

**PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DO PARANÁ  
ESCOLA DE CIÊNCIAS DA VIDA  
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM BIOÉTICA**

**RAQUIEL NAELE RAMOS FELIPE**

**VULNERABILIDADES PERANTE OS ITINERÁRIOS TERAPÊUTICOS EM  
DOENÇAS RARAS**

**CURITIBA**

**2017**

**RAQUIEL NAIIELE RAMOS FELIPE**

**VULNERABILIDADES PERANTE OS ITINERÁRIOS TERAPÊUTICOS EM  
DOENÇAS RARAS**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação em Bioética. Área de concentração: Bioética, Ciência e Sociedade, da Escola de Ciências da Vida, da Pontifícia Universidade Católica do Paraná, como requisito parcial à obtenção do título de mestre em Bioética.

Orientadora: Prof<sup>a</sup>. Dr<sup>a</sup>. Caroline Filla Rosaneli  
Co-orientador: Prof. Dr. Natan Monsores de Sá

**CURITIBA**

**2017**

**ATA DE SESSÃO PÚBLICA DE DEFESA DE DISSERTAÇÃO DE MESTRADO  
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM BIOÉTICA**

**DEFESA DE DISSERTAÇÃO Nº14/2017  
ÁREA DE CONCENTRAÇÃO: BIOÉTICA**

Em sessão pública às nove horas e trinta minutos do dia vinte e oito de abril do ano de dois mil e dezessete, na sala 2 do mestrado, realizou-se sessão pública de Defesa da Dissertação: **"VULNERABILIDADES PERANTE OS ITINERÁRIOS TEREPEÚTICOS EM DOENÇAS RARAS"** apresentada pela aluna **Raquel Naiele Ramos Felipe** orientação da Professora Doutora **Caroline Filla Rosaneli** como requisito parcial para a obtenção do título de **Mestre em Bioética**, perante uma Banca Examinadora composta pelos seguintes membros:

**Prof.ª Dr.ª Caroline Filla Rosaneli**  
PUCPR (orientador e presidente).

  
Assinatura

**Prof. Dr. Thiago Rocha Cunha**  
PUCPR (examinador interno).

  
Assinatura

**Prof.ª Dr.ª Claudia Jaqueline Martinez Munhoz**  
UFMT (examinador externo).

  
Assinatura

**Prof.ª Dr.ª Carla Corradi Perini**  
Suplente

Assinatura

Início: 9:40 Término 11:55

Conforme as normas regimentais do Programa de Pós-Graduação em Bioética da Pontifícia Universidade Católica do Paraná o trabalho apresentado foi considerado aprovada (aprovado/reprovado).

O (a) aluno (a) está ciente que a homologação deste resultado está condicionada: (I) ao cumprimento integral das solicitações da Banca Examinadora, que determina um prazo de 60 dias para o cumprimento dos requisitos; (II) entrega da dissertação em conformidade com as normas especificadas no Regulamento do PPGB/PUCPR; (III) entrega de documentação necessária para elaboração do Diploma.

Aluno (a): **Raquel Naiele Ramos Felipe**

  
(Assinatura)

  
Prof. Dr. Mário Antonio Sanches

**Coordenador do Programa de Pós-Graduação em Bioética**

Dados da Catalogação na Publicação  
Pontifícia Universidade Católica do Paraná  
Sistema Integrado de Bibliotecas – SIBI/PUCPR  
Biblioteca Central

F315v  
2017 Felipe, Raquiel Naele Ramos  
Vulnerabilidade perante os itinerários terapêuticos em doenças raras /  
Raquiel Naele Ramos Felipe ; orientadora: Caroline Filla Rosaneli ;  
co-orientador: Natan Monsores de Sá. – 2017.  
46 f. : il. ; 30 cm

Dissertação (mestrado) – Pontifícia Universidade Católica do Paraná,  
Curitiba, 2017  
Bibliografia: f. 40-46

1. Bioética. 2. Doenças raras – Tratamento. I. Rosaneli, Caroline Filla.  
II. Sá, Natan Monsores de. III. Pontifícia Universidade Católica do Paraná.  
Programa de Pós-Graduação em Bioética. IV. Título.

CDD 20. Ed. – 174.9574

“Dedico aos meus pais, **José e Beatriz**, por mais uma vez acreditarem em mim, me incentivando e apoiando, sem medir esforços para que esta jornada se concretizasse. A vocês, meu eterno AMOR e GRATIDÃO.”

## AGRADECIMENTOS

Aos meus pais, **José** e **Beatriz**, por me fortalecerem a cada momento de fraqueza, que mesmo diante de tantos obstáculos, não deixaram que os caminhos se interrompessem, e que mesmo distantes, se fizeram constantemente presentes.

Ao meu namorado, pelo forte incentivo e apoio, muitas vezes acreditando mais em mim do que eu mesma, vibrando orgulhosamente a cada nova conquista.

A professora doutora Cláudia Jaqueline Martines Munhoz, minha doce amada fonte de inspiração, acadêmica e de vida. GRATIDÃO!

Ao professor doutor Thiago da Rocha Cunha, por me apresentar ao caminho da Bioética, aflorando em mim o novo olhar as questões da vida, humana e não humana.

A todos os professores e membros do PPGB, pela calorosa receptividade, por todo aprendizado compartilhado, e especialmente pelo apoio.

Ao professor, doutor e co-orientador Natan Monsores de Sá, pelas colaborações e por acreditar na força desta pesquisa.

Meu agradecimento especial à professora, doutora e orientadora Caroline Filla Rosaneli, por sua dedicação, empenho, e por abraçar tão fortemente, a mim e a esta pesquisa, nos fortalecendo e enriquecendo com o compartilhamento de seus conhecimentos. A ti, minha extremosa admiração.

“Não venci todas as vezes que lutei, mas  
perdi todas as vezes que deixei de lutar”.

(Cecília Meireles)

## RESUMO

Em meio a um considerável montante de doença classificadas como raras, percebe-se que não ser incomum encontrar alguém que seja portadora de alguma delas, que atinge cerca de 30 milhões de pessoas mundialmente. Somando desta maneira, um elevado número de pessoas que diariamente estão expostos a diferenciados tipos de fatores de vulnerabilidade, diante de uma sociedade que ainda não está preparada para lidar com doenças pouco conhecidas. Doenças estas que são caracterizadas por possuírem uma baixa incidência diante dos estimados mais de 7.000 tipos patológicos, onde podem afetar com comprometimento físico, mental, motor ou sensorial. Desta forma, compreender os itinerários terapêuticos desta população, majoritariamente vulneráveis por se encontrarem dentro de uma condição de raridade, onde convivem diariamente com enfrentamentos diferenciados, seja nas atividades de vida diárias ou no acesso aos serviços de saúde, se torna um desafio. Este estudo teve como objetivo ampliar os dados acerca das doenças raras, identificando os principais fatores de vulnerabilidades perante os itinerários terapêuticos de pacientes destas doenças. Trata-se de um estudo por meio de revisão integrativa da literatura, utilizando-se como base inicial a pergunta norteadora: quais os fatores de vulnerabilidades perante os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras? Foram analisados um total de 13 estudos, de diferentes fontes bibliográficas. Por meio destes resultados foi possível identificar as seguintes vulnerabilidades nos itinerários de pacientes e familiares de doenças raras: falta de privacidade e autonomia dos participantes em pesquisas sobre doenças raras; falta de informações; dificuldades de tratamentos e/ou tratamentos de alto custo; despreparo profissional para lidar com o paciente e seus familiares; dificuldade de se chegar a um diagnóstico efetivo; longos caminhos percorridos em diversos serviços de saúde; dificuldades financeiras; acolhimento diferenciado, com discriminações e privações; sofrimento emocional; e a falta de organização e estruturas dos serviços de saúde. Notadamente, o cenário encontrado mostra a violação dos direitos humanos vivenciada por este público. Desta forma, a bioética se apresenta como ponto importante a ser abordado, por se tratar de um campo no qual estão envolvidas reflexões significativas e impactantes, e que compreendem diretamente questões voltadas aos direitos à saúde e a vida, bem como os conflitos enfrentados a partir da descoberta de uma doença nomeada como rara, aumentando a possibilidade de estimular a outrem o respeito e dignidade pela vida e pela saúde, independentemente de qual seja a situação vivenciada.

**Palavras-chave:** Doença Rara. Vulnerabilidade. Itinerário Terapêutico. Bioética.



## ABSTRACT

Amid a considerable amount of disease classified as rare, it is not uncommon to find someone who carries one of them, which affects about 30 million people worldwide. Adding in this way a large number of people who are daily exposed to different types of vulnerability factors, before a society that is not yet prepared to give it with little known diseases. These diseases are characterized by having a low incidence in front of the estimated more than 7,000 pathological types, where they can affect with physical, mental, motor or sensorial impairment. In this way, studying the therapeutic itineraries of this population, most vulnerable because they are in a rarity condition, where they cohabit daily with differentiated confrontations, be it in daily life activities or access to health services, becomes a challenge. This study aimed to broaden the data about rare diseases, identifying the main vulnerability factors to the therapeutic itineraries of patients with these diseases. It is a study through an integrative review of the literature, using as an initial basis the guiding question: what are the vulnerability factors to the therapeutic itineraries of patients with rare diseases? A total of 13 studies from different bibliographic sources were analyzed. By means of these results it was possible to identify the following vulnerabilities in the itineraries of patients and relatives of rare diseases: lack of privacy and autonomy of the participants in research on rare diseases; Lack of information; Difficulties of treatments and / or treatments of auto cost; Professional unpreparedness to deal with the patient and his family; Difficulty in reaching an effective diagnosis; Long paths covered in various health services; financial difficulties; Differentiated reception, with discrimination and deprivation; Emotional suffering; And the lack of health service organization and structures. Notably, the scenario found shows the violation of human rights experienced by this public. In this way, bioethics presents itself as an important point to be addressed, as it is a field in which significant and impacting reflections are involved, and which directly involve questions related to the rights to health and life, as well as the conflicts faced from Of the discovery of a disease named as rare, increasing the possibility of encouraging others to respect and dignity for life and health, regardless of the situation experienced.

**Key-words:** Rare disease. Vulnerability. Therapeutic Itinerary. Bioethics.

## LISTA DE ILUSTRAÇÕES

Figura 1 - Processo de seleção dos estudos nas bases de dados .....	22
Quadro 1 - Caracterização dos estudos quanto aos títulos, autores, ano de publicação e periódicos ou instituições publicados .....	23
Quadro 2 - Caracterização dos estudos quanto ao método de estudo, objetivos e conclusões .....	25
Quadro 3 - Principais vulnerabilidades encontradas no decorrer dos estudos .....	29

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

DUBDH	Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos
DR	Doenças Raras
EURORDIS	Organização Européia para as Doenças Raras
ed.	Edição
OI	Osteogênese Imperfeita
p.	Página
PPGB	Programa de Pós Graduação em Bioética
PR	Paraná
PUCPR	Pontifícia Universidade Católica do Paraná
SUS	Sistema Único de Saúde
%	Porcentagem

## SUMÁRIO

<b>1</b>	<b>INTRODUÇÃO .....</b>	<b>11</b>
<b>2</b>	<b>ARTIGO 1.....</b>	<b>18</b>
2.1	INTRODUÇÃO.....	19
2.2	MÉTODOS.....	21
2.3	RESULTADOS E DISCUSSÃO .....	23
2.4	CONCLUSÃO .....	38
	REFERÊNCIAS .....	40
<b>3</b>	<b>CONSIDERAÇÕES FINAIS .....</b>	<b>43</b>
	REFERÊNCIAS .....	45

## 1 INTRODUÇÃO

Diante da existência de um considerável número de doenças caracterizadas como raras, torna-se “comum” se deparar com alguém convivendo com pacientes de doenças raras (DR) ou enfrentando diretamente a patologia. Desta forma, diariamente são inúmeras as pessoas vivenciando conflitos gerados em decorrência de doenças biologicamente pouco conhecidas.

As DR podem afetar qualquer indivíduo, á qualquer momento. É uma realidade muito presente tanto em crianças quanto durante toda a vida. De acordo com dados europeus, são caracterizadas por possuírem uma baixa incidência individualmente, diante dos estimados mais de 7.000 tipos patológicos, onde podem afetar o comprometimento físico, mental, motor ou sensorial, atingindo cerca de 30 milhões de pessoas mundialmente (EUROPEAN CONFERENCE, 2005). Já no Brasil, de acordo Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014 do Ministério da Saúde, não há definido um número exato de DR conhecidas, chegando aproximadamente cerca de seis a oito mil tipos diferentes, onde 80% são advindas de problemas genéticos e as demais de causas externas (BRASIL, 2014), chegando em torno de 13 a 16 milhões de pacientes acometidos (BARBOSA, 2013). Desta forma, o que parece ser raro de forma individual, coletivamente abrange um elevado montante de pessoas que passam diariamente por diferentes tipos de problemas ainda pouco conhecidos.

Com relação as suas características, alguns dados mostram que apesar de serem doenças de vasta diversidade, elas possuem características semelhantes e comuns entre si, conforme apresentado a seguir:

Grave a muito grave, crônica, degenerativa e, geralmente, com risco de vida; Afetam principalmente crianças, mas também adultos; Desabilitação: a qualidade de vida dos pacientes de doenças raras está seriamente comprometida devido à falta ou perda de autonomia; Altamente dolorosa: o sofrimento de pacientes com doenças raras e suas famílias é agravada pelo desespero psicológico e a falta de esperança terapêutica; São doenças incuráveis, a maioria sem tratamento eficaz. Em alguns casos, os sintomas podem ser tratados para melhorar a qualidade de vida e a expectativa de vida (EUROPEAN, 2005, p. 21).

Estes dados mostram que na Europa estas definições são temporalmente precisas, e que o universo das DR é por deveras complexo, por se tratar de patologias causadas por multifatores, porém, cada qual com suas particularidades.

São doenças infrequentes que fazem parte de uma minoria, o que aumenta a possibilidade de serem mal assistidas ou até mesmo ignoradas.

Diante da diversidade e complexidade que a condição de paciente com DR traz, podem ocorrer alterações das estruturas familiares, desde os primeiros sintomas, gerando muitas vezes, interferências sociais, econômicas e até mesmo com os serviços de saúde, “os membros dessas famílias se deparam com sofrimento emocional, carência de informações e dificuldades para aceitar a doença”. Desta forma, precisam estar preparados para encarar as situações a serem vivenciadas, preservando ao máximo o “desenvolvimento físico, psíquico e emocional” de quem possui a patologia (LUZ, 2014).

Neste sentido, pensando na ampliação dos serviços de atenção em saúde pública às pessoas com DR, no dia 30 de janeiro de 2014 entrou em vigor no Brasil a Portaria GM/MS nº 199 objetivando a redução do sofrimento dos afetados por DR e de seus familiares. O documento teve o intuito de instaurar diretrizes para organização dos serviços de saúde, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), procurando assim buscar a garantia de assistência e cuidado a essas pessoas. A organização dos serviços deveria dar assistência ao usuário com base em suas necessidades, e com relação à atenção especializada, deveriam ser propostos “Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras” (BRASIL, 2014).

Embora a Portaria GM/MS nº 199 de 30 de janeiro de 2014 e outras portarias envolvendo as DR tenham entrado em vigor, tais como a Portaria GM/MS nº 81, de 20 de janeiro de 2009, a Portaria SCTIE/MS nº 05, de 30 de janeiro de 2014 e a Portaria GM/MS nº 981, de 21 de maio de 2014, são grandes as dificuldades e as barreiras ainda enfrentadas para o acesso aos serviços de saúde, ocasionando a vivência de longas trajetórias terapêuticas. Percebe-se que, apesar de burocraticamente, o SUS evidenciar seus esforços para garantir os direitos e acessos aos serviços de saúde, de forma menos sofrida aos seus usuários com características de raridade, o que por ele vem sendo implantado não tem sido efetivado, seja por falta de recursos ou mesmo pelo despreparo físico-ambiental, deixando esta população a mercê de seus próprios esforços e/ou recursos.

Compreender os itinerários terapêuticos desta população pouco conhecida e em sua maioria vulnerável, por se encontrarem dentro de uma condição de raridade, onde ocorrem diariamente enfrentamentos diferenciados, seja nas atividades de vida

diárias ou no acesso aos serviços de saúde, se torna um desafio. A luta diária de pacientes e familiares com DR nos permite refletir sobre suas fragilidades e buscar meios de apoio e auxílio à garantia dos direitos humanos, inerente a todos, independente da condição em que se encontre.

Os itinerários terapêuticos se relacionam com conhecimento adquirido por pessoas e famílias em seus jeitos de realizarem um cuidado, compreende ainda como os serviços de saúde atendem as necessidades de saúde de cada indivíduo. Assim, os itinerários terapêuticos representam a qualidade das relações sociais e as práticas no campo da saúde diante de experiências de adoecimento e de escolhas terapêuticas (GERHARDT e RUIZ, 2015). De forma geral, são percorridas longas trajetórias terapêuticas na busca da resolução de problemas de saúde, na tentativa de cura ou de serviços com qualidade (GERHARDT, ROTOLI e RIQUINHO, 2011).

A abordagem antropológica do itinerário terapêutico permite a valorização de diferentes formas de conhecimentos e saberes, permitindo dar voz aos usuários, desta forma, a saúde e a doença podem ser vistas a partir de entendimentos que vão além das concepções biomédicas (GERHARDT e RUIZ, 2015). Utilizar as trajetórias terapêuticas como meio de avaliação possibilita um entendimento real das necessidades em saúde de um indivíduo, e que este seja atendido, seguindo-se o princípio da integralidade.

As ações desempenhadas junto aos itinerários terapêuticos atuam compartilhando conflitos e problemas, na busca por recursos mais integrais, com troca de informações, alcançando soluções em saúde para a natureza do adoecer. Os itinerários terapêuticos permitem a visão das relações sociais estabelecidas no dia a dia, viabilizando o entendimento do processo de “saúde-doença-cuidado” (GERHARDT e RUIZ, 2015).

Quando falamos em cuidado, é partido do pressuposto de que para a percepção dos problemas e das soluções em saúde de um indivíduo, a pessoa não pode ser vista apenas como sujeito passivo. É importante a percepção das riquezas e “as estratégias dos grupos e das pessoas em seus itinerários terapêuticos, suas necessidades e potencialidades de enfrentamento dos problemas” (GERHARDT e RUIZ, 2015), dando ao profissional a possibilidade de conhecer melhor a vida do paciente, podendo se repensar em atendimento com integralidade, ou seja, de olhar o paciente como um todo, ultrapassando seu corpo físico (GERHARDT, ROTOLI e RIQUINHO, 2011).

Em um evento realizado em 2012 no Brasil, as associações de pacientes com DR elencaram os principais problemas vivenciados por pessoas acometidas por alguma DR, tais como a falta de um diagnóstico específico, fazendo que o paciente passe por diversos atendimentos até que chegue a um diagnóstico preciso; falta de tratamento pela baixa quantidade de casos de cada doença, o que dificulta a existência de tratamentos específicos; e a falta de informação, tanto para os profissionais, que não são adequadamente capacitados para fazer os encaminhamentos necessários ou repassar informações solicitadas, quanto para os pacientes que ficam sem saber onde buscar acompanhamento (BARBOSA, 2013).

Em concordância e complementarmente, em um documento da Organização Europeia para as Doenças Raras (EURORDIS) são dispostos ainda outros problemas enfrentados por esta parcela da população, que são: a falta de conhecimento científico resultando em dificuldades terapêuticas e medicamentosas; diversas consequências sociais, como complicações em locais de convivência (escola, trabalho, lazer), podendo levar a isolamento, exclusão social, discriminação e até mesmo redução de oportunidades profissionais; cuidados de saúde inadequados, fazendo com que os pacientes vivam em situações precárias de assistência; alto custo e desigualdade na disponibilidade de tratamentos (quando existem) ou de cuidados técnicos (EURORDIS, 2005).

Numerosas são as etapas percorridas por quem possui uma DR, seja ela em evolução ou degenerativa, a primeira delas é conseguir chegar a um diagnóstico, o que por vezes vem a colocar a vida destes pacientes em risco, além de gerar consequências inoportunas, como uma série de consultas e prescrições medicamentosas e tratamentos inadequados ou mesmo prejudiciais, ou seja, durante muito tempo (meses ou anos) o paciente acaba recebendo tratamentos para outras doenças, baseados apenas em sintomas. Em decorrência dos atrasos de diagnósticos, consequências trágicas são geradas: novos nascimentos com a mesma patologia, a falta de apoio familiar, exacerbação do estado clínico do paciente em níveis intelectuais, físicos ou psicológicos, podendo levar até mesmo ao óbito (EUROPEAN CONFERENCE, 2005).

Cada paciente, em conjunto com seus familiares, trazem consigo diferentes histórias de vida e de esforços para lidar com as adversidades do meio em que vivem. Estas histórias “revelam trajetórias extraordinárias de conquista cotidiana de esperança e de vida, contra o desconhecimento, o desinteresse, o preconceito, o



desespero”. Muitas vezes por não terem seus direitos garantidos, traçam seus caminhos por meio de solidariedade e do cuidado com dedicação e amor (PORTUGAL, 2013).

Os caminhos traçados conjuntamente são justificados de acordo com Selli e Garrafa (2005) pela presença do voluntariado orgânico (participação comprometida de pessoas que se envolvem em serviços voluntários) e pela solidariedade crítica (solidariedade com capacidade de discernimento em dimensões sociais e políticas), assim, as ações desempenhadas pelos familiares, em prol dos pacientes, são praticadas basicamente por três motivos essenciais: por questões pessoais, por crenças e pelo próprio sentimento de solidariedade em si.

Diante desta vasta complexidade, apresentamos a bioética como um ponto significativo para discussões a cerca das DR, por se tratar de um campo no qual são envolvidas reflexões importantes e impactantes, que abrange diretamente questões voltadas aos direitos à saúde, bem como os conflitos enfrentados a partir da descoberta de uma doença nomeada como rara (MONSORES, 2013). Pode se dizer que a bioética tem como uma de suas funções “estimular o senso moral individual e coletivo da humanidade a crescer em conhecimento, admiração, amor e respeito pela vida” e pela saúde de outrem (GALINDO e GUTIÉRREZ, 2011).

Na Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos (DUBDH), são abordadas questões éticas voltadas aos seres humanos, norteadas por meio do respeito aos princípios da dignidade e direitos humanos e suas liberdades fundamentais, primando pelo bem-estar dos indivíduos, garantido desta forma o respeito pela vida (UNESCO, 2005). Nela, são ainda apresentados notáveis reconhecimentos, conforme ressaltado:

Reconhecendo que, baseados na liberdade da ciência e da investigação, os progressos da ciência e da tecnologia estiveram, e podem estar, na origem de grandes benefícios para a humanidade, nomeadamente aumentando a esperança de vida e melhorando a qualidade de vida, e sublinhando que estes progressos deverão sempre procurar promover o bem-estar dos indivíduos, das famílias, dos grupos e das comunidades e da humanidade em geral, no reconhecimento da dignidade da pessoa humana e no respeito universal e efetivo dos direitos humanos e das liberdades fundamentais (UNESCO, 2005. p. 04).

Em face de avanços tecnológicos e atuações frente ao olhar voltado a pessoa humana, de forma ética, com respeito e dignidade, aos quais possibilitam o conhecimento e ações humanas, torna-se notável que a bioética e os direitos humanos caminham em conjunto, consolidando assim a DUBDH (UNESCO 2005) e

suas conquistas perante os direitos fundamentais a humanidade. Todavia, embora vislumbrem este universo de direitos e igualdades, ainda são constantes os surgimentos de questionamentos, em especial, no que tange o campo da saúde.

De acordo com Monsores (2013) o fato de uma pessoa ser um paciente de doença rara já faz com que este se torne vulnerado, gerando conseqüentemente agravos a sua situação, como por exemplo, a exclusão social independentemente da condição em que vive. A vista disso, pacientes com DR:

(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).

Notadamente, o cenário mostra a violação dos direitos humanos vivenciada por estas pessoas. Assim, percebe-se a necessidade de que esses pacientes sejam assistidos e garantidos “pelo Estado Brasileiro, a igualdade de oportunidades, sem avaliações equivocadas de merecimento ou de responsabilidade pessoal” (MONSORES, 2013). Cabe ao Estado esta preocupação com a saúde e a busca por sua preservação, o que é imprescindível à dignidade humana (DUCATTI e SOUZA, 2010).

Em associação a importância da bioética nas questões voltada as DR, alguns autores destacam que esta atenção se torna importante por estar se tratando de pacientes frágeis, vulneráveis e marginalizados, muitas vezes pobres e sem uma instituição que os atendam adequadamente (GALINDO e GUTIÉRREZ, 2011). A descoberta de uma doença rara seja em uma criança ou em um adulto, afeta não somente o paciente, mas a família como um todo, tornando-os marginalizados psicologicamente, socialmente, culturalmente e economicamente vulneráveis (EURORDIS, 2005).

Neste contexto e em virtude da existência de poucos estudos sobre a proteção da vida humana frente aos itinerários terapêuticos e diagnósticos enfrentados por pacientes e seus familiares/acompanhantes de DR, este estudo reflete sobre os conflitos bioéticos existentes no decorrer destas trajetórias, levando-se em conta ainda a diversidade em número e diferenciação destas doenças, em sua grande maioria, sem tratamentos, ou se quer, capacitação profissional para um atendimento

adequado, o que por sua vez, comumente gera uma série de dificuldades na vida destes pacientes.

Perante a complexidade do assunto, estudos voltados às DR crescem discretamente em nível mundial, o que aumenta a relevância desta pesquisa, permitindo a possibilidade de analisar a luz da bioética, ainda escassa, e que podem vir a contribuir consideravelmente no auxílio à garantia dos direitos humanos de uma população vulnerabilizada diante da raridade de suas patologias. Assim, diante do exposto, este estudo teve como objetivo ampliar a compreensão sobre conflitos éticos das doenças raras, identificando os principais fatores de vulnerabilidades perante os itinerários terapêuticos de pacientes que vivem nessa condição.

Para a referente pesquisa, a metodologia empregada foi à revisão integrativa da literatura, utilizando-se como base inicial a pergunta norteadora: quais os fatores de vulnerabilidades perante os Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras? Mesmo se tratando de uma temática ainda nova, optou-se por este desenho metodológico por permitir a inclusão de diversas fontes bibliográficas com diferentes características metodológicas em um único estudo. De acordo com Whitemore e Knafl (2005) a revisão integrativa é considerada como a mais abrangente das abordagens metodológicas dentre as revisões, possibilitando um amplo entendimento do conteúdo analisado, por incluir em sua busca estudos experimentais e não experimentais, permitindo ainda a inclusão de dados teóricos, empíricos e evidenciais, possibilitando desta forma à unificação de uma ampla amostragem de estudos.

Considerando o contexto de impacto envolvido neste trabalho, torna-se favorável destacar que a trajetória de seu desenvolvimento possui vínculo épico com o “Observatório de Doenças Raras” da Universidade de Brasília, bem como do grupo de pesquisa “Bioética, Saúde Pública Global e Direitos Humanos” da Pontifícia Universidade Católica do Paraná. Considerando ainda a estrutura metodológica adotada, esta pesquisa tem seu desenvolvimento apresentado na forma de artigo científico, a partir das páginas seguintes, recebendo a intitulação “Fatores de vulnerabilidades perante os itinerários terapêuticos em doenças raras: uma revisão integrativa”. Por fim, na sequência desta dissertação encontra-se um último capítulo, com as considerações finais do trabalho.

## 2 ARTIGO 1

### **Fatores de vulnerabilidades perante os itinerários terapêuticos em doenças raras: uma revisão integrativa**

Factors of vulnerability to therapeutic itineraries in rare diseases: an integrative review

Raquel Naiele Ramos Felipe, Natan Monsores de Sá, Caroline Filla Rosaneli

#### **Resumo:**

Este estudo tem por objetivo ampliar a compreensão sobre conflitos éticos das doenças raras, identificando os principais fatores de vulnerabilidades perante os itinerários terapêuticos de pacientes que vivem nessa condição. Trata-se de uma revisão integrativa desenvolvida nas bases de dados PubMed, Scielo, Lilacs e Scholar Google, publicados entre os anos de 2000 a 2016, compreendendo os idiomas português, inglês e espanhol. Os resultados, a partir da análise de 13 estudos, de diferentes fontes bibliográficas possibilitou a identificação dos seguintes fatores de vulnerabilidades: falta de informações; despreparo profissional; dificuldade de se chegar a um diagnóstico; longos caminhos percorridos/ diversos serviços de saúde; falta privacidade e autonomia na participação em pesquisas de doenças raras; dificuldades de tratamentos e/ou tratamentos de auto custo; dificuldades financeiras/empobrecimento; falta de organização e estrutura dos serviços de saúde; acolhimento diferenciado, seja por discriminação, privações e/ou estigmatização; e sofrimento emocional. Os resultados encontrados possibilitam o direcionamento para a relevância de reflexões bioéticas e estatais acerca do assunto, buscando contribuir para que este público receba um novo olhar para seus enfrentamentos, ao longo dos caminhos percorridos em seus itinerários terapêuticos.

**Palavras-chave:** Doença Rara. Vulnerabilidade. Itinerário Terapêutico. Bioética.

#### **Abstract:**

This study aims to broaden the understanding of the ethical conflicts of rare diseases, identifying the main vulnerability factors to the therapeutic itineraries of patients living in this condition. This is an integrative review developed in the PubMed, Scielo, Lilacs and Google Scholar databases, published between the years 2000 and 2016, comprising the Portuguese, English and Spanish languages. The results, based on the analysis of 13 studies, from different bibliographic sources allowed the identification of the following vulnerability factors: lack of information; Professional unpreparedness; Difficulty in reaching a diagnosis; Long paths covered / various health services; Lack of privacy and autonomy in participating in rare disease research; Difficulties of treatments and / or treatments of auto cost; Financial difficulties / impoverishment; Lack of organization and structure of health services;

Discrimination, deprivation and / or stigmatization; And emotional distress. The results found make it possible to focus on the relevance of bioethical and state reflections on the subject, seeking to contribute so that this public receives a new look at their confrontations, along the paths covered in their therapeutic itineraries.

**Key-words:** Rare disease. Vulnerability. Therapeutic Itinerary. Bioethics.

## 2.1 INTRODUÇÃO

Em meio a um considerável montante de doença já classificadas como raras, algumas mais raras do que outras, acaba por não ser tão incomum encontrar alguém que seja portadora de alguma delas. Somando desta forma, um elevado número de pessoas que diariamente vivenciam diferenciados conflitos diante de uma sociedade que ainda não está preparada para lidar com doenças tão pouco conhecidas.

As doenças raras (DR) podem afetar qualquer indivíduo, em qualquer fase da vida, sendo uma realidade presente principalmente em crianças. São caracterizadas por possuírem uma baixa incidência individualmente, diante dos estimados mais de 7.000 tipos patológicos, onde a maioria deles afeta um comprometimento físico, mental, motor ou sensorial, atingindo cerca de 30 milhões de pessoas mundialmente (EUROPEAN CONFERENCE, 2005).

O próprio nome “doença rara” traz consigo a designação de raridade, ou seja, de algo que é infrequente, que foge à norma; marcando assim a vida das pessoas que vivenciam ou convivem com uma DR. Este estar fora da norma resulta em consequências como diagnósticos tardios, longos tempos de espera, atendimentos inadequados as suas necessidades, e ainda, “revela-se no corpo, implica olhares furtivos, contatos evitados, oportunidades perdidas, gera estigma, cria vidas escondidas, cotidianos que giram em volta da doença” (PORTUGAL, 2013, p. 26).

Compreender os itinerários terapêuticos, ou seja, a trajetória percorrida por um indivíduo ou grupo de pessoas em busca do cuidado, se torna um desafio. Em especial, ao se tratar dos itinerários terapêuticos em DR, que são ainda escassas de conhecimento e em sua maioria com um público vulnerável, por se encontrarem dentro de uma condição de raridade, onde ocorrem diariamente enfrentamentos diferenciados, seja nas atividades de vida diárias ou no acesso aos serviços de saúde.

A vulnerabilidade, em sua natureza, é designada como sendo aplicável, ou “que pode ser aplicada a qualquer ser vivo que, enquanto tal, pode ser “ferido” [...], mas não necessariamente o será”, ou seja, se trata de uma possibilidade, não devendo esta ser confundida com a “vulneração”, que é quando a situação de vulnerabilidade se consolida (SCHRAMM, 2006, p.191). Para um melhor entendimento Schramm destaca:

“De fato, se todos são potencialmente (ou virtualmente?) vulneráveis enquanto seres vivos, nem todos são vulnerados concretamente devido a contingências como o pertencimento a uma determinada classe social, a uma determinada etnia, a um dos gêneros ou dependendo de suas condições de vida, inclusive seu estado de saúde. Em suma, parece razoável considerar mais correto distinguir a mera vulnerabilidade da efetiva “vulneração”, vendo a primeira como mera potencialidade e a segunda como uma situação de fato, pois isso tem consequências relevantes no momento da tomada de decisão” (SCHRAMM, 2006, p.192).

Embora o conceito de vulnerabilidade seja demasiadamente amplo e constantemente modificável, aqui será empregada a proposta de vulnerabilidade correlacionada a indivíduos e grupos com maior grau e condições de exposição ou susceptibilidade a ferir-se do que outros (CUNHA e GARRAFA, 2016), conjuntamente com a indicação normativa da vulnerabilidade proposta pela Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos, que enuncia ser indispensável o respeito à vulnerabilidade humana e à integridade pessoal.

Ao transitar em meio às temáticas envolvendo os itinerários terapêuticos em DR torna-se pertinente empregar a bioética no avanço frente as suas discussões. Nesta perspectiva, a bioética pode ser evidenciada como um ponto importante nestas discussões, por se tratar de um campo no qual são envolvidas reflexões significativas e impactantes, que envolvem diretamente questões voltadas aos direitos à saúde, bem como os conflitos enfrentados a partir da descoberta de uma doença nomeada como rara (MONSORES, 2013).

Pode se dizer que a bioética tem como uma de suas funções “estimular o senso moral individual e coletivo da humanidade a crescer em conhecimento, admiração, amor e respeito pela vida” e pela saúde de outrem (GALINDO e GUTIÉRREZ, 2011), estimulando ainda, mecanismos para o desenvolvimento da solidariedade crítica em conjunto com o voluntariado orgânico, os quais propõem o comprometimento no desempenho de ações voltadas a conquista de autonomia do “outro”, bem como para a criação de espaços para a promoção do exercício da liberdade, sendo ela de forma individual ou coletiva (SELLI e GARRAFA, 2005).

A luta diária de pacientes e familiares com DR nos permite refletir sobre suas fragilidades e buscar de forma multidisciplinar o apoio e auxílio à garantia dos direitos humanos, inerente a todos, independente da condição em que se encontre. Desta forma, este estudo tem por objetivo ampliar a compreensão sobre conflitos éticos das doenças raras, identificando os principais fatores de vulnerabilidades perante os itinerários terapêuticos de pacientes que vivem nessa condição.

## 2.2 MÉTODOS

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura a partir de fontes secundária, com etapas pré-determinadas. Inicialmente foram definidos o tema da pesquisa, a pergunta norteadora e os descritores para realização do levantamento bibliográfico. Neste sentido, a referida pergunta se trata de: quais os fatores de vulnerabilidade perante os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras?

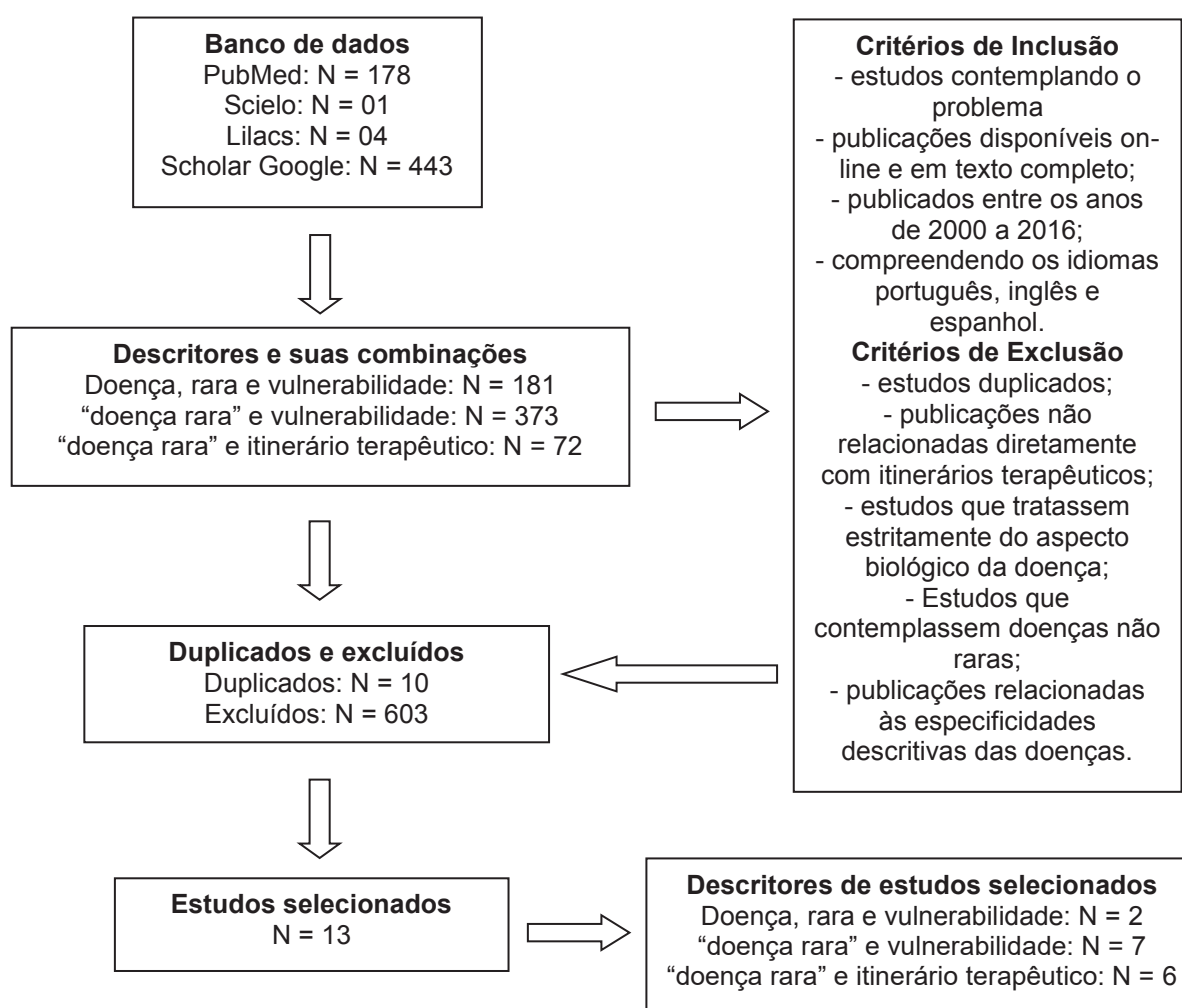
Considerada como a mais abrangente das abordagens metodológicas dentre as revisões, a revisão integrativa possibilita um amplo entendimento do conteúdo analisado, por incluir em sua busca estudos experimentais e não-experimentais, permitindo ainda a inclusão de dados teóricos, empíricos e evidenciais, possibilitando desta forma a unificação de uma ampla amostragem de estudos. Este método quando bem empregado tem a capacidade de viabilizar que diversos métodos de pesquisas primárias se tornem uma maior parte das iniciativas de prática baseada em evidências, contribuindo para o desenvolvimento de teorias e para a compreensão de problemas relevantes para os cuidados de saúde e políticos (WHITTEMORE e KNAFL, 2005).

Para o levantamento do material bibliográfico, as buscas se deram no período de dezembro do ano de 2016 a janeiro de 2017, sendo realizadas nas bases de dados do PubMed, Scielo, Lilacs e Scholar Google, utilizando os seguintes descritores: doença, rara, vulnerabilidade e itinerário terapêutico, as combinações entre os descritores se deram da seguinte forma: doença and rara and vulnerabilidade; “doença rara” and vulnerabilidade; e “doença rara” and itinerário terapêutico. As palavras chave e suas combinações foram buscadas nos idiomas Português e inglês nas bases de dados Pubmed, Scielo e Lilacs e somente em português na base do Scholar Google (devido à demasiada abrangência da base). A partir destes, foram encontrados um total de 626 estudos, sendo realizada então, a

leitura de seus títulos e eventualmente seus resumos para determinar se as pesquisas se tratavam do assunto em questão.

Os critérios de inclusão empregados para análise foram: estudos contemplando o problema, ou seja, fatores de vulnerabilidade relacionados ao itinerário terapêutico de doenças raras; publicações disponíveis on-line e em texto completo; publicados entre os anos de 2000 a 2016; compreendendo os idiomas português, inglês e espanhol. Os estudos duplicados, os que não se encontravam relacionados diretamente com itinerários terapêuticos, estudos que tratassem estritamente do aspecto biológico da doença, estudos que contemplassem doenças não raras e publicações relacionadas às especificidades descritivas das doenças foram excluídos desta análise. Restando assim, um total final de 13 estudos que foram integrados a revisão, onde dois (2) se deram a partir dos descritores “doença, rara e vulnerabilidade”, sete (7) em “doença rara” e vulnerabilidade e seis (6) em “doença rara” e itinerário terapêutico, sendo que dois destes apareceram repetidamente nas duas últimas combinações. Conforme apresentado na figura 1.

**Figura 1:** Processo de seleção dos estudos nas bases de dados





Após a seleção dos estudos, foram elaboradas tabelas de análise das informações coletadas dos presentes trabalhos, para o desenvolvimento dos resultados e discussão desta pesquisa.

## 2.3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Seguindo-se as estratégias estabelecidas, as buscas geraram um montante total de 626 estudos publicados, sendo 178 disponíveis no banco de dados do PubMed, um (01) no Scielo, quatro (04) no Lilacs e 443 no Scholar Google. Destes, 178 publicações são decorrentes da combinação dos descritores doença, rara e vulnerabilidade, 373 da combinação “doença rara” e vulnerabilidade e 72 da combinação “doença rara” e itinerário terapêutico. Após aplicação dos critérios, foram excluídos 603 estudos por não contemplarem o problema (doença rara, vulnerabilidade e itinerário terapêutico) e 10 por duplicações entre as bases de dados, restando em um final de 13 estudos relacionados diretamente com o tema (figura 1).

Os estudos utilizados foram apresentados sequencialmente, de acordo com o ano de publicação em ordem decrescente, sendo dispostos conforme esta ordem seus títulos, autoria, ano de publicação, tipo de publicações e periódicos ou instituições nos quais foram publicados. Sendo publicados nos anos de 2016 (4), 2015 (1), 2014 (2), 2013 (2), 2012 (1), 2011 (2) e 2009 (1). Com relação aos tipos de estudos, oito (8) estão disponíveis em forma de artigos científicos, duas (2) teses, uma (1) dissertação, um (1) trabalho de conclusão de curso e um (1) não consta descrição; conforme Quadro 1 abaixo.

**Quadro 1** - Caracterização dos estudos quanto aos títulos, autores, ano de publicação e periódicos ou instituições publicados.

Título	Autoria	Ano de publicação	Tipo de publicações	Periódico/ Instituição
1. 'You should at least ask'. The expectations, hopes and fears of rare disease patients on large-scale data and biomaterial sharing for genomics research	McCormak, P. et al.	2016	Artigo Científico	European Journal of Human Genetics
2. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde	Soares, J. L.; Araújo de, L. F. S.; Bellato, R.	2016	Artigo Científico	Saúde e Sociedade

**Quadro 1 (continuação)**- Caracterização dos estudos quanto aos títulos, autores, ano de publicação e periódicos ou instituições publicados.

Título	Autoria	Ano de publicação	Tipo de publicações	Periódico/ Instituição
3. Doenças Raras: representação e desafios	Fragoso, A. X.; Silva, A. M. C. S.	2016	Artigo Científico	4º Encontro Internacional de Política Social 11º Encontro Nacional de Política Social
4. Linhas de Cuidado e Itinerários Terapêuticos para Doenças Raras no Distrito Federal	Barbosa, L. A.; Sá de, N. M.	2016	Artigo Científico	Tempus, Actas de Saúde Coletiva
5. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas	Luz, G. S.; Silva da, M. R. S.; DeMontigny, F.	2015	Artigo Científico	Acta Paulista de Enfermagem
6. Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades	Luz, G. S.	2014	Tese	Universidade Federal do Rio Grande
7. Cuidado Integral aos Pacientes com Doenças Raras no Hospital Universitário de Brasília – Subsídios para a Criação do Ambulatório de Doenças Raras	Rosa, W. V. S.	2014	Trabalho de Conclusão de Curso	Universidade de Brasília
8. Estudo da vivência subjetiva da doença em doentes com Osteogênese Imperfeita e suas famílias	Soares, K. S.	2013	Dissertação	Universidade de Lisboa
9. Dia Mundial das Doenças Raras 2013	Vários Autores	2013	*NCD	Centro de Documentação e Informação Coordenação Edições Câmara
10. Treatment satisfaction and health status in patients with systemic sclerosis	Rehberg, P. et al	2012	Artigo Científico	JDDG Journal oh the German
11. O significado de uma organização de apoio aos portadores e familiares de fibrose cística na perspectiva das famílias	Luz, G. S. et al	2011	Artigo Científico	Texto Contexto Enfermagem
12. Qualidade de vida de adolescentes com osteogênese imperfeita em tratamento no Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ	Martins, A. J.	2011	Tese	Fundação Oswaldo Cruz Instituto Fernandes Figueira

**Quadro 1 (continuação)** - Caracterização dos estudos quanto aos títulos, autores, ano de publicação e periódicos ou instituições publicados.

Título	Autoria	Ano de publicação	Tipo de publicações	Periódico/ Instituição
13. O direito à saúde dos portadores de doenças raras e a necessidade de políticas públicas para a efetivação deste direito	Maia, C. D. Memória, M. S.	2009	Artigo Científico	Revista Opinião Jurídica

Fonte: o autor - \*NCD: Não Consta Descrição

Os estudos selecionados foram dispostos em uma tabela contendo métodos dos estudos, objetivos e conclusões destes estudos, conforme inferidos pelos autores. Por meio do levantamento bibliográfico é possível observar a aparição de diversas formas metodológicas, sendo: estudo exploratório por meio de grupo focal (1), pesquisa de abordagem qualitativa, bibliográfica e empírica (1), estudo exploratório, descritivo de natureza qualitativa (1), estudo qualitativo, exploratório e transversal (1), resultado de um dia de ação que foi realizado na Câmara dos Deputados (1), estudo transversal (1), pesquisa qualitativa, com aproximação do referencial fenomenológico (1), estudo exploratório-descritivo, com abordagem quantitativa e a qualitativa (1) e método dedutivo partindo de pesquisa bibliográfica (1), conforme Quadro 2.

**Quadro 2** - Caracterização dos estudos quanto ao método de estudo, objetivos e conclusões.

Método de Estudo	Objetivo	Conclusão
1*. Estudo exploratório por meio de grupo focal.	Documentar as esperanças, expectativas e preocupações dos pacientes com doenças raras, como identificados pelos próprios participantes, na mudança da paisagem do uso generalizado da sequenciação da próxima geração (NGS) e na partilha internacional de dados.	Nesta análise, estabelecemos que pacientes de doenças raras e pais vêem seus relacionamentos com pesquisadores como motivados por interesses comuns, e os participantes estão dispostos a disponibilizar suas amostras e dados aos pesquisadores, desde que essa ação seja tratada com respeito e reciprocidade.
2*. Estudo de abordagem compreensiva	Compreender a vivência familiar no cuidado à criança com síndrome rara, bem como, sua busca por amparo dos serviços e profissionais de saúde.	Para ampliar a capacidade resolutiva, os serviços/profissionais de saúde precisam pôr em movimento noções diferenciadas de tempo e temporalidade, de maneira a reconsiderar os tempos protocolares e rigidamente formalizados, num esforço de abarcar a temporalidade do viver e do cuidar de crianças com outras normalidades.

**Quadro 2 (continuação)** - Caracterização dos estudos quanto ao método de estudo, objetivos e conclusões.

<b>Método de Estudo</b>	<b>Objetivo</b>	<b>Conclusão</b>
3*. Pesquisa de abordagem qualitativa, bibliográfica e empírica.	Descrever sobre a representação das doenças raras para os Profissionais de Saúde e Responsáveis ou Familiares de crianças com alguma Doença Rara, além de conhecer sobre os desafios ou dificuldades vivenciadas por essa população.	Esta pesquisa direciona para reflexões sobre a garantia das políticas para o atendimento das doenças raras, principalmente no que se refere ao Centro de Referência, oferecendo desta forma, longevidade e bem-estar para estes usuários. Os Centros de Referência a serem habilitados são de suma importância para um diagnóstico rápido e correto das pessoas com Doenças Raras, evitando assim, anos de sofrimento e angústia pelos usuários e familiares.
4*. Estudo qualitativo com características exploratórias	Analisar o itinerário terapêutico para pessoas que necessitam de atendimentos específicos em genética e doenças raras no Distrito Federal e o fluxo de serviços de saúde na rede pública do DF.	Este estudo visa contribuir principalmente com as pessoas diagnosticadas com algum tipo de doença rara, além de apresentar as dificuldades enfrentadas e beneficiar o usuário de forma integral e universal.
5*. Estudo exploratório, com abordagem qualitativa	Caracterizar o itinerário diagnóstico e terapêutico realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras, no âmbito da rede de serviços públicos brasileiros.	O acesso aos serviços especializado possibilitou a obtenção do diagnóstico da doença rara. O tratamento foi um desafio, pois há poucos medicamentos disponíveis na escolha terapêutica para essas doenças. A judicialização foi fundamental para o acesso e a manutenção terapêutica.
6*. Estudo exploratório, descritivo de natureza qualitativa.	Aprofundar o conhecimento acerca dos desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com doenças raras, com ênfase na relação com os serviços de saúde.	Considera-se que este estudo possibilitou mostrar que ao trabalhar com doenças raras, o foco não é apenas a pessoa afetada e sim, uma situação de crise familiar que precisa ser reconhecida. Cuidar das famílias de pessoas com doenças raras é incluí-las na rede de serviços de saúde e social; é discutir juntos sobre as possibilidades e desafios presentes no microsistema familiar. Além disso, visualiza-se a temática das doenças raras como um potencial domínio do conhecimento da enfermagem na prática, ensino e pesquisa.
7*. Pesquisa qualitativa de natureza exploratória e descritiva	Identificar as perspectivas da rede de cuidado às pessoas com doenças raras no Hospital Universitário de Brasília, estabelecendo seus enlaces com a rede de saúde do Distrito Federal; e sistematizar elementos para propor a criação de um ambulatório no HUB para acolhimento de pacientes diagnosticados com doenças raras.	O que se pode concluir desta pesquisa é que há um anseio por parte dos usuários que tem doenças raras (eu inclusive) em ter um local onde possam receber atendimento e diagnóstico humanizado e preciso, respeitando suas particularidades e acima de tudo, a sua privacidade.

**Quadro 2 (continuação)** - Caracterização dos estudos quanto ao método de estudo, objetivos e conclusões.

<b>Método de Estudo</b>	<b>Objetivo</b>	<b>Conclusão</b>
8*. Estudo qualitativo, exploratório e Transversal	O presente estudo teve como objetivo geral o estudo da vivência subjetiva da doença em doentes com osteogênese imperfeita e suas famílias.	Este estudo permitiu um conhecimento mais aprofundado sobre a Osteogênese Imperfeita e espera-se que possa contribuir para a adequação das intervenções com estes pais e estas crianças.
9*. Resultado de um dia de ação que foi realizado na Câmara dos Deputados, em fevereiro de 2013.	Três textos que buscam clarear a realidade de quem convive com as doenças raras.	Ao conhecer os textos percebi que a geração de informação é a linha estrutural que os une. A publicação desses trabalhos é uma forma de gerar informação sobre as doenças raras. E, também, um mecanismo que utilizo para cumprir a minha função parlamentar de ouvir e atender as demandas que me chegam.
10*. Estudo transversal	1. Uma análise descritiva das coortes dermatológicas de Esclerose Sistêmica (SSc) em termos de dados sociodemográficos e específicos da doença e de diferentes determinantes da qualidade de vida; 2. Recolher dados sobre a prestação de cuidados de saúde nas coortes; 3. Uma avaliação da satisfação do tratamento e fatores influenciadores.	A satisfação do tratamento foi média e correlacionada com o sentido de competência profissional do médico assistente. Em pacientes SSc, uma qualidade de vida relacionada à saúde diminuída, bem como dor e evidência de depressão são comuns e parecem ser tratados inadequadamente. No entanto, o SOC indica uma menor vulnerabilidade geral. No futuro, o rastreio da dor e os sintomas da depressão devem fazer parte da prática de rotina em doentes com SSc e, se necessário, deve ser iniciado um tratamento interdisciplinar.
11*. Pesquisa qualitativa, com aproximação do referencial fenomenológico.	Compreender o significado de uma organização de pacientes às famílias com portadores de fibrose cística.	Conclui-se que o compartilhamento da experiência das famílias é crucial para o enfrentamento da doença e que a associação de pacientes foi fundamental para aceitar a doença de forma mais branda e com expectativa de qualidade de vida.
12*. Estudo exploratório-descritivo, com abordagem quantitativa e a qualitativa	Avaliar a qualidade de vida dos adolescentes inseridos no programa de tratamento com bisfosfonatos (pamidronato e alendronato) do Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz	Este estudo permitiu conhecer a avaliação da qualidade de vida de adolescentes com OI, através da perspectiva dos próprios adolescentes. Destaca-se a importância de ter sido valorizada a condição do adolescente como sujeito de pesquisa, e como respondente do WHOQOL-100 e participante do grupo focal, sem a mediação de seus responsáveis. Espera-se que esse conhecimento permita uma valorização das percepções deste grupo em relação às diversas áreas de sua vida e, assim, a identificação de aspectos prioritários para o tratamento e sua inserção familiar e social. Além disso, que sirva de subsídios para futuros estudos nessa área e voltados para essa população específica.

**Quadro 2 (continuação)** - Caracterização dos estudos quanto ao método de estudo, objetivos e conclusões.

<b>Método de Estudo</b>	<b>Objetivo</b>	<b>Conclusão</b>
13*. Método dedutivo partindo de pesquisa bibliográfica	Tratar da insuficiência na abordagem, dos portadores de doenças raras, pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e justificar a premente necessidade de políticas públicas que considerem as particularidades desse grupo de pacientes.	No Brasil, os meios ofertados para que os pacientes em questão tenham acesso à saúde são ainda insuficientes, e apesar da atuação destacada do Poder Judiciário ao garantir tal direito, há necessidade de abordagem do problema por meio de políticas públicas mais incisivas.

Fonte: o autor - \*Os números apresentados no quadro 2 se referem aos artigos referenciados no quadro 1.

A análise dos estudos permitiu a identificação de diferentes fatores de vulnerabilidade diante dos itinerários percorridos por pacientes e familiares de DR, muitas vezes encontradas de forma em comum entre os estudos, ou em outras, vindo a acrescentar de forma colaborativa com informações relevantes em face do assunto. Para uma melhor visibilidade, estes fatores encontrados no transcorrer dos estudos foram sintetizados e dispostos em forma de quadro (Quadro 3), onde foram subdivididos em categorias para análises e discussões dos dados, na sequência encontram-se as descrições dos fatores, com terminologias aproximadas entre os textos, seguidas de suas referências (dispostas numericamente conforme tabelas anteriores).

**Quadro 3** - Principais fatores de vulnerabilidades encontradas nos estudos

<b>Categorização</b>	<b>Fatores de Vulnerabilidades</b>	<b>Estudos de Referência</b>
Vulnerabilidade no acesso a saúde	Falta de informações	4; 5; 6; 7; 8; 9; 11; 12
	Despreparo profissional	2; 3; 5; 7; 8; 9; 10; 12
	Dificuldade de se chegar a um diagnóstico	3; 6; 7; 9; 11
	Longos caminhos percorridos/ diversos serviços de saúde	2; 4; 5; 6; 7
	Participação em pesquisas	1
Vulnerabilidade social	Dificuldade de tratamento/ Tratamentos de alto custo	3; 5; 6; 7; 8; 9; 10; 13
	Dificuldades financeiras/empobrecimento	3; 5; 6; 11
	Falta de organização e estrutura dos serviços de saúde	6; 7
Vulnerabilidade moral	Acolhimento diferenciado: discriminação, privações, estigmatização	2; 7; 12
	Sofrimento emocional	6; 11

Fonte: o autor - \* Os estudos se encontram numerados conforme numerações dispostas nos quadros anteriores.

## **Vulnerabilidade no acesso a saúde**

A noção de vulnerabilidade no acesso a saúde se caracteriza por uma gama de fatores que contribuem para o aumento da suscetibilidade de agravos em saúde. Estes estão aqui expressados pela falta de informação, o despreparo profissional, a dificuldade de se chegar a um diagnóstico, longos caminhos percorridos em diversos serviços de saúde, e a participação de pacientes em pesquisas, conforme discussões a diante.

Relacionados ao acesso a saúde foram identificados diversificados atributos como fatores de vulnerabilidades. A respeito da falta de informação, surgiram apontamentos referindo que pacientes e familiares constantemente se deparam com a falta de informações ou com informações desconexas, seja por parte de profissionais ou pelos serviços de saúde em geral, gerando assim certa impotência diante destes lapsos, provocando a diminuição das possibilidades de se encontrar um melhor caminho a ser seguido.

A falta de informação gera angústias em quem delas depende, especialmente ao se tratar do campo da saúde. A acessibilidade a informação precisa é um princípio básico de comunicação, assim como é indispensável a interação entre profissionais e usuários, e a falta delas, pode acarretar questionamentos pessoais, muitas vezes sem resposta (BARBOSA, 2013; BARBOSA e SÁ, 2016). Monsores (2013) corrobora com o campo das DR ao apontar que a informação está e deverá estar sempre presente em todas as discussões as quais envolvem as DR, pois as pessoas envolvidas neste âmbito carecem de saber onde, quando e a quem buscar para lhes auxiliar, sem que sejam prejudicados com tratamentos e/ou diagnósticos equivocados e que melhor lhes embasem na busca pela garantia de seus direitos.

No mesmo sentido surge o despreparo profissional, citado em oito dos estudos analisados, o qual gera preocupações, com a carência ou o pouco conhecimento disponível e a falta de qualificação/formação de profissionais de saúde para atuar no campo das DR. Para Luz (2014) a qualificação e a instrumentalização de profissionais, para que estes conheçam e possam trabalhar com pacientes e familiares de DR, pode auxiliar no itinerário percorrido por este público, sejam eles em atenção primária ou em serviços de referência.

E um estudo realizado por Fragoso e Silva (2016), os participantes relatam que existem profissionais que não conhecem a respeito da DR, e que são poucos ainda

os estudos científicos nesta área, os próprios profissionais reconhecem que há muito que se aprender e que para um atendimento eficaz seria necessário conhecimento e atendimento multidisciplinar, com constante atualização dos profissionais de saúde, para que desta forma, seja possível uma melhor interação entre profissional e usuário.

Com relação à formação de profissionais, destaque-se que com exceção de disciplinas voltadas a genética clínica, ainda há pouca formação específica para DR, comprometendo consideravelmente as consultas e atendimentos e ampliando as buscas por atenção em saúde em lugares diversificados (ROSA, 2014).

Dentro do contexto em acesso a saúde, os itinerários perante os diagnósticos foram relatados como mais longos e árduos, tanto profissionais quanto pacientes e familiares, são citados como forte obstáculo, principalmente em decorrência do tempo que se leva para chegar até ele, perpassando durante esta trajetória por inúmeros serviços e profissionais de saúde. Percebe-se que muitos casos têm seu início em unidades básicas de saúde, com resultados de testes do pezinho, em outros casos a busca se inicia com aparecimento de sinais e sintomas durante a vida, e em ambos os casos o diagnóstico conclusivo, quando atingido, pode levar de poucos meses a muitos anos para sua obtenção.

Em um estudo realizado por Fragoso e Silva (2016) foram aplicados questionários sobre dificuldades vivenciadas por paciente de DR, onde uma geneticista cita o diagnóstico como um forte entrave, pois para se chegar até ele, os pacientes dependem de fatores como tempo de espera para consultas com especialistas e/ ou equipes multidisciplinares, para um diagnóstico de DR diferentes laudos são necessários. Luz (2014) apontam que nas fases iniciais de uma DR as famílias se defrontam com o desconhecido e com o despreparo por parte de serviços de saúde, sendo necessária a busca constante em diferentes tempos de vida da pessoa afetada.

O tópico “longos caminhos percorridos” pode não ter sido o mais citado entre os estudos, porém se mostra evidentemente como um dos mais árduos, cansativos e desgastantes na trajetória de quem vivencia ou possui alguém próximo com alguma das mais de 7.000 DR existentes. São mencionadas como longas peregrinações, trajetos cansativos, batalhas contínuas, idas e vindas aos serviços de saúde, momentos estressantes, entre outros. Seus caminhos indicam a realidade itinerária percorrida por esta população, que sofrem diariamente conflitos, desgastes



e prejuízos bio-psicossociais, e ficam a mercê dos serviços de saúde, sem um direcionamento adequado, ou se quer de respostas aos seus questionamentos, tornando-os ainda mais vulneráveis diante da situação vivenciada.

Numerosas são as etapas percorridas por pacientes de DR, a primeira delas é conseguir chegar a um diagnóstico, o que por vezes vem a colocar a vida dos afetados em risco, além de gerar consequências inoportunas como atrasos inúteis, uma série de consultas e prescrições medicamentosas e tratamentos inadequados ou mesmo prejudiciais, ou seja, durante muito tempo (meses ou anos) o paciente acaba recebendo tratamentos para outras doenças, baseados apenas em sintomas (EUROPEAN CONFERENCE, 2005).

Muitas vezes com direitos negados, as negociações em busca dos serviços de saúde se tornam longas, não cessando na descoberta de um diagnóstico conclusivo, “apos o diagnóstico da doença, a batalha ainda continua, uma vez que estas famílias precisam buscar meios fora do sistema de saúde para seguir com o tratamento correto”, alcançados em sua maioria somente via judicial, por meio de muitos retornos e encaminhamentos aos serviços de saúde (LUZ, SILVA e DEMONTIGNY, 2015, p. 396).

Considerando as buscas por formas alternativas de se alcançar algum tipo de atenção em saúde, muitos pacientes veem a participação em pesquisas como uma das formas mais rápida de se ter acesso ao tratamento. O primeiro estudo disposto nas tabelas (estudo 1) aponta uma importante menção referente às pesquisas realizadas com pacientes de DR. Os participantes das pesquisas realizada no estudo se mostravam interessados em compartilhar seus dados, porém, ao mesmo tempo preocupados com questões relacionadas à privacidade e autonomia dos envolvidos, mostrando assim a necessidade do estabelecimento de respeito e reciprocidade entre pesquisadores e participantes.

Conforme os dados de pesquisas são compartilhados e utilizados por pesquisadores de todo o mundo os participantes começam a perceber a diminuição do controle sobre suas informações de sua saúde ou de sua família. Desta forma, a maioria dos participantes gostaria de limitar o acesso aos seus registros a pessoas que trabalham com pesquisa em saúde, assegurando assim, um nível de proteção e controle em situações de interação entre participantes e pesquisadores (MCCORMACK et al., 2016).

A este respeito à Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos (DUBDU) traz em seu Artigo 15, o princípio relacionado ao Compartilhamento de Benefícios, aonde se refere que “os benefícios resultantes de qualquer pesquisa científica e suas aplicações devem ser compartilhados com a sociedade como um todo”, sem que haja indevida indução aos participantes da pesquisa (UNESCO, 2005). E para que isto seja concretizado de maneira adequada os benefícios podem se enquadrar conforme disposto a seguir:

- (i) ajuda especial e sustentável e reconhecimento aos indivíduos e grupos que tenham participado de uma pesquisa;
- (ii) acesso a cuidados de saúde de qualidade;
- (iii) oferta de novas modalidades diagnósticas e terapêuticas ou de produtos resultantes da pesquisa;
- (iv) apoio a serviços de saúde;
- (v) acesso ao conhecimento científico e tecnológico;
- (vi) facilidades para geração de capacidade em pesquisa; e
- (vii) outras formas de benefício coerentes com os princípios dispostos na presente Declaração (UNESCO, 2005, p.5).

Além do mais, ter conhecimento a respeito do assunto a ser pesquisado, e algumas considerações éticas, são necessários para a condução de um bom trabalho. Deve ser levado em conta, que frequentemente os participantes são vulneráveis e precisam de proteção devido à profundidade e particularidade do assunto a ser tratado, pois a pesquisa pode gerar preocupações com relação à privacidade, ao consentimento e ao potencial de identificação nos resultados, exigindo que o pesquisador garanta a confidencialidade do participante, reconhecendo ainda que o que pode ser público para o pesquisador pode ser privado ao participante. Assim sendo, ressalta-se que onde a privacidade é esperada, o consentimento informado é necessário, sendo essencial uma análise prévia dos riscos e benefícios de qualquer estudo antes de sua aplicação (PETER, 2015).

A cerca do assunto, a DUBDH traz em seu artigo 4º que “os benefícios diretos e indiretos a pacientes, sujeitos de pesquisa e outros indivíduos afetados devem ser maximizados e qualquer dano possível a tais indivíduos deve ser minimizado, quando se trate da aplicação e do avanço do conhecimento científico”. Bem como em seu artigo 8º que “a vulnerabilidade humana deve ser levada em consideração na aplicação e no avanço do conhecimento científico [...] Indivíduos e grupos de vulnerabilidade específica devem ser protegidos e a integridade individual de cada um deve ser respeitada” (UNESCO, 2005).

Neste sentido, questões éticas relacionadas a problemas que compreendem a existência humana submetida a riscos de vulneração, privações, conflitos em saúde pública, ou qualquer problema pertencente à humanidade, que venham a romper o princípio de justiça de sacralidade de vida ou o de qualidade de vida podem ser explanadas pela Bioética da Proteção (SCHRAMM, 2008). Da mesma forma, na DUBDH são também abordadas questões éticas voltadas aos seres humanos, norteadas por meio do respeito aos princípios da dignidade e direitos humanos e suas liberdades fundamentais, primando pelo bem-estar dos indivíduos, garantido deste modo, o respeito pela vida (UNESCO, 2005).

### **Vulnerabilidade social**

O termo vulnerabilidade social pode ser caracterizado por diferentes concepções, entre elas destacam-se questões econômicas, de saúde e ambientais. Para Monteiro (2011) são múltiplos os fatores que constituem o contexto de vulnerabilidade social, e de modo geral são movidos por transformações societárias que acabam desencadeando mudanças de vida, evidenciando fragilidades.

Ao ser mencionadas as dificuldades e preocupações com os tratamentos, estas envolvem os mais diversos aspectos, sejam eles os tratamentos medicamentosos, em sua maioria de alto custo, seja pelas peculiaridades implicadas no ato de “tratar” (cuidados, internações), ou ainda, nas dificuldades envolvidas para se ter acesso aos tratamentos e serviços de saúde, fazendo com que muitas vezes as famílias ou o paciente sejam tratados de maneira desigual devido às especificidades de cada patologia tida como rara, e por sua condição de raridade nem sempre há tratamentos específicos, resultando constantemente na busca via judicial para a obtenção de uma melhor atenção em saúde, com a garantia de seus direitos mínimos enquanto seres humanos.

A DUBDH apresenta, em suas considerações iniciais, que “todos” os seres humanos devem se beneficiar de padrões éticos nas ciências da vida, já no seu artigo 2º parágrafo III traz como sendo um dos seus objetivos, o de “promover o respeito pela dignidade humana e proteger os direitos humanos, assegurando o respeito pela vida dos seres humanos e pelas liberdades fundamentais, de forma consistente com a legislação internacional de direitos humanos” (UNESCO, 2005). Nota-se que comumente, antes de se conseguir acesso a um tratamento digno, são

feridas a garantia constitucional e princípios da bioética, tais como a dignidade e direitos humanos, o respeito pela integridade individual, a igualdade, a justiça, a equidade, ou seja, observa-se claramente a presença da vulnerabilidade social diante de uma DR.

Embora a Constituição Federal garanta ao cidadão o direito à saúde como fundamental, são percebidas falhas significativas entre seu exercício e as (in)disponibilidades do Estado, ao qual compete “assegurar o exercício pleno da cidadania a todos os cidadãos, para que assim prevaleça a dignidade da pessoa humana”. Devido as evidentes falhas, a judicialização vem sendo utilizada de forma crescente como meio para a busca da garantia dos direitos, em especial à saúde, sejam eles individuais ou coletivos, passando por diversas instâncias judiciais como o Poder judiciário, o Ministério Público e a Defensoria Pública (OLIVEIRA et al, 2015. p.534).

Ainda assim, é constante nos serviços de saúde que pacientes e familiares de DR sejam tratados de maneira desigual, “seus direitos relativos ao acesso a serviços de saúde de qualidade, a equidade, a resolutividade e a integralidade das ações nem sempre são respeitados”, não impreterivelmente por preconceito, mas pela falta de recursos físicos e tecnológicos específicos para o atendimento em condição de raridade (LUZ, SILVA e DEMONTIGNY, 2015, p.396). Para determinadas doenças atualmente não existem tratamentos conhecidos, sendo tratados somente os sintomas, vindo a prejudicar seriamente o bem-estar do paciente, afetando conseqüentemente a qualidade de vida relacionada à saúde, podendo levar a outras conseqüências, como a depressão, por exemplo (REHBERG, 2012) .

Devido à própria condição de raridade, estes pacientes se encontram mais suscetíveis às falhas dos sistemas de saúde, tornando-os consideravelmente mais vulneráveis, necessitando assim, de abordagens diferenciadas (MAIA e MEMÓRIA, 2009). Desta forma, os contratemplos e as lutas via judiciais se tornam frequentes nas trajetórias destes pacientes, desde a obtenção de um diagnóstico preciso até o acesso aos tratamentos.

O longo processo ao se deparar com uma DR pode exigir, além de mudanças na rotina de uma família (SOARES, 2013) mudanças socioeconômicas, por exigir inúmeros deslocamentos entre serviços, evidenciando-se que os principais equipamentos de saúde de referência se encontram em grandes centros (LUZ, 2014). Em conjunto com os deslocamentos, os familiares ou acompanhantes veem

ainda necessidade de abandonarem os empregos para acompanhar o paciente, gerando conseqüentemente um desequilíbrio financeiro (FRAGOSO e SILVA, 2016). As dificuldades financeiras evidenciadas decorrem da prestação de cuidados, acompanhamentos aos pacientes, bem como dos gastos gerados com deslocamentos, custos medicamentosos elevados, e ainda a necessidade de que algum membro da família abandone seu emprego para se dedicar as necessidades físicas e burocráticas de um ente com DR, ou seja, além dos gastos, há uma redução dos ganhos financeiros na família, gerando assim um empobrecimento familiar.

Simultaneamente, vem ainda às questões de falta de organização e de estruturas (físicas) dos serviços de saúde, bem como do ambiente como um todo, para atender as demanda exigidas por determinadas DR que tem como características as debilidades físicas, que por não terem o preparo adequado, dificultam ainda mais as vias de acesso e atendimentos.

Neste sentido, conviver com uma DR contempla se deparar com a falta de organização/estrutura de serviços de saúde e do meio ambiente, provocando insatisfação com o meio onde vivem (MARTINS, 2011; LUZ, 2014). Para Unesco (2015) o referido segue-se novamente de forma conflituosa com o estipulado pela DUBDH em seu artigo 14º, que faz menção a Responsabilidade Social como um de seus princípios, ao qual prevê o acesso a cuidados de saúde de qualidade, bem como a melhoria das condições de vida e do meio ambiente, pois a saúde é tida como um bem estar social e humano.

### **Vulnerabilidade moral**

A vulnerabilidade moral, em sua designação aqui empregada, envolve problemas que abrangem indivíduos e grupos que por sua condição (de raridade) são de alguma forma excluídos, “estigmatizados, discriminados negativamente e/ou não reconhecidos em sua dignidade e direitos enquanto agentes morais”, ou seja, que são moralmente mais suscetíveis ao sofrimento do que outros (MANNES, 2016).

Possuir uma DR desencadeia, em muitos pacientes, a presença de vulnerabilidades morais, diante de desconfortos emocionais em decorrência de toda a trajetória vivenciada, trajetória esta que pode vir acompanhada de acolhimento diferenciado, seja pelos serviços de saúde, pelos próprios familiares e por toda a

sociedade em geral, que de uma forma ou de outra acabam por tratar pacientes com certa discriminação e/ou estigmatização (principalmente quando os efeitos das patologias são visíveis) ou até mesmo gerar privações de atividades diárias, conforme pode ser observado no trecho a seguir:

“Os pais buscam acolher, com certa tranquilidade, os olhares e impressões das outras pessoas que não convivem com ele, na tentativa de minimizar os desconfortos em relação ao ser diferente, reduzindo, assim, sofrimentos relacionados a uma situação de não enquadramento do filho aos padrões impostos como normais, tanto pelos profissionais de saúde quanto pela sociedade em geral” (SOARES, ARAÚJO e BELLATO, 2016. P.1026).

Complementando o acima disposto Martins (2011) em um estudo realizado com pacientes de osteogênese imperfeita (OI), apontam que alguns pacientes entrevistados consideram que “os limites são impostos mais pela família e pela sociedade do que pela própria doença”, e que passam a serem vistos por estes como pessoas incapazes, sendo privados de fazer atividades que uma pessoa “normal” (sem uma DR) faria. Para Luz, Carvalho e Silva (2011), viver a realidade de uma DR resulta em participar de um grupo de poucas pessoas em busca de um mesmo objetivo, visando o bem-estar e melhor atendimento a todos, independente de sua situação ou ambiente.

Diante do exposto, solidifica-se a relevância da bioética frente as trajetórias em DR, em especial a Bioética da Proteção, por relacionar-se diretamente a “problemas morais envolvidos pela vulneração humana, ou seja, a condição existencial dos humanos que não estão submetidos somente a riscos de vulneração, mas a danos e carências concretas”. A Bioética da Proteção acolhe conflitos e contextos da saúde pública, compartilhando problemas da humanidade em geral, em especial aos que sofrem por exclusão social e são feridos no princípio de justiça, bem como da qualidade e sacralidade da vida (SCHRAMM, 2008). A bioética tem como finalidade “estimular o senso moral individual e coletivo da humanidade a crescer em conhecimento, admiração, amor e respeito pela vida” e pela saúde de outrem (GALINDO e GUTIÉRREZ, 2011).

Notadamente, o cenário neste estudo mostra a violação dos direitos humanos vivenciada por estas pessoas. Assim, percebe-se a necessidade de que esses pacientes sejam assistidos e garantidos “pelo Estado Brasileiro, a igualdade de oportunidades, sem avaliações equivocadas de merecimento ou de responsabilidade pessoal” (MONSORES, 2013). Cabe ao Estado esta preocupação com a saúde e a

busca por sua preservação, o que é imprescindível à dignidade humana (DUCATTI e SOUZA, 2010).

Ponderando assuntos como os casos das DR, a Bioética da Proteção pode contribuir significativamente, tendo ela o intuito de provocar reflexões a cerca de meios de sobrevivência com qualidade de vida, demonstrando preocupações com cada ser e com seus sofrimentos, suas limitações e assuntos referentes à mortalidade e meios de sobrevivência pessoal, representando assim a bioética como ética da vida. Podendo ser pensada ainda como uma forma que visa o auxílio aos que não possuem capacidade para atingir uma vida digna, moralmente correta, e essencial para a convivência humana, conforme indicado pelos direitos humanos (SCHRAMM, 2008).

Frente a este contexto, a Bioética da Proteção, evidencia problemas reais e abstratos para que possa se chegar à resolução de um dado problema. Com ela, tornam-se possíveis reflexões acerca de questões voltadas a sobrevivência com qualidade, seja ela no presente ou no futuro (SCHRAMM, 2008).

Outro importante aporte pode ainda aqui ser empregado, a Bioética de Intervenção, que em sua perspectiva ampla, busca pela aplicação de valores éticos diante de questões sociais envolvidas no processo de doença, de forma coletiva ou individual, que resultem em boas consequências, bem como valoriza de forma moral a resolução de conflitos diante de seus contextos gerais e sua contraposições. Utiliza-se dos direitos humanos contemporâneos como meio norteador, “argumentando pelo reconhecimento do direito coletivo à igualdade e pelo direito de indivíduos, grupos e segmentos à equidade nas garantias legais e no acesso real aos direitos humanos”. Nela estão inseridos assuntos de cidadania, e direitos das pessoas e das sociedades e não somente das garantias asseguradas pelo Estado (PORTO e GARRAFA, 2009, p.118) ou seja:

“garantir a intervenção deve ocorrer para preservar a todos os seres humanos os direitos de primeira geração, relacionados ao reconhecimento da condição de pessoa como o requisito único, universal e exclusivo para a titularidade de direitos. Os direitos individuais relacionam-se à sobrevivência física e social dos seres humanos” (PORTO e GARRAFA, 2009, p. 118).

Perante tamanha complexidade do assunto, estudos voltados às DR vêm crescendo em nível mundial, o que aumenta a relevância deste estudo, permitindo a possibilidade de analisar a luz da bioética, ainda pouco explorada, e que podem vir a

contribuir consideravelmente no auxílio à garantia dos direitos humanos de uma população vulnerabilizada diante da raridade de suas patologias.

## 2.4 CONCLUSÃO

Falar em doenças raras por si só já se torna um percalço, por entender-se que estas fazem parte de uma delicada estatística em âmbito mundial. Embora infrequentes, as DR geram conflitos diários na vida de seus pacientes, agravam as dificuldades de acesso às redes de saúde e aos cuidados que lhes são dignos, fazendo com que pacientes e seus acompanhantes percorram longas trajetórias na busca por atendimentos, direcionamentos adequados ou respostas aos seus conflitos, tornando-os ainda mais vulneráveis diante da situação vivenciada.

Desta forma atingindo os objetivos almejados, os resultados a partir da análise de 13 estudos, de diferentes fontes bibliográficas, possibilitou a identificação de um considerável montante de fatores de vulnerabilidades, como a falta de informações; despreparo profissional; dificuldade de se chegar a um diagnóstico; longos caminhos percorridos/ diversos serviços de saúde; falta de privacidade e autonomia na participação em pesquisas de doenças raras; dificuldades de tratamentos e/ou tratamentos de auto custo; dificuldades financeiras/empobrecimento; falta de organização e estrutura dos serviços de saúde; acolhimento diferenciado, seja por discriminação, privações e/ou estigmatização; e sofrimento emocional.

Diante do contexto explicitado, nota-se que os fatores de vulnerabilidades presentes no cotidiano de pacientes e familiares com DR, vão de forma contrária aos Direitos Humanos e fundamentais propostos pela Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos (UNESCO, 2005). Os resultados encontrados possibilitam ainda, o direcionamento para a relevância de reflexões bioéticas e estatais acerca do assunto, viabilizando que este público receba um novo olhar para seus enfrentamentos, perante os caminhos percorridos em seus itinerários terapêuticos.

Os fatores de vulnerabilidades, nos itinerários terapêuticos deste grupo populacional identificados com os estudos, coloca em evidência o anseio de uma atenção em saúde de forma justa, e que novas políticas possam ser inseridas e/ou que as já existentes sejam implantadas de forma efetiva, possibilitando assim, a



garantia de uma vida digna e com equidade. Embora estes fatores tenham aqui sido identificados, percebe-se ainda a necessidade de que novas pesquisas sejam realizadas neste âmbito, as quais possam vir a dar subsídios para identificação de possíveis mecanismos de enfrentamento, destas e de outras vulnerabilidades, diante destas trajetórias árduas.

## REFERÊNCIAS

- BARBOSA, L. A., Sá, N. M. de. Linhas de Cuidado e Itinerários Terapêuticos para Doenças Raras no Distrito Federal. **Tempus Actas de Saúde Coletiva**, Brasília, DF, v. 03, p. 69-80, set. 2016.
- BARBOSA, R. L. **O Raro em um dia de conscientização mundial**. In Dia Mundial das Doenças Raras 2013 - Ação do Deputado Federal Romário na Câmara. Centro de Documentação e Informação. Coordenação Edições Câmara, Brasília – 2013.
- CUNHA, T., GARRAFA, V.. Special Section: Responsibility, Vulnerability, Dignity, and Humanity. Vulnerability, a key principle for global bioethics? **Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics**. v. 25, p. 197-208, apr. 2016.
- DUCATTI, I., SOUZA, T. M. S. **A história da Bioética e Direitos Humanos**. XIV Encontro Regional da ANPUH-RIO – Memória e Patrimônio. Rio de Janeiro, 19 a 23 de julho de 2010. Disponível em: <[http://www.encontro2010.rj.anpuh.org/resources/anais/8/1274977209\\_ARQUIVO\\_artigoanpuhrj2010ivanducatti.pdf](http://www.encontro2010.rj.anpuh.org/resources/anais/8/1274977209_ARQUIVO_artigoanpuhrj2010ivanducatti.pdf)>. Acesso em: 08 out. 2016.
- EUROPEAN CONFERENCE. **European Conference on Rare Diseases**. Copyright 2005 © Eurordis. Luxembourg 21-22 June 2005. Disponível em: <[http://ec.europa.eu/Health/ph\\_threats/non\\_com/docs/ev\\_pre2005\\_frep\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/Health/ph_threats/non_com/docs/ev_pre2005_frep_en.pdf)>. Acesso em: 10 set. 2016.
- FRAGOSO, A. X., SILVA A. M. C. S. da. (2016). **Doenças raras: representações e desafios**. 4º Encontro Internacional de Política Social 11º Encontro Nacional de Política Social Tema: Mobilidade Do Capital E Barreiras Às Migrações: Desafios À Política Social Vitória (ES, Brasil), 6 a 9 de Junho de 2016.
- GALINDO, G. C., GUTIÉRREZ, S. Y. Reflexiones bioéticas em torno alas enfermedades raras y huérfanas com impacto em el sistema bucodentario. **Rev.latinoam.bioet**. V. 11, n. 1, p. 22-31, may. 2011.
- LUZ, G. dos S., CARVALHO M. D. B, SILVA, M. R. S. da.. O significado de uma organização de apoio aos portadores e familiares de fibrose cística na perspectiva das famílias. **Texto Contexto Enferm**, Florianópolis, v. 20, n. 1, p. 127-134, Jan./Mar. 2011.
- LUZ, G. S. **Relação Entre Famílias de Pessoas com Doenças Raras e os Serviços de Saúde: Desafios e Possibilidades**. 2014. 118 f. Tese (Doutorado em Enfermagem)-Escola de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande, 2014.
- LUZ, G. dos S., SILVA, M. R. S. da, & DEMONTIGNY, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**, v. 28, n. 5, p. 395-400, abr. 2015.

MAIA, C. D., MEMÓRIA, M. S. O direito à saúde dos portadores de doenças Raras e a necessidade de políticas públicas para a efetivação deste direito. **Revista Opinião Jurídica**, Fortaleza, n. 11, p. 83-111, 2009.

MANNES, M. **Vulnerabilidade moral**: uma proposta de fundamentação teórica em bioética na perspectiva Latino Americana. 2016. 91 f. Dissertação (Mestrado em Bioética)-Escola de Ciências da Vida, Pontícia Universidade Católica do Paraná. Curitiba, 2016.

MARTINS, A. J. 2011. 107 f. **Qualidade de vida de adolescentes com osteogênese imperfeita em tratamento no Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ**. Tese (Doutorado em Ciências/Saúde da Criança e da Mulher)-Fundação Oswaldo Cruz. Instituto Fernandes Figueira. Rio de Janeiro, maio de 2011.

MCCORMACK, P., KOLE, A., GAINOTTI, S., MASCALZONI, D., MOLSTER, C., LOCHMÜLLER, H., WOODS, S. "You should at least ask". The expectations, hopes and fears of rare disease patients on large-scale data and biomaterial sharing for genomics research. **European journal of human genetics**, v. 24, p. 1403-1408, apr. 2016.

MONSORES, N. **Questões bioéticas sobre doenças genéticas raras**. In Dia Mundial das Doenças Raras 2013 - Ação do Deputado Federal Romário na Câmara. Centro de Documentação e Informação. Coordenação Edições Câmara, Brasília – 2013.

MONTEIRO, S.R. R. P. O marco conceitual da vulnerabilidade social. **Sociedade em Debate**, Pelotas, v. 17, n. 2, p. 29-40, Jul./Dez. 2011.

OLIVEIRA, M. R. M.; DELDUQUE, M. C.; SOUSA, M. F.; MENDONÇA, A. V. M. Judicialização da saúde: para onde caminham as produções científicas? **Saúde Debate**, Rio de Janeiro, v. 39, n. 105, p.525-535, Abr./Jun. 2015.

PETER, E. The ethics in qualitative health research: special considerations. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 20, n. 9, p. 2625-2630, 2015.

PORTO, D.; GARRAFA, V. Bioética de intervenção: considerações sobre a economia de mercado. **Bioética**, v. 13, n. 1, p. 1122-1132, 2009.

PORTUGAL, S. **Para um começo de reflexõesobre o cuidado das Doenças Raras**. In Dia Mundial das Doenças Raras 2013 - Ação do Deputado Federal Romário na Câmara. Centro de Documentação e Informação. Coordenação Edições Câmara, Brasília – 2013

REHBERGER, P., MÜLLER, H., GÜNTHER, C., SCHMIT, J. Treatment satisfaction and health status in patients with systemic sclerosis. **JDDG Journal Of the German Society of Dermatology**, Berlin, p. 1610-0379, 2012.

ROSA, W. V. S. 2014. 32 f. **Cuidado Integral aos Pacientes com Doenças Raras no Hospital Universitário de Brasília** – Subsídios para a Criação do Ambulatório

de Doenças Raras. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Gestão em Saúde Coletiva)-Faculdade de Ciências da Saúde, Universidade de Brasília. Brasília, 2014.

SCHRAMM, F. R. A saúde é um direito ou um dever? Autocrítica da saúde pública. **Revista Brasileira de Bioética**, v. 2, n. 2, p. 187-200, 2006.

SCHRAMM, F. R. Bioética da Proteção: ferramenta válida para enfrentar problemas morais na era da globalização. **Revista Bioética**, v. 16, n. 1, p. 11-23, 2008.

SELLI, L., GARRAVA, V. Bioética, solidariedade crítica e voluntariado orgânico. **Rev Saúde Pública**, v. 39, n.3, p. 473-8, 2005.

SOARES, J. de L., ARAÚJO, L. F. S. de, & BELLATO, R. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. **Saúde E Sociedade**, v. 25, n. 4, p. 1017-1030, 2016.

SOARES, K. S. **Estudo da vivência subjetiva da doença em doentes com Osteogênese imperfeita e suas famílias**. 2013. 168 f. Dissertação (Mestrado Integrado em Psicologia)-Faculdade de Psicologia, Universidade de Lisboa, Lisboa, 2013. Disponível em: <<http://repositorio.ul.pt/handle/10451/10539>>. Acesso em: 20 jan. 2017.

UNESCO. Organização das Nações Unidas para a Educação, a Ciência e a Cultura. [Internet]. **Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos**. Unesco; 2005. Disponível: <<http://www.direitoshumanos.usp.br/index.php/UNESCO-Organiza%C3%A7%C3%A3o-das-Na%C3%A7%C3%B5es-Unidas-para-a-Educa%C3%A7%C3%A3o-Ci%C3%A4ncia-e-Cultura/declaracao-universal-sobre-bioetica-e-direitos-humanos.html>>. Acesso em: 20 jan. 2017.

WHITTEMORE, R.; KNAFL, K. The integrative review: Updated methodology. **Journal of Advanced Nursing**, v. 52, n. 5, p. 546–553, 2005.

### 3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Embora infrequentes, as doenças raras geram conflitos diários na vida de seus portadores, agravam as dificuldades de acesso às redes de saúde e aos cuidados que lhes são dignos, fazendo com que pacientes e seus acompanhantes percorram longas trajetórias na busca por atendimentos, direcionamentos adequados ou respostas aos seus questionamentos, tornando-os vulnerados diante da situação vivenciada.

Este estudo teve início a partir de inquietações surgidas no decorrer do curso do mestrado, motivadas por meio de um novo olhar a certos grupos com maiores riscos de vulnerabilidade. Ao deparar com palestrantes e grupos de mães que buscam por formas de amparo as fragilidades em decorrência das doenças consideradas como raras, despertou-se então o interesse por buscar uma forma de reunir, em um único estudo, as vulnerabilidades vivenciadas por este público, perante seus itinerários terapêuticos.

Os resultados encontrados possibilitaram a identificação e discussão de um considerável montante de fatores de vulnerabilidades, desta forma atingimos os objetivos desta pesquisa, os quais possibilitam o direcionamento para a relevância de reflexões bioéticas e governamentais acerca do assunto, viabilizando que este público receba um novo olhar para seus enfrentamentos, perante os caminhos percorridos em seus itinerários terapêuticos. Acerca disto, evidenciamos o desejo de uma atenção em saúde de forma justa, e que novas políticas possam ser inseridas e/ou que as já existentes sejam implantadas de forma efetiva, possibilitando assim, a garantia de uma vida digna e com equidade.

Embora pesquisas, estudos e discussões venham crescendo discretamente neste contexto, há de se ressaltar que uma das dificuldades encontradas foi à escassez de produções literárias envolvendo a temática, o que dificultou o levantamento de dados e a discussão dos achados obtidos. Porém, fica evidente a relevância do estudo, e a importância de que novas pesquisas possam ser despertadas no âmbito das doenças raras, para que em um futuro próximo, sejam amenizados os enfrentamentos nos caminhos de quem se depara e precisa viver e conviver, com uma doença com caráter de raridade.

A DUBDH retrata entre seus artigos 3º e 17º seus princípios, que devem ser respeitados em tomadas de “decisões ou práticas desenvolvidas por aqueles a quem ela é dirigida” (UNESCO, 2005). Muitos destes princípios trazem contribuições quando o assunto envolve os direitos de pacientes de DR, e permite ainda, uma melhor compreensão dos conflitos existentes nos itinerários terapêuticos e as vulnerabilidades enfrentadas diante da vivência de uma DR.

Desta forma, destaca-se conforme a DUBDH os princípios de maior relevância diante do contexto exposto: respeito à dignidade humana e direitos humanos, bem como as liberdades fundamentais; quando em pesquisa os benefícios ao paciente devem sempre se sobrepôr aos danos; respeito à autonomia e responsabilidade individual em tomada de decisões, assim como proteger os direitos do indivíduo incapaz de exercê-la; respeito pela vulnerabilidade humana e pela integridade individual; igualdade, justiça e equidade devem ser respeitadas em termos de dignidade e de direitos para que todos sejam tratados de forma justa e equitativa; e a promoção da saúde por meio das responsabilidades sociais (UNESCO, 2005).

Todos os princípios acima dispostos são primordiais para se tratar de assuntos que envolvem a saúde humana ou a busca por ela. Neste contexto, é possível perceber que são variadas as possibilidades de contribuir de maneira justa com a preservação dos direitos humanos, e buscar por melhor qualidade de vida, em especial quando se trata de grupos/indivíduos vulnerados. Assim, contamos com o auxílio da DUBDH para mediar e intervir diante de assuntos conflituosos como os gerados pelas DR, podendo cada princípio ser devidamente estudado, individualmente ou associados entre eles, diante desta temática.

Este trabalho apresenta que os itinerários terapêuticos se caracterizam em suma, pelo percurso percorrido em busca de cuidados e atenção em saúde. Possibilita ainda, por meio da revisão integrativa da literatura, a identificação de diversos fatores de vulnerabilidades. Almeja-se a partir deste estudo, que ele possa ser aprofundado, e que a partir daqui, e de novas pesquisas, seja possível a identificação de meios e mecanismos de enfrentamentos para esta realidade, embasados na vivência de quem se torna vulnerado pela raridade de uma doença.

## REFERÊNCIAS

BARBOSA, R. L. **O Raro em um dia de conscientização mundial**. In Dia Mundial das Doenças Raras 2013 - Ação do Deputado Federal Romário na Câmara. Centro de Documentação e Informação. Coordenação Edições Câmara, Brasília – 2013.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS / Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade – Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 41 p.

COELHO, C. S. **Relato de experiência na implantação de um método ágil em uma equipe de desenvolvimento de software**. Universidade Federal de Lavras. Lavras, Minas Gerais – Brasil, 2011. Disponível em: <<http://www.bsi.ufla.br/monografias/2011/CristianeCoelho.pdf>>. Acesso em: 26 set. 2016.

DUCATTI, I., SOUZA, T. M. S. **A história da Bioética e Direitos Humanos**. XIV Encontro Regional da ANPUH-RIO – Memória e Patrimônio. Rio de Janeiro, 19 a 23 de julho de 2010. Disponível em: <[http://www.encontro2010.rj.anpuh.org/resources/anais/8/1274977209\\_ARQUIVO\\_artigoanpuhrj2010ivanducatti.pdf](http://www.encontro2010.rj.anpuh.org/resources/anais/8/1274977209_ARQUIVO_artigoanpuhrj2010ivanducatti.pdf)>. Acesso em: 08 out. 2016.

EUROPEAN CONFERENCE. **European Conference on Rare Diseases**. Copyright 2005 © Eurordis. Luxembourg 21-22 June 2005. Disponível em: <[http://ec.europa.eu/Health/ph\\_threats/non\\_com/docs/ev\\_pre2005\\_frep\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/Health/ph_threats/non_com/docs/ev_pre2005_frep_en.pdf)>. Acesso em: 10 set. 2016.

EURORDIS. European Organisation for Rare Diseases. **Rare Diseases: Understanding this Public Health Priority**. Eurordis, November 2005. Disponível em: <[www.eurordis.org](http://www.eurordis.org)>. Acesso em: 20 set. 2006.

GALINDO, G. C., GUTIÉRREZ, S. Y. Reflexiones bioéticas em torno a las enfermedades raras y huérfanas com impacto em el sistema bucodentario. **Rev. latinoam. bioet.** v. 11, n. 1. p. 22-31, 2011.

GERHARDT, T. A., ROTOLI, A., RIQUINHO, D. L. Itinerários terapêuticos de pacientes com câncer: encontros e desencontros da Atenção Básica à alta complexidade nas redes de cuidado. In: Roseni Pinheiro; Aluisio Gomes da Silva Junior; Rubem Araújo de Mattos. (Orgs.). **Atenção básica e integralidade: contribuições para estudos de práticas avaliativas em saúde**. 1ª Edição / 1ª Reimpressão. CEPESC – IMS/UERJ – ABRASCO. Rio de Janeiro, 2011.

GERHARDT, T. E. L., RUIZ, E. N. F. **Itinerários terapêuticos: dispositivo revelador da cultura do cuidado e do cuidado na e da cultura**. XIV Seminário Internacional do Projeto Integralidade IMS/UERJ/CEPESC/ABRASCO, 2015.

LUZ, G. S. **Relação Entre Famílias de Pessoas com Doenças Raras e os Serviços de Saúde: Desafios e Possibilidades**. 2014. 118 f. Tese (Doutorado em Enfermagem)-Escola de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande, 2014.

MONSORES, Natan. **Questões bioéticas sobre doenças genéticas raras**. In Dia Mundial das Doenças Raras 2013 - Ação do Deputado Federal Romário na Câmara. Centro de Documentação e Informação. Coordenação Edições Câmara, Brasília – 2013.

PORTUGAL, S. **Para um começo de reflexão sobre o cuidado das Doenças Raras**. In Dia Mundial das Doenças Raras 2013 - Ação do Deputado Federal Romário na Câmara. Centro de Documentação e Informação. Coordenação Edições Câmara, Brasília – 2013.

SELLI, L., GARRAVA, V. Bioética, solidariedade crítica e voluntariado orgânico. **Rev Saúde Pública**, v. 39, n. 3, p. 473-8, 2005.

UNESCO. **Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos**. Adaptada por aclamação no dia 19 de Outubro de 2005 pela 33ª sessão da Conferência Geral da UNESCO. Disponível em: <<http://unesdoc.unesco.org/images/0014/001461/146180por.pdf>>. Acesso em: 15 set. 2016.

WHITTEMORE, R., KNAFL, K. The integrative review: Updated methodology. **Journal of Advanced Nursing**, v. 52, n. 5, p. 546-553, 2005.