

O PERCURSO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL: AVANÇOS E DIFICULDADES

Ana Paula de Castro Ahid¹; Maria Juliana Rodovalho Doriqui².

¹Universidade CEUMA; ²Hospital Infantil Dr. Juvêncio Mattos.

As Doenças Raras (DR) são definidas como aquelas que afetam até 65 pessoas a cada 100000. Embora sejam individualmente raras, em conjunto afetam cerca de 400 milhões de pessoas no mundo, sendo 13 milhões no Brasil. Existem cerca de 8000 tipos de DR, 80% são decorrentes de fatores genéticos. As DR são crônicas, com diagnóstico difícil e a maioria não possui tratamento específico. Este trabalho visa realizar análise histórica da atenção às DR no Brasil e realçar sua relevância como problema de saúde pública. Foi realizada revisão bibliográfica de artigos do Scielo, textos da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Portaria N° 199, de 30/01/14. Até o início dos anos 80 haviam poucas discussões sobre as DR, somente por volta do ano 2000, esse tema assumiu maior relevância no cenário nacional. Em 2004, foi criado um Grupo de Trabalho (GT) para elaborar a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica, publicada 2009, mas sem estar atrelada a financiamento substancial, não foi implementada na prática. Em 2011, associações de pacientes com DR pressionaram o Ministério da Saúde a retomar as ações. No ano seguinte foi criado outro GT para elaborar a Portaria 199, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, publicada em 2014. Através desta iniciativa foi possível reconhecer as DR, elaborar sistematicamente Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) específicos, ampliar serviços de saúde especializados, tendo como meta reduzir a morbimortalidade. Contudo, o Brasil ainda apresenta dificuldades envolvendo a organização da rede de exames, a garantia de fornecimento contínuo de medicamentos órfãos, ampliação do número de centros de referência e a capacitação de equipes de saúde desde a atenção básica, para identificação precoce e tratamento compartilhado. Ressalta-se a importância da mobilização da sociedade civil para manter a discussão sobre o tema e estimular ações para políticas de acesso consistentes e universais. A Portaria 199/14 foi fundamental para a oferta de cuidado integral necessário. Porém, perdura o desafio de organizar uma rede de atendimento que propicie medidas preventivas desde a detecção precoce ao aconselhamento genético, evitando tratamentos incorretos, pouco efetivos, e mesmo os elevados gastos com manejo de comorbidades evitáveis. Ademais, estimular pesquisas clínicas e ampliar PCDTs auxiliam o acesso e evitam judicializações.

Palavras-chave: doenças raras, Portaria 199/14, prevenção.