetivo neste capítulo é descrever a mobilização das associações de apoio às pessoas com doenças raras na luta pelo direito à saúde e pela criação de políticas para atender a este público, utilizando casos narrados pelos próprios pacientes e seus representantes. Em seguida, tratamos das estratégias de que as associações se valem para criar e partilhar conhecimento sobre as doenças raras, visto que o acesso à informação é entendido como um fator que pode salvar vidas.

O estudo das associações de apoio às pessoas com doenças raras nos permitiu entender como emergem novas identidades em torno de uma concepção biológica (biossocialidades), e que são reconfiguradas em projetos de cidadania (biocidadania), que reivindicam políticas públicas para atender à demanda dos pacientes com doenças raras, como o diagnóstico, tratamento e acesso aos medicamentos.

Considerando a complexidade da noção de raridade (conforme exposto nos capítulos anteriores), observam-se zonas cinzentas do conhecimento a respeito dessas doenças, com temas bem desconhecidos ou condições clínicas ainda indefinidas. Dessa forma, a ausência de definições faz com que pacientes e familiares afetados por patologias raras busquem informações em produções científicas, fazendo um paralelo com as evidências observadas no cotidiano com a doença. Ou seja, tornando-se peritos leigos.

Nesse percurso, passam a se organizar em coletivos que transitam do *status* de associação de apoio ou de partilha de conhecimento para um *status* de mobilização, promovendo o ativismo terapêutico; fazem parcerias com indústrias farmacêuticas e órgãos públicos, apresentando argumentações pautadas em uma linguagem científica para, então, produzir conhecimento a respeito de determinada condição biológica (conforme apresentado detalhadamente nos capítulos 2, 3 e 4).

As associações de pacientes com doenças raras se constituem de pessoas que, em razão da escassez de informações sobre a doença, buscam obter conhecimento e se tornam especialistas na própria patologia. Também se organizam de modo similar aos movimentos sociais, a fim de reivindicar políticas públicas, motivadas pela falta de diagnóstico preciso, de tratamento e de informação dos especialistas e dos serviços de saúde. Portanto, seus projetos de cidadania são enquadrados em pressupostos biológicos (biocidadania).

6.1 A busca pelo apoio de uma associação de pacientes

Ao iniciar a pesquisa a respeito de associações de pacientes, a primeira narrativa que ouvimos, foi relatada por Jô Nunes, fundadora da Associação Brasileira de Síndrome de Willians³². Sua filha Jéssica apresentava várias intercorrências na saúde, mas sempre que ela procurava um médico, suas queixas não eram ouvidas e os sintomas da filha eram ignorados, chegando ao ponto de um médico encaminhá-la para um psiquiatra. Todo esse martírio em busca de médicos competentes para fazer o diagnóstico contribuiu para o agravamento da saúde da criança. Mãe e filha foram vítimas de muitos constrangimentos no convívio social e na escola, a ponto de a mãe solicitar medidas judiciais para assegurar o direito de Jéssica frequentar a escola. O caminho para o diagnóstico começou quando estava em um hospital e uma pessoa, com jaleco branco, passou, apontou para a criança e disse: síndrome de Willians³³. A partir daquele momento, ela batalhou para conseguir uma consulta com um geneticista e encontrar uma equipe que se interessasse pelo histórico da criança, que recebeu o diagnóstico correto aos sete anos. Em 2002, Jô Nunes, juntamente com outras mães, criou a Associação Brasileira de Síndrome de Willians, pois, já que os pacientes acometidos por esta doença tinham o diagnóstico equivocado ou tardio, era necessário unir-se a outros familiares para oferecer-lhes apoio e, principalmente, partilhar conhecimento para que o diagnóstico fosse realizado com mais rapidez.

De maneira semelhante ao caso exposto, ao se depararem com a possibilidade de uma doença rara e os sentimentos decorrentes da ausência de uma definição diagnóstica, tais como solidão, desespero e dúvidas, pacientes e familiares procuraram associações para obterem apoio e informações a respeito da sua condição.

Quanto à Associação Brasileira de Síndrome Pós-Poliomelite – ABRASPP, primeiramente foi necessário localizar pessoas que partilhavam dos mesmos sintomas para, em seguida, ter a doença reconhecida pela Organização Mundial de Saúde - OMS. Por isso, a mobilização da ABRASPP, em parceria com o Setor de Investigação de Doenças Neuromusculares da Universidade Federal de São Paulo- UNIFESP, juntamente com o Centro de Prevenção e Controle de Doenças da COVISA/SMS-SP (CPCD/SP), foi fundamental para

³² A Associação Brasileira de Síndrome de Willians, localizada em São Paulo, promove campanhas para divulgação da doença, orientação a familiares, identificação de profissionais e instituições de pesquisa especializados na doença e participação nas campanhas de inclusão e criação de políticas públicas.

³³ Síndrome de Willians é uma doença rara, de causa genética, que promove alterações neurocomportamentais.

reivindicar a inclusão da Síndrome Pós-Poliomelite no Código Internacional de Doenças. A vitória foi alcançada quando, em 2010, a doença foi incluída nos documentos da OMS, no eixo das doenças do neurônio motor – CID 10 – G14.

Retomando o conceito das biossocialidades e parafraseando Rabinow (2002), as pessoas que padecem de uma condição rara se apresentam com uma nova identidade que será formatada por essa condição biológica e que, posteriormente, proporcionará novas práticas grupais. Por exemplo, Linda Franco, mãe de Gabriel Pollaco, teve a vida reconfigurada quando a criança, aos sete anos, começou a apresentar sintomas que, mais tarde, seriam identificados como Adrenoleucodistrofia³⁴. A luta pela saúde do filho inspirou Linda a auxiliar outros familiares que partilhavam da mesma condição, criando o fórum para troca de doações, intitulado “troca troca entre mães especiais”, no *facebook*, e ainda, focando seus esforços na divulgação da doença (conforme exposto no cartaz no anexo A), pois, é imprescindível acelerar todo um processo para se obter o diagnóstico precoce e, assim, possibilitar o transplante de medula óssea. Portanto, uma condição biológica, uma doença, proporcionou a formação de novas práticas grupais, no caso citado, um grupo de mães.

6.2 A rede de apoio oferecida pelas associações de pacientes

A busca pelo tratamento foi uma preocupação imediata dos grupos que se organizaram em torno das doenças raras, deflagrando o confronto com os pesquisadores que tinham pouco interesse naquelas patologias, tanto pela baixa incidência quanto pela dificuldade em localizar os casos. Por isso, as pessoas se reuniram em coletivos para encontrar pessoas, recolher suas narrativas e, posteriormente, circular esse material entre os especialistas, com a finalidade de ajudá-los a iniciar um processo de investigação. Dessa forma, a aliança com pesquisadores é fundamental no ativismo das doenças raras (RABEHARISOA *et al.*, 2014).

Existem doenças que não têm incidência representativa para a criação de associações, a exemplo daquelas que acometem menos do que dez pessoas no país. Por isso, associam-se a instituições do tipo “guarda-chuva”, ou seja, as que pretendem representar todo o grupo das doenças raras, como o Instituto Canguru e o Instituto Baresi, que contam com um conselho científico capacitado para orientar outros profissionais no acesso ao diagnóstico das pessoas afetadas por essas doenças. Portanto, segundo informações de Adriana Dias, o Instituto Baresi pode apoiar um grupo de pessoas até o momento em que consigam criar a própria filiação, e

³⁴Adrenoleucodistrofia: Doença rara, degenerativa e de causa genética que destrói a bainha de mielina, conhecida por ter sido retratada no filme *Óleo de Lorenzo*.

também, apoiar grupos que não conseguiriam se instituir juridicamente, por não haver o número suficiente de pessoas afetadas. Conforme citado pela Aliança Brasileira de Genética (2014b, s/n) “a união fortalece as associações, facilita o intercâmbio de experiências entre organizações e dá visibilidade ao trabalho desenvolvido por diferentes grupos de apoio”.

Uma instituição com expressiva representatividade, e que investe seus esforços na luta pelos direitos das pessoas com doenças raras, é a Associação Paulista de Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridose e Doenças Raras que, além da doença em questão, também promove ações para conscientizar a sociedade civil e a classe médica a respeito das doenças raras. Essa associação criou a campanha “muitos somos raros”, que conta com um portal e página no *facebook*, com o propósito de divulgação das doenças.

A Associação Maria Vitória – AMAVI, fundada em 2011, também é uma associação generalista que tem a missão de acolher e orientar pessoas com doenças raras e seus familiares com ações destinadas a integrar e mobilizar diversos setores da sociedade para promover informação, além de procurar garantir-lhes os direitos.

Outro grupo cuja missão é divulgar informações sobre as doenças raras é a Aliança Brasileira de Genética – ABG, constituída por vários associados que podem ser profissionais da saúde e grupos de pacientes, com a missão de divulgar informações sobre condições genéticas e, com isso, facilitar o diagnóstico, acesso ao aconselhamento e tratamento. Os objetivos da ABG são:

Difundir conhecimentos sobre síndromes e doenças genéticas; congregar pessoas, organizações e instituições interessadas em apoiar famílias com síndromes ou doenças genéticas; formar uma rede de informações e construir um banco de dados sobre síndromes e doenças genéticas no Brasil (mapeamento das doenças genéticas e serviços disponíveis); representar os interesses das pessoas portadoras ou afetadas por síndromes ou doenças genéticas (ALIANÇA BRASILEIRA DE GENÉTICA, s/n, 2014 a).

As associações de apoio às pessoas com doenças raras propõem amparar a família, em virtude das dificuldades que emergem, ao se ter um familiar “raro”. Um caso exemplar ocorreu por ocasião do nascimento de uma criança com doença rara, em que se exigiu o acompanhamento de sua mãe na internação durante cerca de 1 ano e meio. Quando a criança teve alta hospitalar, e ambos voltaram para a residência, o marido, além de exigir a separação, também requereu a casa. Nessa situação, a associação passou a intervir, oferecendo apoio jurídico à mulher para lidar com os trâmites decorrentes do divórcio.³⁵

³⁵ Exemplo citado durante o evento do Instituto Baresi/ 2014.

Também orientam os pacientes e familiares, judicialmente, para obter medicamentos que não estão previstos na lista do SUS, como é o caso da Associação Paulista de Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridose e Doenças Raras. Portanto, as associações também fazem parcerias com órgãos jurídicos ou com profissionais autônomos que, voluntariamente, providenciam os trâmites para ingressar com uma petição e exigir do SUS a oferta desses medicamentos.

Conforme relatado por Adriana Dias, do Instituto Baresi, um fato interessante é o empenho das associações para localizar pessoas que são portadoras dessas doenças raras para poder acolhê-las e orientá-las. As associações não medem esforços para divulgar informações sobre as doenças, sobretudo, no que tange às características clínicas, com a esperança de que os casos sejam reconhecidos e, assim, seja possível salvar vidas. Isto porque, como expusemos anteriormente, o atraso na definição de um quadro clínico pode causar danos irreversíveis e até mesmo a morte de uma pessoa.

Maria Helena de Magalhães Dourado³⁶, vice-presidente da Associação Niemann Pick Brasil, apresentou um quadro que sintetiza as possíveis formas de apoio das associações de pacientes:

³⁶ Conteúdo apresentado no I Congresso Ibero-americano de Doenças Raras, no dia 25 de setembro de 2013, em Brasília, na palestra “Associações de Apoio”, proferida por Maria Helena de Magalhães Dourado. Os *slides* dessa apresentação foram disponibilizados para *download* no site: <http://amavi.org/downloads/>

Quadro 4 - Formas de apoio das associações de pacientes

Como a associação atua	
Acesso aos profissionais de saúde	Congregando os profissionais de saúde que tratam da doença.
	Estimulando a inter-relação profissionais de saúde e pacientes.
Acesso aos tratamentos	Apoiando o paciente na busca dos tratamentos existentes.
	Atentando para os progressos no tratamento da doença.
Reivindicação dos direitos do paciente	Atuando junto a instituições públicas em defesa da paridade de tratamento dos pacientes.
	Defendendo os direitos dos pacientes ao atendimento, por meio dos serviços públicos de saúde.
	Reivindicando o direito de participação nas definições das políticas públicas relativas às doenças raras.
	Atuando em conjunto com associações congêneres, junto ao governo, na busca de atendimento igualitário e continuado para todos com doenças raras.
	Disponibilizando assistência jurídica aos pacientes
Interface com associações congêneres	Fortalecendo as iniciativas de articulação entre as instituições congêneres no país e no mundo.
	Apoiando eventos relativos às doenças raras, no Brasil e em outros países.
Busca de um olhar social para o paciente	Investindo na consolidação do conhecimento sobre a doença na sociedade.
	Fortalecendo as ações da sociedade civil em defesa dos interesses do paciente, buscando apoio e solidariedade de todos os segmentos sociais.
	Sensibilizando a sociedade para a necessidade de inclusão do paciente com doença rara.
	Lutando para que o paciente com doença rara seja considerado um ser igual ainda que raro.

Fonte: Dourado, 2013 - adaptado pela autora.

Outra ação de destaque das associações foi a mobilização para criar a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (assunto abordado no capítulo 7), que demonstra a capacidade desses coletivos em fazerem parcerias com indústrias farmacêuticas, especialistas e gestores públicos para ter visibilidade nos espaços de discussão política.

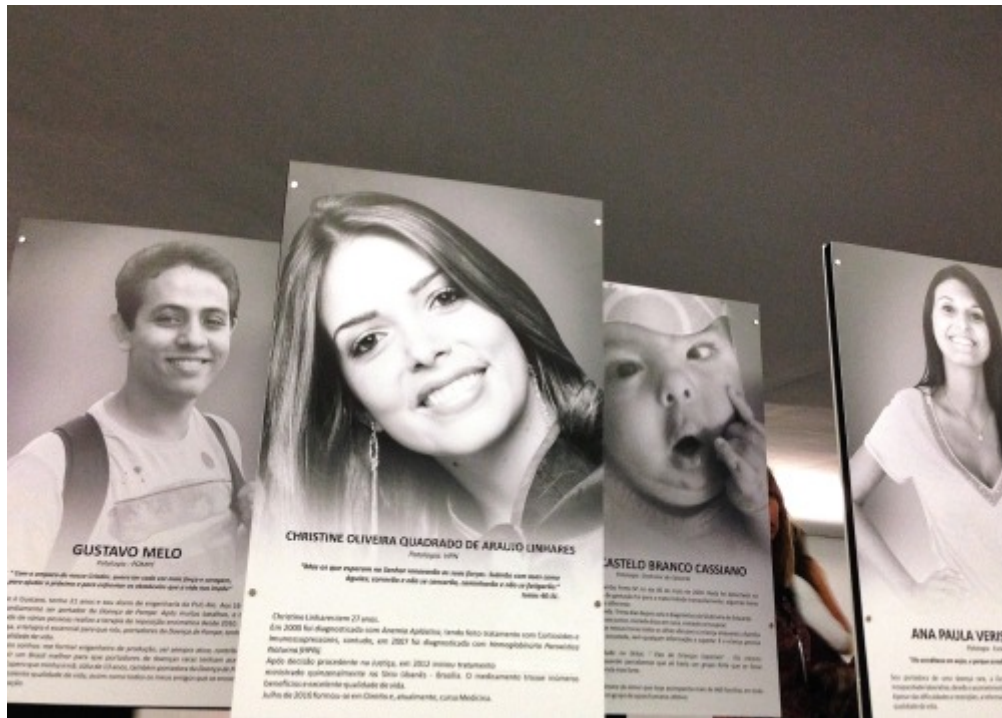
6.3 A mobilização das associações brasileiras para partilhar conhecimento

As associações brasileiras de apoio às pessoas com doenças raras produzem seu próprio conhecimento, partilhando informações em *sites*, *blogs*, redes sociais e em congressos. Segundo Aymé e Groft (2008), esses grupos estão entre os mais capacitados na área da saúde, sobretudo no que se refere à luta pelo reconhecimento de sua condição e melhorias no cuidado ofertado pelo sistema de saúde.

Em todas as associações com as quais tivemos contato, se destacaram as atividades com foco na divulgação de informações sobre as características da doença. Por exemplo, Elza Sayaka Fukushima, que representa o Instituto Baresi em Recife, realizou uma exposição no metrô, local considerado bastante movimentado, para mostrar fotos e indicativos de várias doenças raras. Ações similares a essa, tencionam, ao disseminar características das doenças raras, contribuir para o reconhecimento de pessoas que se enquadram nas características apresentadas, mas que, pelo desconhecimento das patologias, ainda não foram diagnosticadas corretamente.

Representantes da Associação Paulista de Mucopolissacaridoses e Doenças Raras organizaram uma exposição fotográfica de pessoas com doenças raras para estimular a reflexão sobre a necessidade de políticas públicas que possibilitem o diagnóstico e tratamento adequado para essas pessoas. A exposição “Eu luto pela vida” aconteceu no Congresso Nacional, nos dias 17 a 28 de fevereiro de 2014, percorrendo depois outros espaços públicos.

Figura 1: Exposição “eu luto pela vida”



Fonte: Senado Federal, 2014.

Além dessas, conhecemos outras possibilidades de divulgação das doenças, realizadas pelas associações, como redes sociais (*blog, sites e facebook*), participação em eventos nas universidades, distribuição de cartazes em serviços de saúde, organização de congressos e até parcerias com instituições e profissionais de saúde.

Por exemplo, o 1º Encontro Nacional da Doença de Menkes, que aconteceu no dia 22 de novembro/2014 e pretendeu reunir profissionais da saúde e familiares de pacientes para tratar sobre o cuidado de pessoas acometidas por essa doença rara. O evento foi organizado pelas instituições: Menkes Brasil, Associação dos Familiares, Amigos e Portadores de Doenças Graves - AFAG e a Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais, simbolizando a aliança entre leigos e especialistas para tratar de doenças específicas.

Figura 2: Convite para o 1º Encontro Nacional da Doença de Menkes



The image is a flyer for the 1st National Meeting of Menkes Disease. At the top center is the logo for 'menkes Organização Brasil', with 'menkes' in multi-colored lowercase letters and 'Organização Brasil' in blue below it. The main title '1º ENCONTRO NACIONAL DA DOENÇA DE MENKES:' is written in large, bold, blue uppercase letters on a yellow background. Below the title, the subtitle '“PROFISSIONAIS DA SAÚDE E FAMILIARES DE PACIENTES, JUNTOS NO PACTO PELA VIDA”' is written in smaller, blue uppercase letters. To the right of the text is a photograph of a smiling woman looking at a baby she is holding. Below the photograph, a red circle contains the text 'EVENTO GRATUITO!' in white. To the right of the circle, the event details are listed in red: 'BELO HORIZONTE - MG', '22 de Novembro de 2014', and '8:00h às 16:00h'. At the bottom left, there is a decorative graphic of overlapping colorful circles. To the right of this graphic, a white box contains the contact information: 'TEL: (31) 8795-2226' and 'contatomenkesbrasil@gmail.com'. At the very bottom, the organizing institutions are listed: 'Realização: Menkes Brasil, AFAG e Faculdade de medicina da UFMG.'

menkes
Organização Brasil

1º ENCONTRO NACIONAL DA DOENÇA DE MENKES:
“PROFISSIONAIS DA SAÚDE E FAMILIARES DE PACIENTES, JUNTOS NO PACTO PELA VIDA”

EVENTO GRATUITO!

BELO HORIZONTE - MG
22 de Novembro de 2014
8:00h às 16:00h

TEL: (31) 8795-2226
contatomenkesbrasil@gmail.com

Realização: Menkes Brasil, AFAG e Faculdade de medicina da UFMG.

Fonte: AFAG, 2014.

Segundo informações do Instituto Baresi, as parcerias com centros de saúde propiciam que se notifique um representante da associação, tão logo um paciente seja diagnosticado com uma doença rara, para que ele possa contatá-la e oferecer-lhe apoio. Assim, quando uma pessoa da associação localiza outra com o mesmo diagnóstico, imediatamente se comunica por telefone ou por meio de uma visita domiciliar para, além de oferecer apoio, também poder cadastrá-la e quantificar o número de “raros” no Brasil. Em suma, tanto a pessoa com uma

doença rara pode procurar a associação pelos meios virtuais, como também a associação pode fazer a busca ativa de pessoas com doenças raras espalhadas pelo país.

A participação de associações em feiras realizadas em centros de exposições com foco em tecnologias na área da saúde também é uma estratégia que oferece visibilidade. Por exemplo, em São Paulo, acontece anualmente a Feira Internacional de Reabilitação, Inclusão, Acessibilidade e Paradesporto - REATECH. Participamos de duas edições da feira, e tivemos a oportunidade de conhecer diversas associações que mantinham *stand* para divulgar informações sobre essas doenças.

Outra forma de divulgação das doenças raras é realizada pelo Instituto Canguru, que conta com uma equipe de profissionais que orienta pessoas que receberam um diagnóstico e querem esclarecer dúvidas, ou até mesmo oferece suporte para profissionais de outras cidades para que possam fazer o diagnóstico de um paciente. O Instituto também orienta juridicamente e realiza campanhas, palestras e mobilizações para criação de políticas públicas.

No Brasil, é fundamental o papel das associações na produção de documentos. Como exemplo, podemos mencionar os relatórios de pesquisas realizadas pelo Instituto Baresi que, conforme informado na entrevista com Adriana Dias, forneceram subsídios para a elaboração dos documentos norteadores da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Outras publicações são cartilhas de orientação sobre a doença, como a cartilha editada pela Associação Niemann Pick Brasil (ANPB), intitulada: “O que você precisa saber sobre a doença Niemann Pick C”, que traz informações clínicas sobre a doença e orientação para cuidar dos portadores dela.

Figura 3 - Cartilha: O que você precisa saber sobre a doença Niemann Pick C



Fonte: Associação Niemann Pick Brasil, 2012.

Também há livros que relatam a experiência de conviver com uma doença rara. Por exemplo, Jô Nunes, fundadora da Associação Brasileira de Síndrome de Willians, publicou, em 2014, o livro: Mãe Coragem – convivendo com a Síndrome de Willians. E há, ainda, revistas como a “Vidas Raras”, editada pela Associação Paulista de Mucopolissacaridose e Doenças Raras.

Figura 4 - Livro Mãe Coragem e revista Vidas Raras



Fonte: Associação Brasileira da Síndrome de Williams, 2014; APMPS, 2014.

Algumas associações oferecem serviços especializados. Por exemplo, a Organização de Apoio aos Portadores de Distrofias - OAPD possui uma clínica especializada em doenças neuromusculares que proporciona atendimento gratuito de fisioterapia, psicologia e consultas médicas. Também oferece atendimento domiciliar para pessoas com dificuldade de locomoção e restrições financeiras.

Em relação aos eventos em torno da temática das doenças raras no Brasil, Oliveira, Guimarães e Machado (2012) afirmam que estes passaram a ter destaque no ano de 2009, quando aconteceu, em São Paulo, o I Congresso Brasileiro de Doenças Raras. Em seguida, uma delegação representou o Brasil na VI Conferência Internacional sobre Doenças Raras e Medicamentos Órfãos, realizada em 2010, em Buenos Aires. Nesse mesmo ano houve a primeira Caminhada de Apoio ao Portador de Doenças Raras em São Paulo, promovida pela Secretaria Municipal da Pessoa Deficiente e com Mobilidade Reduzida em parceria com associações de pacientes e indústria farmacêutica.

Seguiram outros eventos:

- 1º Congresso Ibero-americano de Doenças Raras – Brasília (setembro de 2013);

- III Encontro Latino-americano de Doenças Raras e Medicamentos Órfãos – São Paulo (2013 - Fundação Geiser e Instituto Canguru);
- Raras sem Fronteiras - Dia Internacional e dia estadual de conscientização das doenças raras (2013 - Instituto Baresi);
- IV Evento Anual do Instituto Baresi – Todos Juntos para melhorar o cuidado – São Paulo (2014).

Mais recentemente aconteceu o II Encontro Ibero-americano de Doenças Raras, em Portugal, no mês de novembro de 2014. Uma iniciativa da Aliança Ibero-americana de Doenças Raras – ALIBER, o encontro teve como tema “o *empowerment* do doente” e discutiu os seguintes temas:

Experiências e boas práticas no trabalho com Doenças Raras em diferentes países; Promoção e Defesa dos Direitos das pessoas com Doenças Raras e suas famílias (acesso à informação, diagnóstico, tratamentos e apoios sociais para a plena integração social) e Projetos inovadores de ação social nas Doenças Raras (linhas de informação e orientação, apoio psicológico, assessoria técnica, criação de redes de ajuda, etc.) (FEDRA, 2014, s/n).

O Encontro foi destinado aos dirigentes das associações, e o Brasil foi representado por Regina Próspero, da Associação Paulista de Familiares e Pacientes com Mucopolissacaridose e Doenças Raras.

Todas essas mobilizações coletivas possibilitaram a divulgação em mídias televisivas, virtuais e impressas, o que favoreceu a visibilidade e destaque às doenças raras, sobretudo na agenda política.

Em relação às atividades internas, as associações promovem o encontro entre os pacientes e familiares para:

- Oferecer apoio emocional, nos moldes dos grupos de autoajuda;
- Oferecer atendimento médico especializado para determinadas doenças;
- Realizar palestras para profissionais e estudantes da área da saúde;
- Oferecer palestras proferidas por profissionais e estudantes da área da saúde;
- Oferecer orientação e apoio jurídico (sobre judicialização do medicamento, benefícios sociais, como a aposentadoria, dentre outros);
- Orientar pacientes, familiares e especialistas a respeito de doenças;
- Organizar campanhas, caminhadas, passeatas e abaixo-assinados;
- Organização de fóruns, simpósios e congressos sobre a doença foco da associação;

- Ofertar cursos para formação de cuidadores;
- Participar em eventos e plenárias nas instâncias municipais, estaduais federais;
- Conceder entrevistas para programas de TV e mídia impressa, como revistas e jornais;
- Divulgar referências de especialistas e centros de pesquisa;
- Realizar parcerias com pesquisadores, instituição de pesquisa e farmacêuticas;
- Criar e abastecer um banco de dados com informações dos pacientes, como relatos de experiências, tramitação dos processos judiciais, etc;
- Criar fóruns virtuais para troca de informações, como *blogs* e *facebook*;
- Publicar documentos, como cartilhas, livros e panfletos;
- Apresentar novidades em tratamentos, medicamentos e equipamentos.

Esses esforços e mobilizações das associações, em parceria com profissionais e políticos, culminaram na publicação, em janeiro de 2014, da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (BRASIL, 2014a) que prevê a criação de centros de especialidades e o cadastro de especialistas no Brasil. Corresponde a uma vitória do movimento de pacientes, mas ainda demanda um longo processo até ser implantada.

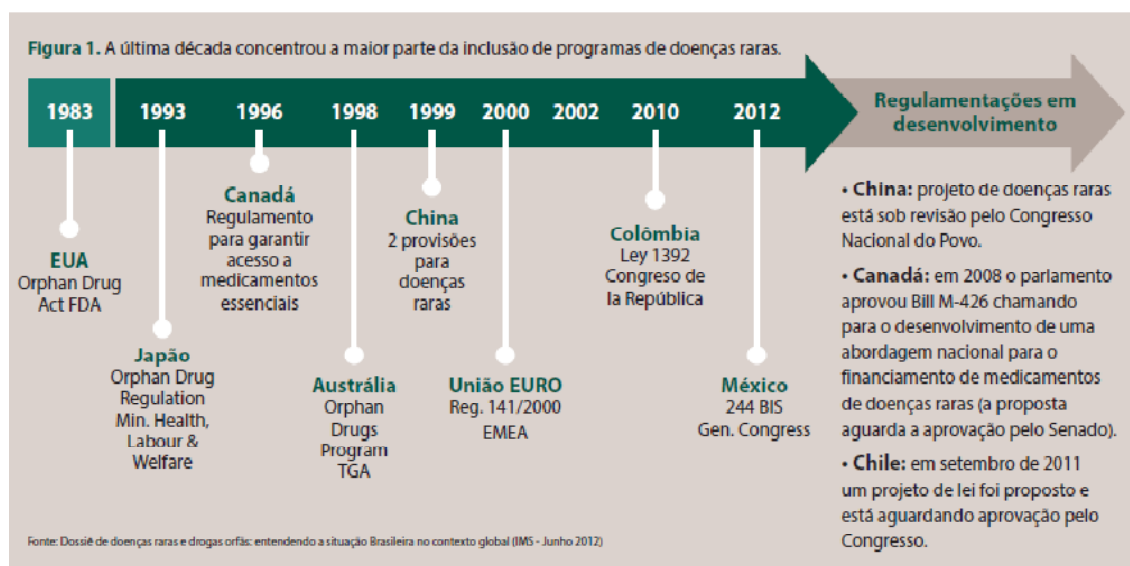
Capítulo 7

O fórum para a criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

A proposta deste capítulo é descrever o fórum híbrido que culminou na publicação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Brasil, apresentando as propostas de legislação feitas por parlamentares que tratavam da temática das doenças raras. Em seguida, descrevemos os passos para a elaboração da política, com início das discussões em um grupo de trabalho composto por representantes de associações, do Ministério da Saúde e por especialistas médicos. Esses encontros propiciaram a elaboração dos documentos que foram submetidos à consulta pública e, posteriormente, discutidos em um grupo de trabalho ampliado. Finalmente, a política pública foi promulgada em janeiro de 2014, suscitando outros desdobramentos, que são destacados em uma palestra ministrada pelo coordenador de alta e média complexidade, Dr. José Eduardo Fogolin Passos, também descritos neste capítulo. Concluímos discorrendo sobre o documento disponibilizado para consulta pública, a fim de se criarem protocolos clínicos para doenças raras.

Segundo a INTERFARMA (2013), entre os anos de 1980 e 2014, muitos países concentraram seus esforços na criação de programas oficiais para ampliar o acesso dos pacientes com doenças raras à assistência em saúde, conforme apresentado na figura a seguir.

Figura 5 – Regulamentos oficiais para doenças raras



Fonte: INTERFARMA, 2013, p.7.

Porém, no Sistema Único de Saúde – SUS, até o ano de 2013, não existia uma política específica para atender essas pessoas, cujo acompanhamento e tratamento se davam pela inserção nas políticas para pessoas com deficiência, tendo como possibilidade de atendimento as áreas de reabilitação e acessibilidade.

A ausência de uma política articulada para doenças raras dificultou a criação de ações planejadas e articuladas. Para Monsores (2013), a informação é um tema que atravessa todas as questões relacionadas a doenças raras, e que pode ser inviabilizada pela ausência de protocolos específicos para suas patologias:

As pessoas com doenças raras precisam saber onde podem buscar ajuda, precisam saber quem são os profissionais que podem auxiliá-las, sem que tenham o receio de ter sua saúde mais prejudicada por tratamentos errados ou por diagnóstico equivocados, precisam saber se têm direito a medicamento e tecnologias assistiva, se podem se aposentar ou receber benefício previdenciário por sua condição (MONSORES, 2013, p. 22).

Com a influência das associações de pacientes e movimentos sociais na área da saúde, foi possível destacar as necessidades desse público e reivindicar a elaboração de uma política que atendesse à demanda das pessoas com doenças raras, fazendo com que essas questões fossem consideradas como um problema de saúde pública.

A criação de uma proposta de atendimento a tais pessoas é uma tarefa complexa, já que 95% das doenças não possuem tratamento. Desse modo, se faz necessária a oferta de uma trama de cuidados paliativos que proporcionem conforto e qualidade de vida. Por outro lado, para aquelas que já contam com um tratamento, surge outro desafio: por causa do custo elevado, exigem-se do governo deliberações políticas e estratégias para garantir o abastecimento permanente de medicamentos (INTERFARMA, 2013).

7.1 Propostas para criação de leis federais para pessoas com doenças raras no Brasil

Como exposto anteriormente, são muitas as dificuldades enfrentadas por pessoas com doenças raras no Brasil, razão pela qual pacientes e seus representantes realizam parcerias com políticos, como vereadores, deputados federais e estaduais e senadores, para que sejam criadas políticas específicas para este grupo.

A proposta de legislação para atender as pessoas com doenças raras é um tema recente, visto que tais projetos começaram a ser apresentados no âmbito federal no ano de

2011 e, de alguma maneira, registraram iniciativas que contribuíram para que as associações de pacientes localizassem interlocutores nos órgãos públicos para representar suas demandas no poder legislativo. A apresentação de tais projetos representam a trajetória de mobilizações e esforços políticos, tanto das associações quanto de seus representantes, que culminou na publicação da política pública em 2014. A seguir, um resumo dos projetos apresentados no âmbito federal:

Projeto de Lei do Senado nº 159 de 2011 – dispõe sobre a instituição do dia nacional de doenças raras

Este projeto de lei, de autoria do então Senador Eduardo Matarazzo Suplicy (PT-SP), teve o objetivo de criar o Dia Nacional das Doenças Raras no Brasil, no último dia do mês de fevereiro. O autor do projeto relata que a iniciativa em criá-lo partiu de uma representante de associações de pacientes, Adriana Dias, do Instituto Baresi. Corresponde a uma estratégia para chamar a atenção de outros atores, tais como profissionais da saúde, pesquisadores e outras associações de pacientes para um fato que acomete um número expressivo de pessoas no país.

O Projeto foi aprovado na Comissão de Educação, Cultura e Esportes, do Senado Federal em 10/12/2013 e foi encaminhado para aprovação na Câmara dos Deputados.

Projeto de Lei do Senado nº 711 de 2011 – institui a Política Nacional de Proteção aos Direitos da Pessoa com Doença Rara

Este projeto de lei, também de autoria do Senador Eduardo Matarazzo Suplicy (PT-SP), estabelece as seguintes diretrizes para proteção da pessoa com doença rara:

“a) dimensionamento do impacto das doenças raras sobre a saúde pública; b) intersectorialidade na atenção aos portadores dessas doenças; c) integração social e efetivação dos direitos da cidadania de pessoas com doenças raras; d) participação da comunidade na formulação de políticas públicas específicas para esse segmento populacional; e) controle social da implantação, acompanhamento e avaliação dessas políticas públicas; f) inclusão dos estudantes com doenças raras nas classes comuns de ensino regular; g) garantia de atendimento educacional especializado e gratuito, quando necessário; h) responsabilização do poder público quanto à divulgação de informações relativas ao tema; i) incentivo à formação e à capacitação de profissionais para o atendimento às pessoas com doenças, assim como de

cuidadores, pais e responsáveis; j) estímulo à pesquisa científica, notadamente à produção de estudos epidemiológicos que visem dimensionar a magnitude e as características das doenças raras no País; e k) desenvolvimento de medicamentos para prevenção e tratamento dessas doenças.”

Além disso, o projeto de lei confere os seguintes direitos às pessoas com doenças raras: vida digna; integridade física e moral; livre desenvolvimento da personalidade; segurança; lazer; proteção contra qualquer forma de abuso, exploração e discriminação; acesso a ações e serviços de saúde – de forma que a atenção ao paciente propicie diagnóstico precoce, atendimento multiprofissional, terapia nutricional, assistência farmacêutica, informações que auxiliem o diagnóstico e o tratamento, dispositivos e materiais médicos –; acesso à educação, ao ensino profissionalizante, à moradia, ao mercado de trabalho, à previdência e à assistência social. Por fim, a proposição determina que a pessoa com doença rara não será submetida a tratamento desumano ou degradante, não será privada de sua liberdade ou do convívio familiar nem sofrerá discriminação por motivo da doença.”(Relatório do Senador Paulo Bauer – PSDB - SC, com voto pela Rejeição do Projeto de Lei do Senado nº 711, de 2011., fls.9 a 13).

Este projeto de lei foi analisado pelas Comissões de Assuntos Sociais (CAS) e de Direitos Humanos e Legislação Participativa, rejeitado em 12/12/2013.

É interessante notar que novamente este projeto de lei partiu da iniciativa de uma representante de associações de pacientes, Adriana Dias, do Instituto Baresi, que obteve o apoio de um parlamentar para indicar um projeto de lei que garantisse o cuidado com a saúde e vida com dignidade às pessoas com deficiência.

Projeto de Lei da Câmara dos Deputados nº 2669 de 2011 - Dispõe sobre diretrizes para o tratamento de doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde e dá outras providências.

Apresentado na Câmara dos Deputados em 9/11/2011 pelo deputado Jean Wyllis (PSOL- RJ), propõe o tratamento das pessoas com doenças raras no SUS, para possibilitar a obtenção do diagnóstico precoce e tratamento mais eficiente.

O projeto foi recebido pela Comissão de Finanças e Tributação e apensado a outro projeto de lei (1606/2011) que dispõe sobre o acesso aos medicamentos para pessoas com doenças raras.

Projeto de Lei do Senado nº 231 de 2012 - Cria o Fundo Nacional de Pesquisa para Doenças Raras e Negligenciadas (FNPDRN) e dá outras providências.

Este projeto de lei, mais uma vez, foi proposto por Adriana Dias, do Instituto Baresi, representada pelo Senador Eduardo Matarazzo Suplicy (PT-SP) no Senado Federal. Pretende ampliar o financiamento de pesquisas para doenças raras e negligenciadas, visto que, por causa da baixa prevalência ou incidência da doença e não rentabilidade, pode não haver interesse das indústrias farmacêuticas em patrocinar tais pesquisas. Ou seja, é prioritário o investimento em pesquisas para a população rica e de países desenvolvidos e que sejam lucrativos, eximindo os recursos direcionados a doenças negligenciadas³⁷, que seriam associadas à situação de pobreza, como esquistossomose, hanseníase, leishmaniose, filariose, oncocercose, malária, tuberculose e tracoma. No caso das doenças raras, não há interesse na produção privada de medicamentos, em vista do baixo consumo e pouco retorno financeiro.

Nesse âmbito, este projeto de lei pretende apoiar pesquisas que atendam a um dos seguintes critérios: I – incentivo à pesquisa em doenças raras e negligenciadas; II – fomento à pesquisa acadêmica e universitária em doenças raras e negligenciadas; III – desenvolvimento científico e tecnológico na área de doenças raras e negligenciadas; IV – produção, preservação e difusão do conhecimento acerca das doenças raras e negligenciadas.

O projeto de lei foi aprovado na Comissão de Ciência, Tecnologia, Inovação, Comunicação e Informática do Senado, em 21/11/2012 e remetido para avaliação na Câmara dos Deputados em 10/10/2013.

Projeto de Lei do Senado nº544 de 2013 – Altera a Lei nº 9.656, de 3 de junho de 1998, que dispõe sobre os planos e seguros privados de assistência à saúde, para excluir como doenças preexistentes as malformações congênitas e tornar obrigatórias a fundamentação e a comunicação, por escrito, da negativa de cobertura por doença preexistente.

Este projeto de lei propõe impedir que os planos de saúde recusem o tratamento a pessoas com doenças raras e malformações congênitas, alegando que elas são acometidas por doenças preexistentes. Ou seja, com a aprovação deste projeto de lei, aquelas doenças não poderão ser consideradas como preexistentes; não poderá, pois, ser aplicado o prazo de carência estipulado pelos convênios médicos.

³⁷ Doenças negligenciadas são aquelas causadas por parasitas ou agentes infecciosos e consideradas endêmicas em população de baixa renda.

A proposta foi apresentada pelo Senador Vicentinho Alves (SD- TO) e aprovado pela Comissão de Assuntos Econômicos em 3/6/2014, encaminhado para avaliação da Comissão de Assuntos Sociais.

Projeto de Lei do Senado nº 530 de 2013 - Institui a Política Nacional para Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde; altera a Lei nº 6.360, de 23 de setembro de 1976, para dispor sobre registro e importação, por pessoa física, de medicamentos órfãos; e altera a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, para prever critério diferenciado na avaliação de medicamentos órfãos.

De autoria do Senador Vital do Rêgo (PMDB- PB), este projeto de lei foi aprovado na Comissão de Assuntos Econômicos em 20/5/2014 e segue para avaliação da Comissão de Assuntos Sociais.

A proposta de lei pretende assegurar a atenção integral a pessoas com doenças raras, com previsão de recursos orçamentários, criação de centros de referência e a criação de uma política farmacêutica que garanta o acesso aos medicamentos, criação de protocolos clínicos, incentivo à pesquisa, capacitação de profissionais, dentre outros. Também altera a lei 6.360/1976 com o objetivo de viabilizar o acesso a medicamentos, permitindo a importação por pessoa física com o uso da prescrição médica

Projeto de Lei da Câmara dos Deputados nº 7203 de 2014 - Institui o Dia Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras.

Esta proposta de lei foi apresentada na plenária da Câmara dos Deputados em 27/2/2014, de autoria dos deputados: Carmem Zanotto (PPS-SC), Mara Gabrilli (PSDB-SP), Mauricio Quintella Lessa (PR-AL) e Romário de Souza Faria (PSB-RJ). Tem como objetivo destacar as ações realizadas em rede, como a criação de políticas, de redes de apoio e realização de pesquisas.

Políticas Públicas para Cuidadores de Pessoas com Doenças Raras e Doenças Graves, Idosos e Pessoas com Deficiência.

No dia 15/7/2014 realizou-se uma audiência pública, na Comissão de Direitos Humanos da Câmara dos Deputados, em Brasília, para discutir a criação de uma política para

cuidadores, promovida pelo Deputado Federal Renato Simões (PT-SP). Participaram representantes da Secretaria de Mulheres e da Secretaria Especial do Idoso. E dos seguintes Ministérios: da Saúde, do Desenvolvimento Social e Combate à Fome, da Educação, do Trabalho e Emprego e da Previdência Social, além de representantes da sociedade civil, especialmente de associações de pacientes, como Adriana Dias, do Instituto Baresi.

Esse encontro foi resultado dos esforços das associações de pessoas com doenças raras para criar uma legislação que assegurasse direitos trabalhistas aos cuidadores, bem como capacitação e profissionalização.

Ao término da reunião, foi deliberada a formação de um grupo de trabalho, interministerial, com a participação da sociedade civil, que se reunirá em dezembro/2014 para dar prosseguimento à elaboração da política para cuidadores.

7.2 Sobre o processo de elaboração da política pública para pessoas com doenças raras: um exemplo de fórum híbrido

No Brasil, segundo a INTERFARMA (2013), desde o ano de 2000, emergem iniciativas para a elaboração de uma política específica para pessoas com doenças raras. Contudo, o assunto tem sido tratado na pauta das doenças genéticas. No ano de 2004, foi constituído um grupo de trabalho para discutir uma política de atenção à genética no SUS, porém, tal projeto não teve êxito. Em 2009, foi publicada a Política Nacional de Genética Clínica, que não abarca a problemática das doenças raras.

De toda forma, o SUS atende essas pessoas, embora de maneira fragmentada. Os medicamentos são disponibilizados por via judicial, com desperdício de recursos públicos, pela falta de planejamento, tornando o atendimento oneroso e trazendo prejuízos para os pacientes e familiares (INTERFARMA, 2013).

7.2.1 Uma primeira etapa: o Grupo de Trabalho de 2012

Retomando as doenças raras na pauta do governo, como efeito das mobilizações das associações de pacientes, no ano de 2012, o Ministério da Saúde criou um grupo de trabalho - GT, sob a responsabilidade da Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade – CGMAC, para fornecer subsídios para a criação de uma política nacional para as doenças raras.

Nas palavras de Regina Próspero:

Este Ministério em particular, entendeu a força de uma associação. No caso, de várias associações unidas. Ninguém melhor que nós, associação de pacientes (atores legítimos para defender sua dor), para saber quais são suas necessidades, as falhas do sistema e como melhor aproveitar os fundos públicos. Mostramos para os gestores, em diversas reuniões, que o que pedimos não é nada além daquilo que é de direito constitucional nosso e que, na verdade, pedimos por não podermos pagar. Eles reconheceram nossa legitimidade e legalidade no assunto, além da propriedade na causa. Hoje, ainda somos consultores em assuntos para Doenças Raras, do Ministério da Saúde. É um legado que deixaremos para nossos sucessores (informações cedidas por email em 12/10/2014).

Nas palavras de Dr. José Eduardo Fogolin Passos, em entrevista para a Revista Vidas Raras, sobre o envolvimento do Ministério da Saúde na criação da política:

Há dois anos nos debruçamos e começamos a discutir o assunto. O mais importante de todo o processo é que ao nosso lado existiam as associações de apoio às pessoas e familiares de pacientes com doenças raras, que traziam uma bagagem de conhecimento e apresentaram o que era realmente necessário para construir uma política pública para essa população. Além disso, nos últimos anos, o MS, junto com gestores locais, esteve aperfeiçoando o cuidado e atenção básica, constituindo um suporte fundamental para que a Política pudesse se sustentar nas redes de atenção à pessoa com DR. Precisávamos de uma política abrangente, que alcançasse todas as linhas de cuidado (PIVA, 2014).

Foram realizados oito encontros em 2012, com a participação de especialistas médicos, representantes do Ministério da Saúde e de associações de pacientes.

As prioridades do GT foram:

- Instituir a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS;
- Elaborar os documentos norteadores da política;
- Propor a inclusão de procedimentos na tabela SUS, bem como revisão dos exames de genética já existente na tabela da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC.

Nessa época, segundo o coordenador de alta e média complexidade do SUS, Dr. José Eduardo Fogolin Passos (2013), já havia mobilizações que forneciam informações para a elaboração da política. Ou seja, não se partia do zero; a existência de associações de apoio às doenças raras (genéticas e não genéticas) e serviços já existentes de genética no SUS contribuíram para a elaboração do documento.

O objetivo da política seria:

Cuidado integral (promoção, prevenção, tratamento e reabilitação) em todos os níveis de atenção, com equipe multiprofissional e atuação interdisciplinar, possibilitando equacionar os principais problemas de saúde. Estabelecimento de ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas aos indivíduos com ou sob risco de doenças raras, de acordo com os eixos estruturantes da política (PASSOS, 2013).

O Grupo de Trabalho – GT foi composto por representantes do governo, da sociedade civil e de especialistas. Com a participação de diferentes atores, com interesses distintos, podemos considerar este GT um fórum híbrido. As pessoas nomeadas para participar do fórum foram:

- Ministério da Saúde: Alzira de Oliveira Jorge, Jose Eduardo Fogolin Passos, Marcos José Burle de Aguiar e Vera Mendes;

- Médicos Especialistas: Cláudio Santilli, Dafne Dain Gandelman Horovitz, Francis Galera e João Gabriel Daher;

- Sociedade Civil: Adriana Dias (Instituto Baresi), Marta Carvalho (Aliança Brasileira de Genética), Regina Prospero (Associação Paulista de Mucopolissacaridose) e Sidney Castro (Associação Maria Vitória – AMAVI);

- Suplentes: Désirée Novaes Pimentel (Associação Brasileira de Síndrome de Ehlers-Danlos e Hiper mobilidade- SED Brasil), Marlene Sturm (Instituto Canguru), Priscila Torres (Grupo EncontrAR) e Wilson Gomiero (Federação Brasileira de Associações Civas de Portadores de Esclerose Múltipla– Febrapen e Grupo de Alto Tietê de Esclerose Múltipla - Gatem).

O resumo dos temas que foram discutidos em seis reuniões do GT foi registrado por Fonseca (2014), no quadro a seguir:

Quadro 5 - Síntese das reuniões do GT de Doenças Raras do Ministério da Saúde

Memória da Reunião para instituir Grupo de Trabalho. 26/04/2012	
Pauta	<ul style="list-style-type: none"> - Instituir GT para construir a Política de Atenção às pessoas com DR no âmbito do SUS; - Composição do GT; - Debate sobre um modelo efetivo de atenção integral às pessoas com DR no Brasil, que contemple ações que promovam qualidade de vida; - Ouvir as demandas e necessidades apresentadas pelas associações e sociedade de especialidades presentes referentes às DR no Brasil.
Discussão/Encaminhamentos	<ul style="list-style-type: none"> - Estabelecimento de prioridades de diagnóstico, tratamento medicamentoso, reabilitação. - Necessidade dos usuários serem protagonistas no processo de construção da Política; - Parceria com o setor privado de forma planejada e fiscalizada; - Necessidade de seguimento e monitoramento dos pacientes para evitar desperdício de recursos; - Importância do acolhimento; - Sugestão para revisar o protocolo para OI, adaptando para a realidade do Brasil; - Importância da capacitação profissional; - Dificuldades enfrentadas pelos familiares e pacientes com DR; - Proposta de composição do GT discutida e consensuada.
Memória da Reunião para instituir Grupo de Trabalho. 04/06/2012	
Pauta	<ul style="list-style-type: none"> - Organização e funcionamento do GT e suas reuniões periódicas - Início da discussão do adequado modelo de atenção para pessoas com doenças raras no Brasil; - Levantamento de experiências exitosas no mundo e Brasil sobre o tema.
Discussão/Encaminhamentos	<ul style="list-style-type: none"> - Solicitação às Associações de dados referentes ao tipo de pacientes que atendem; experiências com cadastro; e onde essas pessoas estão referenciadas na rede; - Necessidade de consideração na política do profissional de saúde e usuários como sujeitos; - Inclusão da reabilitação na atenção integral; - Métodos de trabalho do GT; - Discussão sobre a falta de centros de referência; - Elaboração de guias tanto para profissionais da saúde quanto para familiares; - Priorizar a construção da rede de atenção; - Estabelecimento de doenças prioritárias para montar a linha de cuidado para cada uma com necessidade de cuidados crônicos e multidisciplinar; - Levantamento de quantitativo de pacientes e centros de referência/profissionais; - Pensar em incentivos financeiros para quem quiser ser Centro de Referência, bem como os critérios para ser um CR.
Memória da Reunião do GT para construção da Política de atenção às pessoas com DR no âmbito do SUS. 06/07/2012	
Pauta	<ul style="list-style-type: none"> - Discussão do diagnóstico macro (quantitativo de pacientes cadastrados por DR; quantitativo dos pacientes que estão em tratamento e acompanhamento; quantitativo de Centros de Referência existentes); - Discussão das primeiras propostas a serem implementadas na nova Política (Elaboração de propostas para oferecer diagnóstico de determinadas DR elencadas; - Proposta de discutir a linha de cuidado das seguintes doenças: Síndrome do X – frágil, Síndrome Prader Willi, Angelman, Velocardiofacial, Osteogenesis Imperfecta e Síndrome de Williams; Apontar centros de referência existentes, quais profissionais fazem este atendimento por doença e o escopo deste atendimento; - Elaborar proposta concreta contendo exigências mínimas para o credenciamento e habilitação dos CR: assistência especializada, diagnóstico e terapêuticas voltados aos indivíduos com DR/Genéticas, bem como o incentivo financeiro;

	- Apresentação da Rede de cuidados á pessoa com deficiência no âmbito do SUS.
Discussão/ Encaminha- mentos	- Apresentação dos itens para estruturação da rede: Unidades de Atenção Básica; Serviços de Atenção Especializada; Centros de Referência; Laboratórios de Referência; ONGs; - Definição de que Centros de referência, Serviços de Atenção Especializada e Unidades de Atenção Básica deverão oferecer serviços e ações de diagnóstico, prevenção, tratamento, reabilitação e linhas de cuidados; - Definição dos eixos de classificação das linhas de cuidado nas doenças raras; - Serviços de atenção especializada e os centros especializados deverão realizar o cuidado de pessoas com DR, tanto do ponto de vista terapêutico, quanto de diagnose para uma ou mais DR. Os serviços deverão estar aptos a fazerem o acompanhamento clínico especializado, estarem articulados às unidades básicas e também vinculados às centrais de regulação e devem aplicar protocolos de tratamento baseados em linhas de cuidado específicos e acompanhamento para doenças raras no âmbito do SUS; - Importância dos especialistas informarem quais procedimentos são fundamentais e importantes para o cuidado aos pacientes com DR e que não são contemplados no SUS para encaminhar para avaliação da CONITEC; - Proposta de realizar reunião com GT ampliado para apresentação do primeiro produto produzido; - Definição dos componentes estruturais da rede para atenção às pessoas com doenças raras.
Memória da Reunião do GT para construção da Política de atenção às pessoas com DR no âmbito do SUS. 06/08/2012	
Pauta	O Ministério da Saúde não disponibilizou documento referente a esta reunião.
Discussão/ Encaminha- mentos	O Ministério da Saúde não disponibilizou documento referente a esta reunião.
Memória da Reunião do GT para construção da Política de atenção às pessoas com DR no âmbito do SUS. 10/09/2012	
Pauta	Realizar oficina para elencar os exames essenciais dentro dos quatro eixos definidos.
Discussão/ Encaminha- mentos	- Foram definidos os exames para serem incorporados na tabela de procedimentos do SUS, sendo eles relacionados à citogenética, genética bioquímica e genética molecular para serem incorporados nos eixos estruturantes da política - Importância de instituir um núcleo permanente dentro do Ministério da Saúde para acompanhar a política de atenção às pessoas com doenças raras.
Memória da Reunião do GT para construção da Política de atenção às pessoas com DR no âmbito do SUS. 11/09/2012	
Pauta	Definição do serviço especializado no atendimento às DR e centros de referência em DR.
Discussão/ Encaminha- mentos	- Proposta de minuta de Portaria anexo I das normas para habilitação dos serviços de atenção especializada e dos centros de referência em doenças raras, bem como sua definição, escopo de atuação, competência, estrutura e composição dos profissionais/categoria com quantitativo mínimo dos mesmos; - Discussão sobre Aconselhamento genético; definição de como será o acompanhamento do paciente dentro do serviço; garantir que todo serviço ofereça investigação diagnóstica e o acompanhamento do paciente em todos os níveis de atenção; garantia de integralidade do cuidado com recursos próprios nas demais especialidades; Matriciamento da atenção especializada para atenção básica; - Encaminhamento de Nota Técnica à CONITEC com justificativa da solicitação de incorporação de novos exames, bem como estimativa de frequência e valor mínimo para os procedimentos.

Fonte: Fonseca, 2014, p. 10-12. Adaptado pela autora.

A seguir o cronograma apresentado pelo Ministério da Saúde para a criação da política:

Figura 6 – Cronograma para a elaboração da política para doenças raras no SUS



Fonte: Passos, 2013.³⁸

O GT redigiu um documento que, em seguida, foi disponibilizado para consulta pública durante 60 dias, finalizado em 10 de maio de 2013, com o objetivo de colher contribuições da sociedade civil e, posteriormente, ser reformulado.

Os documentos disponíveis para consulta pública foram:

- Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único de saúde- SUS;
- Normas para habilitação de serviços de atenção especializada e centros de referência em doenças raras no sistema único de saúde.

³⁸Conteúdo da palestra realizada por Dr. José Eduardo Fogolin Passos, coordenador da Alta e Média Complexidade do Ministério da Saúde, realizada no 1 Congresso Iberoamericano de Doenças Raras, nos dias 24 e 25 de setembro de 2013, em Brasília. Os slides utilizados nas apresentações do evento foram disponibilizados para download no site: <http://www.amavi.org/site/index.php>

7.2.2 Uma segunda etapa: o Grupo de Trabalho Ampliado de 2013

Após os oito encontros do GT, foi proposta a criação do Grupo de Trabalho Ampliado em doenças raras, de modo a ampliar o número de participantes de associações e especialistas em genética e, com isso, aumentar a participação social e pluralidade na elaboração da política. Dessa forma, foi realizada a última reunião em outubro de 2013, com o GT ampliado, antes de encaminhar o documento para a redação final. Esta última reunião contou com a participação dos membros titulares e suplentes do primeiro GT, especialistas, associações convidadas e representantes do Ministério da Saúde, relacionados a seguir³⁹:

1. Instituto Baresi
 2. Santa Casa de São Paulo
 3. FIOCRUZ
 4. Sociedade Brasileira de Genética Médica - SBGM
 5. Universidade Federal do Rio de Janeiro - UFRJ
 6. Sociedade Brasileira de Genética Médica - SBGM
 7. Departamento de Pediatria da Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais
 8. Aliança Brasileira Genética-ABG
 9. Associação Paulista de Mucopolissacaridose e Doenças Raras - APMPS
 10. Associação Maria Vitória – AMAVI
 11. Universidade Federal de São Paulo – UNIFESP
 12. Associação Brasileira de Síndrome de Ehlers-Danlos e Hiper mobilidade - SED
- BRASIL
13. Instituto Canguru
 14. Grupo Encontrar Brasil
 15. Federação Brasileira de Associações civis de Portadores de Esclerose Múltipla – FEBRAPEM
 16. Associação Gaúcha de Pais e Amigos dos Surdocegos e Multideficientes
 17. Associação Paulista de Mucopolissacaridose e Doenças Raras - APMPS
 18. Associação Brasileira das Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas-ABRAPHEL
 19. Hospital Universitário Professor Edgar Santos - Universidade Federal da Bahia
 20. Hospital das Clínicas de Porto Alegre
 21. Sociedade Brasileira de Genética
 22. Associação X Frágil do Brasil
 23. Associação Mineira dos Parentes, Amigos e Portadores de Epidermólise Bolhosa – AMPAPEB
 24. Associação Mineira de Hipertensão Arterial Pulmar - AMIHAP
 25. Associação Brasileira de Amiotrofia Espinhal – ABRAME
 26. Associação de Ataxia do Rio de Janeiro
 27. Associação Brasileira de Porfíria – ABRAPO
 28. Associação Brasileira Síndrome de Williams – ABSW

³⁹ Os nomes e a ordem de apresentação dos participantes do GT Ampliado foram fornecidos, via *e-mail*, pela Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade – CGMAC.

29. Hospital Israelita Albert Einstein
30. Universidade de São Paulo - USP
31. Prefeitura Municipal de Belo Horizonte-MG
32. Hospital das Clínicas da Universidade Federal de Minas Gerais
33. Obadin Paraná
34. Adrenoleucodistrofia Brasil
35. Associação Brasileira dos Doentes de Wilson
36. Grupo da Síndrome de Mayer-Rokitansky-Kuster-Hauser (MRKH)
37. Grupo de Estudo de Doenças Raras - GEDR Brasil
38. Associação dos Pacientes Transplantados da UNIFESP
39. Associação dos Familiares, Amigos e Portadores de Doenças Graves
40. Associação Amiga dos Fenilcetonúricos do Brasil – SAFE Brasil
41. Associação Brasil Huntington – ABH
42. Associação Niemann Pick Brasil
43. Interfarma
44. Departamento de Genética Clínica da Sociedade Brasileira de Pediatria
45. Departamento de Saúde Coletiva da Universidade de Brasília
46. Associação das Vítimas do Césio 137
47. Sociedade em Prol da Acessibilidade, Mobilidade Urbana e Qualidade de Vida de Mato Grosso do Sul
48. Hospital A. C. Camargo
49. Associação Brasileira de Homocistinúria – ABH
50. Federação Brasileira de Hemofilia

Por existirem, aproximadamente, 8.000 tipos de doenças raras catalogadas, seria inviável pensar uma política que atendesse às especificidades de cada uma. Assim, por iniciativa do médico geneticista, Dr. Marcos Burle Aguiar, foram criados os eixos estruturantes que, utilizando as causas das doenças de origem genética e não genética possibilitado dividi-las conforme apresentado na figura 5:

Figura 7 – Eixos estruturantes da política para pessoas com doenças raras



Fonte: Passos, 2013.

7.2.3 A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras

No dia 12 de fevereiro de 2014 foi publicada a Portaria 199/2014 que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (Anexo B). O conceito de doença rara utilizado nas diretrizes da política é o indicado pela Organização Mundial de Saúde, que define doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000.

Esta política abriu espaço para alguns questionamentos sobre o impacto no sistema de saúde, o acesso aos medicamentos e a exclusão de algumas doenças dos eixos estruturantes. Outro desafio corresponde à ampliação de protocolos clínicos que definem parâmetros para o atendimento dos pacientes para cada patologia.

Uma crítica recente refere-se ao artigo que prevê o aconselhamento genético como ação reservada ao médico geneticista. Porém, como há poucos especialistas nesta área acadêmica, a deputada Mara Gabrilli (PSDB-SP) fez censuras e solicitou alteração do artigo.

O objetivo é ampliar o quadro de profissionais capacitados para realizar esse procedimento, tanto biólogos como biomédicos (AGÊNCIA SENADO, 2014).

Nas palavras de Regina Próspero, após a publicação da portaria, as próximas ações das associações devem ser: “Cobrar dos gestores de Saúde, Estadual e Municipal, para que estes façam sua parte e cadastrem seus centros e/ ou seus serviços no Ministério da Saúde. Somente assim, poderemos fazer valer todo o trabalho pelo que nos esforçamos a realizar em 2 anos. Agora é pressão social.” (informações cedidas por *e-mail* em 12/10/2014).

7.3 Problematizando a criação da política: questões levantadas por ocasião do IV Evento Anual do Instituto Baresi

No dia 21 de fevereiro de 2014, em comemoração ao Dia Estadual de Conscientização Sobre Doenças Raras, ao Dia Nacional de Doenças Raras e ao *Rare Disease Day*, foi realizado o IV Evento Anual do Instituto Baresi. Nessa ocasião, participaram da mesa “Política Nacional de Atenção Integral à Pessoa com Doença Rara”, no SUS, os Drs. José Eduardo Fogolin Passos e Vera Lúcia Ferreira Mendes, ambos do Ministério da Saúde. O Dr. Fogolin Passos era, na época, o coordenador de alta e média complexidade do SUS e coordenador do grupo de trabalho para doenças raras. A Dra. Mendes era coordenadora Geral de Saúde da pessoa com Deficiência.

Suas falas foram transcritas e são apresentadas, a seguir, de forma resumida:

Segundo o Dr. Fogolin Passos:

Para elaborar a portaria que instituiria a política, optou-se por utilizar a noção de prevalência da Organização Mundial de Saúde, que define doença rara como aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000. Do ponto de vista epidemiológico, no sistema de saúde não se constatava a necessidade das pessoas com doenças raras porque, muitas vezes, ingressava no sistema com uma internação por infecção pulmonar, ou devido a uma fratura, o que impedia enxergar o atendimento enquanto doença rara nos sistemas de informação ambulatorial e hospitalar (informação verbal).

A falta de dados epidemiológicos e conhecimento para o cuidado e atenção às pessoas com doenças raras provocou, ao longo dos anos, uma desassistência. Não existia um centro de referência para o pai e a mãe de uma criança com doença rara; o que existia estruturado era uma rede social. Os familiares tinham que entrar em contato com uma associação ou pesquisar no *Google* para obter uma informação. Além disso, passavam por inúmeros profissionais que, muitas vezes, os encaminhavam para centros de alta complexidade, que nem sempre ofereciam a resposta. Poderia existir um

profissional especializado para aquela doença na região, mas que era desconhecido (informação verbal).

Para Dr. Fogolin Passos, tal desassistência estava negligenciada e corresponde a uma dívida pública de quase 25 anos em relação a esse cuidado no SUS. Ele afirmou ainda:

Com a política, será possível realizar, nos serviços habilitados, a identificação dos pacientes e, com isso, iniciar um processo epidemiológico que, anteriormente era diluído em toda a rede de saúde. Com a política serão identificados e mapeados, em todo o território brasileiro, profissionais que cuidam de determinadas especialidades, mas que estão dispersos na rede. A falta do acolhimento dessas pessoas, muitas vezes, gerou um diagnóstico inespecífico, não raro levando a tratamentos e cuidados inadequados para aquela doença. Por isso, ao estruturar a rede, a melhora do cuidado se dará com a oferta do diagnóstico (informação verbal).

Um fator essencial que já foi obtido com a implementação da política é em relação aos medicamentos. Havia uma discussão entre o Ministério da Saúde, Anvisa e farmacêuticas questionando se as fórmulas nutricionais se enquadravam em alimentos ou medicamentos. Com a portaria, tanto a assistência medicamentosa quanto as fórmulas nutricionais foram definidas como medicamentos. Dr. Fogolin Passos argumentou que mais importante do que o medicamento é o cuidado. Afinal, dentro do panorama de aproximadamente 8 mil doenças raras, apenas cerca de 100 delas possui evidência para tratamento medicamentoso. Se já existe no SUS uma política de cuidado para doenças como câncer e transplantes, o mesmo deveria ser feito para as doenças raras.

Outro avanço com a promulgação da portaria, nas palavras de Dra. Vera Lúcia Ferreira Mendes⁴⁰ (informação verbal), foi a publicação das diretrizes para os pontos de atenção, definindo o papel de cada um em uma linha de cuidado. Por exemplo, as diretrizes para a atenção básica abarcam os sintomas que podem indicar uma doença rara, como avaliar e as características de cada ponto de atenção para encaminhar. Mas é importante salientar que o cuidado da pessoa com doença rara acontece independente do protocolo clínico, mas, para receber tratamento medicamentoso, tem que ter este protocolo.

No período que antecedeu à elaboração da portaria, Dr. Fogolin Passos participou de vários eventos sobre doenças raras no país e concluiu que, de todas as conversas com familiares de portadores dessas doenças, o que mais se esperava era o cuidado integral e diagnóstico. Mais do que medicamento, os familiares pediam para que as equipes pudessem

⁴⁰Dra. Vera Lúcia Ferreira Mendes é Coordenadora Geral de Saúde da Pessoa com Deficiência do Ministério da Saúde. Compôs a mesa: Política Nacional de Atenção Integral à Pessoa com Doença Rara no SUS, juntamente com Dr. José Eduardo Fogolin Passos, em 21 de fevereiro de 2014.

atuar de maneira multiprofissional e interdisciplinar. O diagnóstico, nesses casos, não era para o conhecimento etiológico, mas como um direito que cada pessoa tem de saber sua condição clínica, independente do prognóstico.

A portaria vai abranger as demais redes, já que o cuidado para doenças raras é transversal a outros processos, como a reabilitação, a Rede Cegonha na maternidade, a atenção básica e o programa Mais Médicos. E vai abarcar todos os níveis de atenção nas diversas redes de cuidado, além de um serviço de referência para realizar os encaminhamentos, que antes não havia.

Com a implementação da política, os serviços que realizavam atendimentos especializados, mas que não eram vistos dentro da estratégia, receberão um financiamento. Em outras palavras, o gestor receberá um financiamento quando habilitar o serviço para atendimento especializado de pessoas com doenças raras, com um valor fixo para custear a equipe. E ainda poderá solicitar exames diagnósticos e, para isso, existirá um teto extra para o financiamento desses exames específicos.

Os serviços especializados terão o propósito de acolher toda a rede de cuidados, ofertar consulta profissional, matriciar a atenção básica para que seja resolutiva e de modo que o profissional na atenção básica possa solicitar exames para realizar o diagnóstico e o cadastramento na atenção especializada.

Outra discussão se refere às parcerias para a internalização de tecnologias e desenvolvimento produtivo – PDP's com instituições de pesquisa direcionadas à produção de medicamentos, como Biomanguinhos, Farmanguinhos e Instituto Fiocruz, e à formação de profissionais para realizar o aconselhamento genético.

As perspectivas para o ano de 2014 são: criar um painel de especialistas em doenças raras no país, representando diversas academias, juntamente com a Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos do Ministério da Saúde, para que se tenha evidências clínicas para a criação dos protocolos clínicos; em seguida, realizar oficinas com os gestores: secretários de saúde do Estado e do município para discutir e induzir a adoção da política. Atualmente, está em processo a indução da política, na qual as associações de pacientes têm papel fundamental para apoiar o gestor e até mesmo para informar sobre a existência da portaria. Vale acrescentar que é fundamental que a implementação da política seja discutida nas convenções municipais, estaduais e federais. E concomitante a esse processo, estão sendo construídos indicadores de gestão e assistência para o monitoramento da política.

7.4 Sobre a criação dos protocolos clínicos e novos temas de mobilização das associações de pacientes: o retorno ao modelo de debate público

A Portaria 199/2014 foi certamente um exemplo de articulação no modelo de fóruns híbridos. No seu discurso, Dr. Fogolin Passos destaca: “[...] a importância da construção desta política, de todas as políticas das quais eu participei no Ministério da Saúde, é que esta teve desde o seu nascedouro a participação social, a participação das associações dizendo exatamente o que queriam” (informação verbal). Porém, para sua implementação, as associações passam a ter outra inserção.

Assim, dando prosseguimento à implantação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, no dia 16 de outubro de 2014, o Ministério da Saúde lançou, para consulta pública, o documento que define quais doenças raras serão priorizadas nos novos protocolos clínicos do Sistema Único de Saúde- SUS, previstos para o ano de 2015, intitulado: Priorização de protocolos e diretrizes terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (BRASIL, 2014 b).

A primeira ação para estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras será criar os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas – PCDT. Para tanto, o Ministério da Saúde realizou um estudo para identificar qual grupo de doenças seriam priorizados na primeira fase da implantação da política. Esta avaliação é de responsabilidade da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS - CONITEC, vinculada à Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos do Ministério da Saúde.

Para elaborar esse documento, a CONITEC reuniu um grupo de 60 especialistas nos dias 19 e 20 de maio, em Brasília, a fim de que, dentre as 8.000 doenças raras catalogadas, pudessem criar uma lista de indicações de patologias que seriam priorizadas, utilizando os seguintes critérios:

1. Epidemiológico - frequência relativa maior no Brasil;
2. Diagnóstico - o diagnóstico precoce pode melhorar o prognóstico;
3. Pesquisa - diagnóstico, terapêutica ou aconselhamento familiar;
4. Tratamento - existe tratamento específico para a doença. E quanto ao tratamento: 1. Cura; 2. Controle da doença; 3. Melhora subjetiva das comorbidades e sintomas; 4. Melhora objetiva das comorbidades e sintomas (BRASIL, 2014 b, p.9)

Já com a primeira avaliação das doenças a serem priorizadas, no dia 9 de junho de 2014, a CONITEC organizou uma plenária para realizar uma nova análise, utilizando os seguintes critérios políticos-estratégicos para incorporar tecnologia, nesse caso, os protocolos:

A experiência acumulada pelos especialistas e Serviços Especializados no diagnóstico e tratamento das diversas doenças; O respeito à opinião dos especialistas presentes no Painel de Especialistas; A promoção de protocolos amplos, preferencialmente abordando *clusters* ou grupos de doenças que compartilhem meios comuns ou semelhantes de diagnóstico, aconselhamento genético e tratamento, de modo a abarcar todas as doenças propostas sem alterar significativamente o elenco selecionado pelos especialistas; A priorização de doenças raras cujas manifestações clínicas, do tipo “intoxicação” ou “saturação”, estejam associadas ao aumento do risco imediato (“agudo”) de óbito, caso o tratamento específico não tenha início imediato (BRASIL, 2014 b, p.12).

Ao término da Plenária, a CONITEC definiu uma lista de doenças (ou grupos de doenças) para a criação de protocolos, sendo 9 títulos para o eixo de causas genéticas (que correspondem a 80% das causas) e 3 para o eixo não genéticas, somando doze protocolos previstos para o ano de 2015.

Este documento ficou disponível para consulta pública no *site* do Ministério da Saúde, do dia 16 a 30 de outubro/2014 cujo objetivo era possibilitar que a sociedade civil pudesse fazer manifestações e contribuições a respeito do documento elaborado pela CONITEC, mediante preenchimento de um formulário *on-line*.

A criação deste documento corresponde a um avanço na efetivação da política, no entanto, ao elencar um grupo de doenças que terão prioridade, muitas outras terão de aguardar a criação de novos protocolos para receber tratamentos. É o caso da Associação Paulista de Mucopolissacaridoses que publicou em seu *site* um apelo para que pacientes e familiares se manifestassem, enviando contribuições, já que esta doença não havia sido elencada na lista de doenças que serão priorizadas.

Portanto, o que se observa neste momento da implantação da política, novamente são as associações de pacientes se organizando para reivindicar o direito que, felizmente, já foi publicado em lei. Segundo informações de Regina Próspero:

Os protocolos clínicos para a regulamentação das patologias no SUS têm que ser elaborados (caso não existam) e ser implantados. Somente assim, toda e qualquer patologia terá sua identidade válida. Buscamos isso há 13 anos, e agora sentimos que estamos mais perto de realizar. As associações de pacientes, hoje, estão confiantes e buscam os direitos dos seus assistidos (informações cedidas por *e-mail* em 12/10/2014).

Nossa hipótese para os desdobramentos da referida política é que as associações de pacientes com doenças raras continuarão se mobilizando, pautadas em projetos de biocidadania e criando outros fóruns híbridos tanto para reivindicar a implantação política, como para tratar de outros temas pertinentes, a exemplo da elaboração de uma política para

cuidadores. Portanto, o primeiro fórum se desfaz (como o exemplo do GT para a elaboração da política), mas se reorganiza para tratar de outras controvérsias. Porém, visto que a publicação da política pública é recente, nesta pesquisa não será possível acompanhar as modificações nos serviços de saúde, como a criação do tão sonhado centro de especialidades de doenças raras.

Considerações finais

Nesta pesquisa focamos em modelos de associatividade que têm por objetivo explícito a participação na construção de conhecimentos sobre uma doença. Partimos do pressuposto de que a dimensão biológica possibilita a construção de novas identidades e expressões de cidadania, que são reconfiguradas com o avanço da biotecnologia, a exemplo do que ocorre com as pesquisas sobre o genoma humano. E ainda, pautadas por uma ação política, movida pela esperança de novos tratamentos e medicamentos, são construídas novas socialidades. Assim, o objetivo foi entender a participação dos leigos, organizados em coletivos, na construção do conhecimento sobre os problemas de saúde que os acometem e na elaboração da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS.

As associações de pacientes são formas de biossocialidade as quais, em sua longa história, assumiram formatos diversos. Uma das primeiras modalidades foi a formação de grupos de autoajuda, que focavam suas atividades na partilha de experiência e apoio mútuo, como o grupo Alcoólatras Anônimos – AA. Também outras associações criam espaços de diálogo entre pessoas que partilham da mesma condição, por exemplo, o grupo EncontrAR, que mantém um *blog* e promove reuniões entre pessoas com doenças reumáticas e utilizam o *slogan* “dor compartilhada é dor diminuída”. Mais recentemente, esses grupos assumiram a forma de ativismo terapêutico, que é o caso das associações voltadas à aids e, ainda, o modelo de articulação de saberes entre leigos e especialistas que se observa nas associações em prol das doenças raras, com a finalidade de formar alianças com atores heterogêneos e chamar atenção para enfermidades ainda ignoradas ou desconhecidas da ciência.

Certamente, a aquisição de conhecimentos é uma das motivações para essas diversas formas de biossocialidades. Conhecer causas, sintomas, tratamentos é uma maneira de gerenciar a doença, assim como uma estratégia de empoderamento que propicia uma participação mais ativa na relação com o sistema de saúde. É nesse contexto que emerge a figura do perito leigo, pessoa afetada por uma doença ou seu familiar, que mergulha na literatura científica sobre a patologia, aprende o vocabulário biomédico, participa de fóruns e acompanha o desenvolvimento de pesquisas. Desse modo, procura saber sobre novos medicamentos, tratamentos e outras tecnologias em saúde, ações que lhe conferem a condição de tornar-se especialista na sua doença.

Há outra dimensão de entendimento que possibilita que associações se tornem parceiras de profissionais de saúde e de pesquisadores. Trata-se da figura do perito em experiência, que adquire conhecimento, em virtude da convivência com a doença. Por exemplo, como os pacientes reagem a determinados medicamentos, quais os sintomas, que hábitos promovem qualidade de vida, tais como alimentação, atividades físicas, etc. Nesse caso, o saber adquirido advém da experiência com a doença, que lhes garante um conhecimento que não pode ser reproduzido em laboratório.

Mas não só experiência. Algumas associações apropriam-se de um papel ainda mais ativo, construindo bancos de informações com o registro de experiências dos pacientes e relatos sobre efeitos dos medicamentos sobre um número expressivo de pessoas que partilham da mesma condição diagnóstica, razões pelas quais despertam tamanho interesse de pesquisadores. Como foi relatado por Jô Nunes, da Associação Brasileira de Síndrome de Willians, muitos estudantes procuram a associação para realizar pesquisas diretamente com os associados, já que neste local há um banco de dados com informações e fácil acesso aos pacientes.

Além disso, tais associações contribuem para a disseminação das informações médicas, encarregando-se de estratégias, tais como distribuição de folhetos, criação de *sites*, aconselhamento aos integrantes a respeito de estilos de vida saudáveis e, até mesmo, tratamento médico em suas instalações ou em domicílio para suprir as necessidades de pessoas em situações mais vulneráveis. Portanto, correspondem a aliados eficazes no que se refere ao cuidado em saúde, desempenhando papel fundamental na circulação de informação e conhecimento.

Para Filipe (2010), a experiência partilhada por esses coletivos constitui um conjunto de saberes que não é contemplado na metodologia dos especialistas na área da saúde. Por isso, trata-se de um artifício útil para ser base da mobilização desses coletivos, além de reconfigurar a relação de poder entre médico e paciente. A participação ativa na construção de conhecimentos tende a ocorrer em situações, nas quais haja pouca informação sobre uma determinada condição – as zonas cinzentas. Essa participação, às vezes, se dá de forma indireta, por meio do financiamento de pesquisas e participação em ensaios clínicos, mas também podem mobilizar seus próprios recursos para produzir informações, como cartilhas, manuais ou revistas e, também, tomar parte em debates sobre políticas de saúde, como é o caso das associações na construção da política pública para doenças raras.

O envolvimento das associações no debate da tecnociência assume diversas formas, como visto no capítulo quatro, que vai variar do modelo de educação pública, debate público

e coprodução de conhecimento, definidos de acordo com a relação que se estabelece entre os leigos, especialistas e governo e, também, sobre qual tipo de conhecimento se pretende construir. É consenso que em todos os modelos é indispensável a participação ativa dos leigos.

O modelo de coprodução, proposto por Callon (1999), nos parece uma proposta de pesquisa prática que constitui um corpus de entendimento que reconhece a experiência do paciente como um saber legítimo. Nesse caso, o envolvimento das associações de pacientes na realização ou financiamento de pesquisas e ensaios clínicos apontam para um novo modelo de produção e disseminação de conhecimento, que Rabeharisoa e Callon (2002) chamam de uma terceira via, que corresponde à lacuna que se abre entre o conhecimento produzido pelo governo e pelas comunidades científicas, e que é ocupada pelas associações. Esse contexto é propício para a formação de fóruns híbridos, espaços para o debate sobre saúde, constituído por uma rede heterogênea de atores, tais como pacientes, especialistas, governo e indústrias farmacêuticas. Os fóruns emergem quando existem temas ainda desconhecidos ou ignorados pela ciência, aos quais nomeamos anteriormente como zonas cinzentas da ciência.

Os fóruns híbridos, portanto, serão criados em torno de controvérsias e, na medida em que forem esclarecidas ou resolvidas, o fórum se esgotará. Citamos o exemplo das associações de apoio às pessoas com doenças raras que se reuniram para reivindicar a política. Assim que foi elaborada, o fórum se desfez e, possivelmente, outros fóruns serão criados em razão de outros temas que ainda permanecem desconhecidos ou ignorados na ciência e na política.

É possível dizer que esses coletivos, ao manifestarem suas reivindicações e conhecimentos resultantes da experiência com a doença, têm a competência de definir novos temas de investigação que até então eram restritos aos modelos tradicionais, em que o debate sobre a ciência era limitado aos especialistas.

Para entender como se dá essa participação na construção de conhecimentos sobre uma doença, a pesquisa foi realizada com associações referentes a doenças raras no Brasil. Em primeiro lugar, cabe destacar a complexidade em lidar com um conceito que, até o ano de 2014, ainda não era definido no território nacional e, em segundo lugar, o atraso do Sistema Único de Saúde em relação às doenças raras, visto que até o ano de 2014 não havia política específica para esse grupo de pessoas.

O movimento de cunho político, voltado à reivindicação e participação para se elaborar uma política específica para as doenças raras, tornou-se possível pela adoção de um formato peculiar de associações guarda-chuva, uma espécie de federação de associações –

como o Instituto Baresi, Instituto Canguru, Associação Maria Vitória - AMAVI e Aliança Brasileira de Genética – ABG, que, além de agrupar pessoas com enfermidade rara, já que os casos são dispersos, conseguem destacar características e demandas comuns entre os pacientes, ter representatividade numérica e estratégia política para reclamar direitos para um grupo de pessoas afetadas, como exposto no *slogan* utilizado por esses grupos “as doenças são raras, mas os pacientes são muitos”.

A mobilização das associações de apoio às pessoas com doenças raras, escolhidas como caso exemplar desta tese, englobou todos os aspectos discutidos nos capítulos iniciais, como as novas identidades e sociabilidades construídas na lida com a doença; em seguida, a mobilização desses grupos para reivindicar direitos, processos nos quais se tornaram peritos leigos e a participação ativa dessas pessoas para construir e obter conhecimento.

O que se observou é que os modelos discutidos nos capítulos teóricos atuam como repertórios e são acionados em diferentes circunstâncias. Em certos momentos, cabe a ação em fóruns híbridos; em outros, como participantes em debates públicos. Haverá momentos, também, em que as associações atuam na forma de biocidadania, em outros optam por manter o modelo de partilha de experiência nos moldes da ajuda mútua.

Ou seja, o que observamos nesta pesquisa, que usou as doenças raras como estudo de caso, é uma mescla de formas de associação que são mobilizadas por demandas específicas em determinados momentos. A legitimidade desses grupos está na sua capacidade de mobilização coletiva em razão de doenças que, como no caso das enfermidades raras, não são prioritárias no sistema de saúde. Também está na capacidade de criar alianças com uma rede heterogênea, como especialistas, indústria farmacêutica e governo. Suas ações permitem remodelar as relações não somente entre especialistas e profissionais que, conforme citado por Rabeharisoa e Callon (2002), tendem a ter o monopólio legítimo na produção de conhecimento e suas aplicações, mas também entre não especialistas que se apresentam como grupos interessados que vão se beneficiar de tal conhecimento.

A relevância desses grupos também é reconhecida por grupos comerciais, como as indústrias farmacêuticas, que, por um lado, corresponde a uma conquista, já que é necessário um investimento financeiro para o desenvolvimento do grupo e até mesmo para a realização de eventos, mas, por outro lado, pode provocar um conflito de interesses, em virtude dos objetivos econômicos e mercadológicos das indústrias.

O que nos interessou neste estudo foram as estratégias utilizadas pelos coletivos para que suas prerrogativas fossem enquadradas nos debates sobre biomedicina e, sobretudo, a maneira como o conhecimento sobre a doença permite ao paciente romper com o monopólio

do médico e atuar como um instrumento de contrapoder, possibilitando reconfigurações na relação entre médico e paciente.

As associações em prol das doenças raras são atores que contribuem para a constituição de um tipo novo de coletivos, que buscam alianças, a fim de conquistar um espaço na esfera pública para lutar pela alocação de recursos necessários para produção de bens, como terapias, que ainda não existem ou são insuficientes, para grupos que numericamente não são expressivos, ou que não são conhecidos com precisão, cujo ativismo será voltado para a defesa de direitos e acesso aos serviços de saúde.

Entendemos que a Política Nacional de Atenção Integral das Pessoas com Doenças Raras representa a participação popular de grupos que não recebiam o devido cuidado no sistema de saúde. Por isso, o valor do processo de elaboração de documento está na criação de um fórum híbrido que permitiu às pessoas que convivem com doenças raras expressarem suas necessidades e, juntamente com especialistas, elaborarem os documentos que embasaram a política pública.

Os desdobramentos da política, sua efetivação e sua competência para atender às demandas anunciadas pelas associações de apoio às pessoas com doenças raras são temas que despertam nosso interesse, mas que não puderam ser acompanhadas por esta pesquisa, pelo fato da portaria que instituiu a política ter sido publicada no ano de 2014, ou seja, ainda em processo recente de implementação.

Por ora, argumentamos neste estudo que novas identidades são construídas em torno de uma condição biológica, mais especificamente na incidência de uma doença. Isso vai estimular a participação em coletivos, tanto para partilhar a experiência e obter conhecimento, como também para reivindicar direitos. Conviver com a doença poderá impulsionar o paciente ou familiar a buscar conhecimento científico, o que o tornará um perito leigo, envolver-se no ativismo terapêutico para requerer direitos e até mesmo investir direta ou indiretamente em pesquisas científicas em busca da cura ou, ao menos, do tratamento. O caso das associações de apoio às pessoas com doenças raras, portanto, foi emblemático para entendermos essa mobilização e o modo como se organizam com a finalidade de chamar atenção para temas ignorados pela ciência e pelo governo que, no caso pesquisado, culminou na publicação de uma política pública.

Dessa forma, é possível afirmar que os leigos, organizados em coletivos, correspondem a novas vozes no espaço democrático sobre saúde e ocupam locais legítimos de contestação, cujas informações e experiências adquiridas na lida com a doença são indispensáveis para a construção do conhecimento sobre saúde.

Referências bibliográficas

AFAG. *1º Encontro Nacional da Doença de Menkes*. Disponível em: <<http://www.afagbrasil.org.br/sem-categoria/1o-encontro-nacional-da-doenca-de-menkes>>. Acesso em: 20 nov. 2014.

AGAMBEN, G. *Homo sacer: o poder soberano e a vida nua I*. Belo Horizonte: Editora UFMG, 2002.

AGÊNCIA SENADO. *Brasileiros que têm doenças raras reivindicam mais cuidados*. 11 mar. 2014. Disponível em: <<http://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2014/03/11/brasileiros-que-tem-doencas-raras-reivindicam-mais-cuidados>>. Acesso em 20 mar. 2014.

AKRICH, M.; NUNES, J. A.; PATERSON, F.; RABEHARIOSIA, V. (Eds) *The Dynamicsof Patient*. Organisations in Europe. Paris: Presses de l'École de mines, 2008.

ALIANÇA BRASILEIRA DE GENÉTICA. *Home*. Disponível em: <<http://www.abg.org.br/abg/abg.asp>> Acesso em: 7 nov. 2014a.

ALIANÇA BRASILEIRA DE GENÉTICA. *Por que é importante fazer parte da ABG?* Disponível em: <http://www.abg.org.br/abg/fazer_parte_ABG.asp>. Acesso em 27 nov. 2014b.

ALLSOP, J.; JONES, K.; BAGGOTT, R. Health consumer groups in the UK: a new social movement? *Sociology of Health & Illness*, v. 26, n. 6, p. 737–756, 2004.

ALVES, D. A. Sociedade e Política na rede sociotécnica. *Revista de Ciências Humanas*, v. 10, n. 2, p. 269-281, jul-dez. 2010.

APMPS. *Revista Vidas Raras*. jul-set. 2014. Disponível em: <http://www.apmps.org.br/site/index.php/288-revista-vidas-raras-abr-jun-2014>. Acesso em 15 out. 2014.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DA SÍNDROME DE WILLIAMS. *Mãe Coragem – Convivendo com a SW*. Disponível em: <<http://swbrasil.org.br/dicas-de-livros/mae-coragem-convivendo-com-a-sw>>. Acesso em 20 nov. 2014.

ASSOCIAÇÃO NIEMANN PICK BRASIL. *ANBP divulga cartilha informativa sobre NPC*. 31 jul. 2012. Disponível em <<http://niemannpickbrasil.blogspot.com.br>>. Acesso em 20 set. 2014.

AYMÉ, S.; GROFT, S. A. K. Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community. *Lancet*, v. 371, p. 2048–2051, 2008.

BARBOT, J. How to build an “active” patient? The work of AIDS associations in France. *Social Science & Medicine*, v. 62, p. 538–551, 2006.

BOY, R.; SCHRAMM, F. R. Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. *Caderno Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 25, n. 6, p. 1276-1284, jun. 2009.

BRASIL. Câmara dos Deputados. Projeto de Lei n. 2669 de 9 de novembro de 2011. Dispõe sobre diretrizes para o tratamento de doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde e dá outras providências. *Diário da Câmara dos Deputados*. 10 de novembro de 2011.

BRASIL. Câmara dos Deputados. Projeto de Lei n. 7203 de 27 de fevereiro de 2014. Institui o Dia Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras. *Diário da Câmara dos Deputados*. 12 de março de 2014.

BRASIL. Senado Federal. Projeto de Lei n.159 de 13 de abril de 2011. Dispõe sobre a instituição do Dia Nacional de Doenças Raras. *Diário do Senado Federal*, 14 abril 2011.

BRASIL. Senado Federal. Projeto de Lei n. 711 de 30 de novembro de 2011. Institui a Política Nacional de Proteção aos Direitos da Pessoa com Doença Rara. *Diário do Senado Federal*, 1 de dezembro de 2011.

BRASIL. Senado Federal. Projeto de Lei n. 231 de 5 de julho de 2012. Cria o Fundo Nacional de Pesquisa para Doenças Raras e Negligenciadas (FNPDRN) e dá outras providências. *Diário do Senado Federal*, 6 de julho de 2012.

BRASIL. Senado Federal. Projeto de Lei n. 544 de 8 de dezembro de 2013. Altera a Lei nº 9.656, de 3 de junho de 1998, que dispõe sobre os planos e seguros privados de assistência à saúde, para excluir como doenças preexistentes as malformações congênitas e tornar obrigatórias a fundamentação e a comunicação, por escrito, da negativa de cobertura por doença preexistente. *Diário do Senado Federal*, 19 de dezembro de 2013.

BRASIL. Senado Federal. Projeto de Lei n. 530 de 16 de dezembro de 2013. Institui a Política Nacional para Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde; altera a Lei nº 6.360, de 23 de setembro de 1976, para dispor sobre registro e importação, por pessoa física, de

medicamentos órfãos; e altera a Lei nº8.080, de 19 de setembro de 1990, para prever critério diferenciado na avaliação de medicamentos órfãos. *Diário do Senado Federal*, 17 de dezembro de 2013.

BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria 199 de 30 de janeiro de 2014. Institui a política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras. *Diário Oficial da União*, n.30, de 12 de fevereiro de 2014a.

BRASIL, Ministério da Saúde. *Priorização de protocolos e diretrizes terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras*. Brasília, setembro de 2014b.

BRASIL. Portaria nº 81 de 20 de janeiro de 2009. Institui a política nacional de atenção integral em genética clínica. *Diário Oficial da União*, 21 de janeiro de 2009.

BRASIL. Presidência da República. *Constituição da República Federativa do Brasil de 1988*. Disponível em: <http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/Constituicao.htm>. Acesso em 10 nov. 2014.

CALLON, M. The role of lay people in the production and dissemination of scientific knowledge. *Science, Technology & Society*, v. 4, n. 1, p. 81-94, mar. 1999.

CALLON, M.; LASCOUMES, P.; BARTHE, Y. *Acting in an uncertain world: an essay on technical democracy*. Cambridge, Massachusetts: MIT Press, 2009.

CALLON, M.; RABEHARISOA, V. The growing engagement of emergent concerned groups in political and economic life. *Science Technology Human Values*, v. 33, n. 2, p. 230-261, mar. 2008.

DEAR, J. W.; LILITKARNTAKUL, P.; WEBB, D. J. Are rare diseases still orphans or happily adopted? The challenges of developing and using orphan medicinal products. *British Journal of Clinical Pharmacology*, v. 62, n. 3, p. 264-271, set, 2006.

DOURADO, M. H. M. Associações de apoio. In: *I Congresso Iberoamericano de Doenças Raras: um olhar social para o paciente*. 25 set. 2013. Brasília. Disponível em: <<http://amavi.org/downloads>>. Acesso em 20 nov. 2013.

EPSTEIN, S. The construction of lay expertise: AIDS activism and the forging of credibility in the reform of clinical trials. *Science, Technology, & Human Values*, v. 20, n. 4, p. 408-437, 1995.

EPSTEIN, S. *Impure Science: AIDS, activism, and the politics of knowledge*. Berkeley: University of California Press, 1996.

EURORDIS. *What is a rare disease?* Disponível em: <<http://www.eurordis.org/content/what-rare-disease>> Acesso em: 20 out. 2011.

EURORDIS. *Os “medicamentos órfãos”*. Disponível em: <<http://www.eurordis.org/pt-pt/medicamentos-orfaos>> Acesso em: 23 out. 2014.

FEDRA. *Federação das Doenças Raras de Portugal*. Disponível em: <<http://www.fedra.pt>>. Acesso em: 27 nov. 2014.

FILIPE, A. M. Actores colectivos e os seus projetos para a saúde: o caso das associações de doentes em Portugal. *Revista de Humanidades Médicas & Estudios Sociales de la Ciencia y la Tecnología*, v. 1, n. 2, p. 1-48, dez. 2009.

FILIPE, A. M. A vida como política? Debates contemporâneos sobre saúde, (bio) medicina e cidadania. *Oficina do CES*, Coimbra, n. 338, p. 1-35, fev. 2010.

FONSECA, R. V. G. *A construção de uma política pública para doenças raras no Brasil*. Trabalho de conclusão de curso (Gestão em Saúde Coletiva). Universidade de Brasília, Brasília, 2014.

FOUCAULT, M. *História da Sexualidade I: a vontade de saber*. 19 edição. São Paulo: Graal, 2009.

FRICKL, S.; GIBBON, S.; HOWARD, J.; KEMPNER, J.; OTTINGER, G.; HESS, D. J. Undone Science: Charting social movement and civil society challenges to research agenda setting. *Science, Technology and Human Values*, v. 35, n. 4, p. 444-473, 2010.

GALVÃO, J. As respostas não-governamentais brasileiras frente à aids: a epidemia de HIV/aids: 1981-1996. In: *AIDS no Brasil: A Agenda de Construção de uma Epidemia*. Rio de Janeiro: Editora 34, p. 35-111, 2000.

GALVÃO, J. A política brasileira de distribuição e produção de medicamentos anti-retrovirais: privilégio ou um direito? *Caderno de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 18, n. 1, p. 213-219, jan-fev. 2002.

GARCÍA-SEMPERE, A.; ARTELLS, J. J. Organización, funcionamiento y expectativas de las organizaciones representativas de pacientes. Encuesta a informadores clave. *Gaceta Sanitaria*, v. 19, n. 2, p. 120-126, 2005.

GRANGEIRO, A.; SILVA, L. L.; TEIXEIRA P. R. Resposta à aids no Brasil: contribuições dos movimentos sociais e da reforma sanitária. *Rev Panam Salud Publica*, v. 26, n. 1, p. 87–94, 2009.

GUILLAMON, N.; ARMAYONES, M.; HERNANDEZ, E.; GÓMEZ-ZÚÑIGA, B. The role of patient organizations in participatory medicine: can virtual health communities help participatory medicine accomplish its objectives? *Journal of Participatory Medicine*, v. 2, dec. 2010. Disponível em: <<http://www.jopm.org/evidence/reviews/2010/12/29/the-role-of-patient-organizations-in-participatory-medicine-can-virtual-health-communities-help-participatory-medicine-accomplish-its-objectives/>> Acesso em: 20 jun. 2014.

HESS, D.J. The potentials and limitations of civil society research: getting undone science done. *Sociological Inquiry*, v. 79, n. 3, pp. 306-327, aug. 2009.

HUYARD, C. How did uncommon disorder become “rare diseases” ? History of a boundary object. *Sociology of Health & Illness*, v. 31, n. 4, p. 463–477, may. 2009.

INTERFARMA. *Doenças Raras: contribuições para uma política nacional*. Edições especiais de saúde, v. 5, 2013.

JENNINGS, M. J. Political responses to pain and loss presidential address, american political science association, *The American Political Science Review*, v. 93, n. 1, p. 1-12, mar. 1999.

MEDRADO, B.; SPINK, M. J.; MÉLLO, R. P. Diários como atuantes em nossas pesquisas: narrativas ficcionais implicadas. In: SPINK, M. J.; BRIGAGÃO, J. I. M.; NASCIMENTO, V. L. V.; CORDEIRO, M. P. (Org) *A produção de informação na pesquisa social: compartilhando ferramentas*. Rio de Janeiro: Centro Edelstein de Pesquisas Sociais, 2014.

MONSORES, N. Questões bioéticas sobre doenças genéticas raras. In *Dia Mundial das Doenças Raras*. Câmara dos Deputados. Brasília: Centro de Documentação e Informação - Coordenação Edições Câmara, p. 17-24, 2013.

NUNES, J. A. A pesquisa em saúde nas ciências sociais e humanas: tendências contemporâneas. *Oficina do CES*, v. 253, p. 1-36 jun. 2006.

NUNES, J. A.; FILIPE, A.; MATIAS, M. Saúde e novas formas de governação. *JANUS Online*, 2008. Disponível em: <http://janusonline.pt/2008/2008_3_6.html> Acesso em: 10 fev. 2013.

O GLOBO. *Doenças raras: a situação brasileira no contexto global*. São Paulo, 18 mar. 2013.

OLIVEIRA, C. R. C.; GUIMARÃES, M. C. S.; MACHADO, R. Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro. *DataGramaZero - Revista de Informação*, v.13, n.1, fev. 2012. Disponível em: <http://www.dgz.org.br/fev12/Art_04.htm> Acesso em: 10 jun. 2014.

ORSINI, M. *Illness identities and biological citizenship: reading the illness narratives of hepatitis C patients*. Paper presented at the annual meeting of the Canadian Political Science Association, Ottawa: York University, jun. 2006.

PASSOS, J. E. F. Política de Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. In: *I Congresso Iberoamericano de Doenças Raras: Um olhar social para o paciente*. 25 set. 2013. Brasília. Disponível em: < <http://amavi.org/downloads/>>. Acesso em 20 nov. 2013.

PETRYNA, A. Biological Citizenship: the science and politics of Chernobyl-exposed populations. *Osiris*, v. 19, p. 250-265, 2004.

PIVA, T. O sonhador incansável é um inventor de projetos, que faz planos e contagia os outros. *Revista Vidas Raras*. São Paulo, v. 1, p. 8-11, abr-jun. 2014.

PRIOR, L. Belief, knowledge and expertise: the emergence of the lay expert in medical sociology. *Sociology of Health & Illness*, v. 25, p. 41-57, 2003.

RABEHARISOA, V; CALLON, M. The involvement of patients' associations in research. *International Social Science Journal*, v. 54, n.171, p. 57-63, mar. 2002.

RABEHARISOA, V. The struggle against neuromuscular diseases in France and the emergence of the "partnership model" of patient organization. *Social Science & Medicine*, v. 57, p. 2127-2136, 2003.

RABEHARISOA, V. From representation to mediation: the shaping of collective mobilization on muscular dystrophy in France. *Social Science & Medicine*, v. 62, n. 3, p. 564-576, feb. 2006.

RABEHARISOA, V. Experience, knowledge and empowerment: The Increasing Role of Patients Organizations in Staging, Weighting and Circulating Experience and Knowledge. State of the Art. In: AKRICH, M.; NUNES, J. A.; PATERSON, F.; RABEHARISOA, V. (Ed.). *The dynamics of patient organizations in Europe*. Paris: Presses de L'École de Mines, p 133-82, 2008.

RABEHARISOA, V.; CALLON, M; FILIPE, A.M; NUNES, J.A. PATERSON, F; VERGNAUD, F. The dynamics of causes and conditions: the rareness of diseases in French and Portuguese patients' organizations' engagement in research. *CSI Working Papers Series*. Centre de Sociologie de l'Innovation (CSI), Mines ParisTech, n. 26, p.1-39, 2012.

RABEHARISOA, V. MOREIRA, T.; AKRICH, M. Evidence-based activism: Patients' organisations, users' and activist's groups in knowledge society. *CSI Working Papers Series*. Centre de Sociologie de l'Innovation (CSI), Mines ParisTech, n.33, p.1-25, 2013.

RABEHARISOA, V.; CALLON, M.; FILIPE, A. M.; NUNES, J. A.; PATERSON, F.; VERGNAUD, F. From 'politics of numbers' to 'politics of singularisation': Patients' activism and engagement in research on rare diseases in France and Portugal. *BioSocieties*, p. 1-24, 2014.

RABINOW, P. Artificialidade e Iluminismo. In: *Antropologia da Razão*. Rio de Janeiro: Relume Dumará, p. 135-157, 2002.

ROSE, N.; NOVAS, C. Biological citizenship. In: ONG, A.; COLLIER, S. J.; *Global assemblages: technology, politics, and ethics as anthropological problems*. Blackwell Publishing, p. 439-463, 2004.

ROSE, N.; RABINOW, P. O conceito de biopoder hoje. *Política e Trabalho*, n. 24, p. 27-57, abr. 2006.

SEGALL, A; ROBERTS, L.W. A comparative analysis of physician estimates and levels of medical knowledge among patients. *Sociology of Health & Illness*, v. 2, n. 3, p. 317-334, nov. 1980.

SENADO FEDERAL. *Senado e Câmara debatem doenças raras*. Disponível em: <<http://senadofederal.tumblr.com/post/78009792035/senado-e-camara-debatem-doencas-raras-a-luta-das>>. Acesso em: 10 nov. 2014.

SPINK, P. Pesquisa de campo em Psicologia social: uma Perspectiva Pós-construcionista. *Psicologia e Sociedade*, v. 15, n. 2, p. 18-42, 2003.

SPINK, P.; RIBEIRO, M. A. T.; CONEJO, S. P.; SOUZA, E. Documentos de domínio público e a produção de informações. In: SPINK, M. J.; BRIGAGÃO, J. I. M.; NASCIMENTO, V. L. V.; CORDEIRO, M. P. (Org) *A produção de informação na pesquisa social: compartilhando ferramentas*. Rio de Janeiro: Centro Edelstein de Pesquisas Sociais, p. 207-228, 2014.

VALLE, C. G. O.; NEVES, E. M.; FLEISCHER, H. S. S. Dossiê “Bioidentidades, biossocialidades e espaços sociais”. *Vivência: Revista de Antropologia*, v. 1, n. 41, 2013.

GLOSSÁRIO

Termo	Conceito	Autor
Ativistas especialistas	A noção de ativistas especialistas corresponde a leigos que se tornam especialistas em suas doenças e ativistas na luta por direitos relacionadas à sua doença, por exemplo, HIV-aids.	Epstein ,1996.
Ativismo terapêutico	Uma nova forma de ação coletiva que se opera na tentativa de alterar os procedimentos médicos e científicos (na experimentação ou terapia, por exemplo) e nos procedimentos farmacêuticos.	Barbot , 2002, 2006. Filipe, 2009.
Biossocialidade	A biossocialidade corresponde à formação de novas identidades e práticas individuais e grupais decorrentes da condição genética, possibilitando partilhar experiências, obter conhecimento sobre a doença, refazer os ambientes familiares e obter o apoio de especialistas médicos e de laboratórios.	Rabinow, 2002.
Biocidadania	Modalidades de cidadania conforme as concepções da vida, do biológico e/ou da saúde e doença de que se trate. É utilizada como uma categoria analítica que se refere de maneira abrangente a todas as formas emergentes de cidadania apoiadas numa concepção biológica ou de saúde, que pode ser positiva ou negativa, ativa ou passiva, podendo a expressão ser modificada de modo a adequá-la a situações e a diferentes processos que incluem na atual literatura: cidadania sanitária, cidadania genética ou cidadania farmacêutica, por exemplo.	Filipe, 2010. Outros autores que trabalham com o conceito: Adriana Petryna; Charles Briggs e Clara Martini-Briggs; Deborah Heath, Rayna Rapp e Karen-Sue Taussig ou João Biehl.
Biopoder	Corresponde ao poder político que se estabelece para gerir a vida da população, com procedimentos para afastar a população da morte, estabelecendo pontos de fixação no desenrolar da vida.	Foucault,1994; 2009.
Cidadania Biológica	Utilizado de forma descritiva, para abranger todos os projetos de cidadania que ligaram suas concepções de cidadãos a crenças sobre a existência biológica dos seres humanos, como indivíduos, como famílias e linhagens, como as comunidades, como a população e raças como espécies. As formas como os cidadãos que reivindicaram o direito à compensação foram reconhecidos	Rose, Novas,2003. Filipe, 2010.

	enquanto sujeitos com direito à redistribuição dos recursos políticos a partir do dano causado à sua biologia. A cidadania biológica corresponderia, nesse caso, à afirmação de uma cidadania política através da exigência de compensações às autoridades estatais.	
Cidadania política	Exigência de compensações às autoridades públicas em virtude de uma doença.	Petryna, 2004.
Comunidades biosociais	Coletivos que se organizam em virtude de uma condição biológica em busca da saúde.	Rose e Novas, 2006.
Conhecimento experiencial	Conhecimento adquirido na experiência resultante do convívio com uma doença.	Arksey, 1994 Rabeharisoa, Moreira e Akrich, 2013
Doenças raras	São doenças que afetam uma pequena parcela da população.	
Especialistas em experiências	Pacientes e familiares que são capazes de mobilizar certo tipo de recursos materiais e imateriais, criando novos dispositivos e estruturas. Esses coletivos organizados passam a produzir as suas próprias informações, literatura, estatísticas, bases de dados, estudos epidemiológicos, apoiados em formas de investigação de que eles próprios, e os seus membros, são os objetos e os sujeitos, produtores/detentores de conhecimento. Esses coletivos passam, assim, à condição de atores, interlocutores e mediadores nos processos de investigação e decisão no domínio da saúde: os peritos leigos transformam-se em <i>especialistas em experiências</i> .	Akrich <i>et al.</i> , 2008 (<i>apud</i> Filipe, 2010, p. 23).
Especialistas leigos	Pacientes e ativistas que adquirem conhecimento científico e médico.	Epstein, 1995 <i>apud</i> Rabeharisoa, Moreira, Akrich, 2013.
Fórum híbrido	Espaços públicos onde ocorrem as controvérsias, nos quais grupos se reúnem para debater as técnicas que envolvem um coletivo, por isso, chamado de fórum. É híbrido porque os representantes e grupos envolvidos são heterogêneos, constituído por leigos, especialistas, profissionais, políticos, dentre outros. Também são híbridos porque as temáticas em questão são tratadas em diferentes âmbitos, por distintos domínios de conhecimento.	Callon, Lascoumes e Barthe, 2009.

Paciente ativo	Paciente sintonizado, com competências para a ação. O paciente está envolvido na negociação sobre sua terapia, por exemplo, quando aprendem a gerir sua doença, interpretar os sintomas e prever crises, tudo isso com atos técnicos que ocupam o papel ativo no trabalho do médico.	Barbot, 2006.
Perito em experiências	Aparece com o surgimento dos coletivos em torno das doenças raras. Este surge como um tipo ideal que ultrapassa as fronteiras entre os saberes e as autoridades especialistas versus leigos, incorporando não só as experiências e saberes como moldando o conhecimento médico e científico às suas exigências. Por outro lado, esses peritos em experiências articulam um novo modelo associativo ou coletivo no que são capazes de mobilizar novos recursos, como as suas experiências, com vista à criação da prova, ainda que mantendo uma valorização da sua singularidade face à normalização médica.	Rabeharisoa e Callon, 2004. Filipe, 2009. Filipe, 2010.
Perito leigo	Emerge quando pacientes e associações buscam obter conhecimento formal para dialogar com os especialistas. O perito leigo enquanto estatuto ativo pode ainda assumir outras facetas quando toma parte nas controvérsias tecno-científicas entre comunidades de profissionais e especialistas ou quando ele mesmo se torna controverso por estabelecer uma nova distinção entre peritos- leigos e leigos-leigos.	Filipe, 2009. Rabeharisoa, 2008. Epstein, 1996.

APÊNDICE A – Fontes de informação e sua relação com os objetivos

Objetivo geral: entender a participação dos leigos, organizados em coletivos, na construção do conhecimento sobre os problemas de saúde que os acometem. Para isso, escolhemos como estudo de caso a participação das associações de apoio às pessoas com doenças raras na construção da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.

Objetivos específicos	Fontes	Capítulos
Problematizar as sociabilidades que emergem em torno de uma condição biológica e que são regidas pela luta por direitos;	Pesquisa bibliográfica para contextualizar os conceitos de biossocialidade, biocidadania e perito leigo (quando o paciente se torna especialista em sua doença).	Capítulo 2 e 3
Realizar uma revisão bibliográfica sobre como os coletivos se mobilizam para participar da construção do conhecimento sobre os problemas de saúde que os acometem;	Pesquisa bibliográfica para descrever como os leigos participam da construção do conhecimento sobre saúde e definição do conceito de fórum híbrido.	Capítulo 4
Caracterizar doenças raras e situar as zonas cinzentas de conhecimento (sobre causas e terapêuticas);	<ul style="list-style-type: none"> - Pesquisa bibliográfica; - Pesquisa em sites de associações; - Participação em eventos e congressos; - Entrevistas com representantes de associações; - Visitas em associações de pacientes. 	Capítulo 5 e 6
Descrever o fórum que possibilitou a elaboração da política pública sobre doenças raras.	<ul style="list-style-type: none"> - entrevistas com representantes de associações que participaram do GT; - Pesquisa em sites de associações; - Participação em eventos e congressos; - Pesquisa no site do ministério da Saúde. 	Capítulo 7

APÊNDICE B - Fontes utilizadas para contextualizar a temática da pesquisa da Tese

Atividade	Data	Objetivo	Capítulos						
			1	2	3	4	5	6	7
Revisão conceitual sobre biossocialidades e biocidadania	Ano 2011/ 2012/ 2013	Descrever os conceitos.	X	X	X				
Revisão bibliográfica sobre associações de pacientes	Ano 2011/ 2012/ 2013	Descrever os conceitos.		X	X	X			
Revisão bibliográfica sobre doenças raras	Ano 2011/ 2012/2013/ 2014	Descrever o que são as doenças raras e contextualizá-las no cenário brasileiro					X	X	X
Visitas /Entrevistas									
Instituto Canguru - Grupo de Apoio a Erros Inatos do Metabolismo e Doenças Raras /Entrevista com Marlene Sturm	16/06/2011	Conhecer a instituição e fazer parceria para indicação de associações em SP.					X	X	X
Associação Brasil Parkinson	29/03/2012	Conhecer a associação.		X	X	X			
Entrevista com Adriana Dias, Hugo Nascimento e Elza Sayaka – Instituto Baresi	08/01/2014	Entender a atuação da associação e a participação no GT.					X	X	
Eventos									
I Encontro nacional de blogueiros e ativistas em redes sociais da saúde – São Paulo	08/06/2013	Participar do encontro e conhecer associações, pesquisadores e cientistas que tratam sobre associações em redes virtuais.		X	X	X			
1º Congresso Iberoamericano de Doenças Raras – Brasília (via youtube)	25/09/2013	Verificar as discussões sobre doenças raras que antecederam a criação da política pública – material consultado no youtube.					X	X	X
IV Evento Anual do Instituto Baresi – Todos Juntos para melhorar o cuidado	21/02/2014	Participar do evento sobre doenças raras.					X	X	
Feiras									
Feira Reatech - 2012	12/04/2012	Conhecer associações de pacientes que possuíam stand na feira e conversar com representantes.		X	X		X	X	X

Feira Reatech - 2013	19/04/2013	Conhecer associações de pacientes que possuíam stand na feira e conversar com representantes.		X	X		X	X	X
Documentos									
Sites, blogs e páginas de facebook de associações de apoio às pessoas com doenças raras	Ano 2013 / 2014	Entender como se organizam e os objetivos das associações de pacientes.					X	X	X
Notícias publicadas em jornais e revistas sobre doenças raras	Ano 2013 / 2014	Contextualizar as doenças raras no Brasil.					X	X	X
Projetos de Lei que tratam sobre doenças raras	2014	Contextualizar as doenças raras no Brasil.							X
Normas para habilitação de serviços de atenção especializada e centros de referência em doenças raras no sistema único de saúde - SUS - versão disponibilizada para consulta pública	Ano 2013	Entender a elaboração da política pública.							X
Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único de saúde – versão disponibilizada para consulta pública	Ano 2013	Entender a elaboração da política pública.							X
Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único de saúde	30/01/2014	Entender a elaboração da política pública.							X
Portaria 199/2014 que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde.	30/01/2014	Entender a elaboração da política pública.							X
Reunião de associação									
OAPD - XVIII Reunião de portadores, cuidadores e profissionais de saúde	23/03/2013	Participar da reunião de uma associação e observar as temáticas discutidas entre os membros.		X			X		

ANEXO A – Divulgação sobre a doença ALD



MOVIMENTO ALD BRASIL ADRENOLEUCODISTROFIA

A Doença abordada no filme Óleo de Lorenzo não é apenas um filme, ele existe além das telas de cinema.

Somos mães de crianças com Adrenoleucodistrofia e nos unimos para divulgar a doença, desejamos que cada vez mais aconteça o diagnóstico precoce e seja possível a realização do Transplante de Medula Óssea evitando a evolução dos sintomas.

Adrenoleucodistrofia também conhecida por ALD, é uma doença genética rara incluída no grupo das leucodistrofias, que afeta o cromossomo X, sendo uma herança ligada ao sexo de caráter recessivo transmitida por mulheres portadoras, e que afeta fundamentalmente homens.

No Brasil existem aproximadamente 80 casos vivos conhecidos através da internet, através do nosso trabalho de divulgação, muitos nem chegam a receber o diagnóstico. Hoje é possível divulgar mais a doença e através do nosso trabalho algumas crianças já passaram pelo Transplante de Medula Óssea e tentam levar uma vida normal, evitando o estado vegetativo que a doença causa. Cada organismo reage de uma forma e o tipo mais comum é na forma infantil entre 6 – 10 anos.

Em nosso cadastro de portadores contamos com pelo menos 10 casos de adultos. Portadores de Adrenomielopatia, ALD na fase adulta, pouco conhecida no Brasil.

Sintomas da Adrenoleucodistrofia

Os sintomas vão surgindo aos poucos variando de paciente para paciente. O indivíduo perde a função adrenal, a capacidade de falar, interagir, perde a visão, tem dificuldades para andar, passa a se alimentar através de uma sonda, tem muitas convulsões, em pouco tempo o indivíduo fica como que em estado de coma. Pois seu corpo não consegue se manter sozinho, necessitando da ajuda de aparelhos.

Algumas crianças manifestam a ALD após apresentar os sintomas da Doença de Addison (insuficiência Adrenal).

<https://www.facebook.com/groups/movimentoaldbrasil/>
<http://gabrielpollaco.blogspot.com.br>





Fonte: Retirado da página do *facebook* do Instituto Canguru em 10 de novembro de 2014.

ANEXO B - Portaria 199/2014 que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde.



**Ministério da Saúde
Gabinete do Ministro**

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.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Considerando a Política Nacional de Humanização (PNH);

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

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

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

e

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

CAPÍTULO I

DAS DISPOSIÇÕES GERAIS

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

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

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

CAPÍTULO II

DOS OBJETIVOS

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

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

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

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

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

- IV - ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na RAS;
- V - garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades; e
- VI - qualificar a atenção às pessoas com doenças raras.

CAPÍTULO III

DOS PRINCÍPIOS E DAS DIRETRIZES

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

- I - atenção humanizada e centrada nas necessidades das pessoas;
- II - reconhecimento da doença rara e da necessidade de oferta de cuidado integral, considerando-se as diretrizes da RAS no âmbito do SUS;
- III - promoção do respeito às diferenças e aceitação de pessoas com doenças raras, com enfrentamento de estigmas e preconceitos;
- IV - garantia de acesso e de qualidade dos serviços, ofertando cuidado integral e atenção multiprofissional;
- V - articulação intersetorial e garantia de ampla participação e controle social;
- VI - incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT); e
- VII - promoção da acessibilidade das pessoas com doenças raras a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos.

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

- I - educação permanente de profissionais de saúde, por meio de atividades que visem à aquisição e ao aprimoramento de conhecimentos, habilidades e atitudes para a atenção à pessoa com doença rara;
- II - promoção de ações intersetoriais, buscando-se parcerias que propiciem o desenvolvimento das ações de promoção da saúde;
- III - organização das ações e serviços de acordo com a RAS para o cuidado da pessoa com doença rara;
- IV - oferta de cuidado com ações que visem à habilitação/ reabilitação das pessoas com doenças raras, além de medidas assistivas para os casos que as exijam;
- V - diversificação das estratégias de cuidado às pessoas com doenças raras; e
- VI - desenvolvimento de atividades no território que favoreçam a inclusão social com vistas à promoção de autonomia e ao exercício da cidadania.

CAPÍTULO IV

DAS RESPONSABILIDADES

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

- I - garantir que todos os serviços de saúde que prestam atendimento às pessoas com doenças raras possuam infraestrutura adequada, recursos humanos capacitados e qualificados, recursos materiais, equipamentos e insumos suficientes, de maneira a garantir o cuidado necessário;
- II - garantir o financiamento tripartite para o cuidado integral das pessoas com doenças raras, de acordo com suas responsabilidades e pactuações;
- III - garantir a formação e a qualificação dos profissionais e dos trabalhadores de saúde de acordo com as diretrizes da Política de Educação Permanente em Saúde (PNEPS);
- IV - definir critérios técnicos para o funcionamento dos serviços que atuam no escopo das doenças raras nos diversos níveis de atenção, bem como os mecanismos para seu monitoramento e avaliação;
- V - garantir o compartilhamento das informações na RAS e entre as esferas de gestão;
- VI - adotar mecanismos de monitoramento, avaliação e auditoria, com vistas à melhoria da qualidade das ações e dos serviços ofertados, considerando as especificidades dos serviços de saúde e suas responsabilidades;

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

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

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

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

Art. 9º. Compete ao Ministério da Saúde:

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

II - analisar, consolidar e divulgar as informações providas dos sistemas de informação federais vigentes que tenham relação com doenças raras, que devem ser enviadas pelas Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios, e utilizá-las para planejamento e programação de ações e de serviços de saúde e para tomada de decisão;

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

Art. 11. Compete às Secretarias Municipais de Saúde:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

CAPÍTULO V

DA ORGANIZAÇÃO DA ATENÇÃO

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

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

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

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

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

CAPÍTULO VI

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

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

Básica e Atenção Especializada, em conformidade com a RAS e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

§ 3º Compete ao Componente Atenção Domiciliar:

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

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

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

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

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

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

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

I - Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras; e

II - Serviço de Referência em Doenças Raras.

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

§ 2º O Serviço de Referência em Doenças Raras é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção

especializada para pessoas com doenças raras pertencentes a, no mínimo, dois eixos assistenciais, de acordo com os seguintes parâmetros:

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

XVIII - garantir, por meio dos profissionais da RAS, o acesso regulado às diversas categorias profissionais necessárias para o cuidado e tratamento integral às pessoas com doenças raras, incluindo

as diversas especialidades médicas e profissionais para atendimento ambulatorial e hospitalar de acordo com as necessidades do cuidado às pessoas com doenças raras; e

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

II - disponham dos seguintes serviços de apoio diagnóstico:

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

b) laboratório de imagem próprio ou alcançável; e

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

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

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

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

a) enfermeiro;

b) técnico de enfermagem; e

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

CAPITULO VII DO FINANCIAMENTO

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

CAPITULO VIII DA AVALIAÇÃO E DO MONITORAMENTO

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

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

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

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

CAPITULO IX DAS DISPOSIÇÕES FINAIS

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

ALEXANDRE ROCHA SANTOS PADILHA