

# DOENÇAS RARAS:

SUS e inclusão social

---

## **Organizadores**

Maressa Cristiane Malini de Lima

Valmin Ramos da Silva



# **DOENÇAS RARAS: SUS E INCLUSÃO SOCIAL**

Maressa Cristiane Malini de Lima

Valmin Ramos-Silva

Organizadores

**Vitória-ES, 2020**

**IRMANDADE DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VITÓRIA**

*Provedora*

Maria da Penha Rodrigues D'Avida

*Vice-provedor*

Cláudio Medina da Fonseca

**ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA  
DE VITÓRIA**

*Diretor*

Cláudio Medina da Fonseca

**EDITORA UNIVERSITÁRIA EMESCAM**

Editor-Chefe

Valmin Ramos-Silva

**CORPO EDITORIAL**

Chárbel Jacob Junior – EMESCAM – Vitória/ES  
Cristina Ribeiro Macedo – EMESCAM – Vitória/ES  
Gissele Carraro – EMESCAM – Vitória/ES  
Janine Pereira da Silva – EMESCAM – Vitória/ES  
Marcela Souza Lima Paulo – EMESCAM – Vitória/ES  
Renato Lirio Morelato – EMESCAM – Vitória/ES  
Roberta Ribeiro Batista – EMESCAM – Vitória/ES  
Roberto Ramos Barbosa – EMESCAM – Vitória/ES  
Rubens José Loureiro – EMESCAM – Vitória/ES



editora  
**EMESCAM**

# **DOENÇAS RARAS: SUS E INCLUSÃO SOCIAL**

## **Maressa Cristiane Malini de Lima**

Bióloga. Doutora em Genética e Biologia Molecular. Docente do Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local/Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória/EMESCAM.

E-mail: [maressa.lima@emescam.br](mailto:maressa.lima@emescam.br).

Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-1301-6522>.

## **Valmin Ramos-Silva**

Biólogo. Médico Pediatra. Mestre em Biologia Vegetal. Doutor em Pediatria. Pós-Doutorado em Educação. Docente do Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local/Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória/EMESCAM. Coordenador de Pesquisa e Pós-Graduação Stricto Senso/(EMESCAM). E-mail:

[valmin.ramos@emescam.br](mailto:valmin.ramos@emescam.br).

Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-1574-0266>.

## Autores – Colaboradores

Aline Ximenes Fragoso (EMESCAM)  
Ângela Maria Caulyt Santos da Silva (EMESCAM)  
Bruno Togneri Vescovi Leão (EMESCAM)  
Francis Sodré (UFES)  
Hingridi de Souza Bayer Gomes (EMESCAM)  
Hiran Pinel (UFES)  
Israel Rocha Dias (UFES)  
Joyce Rocha Atayde (EMESCAM)  
Leonardo Teixeira Giestas Serpa (EMESCAM)  
Lorenzo Frisso Agrizzi (EMESCAM)  
Lucas Alves Pedrada (EMESCAM)  
Lucas Araújo Limongi Horta (EMESCAM)  
Marcela Souza Lima Paulo (EMESCAM)  
Marciane Cosmo (UFES)  
Maressa Cristiane Malini de Lima (EMESCAM)  
Maristela Dalbelo Araujo (EMESCAM)  
Michell Pedruzzi Mendes Araújo (UFG)  
Milla Mayra Fontana (EMESCAM)  
Otávio Coser Pandolfi (EMESCAM)  
Pedro Abranches Moschen (EMESCAM)  
Rogério Drago (UFES)  
Sabrina da Silva Machado Trento (UFES)  
Sílvia Moreira Trugilho (EMESCAM)  
Valmin Ramos-Silva (EMESCAM)



Dados internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)  
EMESCAM – Biblioteca Central

---

D651 Doenças raras : SUS e inclusão social / Maressa Cristiane Malini de Lima e Valmin Ramos da Silva (organizadores). – Vitória: Emescam, 2020.

185 p. : il.

Inclui bibliografias.

ISBN on-line: 978-65-88041-05-5

1. Doença rara. 2. Direitos sociais. 3. Sistema Único de Saúde - SUS. 4. Cidadão – direito à saúde. I. Lima, Maressa Cristiane Malini de, org. II. Silva, Valmin Ramos da, org. III. Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, EMESCAM. IV. Título.

CDD: 361.614

---

## SUMÁRIO

APRESENTAÇÃO.....	8
CAPÍTULO 1	
Proteção legal para Doenças Raras no Brasil.....	12
CAPÍTULO 2	
Por uma cultura de inclusão social em doenças raras no SUS.....	34
CAPÍTULO 3	
Vivências de pais de crianças com doenças raras na busca da atenção em saúde para seus filhos.....	53
CAPÍTULO 4	
A síndrome de Duchenne: características, diagnóstico e as interfaces de seu protocolo clínico no sistema único de saúde.....	72
CAPÍTULO 5	
Atuação do Sistema Único de Saúde no diagnóstico e no tratamento da doença de Pompe.....	86
CAPÍTULO 6	
Viver com AME: desafios no acesso ao diagnóstico, tratamento e inclusão social.....	110
CAPÍTULO 7	
A inclusão social de indivíduos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz.....	125
CAPÍTULO 8	
Pessoas com síndromes raras: aspectos genotípicos, fenotípicos e inclusão escolar.....	142
CAPÍTULO 9	
Síndrome de West: aspectos fenotípicos, genotípicos, inclusão escolar.....	169

## APRESENTAÇÃO

O que compartilhamos nesta coletânea é o resultado do esforço de um grupo de estudiosos comprometidos com uma temática fundamental para pensarmos a determinação social sobre a saúde. O livro “Doenças Raras: SUS e inclusão social” toca em pontos importantes de um debate negligenciado mundialmente, principalmente pelos aspectos sociais e econômicos que o envolvem.

Requer coragem, abordar este tema! E o grupo de professores do Mestrado em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia - EMESCAM teve a iniciativa de aglutinar estudos aguerridos nesse campo de pesquisa.

A participação social que subsidia a formulação de políticas públicas após a abertura do período democrático no Brasil, sem dúvidas, é a grande propulsora, por meio das associações de pais, conselheiros, representantes da sociedade civil organizada e movimentos sociais para que a temática ganhe força e visibilidade na agenda pública. Por isso, o primeiro capítulo desse livro retrata a “Proteção legal para Doenças no Brasil”, algo que só se torna possível quando alcançamos o reconhecimento da vulnerabilidade social dessas pessoas, e, por isso, reconhecemos o direito de proteção social a toda forma de vida.

A necessidade de implantação de serviços públicos de atenção à saúde voltados para os casos das doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS) denota a ausência de uma rede de apoio e tratamento. No segundo capítulo, colocamos a necessidade “Por uma cultura de inclusão social em doenças raras no SUS”, em que retratamos a fragilidade da tessitura da rede assistencial para pessoas portadoras de fibrose cística.

Os pais das crianças portadoras de doenças raras habitualmente percorrem longos caminhos para garantir o acesso aos serviços de saúde para seus filhos, muitas vezes abdicando de vínculos empregatícios e até mesmo de cuidados pessoais para se deslocarem territorialmente em busca de serviços de atenção à saúde, acesso a medicamentos ou reabilitação. Esse percurso se torna ainda maior quando acrescentamos a ele a realidade das populações das regiões interioranas do país. Isso ganha evidência com sensibilidade no capítulo “Vivências de pais de crianças com doenças raras na busca da atenção à saúde para seus filhos”.

A necessidade de fazer cumprir os preceitos da Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, a criação de protocolos e o acompanhamento permanente das ações estão também caracterizadas no capítulo “A síndrome de Duchenne: características, diagnósticos e as interfaces de seu protocolo clínico no Sistema Único de Saúde”.

Inquestionavelmente, o SUS é um grande sistema de proteção social à saúde quando comparado aos demais sistemas universais mundiais e, por isso, compreende uma totalidade de infinitas demandas em um país com dimensões continentais como o Brasil. Muitos tratamentos para doenças raras são dispendiosos, onerosos para a maior parte da população e requerem respostas imediatas já no momento do nascer. A garantia de informação funciona como uma ferramenta valiosa para orientar os portadores de Doença de Pompe a acessar a rede de serviços assistenciais desde a primeira infância. No capítulo “Atuação do Sistema Único de Saúde no diagnóstico e no tratamento da doença de Pompe”, resgatamos a importância do reconhecimento de forma precoce na política de saúde pública voltada para essas pessoas a partir do ano de 2019.

Na maior parte dos estudos, a descoberta do medicamento eficaz ou a terapêutica apropriada mostram-se como as principais medidas a serem tomadas ou ações requeridas diretamente ao poder público. Dessa maneira, acessar os serviços estatais constitui-se como um dos grandes desafios aos portadores de doenças raras. Esses aspectos são retratados no estudo “Viver com AME: desafios no acesso ao diagnóstico, tratamento e inclusão social” sobre os portadores de atrofia muscular espinhal (AME).

Uma interface entre as duas políticas de proteção social, a saúde e a educação, é necessária para a compreensão da dimensão ensino-aprendizagem entre portadores de doenças raras. Muitas vezes, quando em fase de escolarização, são silenciados ou invisibilizados e não contam com uma política de educação inclusiva. Esse debate intersetorial é tratado no capítulo “A inclusão social de indivíduos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz”.

A necessidade de intercambiar conhecimento e pesquisadores trouxe o Programa de Pós-Graduação em Educação da Universidade Federal do Espírito Santo para dialogar de forma aproximada nessa coletânea sobre a importância das políticas educacionais associadas à saúde como forma de redução das iniquidades sociais aos portadores de doenças raras.

Constatou-se que as pessoas com síndromes raras conseguem aprender e se desenvolver nas escolas comuns, desde que as mediações adequadas sejam realizadas, que os tempos de aprendizagem e as subjetividades sejam considerados e que o contexto sociocultural seja elemento fundamental para o planejamento das práticas pedagógicas. “Pessoas com síndromes raras: aspectos genotípicos, fenotípicos e inclusão social” é um capítulo que avança no debate entre essas duas políticas.

Historicamente, os estudos sobre doenças raras ganham novos conhecimentos ao longo dos séculos, algo que poderia ser afirmado com veemência em um período histórico longínquo pode mudar drasticamente a partir de novas pesquisas e formulações científicas que envolvam novas descobertas. Por isso as pesquisas no campo da genética, tão fundamentais ao século XXI, trazem aspectos que são acrescentados nas análises em várias políticas de saúde ou educação quando tratamos sobre as doenças raras. No capítulo que encerramos nossa coletânea, “Síndrome de West: aspectos fenotípicos, genotípicos, inclusão escolar”, demonstramos, a partir da teoria de Vigotski e seus colaboradores, a temática da inclusão escolar desde a educação infantil, com diversas limitações biológicas, mas com inúmeras possibilidades de frequentar os espaços escolares.

A partir de tantas contribuições singulares, temos certeza de que esse livro pode refletir na proposição de análises críticas sobre as doenças raras e o SUS. Pode auxiliar a organização de estudos e futuras pesquisas que apontem para a afirmação da vida. Potências de vida! E, dessa forma, subsidiar as práticas que venham garantir os direitos sociais conquistados, com novos olhares em busca pelo acesso aos serviços de forma equânime e universal.

Francis Sodré

Professora do Departamento de Serviço Social e Programa de Pós-Graduação em Saúde Coletiva da Universidade Federal do Espírito Santo (UFES)

francis.sodre@ufes.br / Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-4037-9388>

*C*

*A*

*P*

*Í*

*T*

*U*

*L*

*O*

**1**

# **PROTEÇÃO LEGAL PARA DOENÇAS RARAS NO BRASIL**

Valmin Ramos-Silva<sup>1</sup>

<sup>1</sup> Biólogo. Médico Pediatra. Mestre em Biologia Vegetal. Doutor em Pediatria. Pós-Doutorado em Educação. Docente do Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local/Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória/EMESCAM. Coordenador de Pesquisa e Pós-Graduação Stricto Senso/(EMESCAM). E-mail: valmin.ramos@emescam.br. Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-1574-0266>

## RESUMO

A doença rara é aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos ou 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. As doenças genéticas e os defeitos congênitos representam a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil. Geralmente são cronicamente debilitantes, progressivas e degenerativas, afetam a capacidade física e mental e geram muito sofrimento aos pacientes e aos familiares. O controle social, representado pelas associações de pacientes, contribuiu de forma significativa na formulação de políticas públicas para a garantia de direitos e inclusão social desse grupo. Apesar disso, existe a preocupação de gestores, juristas e mesmo de representantes da sociedade civil com os gastos excessivos com esse grupo, inclusive pela judicialização, sob a alegação de gasto excessivo do orçamento do SUS com pequena parcela da sociedade. É preciso vigilância constante para que a manutenção das conquistas advinda da Portaria 199/2014 mantenha os objetivos que trata de reduzir a morbimortalidade, as manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento/controlar da redução de incapacidade e cuidados paliativos. Apesar de existirem políticas avançadas relacionadas a direitos e à inclusão, a porta de entrada do paciente é pela atenção primária à saúde (APS), que não está preparada para reduzir a vulnerabilidade dos doentes. A APS ainda é afetada pelo desconhecimento da equipe de saúde em relação ao diagnóstico inicial e à organização dos serviços, sendo necessário abordar os itinerários terapêuticos a partir de novas perspectivas interdisciplinares na perspectiva de garantir o respeito ao direito à vida, à saúde e à proteção da dignidade das pessoas que vivem com doenças raras.

**Palavras-chave:** Doenças raras. Direitos sociais. Inclusão social. Vulnerabilidade.

## INTRODUÇÃO

**N**o Brasil, por força de Lei, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. A Portaria Nº. 199, de 30 de janeiro de 2014, instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprovando as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas e outras condições de saúde (BRASIL, 2014).

A Portaria teve como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento/controle da redução de incapacidade e cuidados paliativos.

A referida Portaria demonstrou um avanço importante em direção a um sistema de saúde cada vez mais igualitário e para todos os brasileiros afetados por doenças raras. Apesar disso, é necessário um debate contínuo de questões estruturais para o aprimoramento e fortalecimento da política, no que concerne à incorporação de tecnologias no Sistema Único de Saúde (SUS). Propicia, ainda, a disponibilização de medicamentos de alto custo, de recursos orçamentários para garantir a incorporação de tratamentos específicos e o acesso aos usuários do SUS para minimizar os desafios impostos aos pacientes e seus cuidadores (SIMÕES, LESSA, FACULDES, 2014).

Gestores, alguns juristas e até mesmo associações da sociedade civil têm se preocupado com os gastos gerados por esse grupo de usuários do SUS, sob a alegação de comprometimento de uma parcela significativa do orçamento nacional, devido ao alto custo com a importação de medicamentos para apoio ao tratamento/controle da doença, insumos e equipamentos para diagnóstico. A ineficiência na gestão nas premissas estabelecidas na Lei gera resultados ineficientes e insatisfatórios, restando a judicialização, que pode interferir na garantia do acesso universal, equitativo e integral aos usuários do SUS (D'IPPOLITO, GADELHA, 2020).

A porta de entrada para o paciente com doença rara é a Atenção Primária em Saúde (APS). No entanto, a orientação inadequada induz a erros e atrasos para resolver o problema de saúde, gerando angústia e sofrimento nessa fase inicial da busca de resolutividade para os problemas de saúde. A dificuldade continua na atenção secundária e terciária à saúde, na busca por exames mais complexos, como testes genéticos, exames de imagens e exames hematológicos especializados (CEDARO et al. 2020).

A literatura relata vulnerabilidades em pacientes com doença rara, vivenciadas no cotidiano que se refletem em dificuldades e conflitos éticos relacionados. Esses fatores de maior vulnerabilidade se associam à falta de informações, despreparo da equipe de saúde, dificuldade para a conclusão do diagnóstico e longos caminhos percorridos em diversos serviços de saúde. Revela, ainda, que faltam privacidade e autonomia na participação em pesquisas de doenças raras, que há dificuldades de acesso a tratamentos, em especial àqueles de alto custo, dificuldades financeiras e empobrecimento, falta de organização e estrutura dos serviços de saúde, acolhimento diferenciado, seja por discriminação, seja por privações e/ou estigmatização, seja por sofrimento emocional. É necessário abordar os itinerários terapêuticos a partir de novas perspectivas interdisciplinares, na perspectiva de garantir o respeito ao direito à vida, à saúde e à proteção da dignidade das pessoas que vivem com doenças raras (MORAES, 2020).

Para esse grupo, conviver com uma doença que não tem cura e vivenciar diariamente as vulnerabilidades identificadas, aumenta o sofrimento para os pacientes e seus familiares. Isso implica na necessidade da busca de melhorar o entendimento sobre o ambiente em que essas pessoas vivem e fazer todo o esforço para o cumprimento integral do que é pactuado na política pública em favor desse grupo (SANTOS et al. 2020).

Esse tema é importante porque as doenças genéticas e defeitos congênitos representam a segunda causa de mortalidade infantil no Brasil, refletindo a importância de capacitar e fortalecer a Atenção Primária à Saúde (APS) para agilizar o diagnóstico precoce e mapear as pessoas com doenças genéticas raras e/ou defeitos congênitos para encaminhamento regulado (WIEST, 2014).

Essas doenças são caracterizadas por afetar um pequeno número de indivíduos em uma determinada população e, por serem cronicamente debilitantes, progressivas, degenerativas, às vezes, ameaçam a continuidade da vida e afetam capacidades físicas, mentais, sensoriais e comportamentais dos pacientes, gerando sua dependência e, inclusive, dor e sofrimento a eles e aos familiares. Na etiologia, 80% são de origem genética e 50% afetam as crianças, das quais 30% morrem antes dos 5 anos de idade. As doenças raras representam risco de morte e um alto custo socioeconômico. Os mecanismos regulatórios são capazes de estimular o desenvolvimento de drogas órfãs, que é um medicamento destinado ao diagnóstico, prevenção e tratamento de uma doença rara ou negligenciada, cuja produção não é economicamente viável devido ao mercado consumidor estritamente pequeno ou carente de recursos financeiros (WIEST, 2010; LOPES, 2019; BALBINOTTO NETO, WIEST, CRIPRIANI, 2014).

O controle social, representado pelas associações de pacientes, tem papel fundamental na elaboração das políticas públicas de saúde. As atividades das associações incluem a busca por direitos, em especial, o acesso a tratamentos de alto custo, a troca de conhecimentos e o exercício do papel de expert leigo, a colaboração com pesquisas científicas e a atuação políticas dos grupos no âmbito nacional (LIMA, 2018).

Finalmente optamos por inserir como um ANEXO e transcrito, com modificações, a Portaria 199/2014 (BRASIL, 2014).

***A Portaria 199/2014 (mostrada na íntegra):***

Contemplou:

I - garantir a universalidade, a integralidade e a equidade das ações e serviços de saúde em relação às pessoas com doenças raras, com conseqüente redução da morbidade e mortalidade; II - estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção do SUS; III - proporcionar a atenção integral à saúde das pessoas com doença rara na Rede de Atenção à Saúde; IV - ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na Rede de Atenção à Saúde; V - garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades; e VI - qualificar a atenção às pessoas com doenças raras.

Dentre os princípios e diretrizes da Portaria 199/2014, estão:

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

A Portaria estabeleceu como responsabilidades comuns do Ministério da Saúde e das Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios em seu âmbito de atuação:

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

o intercâmbio de experiências e estimular o desenvolvimento de estudos e de pesquisas que busquem o aperfeiçoamento, a inovação de tecnologias e a disseminação de conhecimentos voltados à promoção da saúde, à prevenção, ao cuidado e à reabilitação/habilitação das pessoas com doenças raras; VIII - estimular a participação popular e o controle social visando à contribuição na elaboração de estratégias e no controle da execução da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; IX - contribuir para o desenvolvimento de processos e métodos de coleta, análise e produção de informações, aperfeiçoando permanentemente a confiabilidade dos dados e a capilarização das informações, na perspectiva de usá-las para alinhar estratégias de aprimoramento da gestão, disseminação das informações e planejamento em saúde; e X - monitorar e avaliar o desempenho e qualidade das ações e serviços de prevenção e de controle das doenças raras no país no âmbito do SUS, bem como auditar, quando pertinente.

Compete ao Ministério da Saúde:

I - prestar apoio institucional às Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios no processo de qualificação e de consolidação da atenção ao paciente com doença rara; II - analisar, consolidar e divulgar as informações provindas dos sistemas de informação federais vigentes que tenham relação com doenças raras, que devem ser enviadas pelas Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios, e utilizá-las para planejamento e programação de ações e de serviços de saúde e para tomada de decisão; III - definir diretrizes gerais para a organização do cuidado às doenças raras na população brasileira; IV - estabelecer, através de PCDT, recomendações de cuidado para tratamento de doenças raras, levando em consideração a incorporação de tecnologias pela CONITEC, de maneira a qualificar o cuidado das pessoas com doenças raras; V - efetuar a homologação da habilitação dos estabelecimentos de saúde que realizam a atenção à saúde das pessoas com doenças raras, de acordo com critérios técnicos estabelecidos previamente de forma tripartite; e VI - disponibilizar sistema de informação para registro das ações prestadas no cuidado às pessoas com doenças raras em todos os serviços de saúde, seja na atenção básica ou especializada, ambulatorial ou hospitalar.

Às Secretarias de Saúde dos Estados e do Distrito Federal compete:

I - pactuar regionalmente, por intermédio do Colegiado Intergestores Regional (CIR) e da Comissão Intergestores Bipartite (CIB) todas as ações e os serviços necessários para a atenção integral às pessoas com doenças raras; II - definir estratégias de articulação com as Secretarias Municipais de Saúde com vistas à inclusão da atenção e do cuidado integral às pessoas com doenças raras nos planos municipais, estadual e planejamento regional integrado; III - apoiar tecnicamente os Municípios para organização e implantação do cuidado para as pessoas com doenças raras; IV - realizar a regulação visando à garantia do atendimento local, regional, estadual ou nacional às pessoas com doenças raras, de acordo com as necessidades de saúde; V - analisar os dados estaduais relacionados às doenças raras produzidos pelos sistemas de informação vigentes e utilizá-los de forma a aperfeiçoar o planejamento das ações e a qualificar a atenção prestada às pessoas com doenças raras; VI - definir os estabelecimentos de saúde de natureza pública, sob sua gestão, que ofertam ações de promoção e prevenção e que prestam o cuidado às pessoas com doenças raras, em conformidade com a legislação vigente; VII - apoiar os Municípios na educação permanente dos profissionais de saúde a fim de promover a qualificação profissional, desenvolvendo competências e habilidades relacionadas às ações de prevenção, controle e no cuidado às pessoas com doenças raras; VIII - efetuar e manter atualizado o cadastramento dos serviços de saúde sob sua gestão no sistema de informação federal vigente para esse fim e que realizam a atenção à saúde das pessoas com doenças raras, de acordo com critérios técnicos estabelecidos em Portarias específicas do Ministério da Saúde; e IX - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população de acordo com a contratualização dos serviços, quando for de gestão estadual.

Compete às Secretarias Municipais de Saúde:

I - pactuar regionalmente, por intermédio do Colegiado Intergestores Regional (CIR) e da Comissão Intergestores Bipartite (CIB) todas as ações e os serviços necessários para a atenção integral das pessoas com doenças raras; II - planejar e programar as ações e os serviços de doenças raras, assim como o cuidado das pessoas com doenças raras, considerando-se sua base territorial e as necessidades de saúde locais; III - organizar as ações e

serviços de atenção para doenças raras, assim como o cuidado das pessoas com doenças raras, considerando-se os serviços disponíveis no Município; IV - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população e operacionalizar a contratualização dos serviços, quando não existir capacidade própria; V - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população de acordo com a contratualização dos serviços, quando de gestão municipal; VI - realizar regulação visando à garantia do atendimento local, regional, estadual ou nacional às pessoas com doenças raras, de acordo com as necessidades de saúde; VII - realizar a regulação entre os componentes da rede de atenção à saúde, com definição de fluxos de atendimento à saúde para fins de controle do acesso e da garantia de equidade, promovendo a otimização de recursos segundo a complexidade e a densidade tecnológica necessárias à atenção à pessoa com doenças raras, com sustentabilidade do sistema público de saúde;

VIII - realizar a articulação interfederativa para pactuação de ações e de serviços em âmbito regional ou inter-regional para garantia da equidade e da integralidade do cuidado; IX - implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a Política Nacional de Humanização (PNH); X - analisar os dados municipais relativos às ações de prevenção e às ações de serviços prestados às pessoas com doenças raras, produzidos pelos sistemas de informação vigentes e utilizá-los de forma a aperfeiçoar o planejamento das ações locais e a qualificar a atenção das pessoas com doenças raras; XI - definir os estabelecimentos de saúde de natureza pública, sob sua gestão, que ofertam ações de promoção e prevenção e que prestam o cuidado às pessoas com doenças raras, em conformidade com a legislação vigente; XII - efetuar e manter atualizado os dados dos profissionais e de serviços de saúde que estão sob gestão municipal, públicos e privados, que prestam serviço ao SUS no Sistema do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (SCNES); e XIII - programar ações de qualificação para profissionais e trabalhadores de saúde para o desenvolvimento de competências e de habilidades relacionadas às ações de prevenção e de controle das doenças raras.

A linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, em conformidade com a RAS e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. § 1º À Atenção Básica, que é

responsável pela coordenação do cuidado e por realizar a atenção contínua da população que está sob sua responsabilidade adstrita, além de ser a porta de entrada prioritária do usuário na rede, compete:

I - realizar ações de promoção da saúde com foco nos fatores de proteção relativos às doenças raras; II - desenvolver ações voltadas aos usuários com doenças raras, na perspectiva de reduzir os danos relacionados a essas doenças no seu território; III - avaliar a vulnerabilidade e a capacidade de autocuidado das pessoas com doenças raras e realizar atividades educativas, conforme necessidade identificada, ampliando a autonomia dos usuários e seus familiares; IV - implementar ações de diagnóstico precoce, por meio da identificação de sinais e de sintomas, e seguimento das pessoas com resultados alterados, de acordo com as diretrizes técnicas vigentes, respeitando-se o que compete a este nível de atenção; V - encaminhar oportunamente a pessoa com suspeita de doença rara para confirmação diagnóstica; VI - coordenar e manter o cuidado das pessoas com doenças raras, quando referenciados para outros pontos da RAS; VII - registrar as informações referentes às doenças raras nos sistemas de informação vigentes, quando couber; VIII - realizar o cuidado domiciliar às pessoas com doenças raras, de forma integrada com as equipes de atenção domiciliar e com os serviços de atenção especializada e serviços de referência em doenças raras locais e com demais pontos de atenção, conforme proposta definida para a região de saúde; e IX - implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a PNH.

A Atenção Especializada, composta pelo conjunto de pontos de atenção com diferentes densidades tecnológicas para a realização de ações e serviços de urgência, ambulatorial especializado e hospitalar, apoiando e complementando os serviços da atenção básica de forma integral, resolutiva e em tempo oportuno, é composta, ainda, por:

I - Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras, a quem compete oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar; e II - Serviço de Referência em Doenças Raras, que oferece atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar.

Compete ao Componente Atenção Domiciliar:

I - realizar o cuidado às pessoas com doença rara de forma integrada com os componentes da Atenção Básica e da Atenção Especializada; II - implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a PNH; III - instrumentalizar e orientar cuidadores e familiares para o cuidado domiciliar; IV - contribuir para a qualidade de vida da pessoa com doença rara no ambiente familiar; e V - promover ações que auxiliem a autonomia das pessoas com doenças raras.

Os pontos de atenção à saúde garantirão tecnologias adequadas e profissionais aptos e suficientes para atender à região de saúde, considerando-se que a caracterização desses pontos de atenção deve obedecer a uma definição mínima de competências e de responsabilidades, mediante articulação dos distintos componentes da RAS.

O componente da Atenção Especializada da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras será composto por:

I - Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras; e II - Serviço de Referência em Doenças Raras.

O Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada em uma ou mais doenças raras. O Serviço de Referência em Doenças Raras é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada para pessoas com doenças raras pertencentes a, no mínimo, dois eixos assistenciais, de acordo com os seguintes parâmetros:

I - oferta atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo 2 (duas) doenças raras dos grupos do Eixo I de que trata o art. 12 ou; II - oferta atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo 2 (duas) doenças raras dos grupos do Eixo II de que trata o art. 12 ou; III - oferta atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo 1 (um) grupo de cada um dos Eixos de que trata o art. 12. Os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras são responsáveis também por ações diagnósticas, terapêuticas e preventivas às pessoas com doenças raras ou sob risco de desenvolvê-las, de acordo com os dois eixos assistenciais.

Compete ao Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e ao Serviço de Referência em Doenças Raras:

I - compor a RAS regional, de forma que se garantam os princípios, as diretrizes e competências descritas na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras; II - ter uma população definida como de sua responsabilidade para o cuidado, assim como ter vinculado a si os serviços para os quais é a referência para tratamento às pessoas com doenças raras, podendo ser de abrangência local, regional, estadual ou nacional; III - apoiar os outros serviços de atenção à saúde no que se refere ao cuidado da pessoa com doença rara, participando sempre que necessário da educação permanente dos profissionais de saúde que atuam neste cuidado; IV - utilizar os sistemas de informação vigentes para registro da atenção dispensada no cuidado às pessoas com doenças raras, conforme normas técnico-operacionais preconizadas pelo Ministério da Saúde; V - garantir a integralidade do cuidado às pessoas com doenças raras; VI - reavaliar periodicamente as pessoas, de acordo com cada doença rara; VII - estabelecer avaliações para verificar outras pessoas em risco de doenças raras; VIII - encaminhar as pessoas para a Atenção Básica para a continuidade do seguimento clínico, garantindo seu matriciamento; IX - submeter-se à regulação, fiscalização, monitoramento e avaliação do Gestor Municipal, Estadual e do Distrito Federal, conforme as atribuições estabelecidas nas respectivas condições de gestão; X - investigar e buscar determinar o diagnóstico definitivo e assegurar a continuidade do atendimento de acordo com as rotinas e as condutas estabelecidas, sempre com base nos PCDT estabelecidos pelo Ministério da Saúde; XI - garantir, por meio dos profissionais da RAS, o acesso às diversas categorias profissionais necessárias para o cuidado e tratamento integral às pessoas com doenças raras, incluindo as diversas especialidades médicas e profissionais para atendimento ambulatorial e hospitalar de acordo com as necessidades do cuidado às doenças raras; XII - encaminhar as pessoas para os Centros Especializados de Reabilitação (CER) ou outros com a finalidade de reabilitação para complementaridade do cuidado, sem se eximir de continuar ofertando o cuidado integral às pessoas com doenças raras, garantidos mediante regulação; XIII - realizar tratamento clínico e medicamentoso, quando houver, das pessoas com doenças raras segundo os PCDT instituídos; XIV - oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar; XV - referenciar as pessoas para os Serviços de Referência em Doenças Raras, quando se fizer necessário;

XVI - garantir a investigação diagnóstica e o acompanhamento das doenças para as quais estiverem habilitados; XVI - acolher o encaminhamento regulado de pessoas com diagnóstico ou suspeita de doença rara, provenientes da atenção básica ou especializada, para fins de investigação e tratamento; XVIII - garantir, por meio dos profissionais da RAS, o acesso regulado às diversas categorias profissionais necessárias para o cuidado e tratamento integral às pessoas com doenças raras, incluindo as diversas especialidades médicas e profissionais para atendimento ambulatorial e hospitalar de acordo com as necessidades do cuidado às pessoas com doenças raras; e XIX - oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar, de acordo com os eixos assistenciais e baseados nos PCDT instituídos.

São competências específicas do Serviço de Referência em Doenças Raras:

I - realizar o acompanhamento clínico especializado multidisciplinar à pessoa com doença rara; II - realizar o aconselhamento genético das pessoas acometidas e seus familiares, quando indicado; III - apresentar estrutura adequada, realizar pesquisa e ensino organizado, com programas e protocolos estabelecidos, reconhecidos e aprovados pelo comitê de ética pertinente; IV - subsidiar ações de saúde dos gestores no âmbito das doenças raras, quando necessário; V - participar como polo de desenvolvimento profissional em parceria com a gestão, tendo como base a PNEPS; e VI - realizar atividades de educação ao público e aos profissionais de saúde no tema doenças raras, em conjunto com os gestores do SUS, os conselhos de saúde, a comunidade científica e as associações civis relacionadas às doenças raras ou outros representantes da sociedade civil organizada, com o objetivo de promover a compreensão da diversidade humana, dos direitos dos usuários e extinção dos preconceitos, buscando sua integração à sociedade.

O Art. 17 da Portaria estabelece que poderão pleitear a habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras os estabelecimentos de saúde que obedeçam aos seguintes requisitos mínimos:

I - possuam alvará de funcionamento e se enquadrem nos critérios e normas estabelecidos pela legislação em vigor ou outros que venham a substituí-la ou complementá-la, precipuamente: a) Resolução - RDC nº 50/ ANVISA, de 21 de fevereiro de 2002, que dispõe sobre o Regulamento Técnico

para Planejamento, Programação, elaboração e avaliação de projetos físicos de estabelecimentos assistenciais de saúde e suas alterações; b) Resolução - RDC nº 306/ANVISA, de 6 de dezembro de 2004, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para o gerenciamento de resíduos de serviços da saúde; e c) Resolução - ABNT NBR 9050 - Norma Brasileira de Acessibilidade a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos - que estabelece critérios e parâmetros técnicos a serem observados quando do projeto de construção, instalações e adaptações de edificações, mobiliários, espaços e equipamentos urbanos; II - disponham dos seguintes serviços de apoio diagnóstico: a) laboratório de patologia clínica, anatomia patológica e de exames genéticos próprio ou alcançável; e b) laboratório de imagem próprio ou alcançável; e III - garantam, junto à RAS, as necessidades de internação (enfermaria e UTI) e cirurgia, que terão seus fluxos regulados conforme pactuações locais. Parágrafo único. Na hipótese dos estabelecimentos de saúde de que trata o “caput” não oferecerem, dentro de sua estrutura física, as ações e serviços necessários para o cumprimento dos requisitos mínimos para habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras, estas ações e serviços poderão ser formalmente referenciados e contratualizados.

Para pleitear a habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras, o estabelecimento de saúde deverá cumprir os seguintes requisitos:

I - possuir equipe assistencial composta, no mínimo, por: a) enfermeiro; b) técnico de enfermagem; e c) médico responsável pelo Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras com comprovada experiência na área ou especialidade; e II - contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS. O responsável técnico de que trata o inciso II poderá atuar como profissional em outro serviço habilitado pelo SUS.

Além dos requisitos mínimos (art. 17), para pleitear a habilitação como Serviço de Referência em Doenças Raras, o estabelecimento de saúde deverá cumprir os seguintes requisitos:

I - possuir equipe assistencial para cada grupo dos Eixos de que trata o art. 12 composta, no mínimo, por: a) enfermeiro; b) técnico de enfermagem; c) médico com título de especialista na área da especialidade que acompanha, registrado no Conselho Regional de Medicina e/ou comprovação de atuação na doença rara específica por pelo menos 5 (cinco) anos; d) médico geneticista; e) neurologista; f) pediatra (quando atender criança); g) clínico geral (quando atender adulto); h) psicólogo; i) nutricionista (quando atender erros inatos do metabolismo); e j) assistente social; e II - contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.

O responsável técnico poderá fazer parte de equipe mínima assistencial, desde que tenha título de especialista na área da especialidade que acompanha e/ou comprovação de atuação na área por pelo menos 5 (cinco) anos para uma das doenças raras acompanhadas pelo Serviço de Referência em Doenças Raras.

Para pleitear a habilitação dos estabelecimentos de saúde como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras, as Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios encaminharão à Coordenação- Geral de Média e Alta Complexidade (CGMAC/ DAET/SAS/MS):

I - Resolução da CIR e da CIB ou, no caso do Distrito Federal, do Colegiado de Gestão da Secretaria de Saúde (CGSES/DF) contendo: a) a relação dos estabelecimentos de saúde que realizarão a atenção especializada como Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em Doenças Raras; e b) a relação dos laboratórios que realizarão os exames diagnósticos, conforme descrito nesta Portaria; II - atualização dos dados no SCNES dos estabelecimentos a serem habilitados; III - cópia da publicação em diário oficial do extrato de contrato com o serviço de saúde, quando este não for da rede própria da respectiva secretaria de saúde; IV - a indicação do(s) eixo(s) assistencial(is) de que trata o art. 12, bem como os grupos de doenças doença(s) para a(s) qual(is) o estabelecimento ofertará a assistência; V - Formulário de Vistoria disponível no Anexo V, preenchido e assinado pelos respectivos gestores públicos de saúde; e VI - titulação dos profissionais da equipe mínima assistencial e do responsável técnico cadastrados no SCNES. Poderá ser habilitado mais de 1 (um) Serviço de Atenção Especializada em

Doenças Raras dentro do mesmo estabelecimento de saúde. Na hipótese de ocorrência do disposto de mais um serviço habilitado, será acrescido à equipe mínima um profissional médico para cada Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras excedente, sendo os demais profissionais da equipe mínima comuns a todos os Serviços de Atenção Especializada em Doenças raras habilitados nesse mesmo estabelecimento de saúde.

O Ministério da Saúde avaliará os documentos encaminhados pelas Secretarias de Saúde, podendo proceder a vistoria “in loco” para conceder a habilitação do estabelecimento de saúde. Caso a avaliação seja favorável, a Secretaria de Atenção à Saúde (SAS/MS) tomará as providências para a publicação da Portaria específica de habilitação.

Fica instituído incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras. O incentivo financeiro de que trata o “caput” possuirá o valor de R\$ 11.650,00 (=US\$2.854 – dólar em janeiro/2014  $\cong$  R\$2,40) por equipe. Quando houver a habilitação de mais de um Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras dentro do mesmo estabelecimento de saúde, o valor será acrescido de R\$ 5.750,00 ((=US\$2.395 – dólar em janeiro/2014  $\cong$  R\$2,40) por serviço excedente, destinado à inclusão de mais 1 (um) profissional médico por serviço.

Os recursos do incentivo financeiro de que trata o “caput” serão utilizados exclusivamente nas ações necessárias ao funcionamento adequado dos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras. Os incentivos financeiros serão repassados em parcelas mensais pelo Fundo Nacional de Saúde para o fundo de saúde do ente federativo beneficiário.

Fica instituído incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Referência em Doenças Raras. O incentivo financeiro possuirá o valor de R\$ 41.480,00 (US\$17.283 em janeiro de 2014) por equipe. Os recursos do incentivo financeiro serão utilizados exclusivamente nas ações necessárias ao funcionamento adequado dos Serviços de Referência em Doenças Raras e será repassado em parcelas mensais pelo Fundo Nacional de Saúde para o fundo de saúde do ente federativo beneficiário.

O monitoramento de que trata essa Portaria não dispensa o ente federativo beneficiário de comprovação da aplicação dos recursos financeiros percebidos por meio do Relatório Anual de Gestão (RAG).

O Sistema Nacional de Auditoria (SNA), com fundamento nos relatórios de gestão, acompanhará a conformidade da aplicação dos recursos transferidos nos termos do disposto no art. 5º do Decreto nº 1.232, de 1994.

Para fins do disposto nesta Portaria, o ente federativo beneficiário estará sujeito:

I - à devolução imediata dos recursos financeiros repassados, acrescidos da correção monetária prevista em lei, mas apenas em relação aos recursos que foram repassados pelo Fundo Nacional de Saúde para o respectivo fundo de saúde e não executados nos termos desta Portaria; e II - ao regramento disposto na Lei Complementar nº 141, de 3 de janeiro de 2012, e no Decreto nº 7.827, de 16 de outubro de 2012, em relação aos recursos financeiros que foram repassados pelo Fundo Nacional de Saúde para o respectivo fundo de saúde e executados parcial ou totalmente em objeto diverso ao originalmente pactuado.

Os estabelecimentos de saúde autorizados a prestarem a atenção à saúde às pessoas com doenças raras no âmbito do SUS estarão submetidos à regulação, controle e avaliação pelos respectivos gestores públicos de saúde.

O Ministério da Saúde monitorará e avaliará periodicamente o atendimento contínuo dos serviços prestados para manutenção do repasse dos recursos financeiros ao ente federativo beneficiário, de acordo com as informações no SIA/SUS e Sistema de Informação Hospitalar (SIH/SUS).

As Secretarias de Saúde dos Estados e dos Municípios adotarão as providências necessárias ao cumprimento das normas estabelecidas nesta Portaria, podendo estabelecer normas de caráter suplementar, a fim de adequá-las às especificidades locais ou regionais.

O Departamento de Regulação, Avaliação e Controle de Sistemas (DRAC/SAS/MS), em conjunto com a CGMAC/ DAET/SAS/MS, será responsável pelo monitoramento e a avaliação contínua dos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e dos Serviços de Referência em Doenças Raras.

A solicitação dos exames para diagnóstico das doenças raras, conforme descrito nesta Portaria, será facultado apenas aos estabelecimentos habilitados como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviços de Referência em Doenças Raras. As Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS serão disponibilizadas no endereço eletrônico <http://www.portal.saude.gov.br>.

Os medicamentos e as fórmulas nutricionais incorporados pela CONITEC e constantes dos protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas para os cuidados das pessoas com doenças raras serão objeto de pactuação tripartite no âmbito da assistência farmacêutica e dispostos em atos específicos.

A APAC emitida para a realização dos procedimentos de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 1 - Anomalias congênitas ou de manifestação tardia, Eixo I: 2 - Deficiência Intelectual e Eixo I: 3 - Erros Inatos do Metabolismo, terão validade fixa de 3 (três) competências.

Na APAC inicial dos procedimentos descritos deverá ser registrado o procedimento principal (códigos: 03.01.01.019-6 ou 03.01.01.020-0 ou 03.01.01.021-8) de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras com o quantitativo 1 (um) com os procedimentos secundários realizados.

A partir da segunda competência (APAC de continuidades), se houver necessidade de novos procedimentos secundários, o procedimento principal de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras deverá ser registrado com o quantitativo zerado e os respectivos procedimentos secundários realizados quantificados, durante o período de validade da APAC.

Fica incluído na Tabela de Serviços Especializados do SCNES o Serviço de ATENÇÃO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS (código - 167), descrito no anexo I da Portaria. Ficam incluídas na Tabela de Habilitações do SCNES, Grupo de habilitação 35 - Atenção às Pessoas com Doenças Raras, as habilitações, conforme definido no Anexo II da Portaria.

Ficam incluídos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS os procedimentos referentes à assistência às pessoas com doenças raras no SUS, conforme disposto no Anexo III da Portaria.

Ficam incluídas compatibilidades entre procedimentos da Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS referentes aos procedimentos relativos à assistência às pessoas com doenças raras no SUS, conforme disposto no anexo IV. Ficam alterados na Tabela de Procedimentos do SUS os atributos dispostos no anexo VI. Os recursos orçamentários objeto desta Portaria, correrão por conta do orçamento do Ministério da Saúde, devendo onerar o Programa de Trabalho 10.302.2015.8585 Atenção à Saúde da População para Procedimentos de Média e Alta Complexidade (Plano Orçamentário 0007).

A organização do cuidado das pessoas com doenças raras será estruturada nos seguintes eixos: I - Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética e organizado nos seguintes grupos: a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia; b) deficiência intelectual; e c) erros inatos de metabolismo; II - Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética e organizado nos seguintes grupos: a) infecciosas; b) inflamatórias; e c) autoimunes.

## **CONCLUSÃO**

Embora a política pública de saúde esteja bem estabelecida, os pacientes continuam se sentindo excluídos do processo, desde a entrada da rede de Atenção Primária à Saúde, deficiente em estrutura física, tecnologias e recursos humanos, até o acesso a serviços especializados de caráter secundário e terciário para suporte ao diagnóstico e tratamento/controle da doença. A ineficiência na gestão continua sendo um sério problema para a efetiva implementação da política pactuada. A má gestão condena os pacientes e seus familiares a vivenciarem um cotidiano de dor, sofrimento e incertezas na melhoria da qualidade de vida, para desfrutar de uma vida digna, direito de todo o ser humano, estabelecido por Lei.

## REFERÊNCIAS

WIEST, R.; NETO, G. B.; CIPRIANI, F. A economia das doenças raras: incentivos e regulação. **Economic Analysis of Law Review**, Brasília, v. 5, n. 1, 2014. Disponível em: [https://media.proquest.com/media/hms/ORIG/1/NNTwB?\\_s=UF0RJoDaTx%2F2%2BoND2hgZC%2BLrCs4%3D](https://media.proquest.com/media/hms/ORIG/1/NNTwB?_s=UF0RJoDaTx%2F2%2BoND2hgZC%2BLrCs4%3D). Acesso em: 10 out. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras com Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. **Diário Oficial da União**, Brasília, 2014.

CEDARO, J. J. *et al.* Doença neurodegenerativa rara: itinerário de portadores de doença de huntington em busca de diagnóstico e tratamento. **Brazilian Journal of Health Review**, Curitiba, v. 3, n. 5, 2020. Disponível em: <https://www.brazilianjournals.com/index.php/BJHR/article/view/17141/13939>. Acesso em: 10 de out. 2020.

D'IPPOLITO, P. I. M. C.; GADELHA, C. A. G. O tratamento de doenças raras no Brasil: a judicialização e o Complexo Econômico-Industrial da Saúde. **Saúde em Debate**, Rio de Janeiro, v. 43, n. especial 4, 2020. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/sdeb/v43nspe4/0103-1104-sdeb-43-spe04-0219.pdf>. Acesso em: 02 de out. 2020.

FELIPE, R. N. R. *et al.* Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. **Saúde e Desenvolvimento Humano**, Canoas, v. 8, n. 3, 2020. Disponível em: [https://revistas.unilasalle.edu.br/index.php/saude\\_desenvolvimento/article/view/6014/pdf](https://revistas.unilasalle.edu.br/index.php/saude_desenvolvimento/article/view/6014/pdf). Acesso em 10 de out. 2020.

LIMA, Maria Angelica de Faria Domingues. **As associações de pacientes com doenças raras e as mídias sociais**. 2018. 168 f. Tese (Doutorado em Ciências). Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher da Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2018. Disponível em: <https://www.arca.fiocruz.br/handle/icict/40463>. Acesso em 26 nov. 2020.

LOPES, M.; PEREIRA, C. Processo de Cuidados à Pessoa com Doença Rara. *In*: MARQUES, F. B.; MARQUES, J. **Livro Branco das Doenças Raras e dos Medicamentos órfãos em Portugal**. Lisboa: Associação Portuguesa de Bioindústrias P-BIO, 2019. Cap. 6. P. 155-176. ISBN: 978-989-20-9744-2.

MORAES, Mariana Fonseca Ribeiro Carvalho de. **A importância da implementação de uma política nacional efetiva de doenças raras**. 2019. 117 f. Dissertação (Mestrado em Administração pública). Instituto Brasiliense de Direito Público, Brasília, 2019. Disponível em <https://repositorio.idp.edu.br/handle/123456789/2571>. Acesso 26 nov. 2020.

SANTOS, C. S. *et al.* Identificação de doenças genéticas na Atenção Primária à Saúde. **Revista Brasileira de Medicina de Família e Comunidade**, Rio de Janeiro, v. 15, n. 42, 2020. Disponível em: <https://rbmfc.org.br/rbmfc/article/view/2347>. Acesso em 10 de out. de 2020.

SIMÕES, M.; LESSA, F; FAGUNDES, M. J. D. Política Nacional para pessoas com Doenças Raras: Desafios de Implementação e Incorporação de Tecnologias no SUS-Sistema Único De Saúde. **Jornal Brasileiro de Economia da Saúde**, Porto Alegre, supl(1), 2014. Disponível em: <https://portaldeboaspraticas.iff.fiocruz.br/wp-content/uploads/2020/08/58-jbes-doencas-raras.pdf>. Acesso em 10 de out. 2020.

WIEST, Ramon. **Ensaio sobre economia da saúde: doenças raras e diabetes Mellitus-teoria e evidências**. (2014). 199 f. Dissertação (Mestrado em Economia). Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Porto Alegre, 2014. Disponível em <https://www.lume.ufrgs.br/handle/10183/109282>. Acesso em 26 nov. 2020.

*C*

*A*

*P*

*Í*

*T*

*U*

*L*

*O*

**2**

## **POR UMA CULTURA DE INCLUSÃO SOCIAL EM DOENÇAS RARAS NO SUS**

Aline Ximenes Fragoso<sup>1</sup>, Angela Maria Caulyt Santos da Silva<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Bióloga. Especialista em Análises Clínicas, Docência e Gestão no Ensino Superior. Mestre em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local. Atua como Coordenadora Pedagógica e Docente na Faculdade MULTIVIX.

<sup>2</sup> Assistente Social. Especialista em Políticas e Práticas Sociais em Saúde. Especialista em Terapia Familiar Sistêmica. Mestra e Doutora em Educação. Professora Adjunta do Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local – EMESCAM. E-mail: [angelacaulyt@yahoo.com.br](mailto:angelacaulyt@yahoo.com.br). Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-1028-4265>

## RESUMO

A política pública de saúde específica às Doenças Raras não garante o tratamento adequado para a melhoria da qualidade de vida dos usuários. Objetivou-se descrever sobre percepções dos profissionais e dos usuários acerca do tratamento, inclusão social e mudanças necessárias ao bem-estar do indivíduo com Doenças Raras. Pesquisa qualitativa e empírica com levantamento bibliográfico, realização de entrevista semiestruturada e análise de conteúdo dos dados coletados. Mediante amostragem aleatória, participaram 24 pessoas nomeadas por cores: oito profissionais do Ambulatório de Genética e de Fibrose Cística do serviço Referência em Genética no Espírito Santo e 16 adultos familiares/responsáveis por crianças residentes no estado, entre zero e cinco anos de idade, com alguma Doença Rara. Os resultados direcionam reflexões sobre a garantia das políticas públicas para o atendimento das Doenças Raras, principalmente no que se refere à implantação de Centro de Referência em todo país, podendo oferecer longevidade e bem-estar, evitando anos de sofrimento e angústia aos usuários e aos seus familiares. Conclui-se que é dever do Estado garantir os princípios do Sistema Único de Saúde, acesso e permanência com inclusão social aos serviços públicos de saúde, uma vez que essas doenças, em geral, são graves, crônicas e podem acarretar a morte. Isso requer mudanças que priorizem a realidade dessa população enquanto sujeitos de direitos. A desarticulação entre a formulação e a execução das ações de saúde tem dificultado estabelecer diretrizes e normas técnicas, compromete o desenvolvimento e o bem-estar, além de elevar as morbidades destes indivíduos.

**Palavras-chave:** Políticas Públicas de Saúde. Doenças Raras. Inclusão Social.

## INTRODUÇÃO

**A** pesar da existência de política pública de saúde para as Doenças Raras, o tratamento adequado para cada doença tornou-se um empecilho para a melhoria da qualidade de vida destes usuários.

Neste capítulo, objetivou-se descrever sobre o tratamento a partir das percepções dos profissionais e dos usuários, além de tratar da inclusão social e das mudanças necessárias ao bem-estar do indivíduo com Doenças Raras.

A metodologia da pesquisa se constituiu de três etapas distintas: levantamento bibliográfico, elaboração e aplicação de formulários de entrevista semiestruturada e verificação dos dados produzidos por meio de análise de conteúdo. Utilizou-se amostragem aleatória, 24 pessoas, sendo oito profissionais do sexo feminino e integrantes do a saber: geneticista, fisioterapeuta, gastroenterologista, pneumologista, enfermeira, nutricionista, farmacêutica e assistente social, que prestam serviço no Ambulatório de Genética e de Fibrose Cística do serviço pesquisado, que é uma Referência em Genética no Estado do Espírito Santo. Além disso, foram realizadas entrevistas com 16 adultos familiares/responsáveis por crianças residentes do estado do Espírito Santo, na faixa etária de zero a cinco anos que possuíam alguma Doença Rara.

O Estado democrático brasileiro e a sociedade investem na garantia de direitos sociais e humanos, com a construção de políticas públicas, num processo gradativo de inclusão social que para Mazzotta e D'Antino, (2011) é a participação ativa do indivíduo na vida social, econômica e política, assegurando o respeito aos seus direitos. A Constituição Brasileira de 1988 define saúde: “direito de todos e dever do Estado. Cabe ao Estado a tarefa de garantir a saúde para todos, por meio de políticas sociais e econômicas”.

A Lei 8.080, de 19 de setembro de 1990 – Lei Orgânica do Sistema Único de Saúde – dispõe sobre as condições para promoção, proteção e recuperação da saúde e respaldam os princípios do Sistema Único de Saúde (SUS): integralidade, equidade e universalidade. No propósito do SUS, ser universal é preciso desencadear um processo de universalização, isto é, um processo de extensão de cobertura dos serviços, de modo que venha a torná-los acessível a toda população, eliminando barreiras jurídicas, econômicas, culturais e sociais que se interpõem entre a população e os serviços (TEIXEIRA, 2011).

A equidade se refere à necessidade de se “tratar desigualmente os desiguais” de maneira a se alcançar a igualdade de oportunidades de sobrevivência, de desenvolvimento pessoal e social entre os membros de uma dada sociedade. Em saúde, as desigualdades sociais se apresentam como desigualdades diante do adoecer e do morrer, reconhecendo-se a possibilidade de redução dessas desigualdades, de modo a garantir condições de vida e saúde mais iguais para todos (TEIXEIRA, 2011).

Na universalização do direito à saúde, a equidade está de maneira estreita e vinculada às mudanças das políticas de saúde no interior de um processo de alteração da relação do Estado com a sociedade, o que vale dizer, da alteração do sistema de poder no país (NUNES, 1999). Para Teixeira (2011), a noção de integralidade diz respeito ao leque de ações possíveis para a promoção da saúde, prevenção de riscos e agravos e assistência a doentes, implicando a sistematização de práticas que vêm sendo desenvolvidas para o enfrentamento dos problemas e o atendimento das necessidades de saúde.

As Doenças Raras são caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e de sintomas que variam não só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa pela mesma condição (WIEST; BALBINOTTO-NETO, 2010). Em geral, são crônicas, progressivas, degenerativas e, havendo casos de serem incapacitantes, afetam a qualidade de vida do paciente. O diagnóstico das Doenças Raras é difícil e demorado, o que leva os usuários a ficarem meses ou mesmo anos aguardando o resultado. Tal tempo é associado a inúmeros serviços de saúde, em que os pacientes são submetidos algumas vezes a tratamentos inadequados até que obtenham o diagnóstico definitivo (BRASIL, 2014).

O Brasil possui políticas públicas delineadas que garantem o direito ao tratamento das Doenças Raras como são as Portarias nº 199/2014 - Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras do SUS. No Espírito Santo, temos a Portaria 027-R/2014 referente à implantação de uma Rede de Atenção em Genética Médica e Atenção Especializada para as Doenças Raras. No entanto, a demora na efetivação dessas políticas transparece quando alguns medicamentos apenas são ofertados pelo sistema público de saúde mediante Portarias especiais (BRASIL, 1995; 2001; 2014; ESPÍRITO SANTO, 2014) e a própria política vai de encontro a questões bioéticas que envolvem temas como equidade, recursos escassos e reserva

do possível<sup>1</sup>

Nos últimos anos, Pinto *et al.* (2019) destacam que houve um interesse maior em diversas vertentes, sobretudo na ampliação dos investimentos em pesquisa que têm sido alavancados pela introdução de mecanismos regulatórios e incentivos econômicos. Inclusive, as colaborações entre o setor público e a indústria farmacêutica, associações de pacientes e pesquisadores também têm potencializado os avanços no campo das Doenças Raras.

A ocorrência de “variação” natural ou genética expressa em “diferenças” individuais, advindas da interação de processos sociais e biológicos, produz “diversidade” nos espaços coletivos sociais e “desigualdades” nas populações humanas. Por sua vez, estruturas sociais, processos políticos perversos e políticas de governo sem equidade geram desigualdades relacionada à renda, à educação e à classe social, portanto “inequidades”, correspondendo à injustiça social (ALMEIDA, 2011).

A inclusão social é um conjunto de meios e ações que combatem a exclusão aos benefícios da vida em sociedade, provocada pela falta de classe social, origem geográfica, educação, idade, existência de deficiência ou preconceito racial e sexual (STAINBACK; STAINBACK, 1999). A limitação das pessoas não diminui seus direitos, porque são cidadãos e fazem parte da sociedade como qualquer outro indivíduo (GODOY *et al.*, 2000).

Na falta de uma estruturação pública adequada para o tratamento de Doenças Raras, a sociedade vocaliza suas demandas nos espaços participativos do SUS e com isso pressiona o Estado a aperfeiçoar o tratamento dessas doenças em respeito aos princípios da universalidade e integralidade (AITH *et al.*, 2014). No Brasil, há urgência em efetivar as políticas públicas para criação de maior quantidade de Centros de Atenção às Doenças Raras, até mesmo porque esse tipo de enfermidade, por sua importância social, requer do Poder Público uma atenção diferenciada, por meio de financiamento, para garantir o atendimento à esta população.

---

1 A teoria da reserva do possível não se refere direta e unicamente à existência de recursos materiais suficientes para a concretização do direito social, mas à razoabilidade da pretensão deduzida com vistas a sua efetivação, ou seja, a decisão por uma ou outra possibilidade deve ser tomada mediante a ponderação dos bens e interesses em questão, segundo critério da proporcionalidade (MÂNICA, 2007).

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras<sup>2</sup> (Portaria nº 199/2014, descrita na íntegra no Capítulo 1), no Brasil, define diretrizes quanto à oferta de tratamento para indivíduos afetados por Doenças Raras no SUS. Ela surgiu como consequência de um grande esforço e pressão dos cidadãos, com o objetivo de reduzir a mortalidade e morbidade por indivíduos com Doenças Raras. O projeto define um plano anual de ações, apoio financeiro e logístico, e ainda prevê a criação de um banco de dados nacional (importante para facilitar o acesso a drogas de alta custo e a testes genéticos, por exemplo) e a criação de centros de referência para o tratamento. Dessa forma, esses centros devem ser capazes de avaliar os usuários, realizar o tratamento, os testes genéticos, os procedimentos e o diagnóstico e oferecer aconselhamento genético (PASSOS-BUENO, 2014).

Desde a publicação da Portaria nº 199/2014, observa-se uma clara limitação geográfica dos Serviços de Referência. Há somente sete hospitais habilitados, localizados nos estados de São Paulo, Pernambuco, Goiás, Rio de Janeiro, Paraná e Rio Grande do Sul, além do Distrito Federal. Além de não compreenderem todas as regiões do País, as instituições habilitadas não se encontram, em alguns casos, na capital daquele estado, o que dificulta o acesso dos pacientes (INTERFARMA, 2018).

Interfarma (2018) ainda ressalta que gargalos estruturais ainda se mantêm e precisam ser endereçados para garantir o cuidado integral, como a estruturação consistente e ampla para centros especializados, a evolução no processo de elaboração e publicação dos protocolos clínicos que definem o tratamento de Doenças Raras como prioritário e a superação dos desafios regulatórios relacionados aos medicamentos órfãos, que aumentam a judicialização e causam danosos custos sociais e econômicos às famílias e ao País.

Sendo assim, as Doenças Raras apresentam um amplo número de sintomas e de sinais, por conseguinte, há uma vasta lista de encaminhamentos médicos. A partir do diagnóstico, o usuário permanece realizando o acompanhamento com médicos especialistas como geneticista, cardiologista, endocrinologista, dentre outras especialidades.

<sup>2</sup> A política adota a mesma definição da Organização Mundial de Saúde para as Doenças Raras que afetam 65 de 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

Segundo Rechmann e Magalhães (2018), as instâncias gestoras do SUS preveem a dispensação gratuita de medicamentos excepcionais. Todavia, em virtude do alto custo a que estão associados, o fornecimento desses medicamentos tem ocorrido de forma irregular, por vezes sendo suspenso sem previsão de retorno.

Diante dessa falha na assistência farmacêutica estatal, verifica-se que os portadores de Doenças Raras têm ajuizado demandas pleiteando-os, com fundamento no direito à saúde. Além disso, muitas das Doenças Raras ainda não apresentaram medicamento na lista do SUS, assim tratamentos alternativos são sugeridos de forma a aumentar a perspectiva e qualidade de vida do usuário.

Os tratamentos ofertados, mesmo que em menor quantidade, são a fisioterapia, acompanhamento nutricional, fonoaudiólogo, equipamentos especializados, além do próprio medicamento, quando existente. O problema existente para a realização do tratamento começa quando há dificuldade em se conseguir uma consulta com especialidades médicas como o neurologista, oftalmologista, dentre outros, além da falta de medicamentos, dentre outras dificuldades citadas na subcategoria anterior, as quais levam os responsáveis por essas crianças a buscar auxílio na rede particular ou em entidades filantrópicas. Segundo um dos depoimentos, a espera é grande e, se os próprios não buscam e insistem no tratamento adequado no serviço de saúde pública ou privada, sua filha não teria o desenvolvimento atual:

*[...]Ela faz fisioterapia, fonoaudiólogo, terapia ocupacional, nutricionista... Mas os que são difíceis são o neurologista e o ortopedista, já que a criança com Prader Willi, precisa desse acompanhamento por conta da elasticidade. E nada disso conseguimos na rede pública. Tivemos que recorrer à rede privada. Porque hoje, se a gente fosse procurar um neurologista no Estado, demoraria mais de um ano. Aqui não tem nem agenda para o ano que vem. Nem a endocrinologista, de três em três meses, eu não consegui marcar pra minha filha. O acompanhamento quase que não existe e, se os pais não buscarem recursos e às vezes lugares filantrópicos ou voluntariado, não conseguem fazer o tratamento”.*

Entendendo que 80% das Doenças Raras são de etiologia genética, sendo 75% se manifestando entre zero e cinco anos de idade, essa doença contribui ainda de forma significativa para a morbimortalidade nos primeiros 18 anos de vida. Indicadores tão perversos como esses, tornam evidente a necessidade de se pensar uma política de assistência que garanta um futuro melhor, inserção social para essas crianças e para seus cuidadores, em geral familiares, que abandonam todas as atividades para assumir exclusivamente este papel (INTERFARMA, 2013).

Outro problema é perceptível para aqueles que moram em cidades menores, onde, para conseguir o tratamento necessário para a manutenção da qualidade de vida do seu filho, os pais precisam recorrer à iniciativa privada, como citado no depoimento:

*[...] ele faz fisioterapia todos os dias. Mas faz pelo plano de saúde. Porque onde eu moro é difícil, ainda mais todo dia. O lugar que teria disponibilidade duas vezes por semana é tão longe que o que eu ia gastar indo para lá, é o que eu gasto no plano.*

Os profissionais demonstraram desconforto quanto ao atendimento e à disponibilidade de meios e de recursos para o encaminhamento ao tratamento dos usuários, uma vez que há necessidade de atendimento multidisciplinar. Como ressaltam Horovitz *et al.* (2006), a Genética Médica é multidisciplinar em essência, assim como colaborativa. Dessa forma, o atendimento se torna demorado, na tentativa de acolher a todos conforme preconizados nos protocolos, como na fala da enfermeira descrita abaixo:

“Nós, da Equipe de Fibrose, estamos conseguindo trabalhar com hora marcada. Mas os usuários ainda esperam um pouco, porque às vezes demora 2h e meia uma consulta, mas isso varia de usuário para usuário. Não dá para saber. Além disso, o número de consultórios é limitado. É uma disputa para ver quem vai usar para atender os usuários...”

Abaixo, a gastroenterologista complementa a narrativa da enfermeira:

*“Geralmente atendemos em equipe. O ideal seria que cada um tivesse a sua sala, mas a gente tenta adaptar em uma sala só mesmo. Nos dividimos em especialidades para tentar dar um suporte mais completo.”*

A falta de estrutura eficaz de atendimento aos usuários com Doenças Raras sobrecarrega o sistema de saúde. Médicos, enfermeiros, fisioterapeutas e outros profissionais da saúde já são mobilizados no tratamento das complicações das Doenças Raras e durante o período de busca por diagnóstico, porém esses esforços ocorrem de maneira difusa e pontual. A execução das políticas oficiais aperfeiçoaria o trabalho dessas equipes que, com as diretrizes estabelecidas pelo Programa, pode se tornar mais focada e com maior grau de resolubilidade (INTERFARMA, 2018).

A geneticista ainda aponta outra questão, que é a necessidade de exames complementares e para diagnóstico, mas a inexistência do serviço e disponibilidade no serviço pesquisado, como expressado no depoimento abaixo:

*“O usuário vem ao Hospital, agenda a consulta com a gente, na data marcada fazemos a consulta e encaminhamos a especialistas e exames específicos quando necessário. Radiografia e os exames laboratoriais de rotina, nós não temos dificuldade em realizar, até porque temos o laboratório aqui dentro do Hospital. Ressonância, densitometria óssea, audiometria, exames mais especializados desse tipo são mais complicados para conseguir”*

A Interfarma (2018) reforça a necessidade de Unidades de Atenção Especializada e Reabilitação além de mais Centros de Referência espalhados pelo país, dotados com profissionais qualificados e especialistas, cuja função é fundamental para garantir a realização de diagnóstico precoce e preciso e para o correto monitoramento e avaliação da evolução clínica dos usuários. Os profissionais buscam fazer o máximo para dar aos usuários o atendimento necessário conforme informa a nutricionista: *“[...] a gente se vira como pode. Por menos estrutura que temos, sempre damos um jeitinho, então não é um serviço ótimo, mas fazemos o que está ao nosso alcance”*.

Horovitz *et al.* (2006) também observam a dificuldade do estabelecimento de serviços de genética, mesmo em ambientes de ensino, nos quais quase metade tem seu atendimento clínico em genética vinculado a outras áreas (pediatria, clínica médica ou endocrinologia). Nessas instituições, muitos dos que atuam na especialidade acabam fazendo-o como “desvio de função”, acumulando outras atribuições, desperdiçando parte da capacidade que os diferencia e que poderia ser mais bem aproveitada. O serviço para os profissionais não é em tudo ruim. Há recompensa segundo a fala da Assistente Social:

*“É uma motivação muito grande quando eu vejo que a minha atuação está trazendo benefícios para esses usuários, fazendo alguma diferença na vida dessas pessoas”.*

Embora existam necessidades que precisam ser supridas ainda pelo sistema de saúde, todos os usuários qualificam o atendimento como “muito bom”, “ótimo”, “não tenho o que reclamar” e, mais especificamente, um usuário diz: “Sempre fui muito bem atendido. Excelente. Me surpreendeu muito”. Além disso, não houve reclamações quanto aos profissionais, apenas elogios: “atenciosos”, “excelentes”. *“Aqui é perfeito. Me traz segurança. Porque tivemos um medo inicial. Depois da primeira consulta, já ficamos mais seguros, conscientes dos problemas que podemos ter, as dificuldades”.*

Tendo em vista a carência do usuário, o déficit de profissionais, insumos e uma estrutura adequada são necessários artifícios e conhecimento para se conseguir, por meio dos direitos constitucionais, o que lhe é necessário. Por exemplo, citamos que, para atuar nos programas, é exigido do assistente social, conforme Cavalcanti e Zuco (2009, p. 78), “um olhar interdisciplinar e, portanto, a superação da fragmentação do saber e das práticas profissionais”. Além disso, os autores ainda citam que “à interdisciplinaridade do trabalho, soma-se a necessidade de ações intersetoriais, pois as demandas dos usuários não são, em muitos casos, plenamente respondidas com o acesso à política de saúde”.

Quando se refere à inclusão social e, de certa forma, ao cumprimento dos princípios estabelecidos pelo SUS, verificamos a narrativa da Assistente Social sobre a percepção de uma mãe de usuário com Doenças Raras: *“Ouvi de uma mãe outro dia que a inclusão é uma ilusão, porque a realidade é muito diferente do que falam. Aí vejo o quanto é frustrante para eles”*. As famílias de usuários com esse tipo de acometimento necessitam de maior atenção por parte do governo.

A pneumologista relata seu ponto de vista: *“Tudo o que eu vejo de Doenças Raras, com exceção da Fibrose Cística aqui no Espírito Santo, que está um pouquinho mais estruturado, é a partir de medidas judiciais. Dessa forma, acredito que, se eles precisam conseguir qualquer coisa a partir de medida judicial, isso não é inclusão em política pública. Posso estar enganada na minha santa ignorância. Mas se tiver que pegar um papel com um juiz para poder comprar um remédio, ele não está incluído”*.

É preciso pensar em como promover a inclusão social usando a categoria equidade, não tratando de forma igual pessoas desiguais, e criar programas que privilegiem os grupos populacionais mais desprovidos, na tentativa de lhes favorecer o acesso aos serviços. Esse deve ser o objetivo fundamental para as políticas públicas de saúde (MARSIGLIA; SILVEIRA; CARNEIRO JUNIOR, 2005). Do ponto de vista dos responsáveis, 13 dos 16 se sentem incluídos, e o restante alega que *“às vezes faltam algumas coisas que a gente precisa, então ele deixa a desejar”*.

Outro usuário faz uma importante reflexão: *“[...] até o momento, eu não procurei saber dos meus direitos, algumas coisas que conseguimos foram por conta de pesquisa que fizemos. Como eu não procurei saber sobre os direitos, a legislação, não tenho como lutar por eles. Mas o serviço deixa a desejar. A grande verdade é que o Estado não dá um suporte. As famílias que têm uma criança com uma Doenças Raras não têm suporte, não têm aquela devida atenção. A não ser quando vão para a mídia”*.

Ao serem abordados quanto à participação em algum grupo ou ONG que discute e tenta encaminhar os desafios dessa população, nenhum deles participava, muitos por morar no interior do estado e porque as reuniões do grupo são realizadas em Vitória. No entanto, muitos deles utilizam os serviços

da APAE, devido ao restrito número de funcionários e em consequência de atendimentos fornecidos no serviço pesquisado. Dessa forma, são estabelecidas parcerias com entidades privadas como a Confederação Nacional das Cooperativas Médicas (UNIMED) e órgãos como a APAE, Centro de Reabilitação Física do Espírito Santo (CREFES), Centro Regional de Especialidades (CRE), que realizam parte do acompanhamento e tratamento dos usuários com Doenças Raras.

Outro usuário relata sua percepção: *“[...] frequentamos a APAE para fazer a fisioterapia. Ela é uma grande parceira dessas pessoas. Mas nós vemos que não existe incentivo lá (por parte das políticas e governantes). A APAE de Vila Velha, se você visse o ambiente a qual aqueles profissionais trabalham, é precário. E são pessoas capacitadas, importantes para a gente. É uma associação a qual o governo não está nem aí, ele apenas encaminha pra lá. É um lugar meio que esquecido pelo governo”*.

Na expectativa pela melhora dos serviços de saúde, na busca pelo mínimo necessário ao atendimento a esses usuários, muitas são as sugestões citadas pelos profissionais e familiares, dentre elas, um usuário relata: *“[...] precisa parar de faltar os medicamentos. Porque quem precisa usar esse medicamento é que sente quando falta”*; o outro rebate: *“acho que deveria ter um local especial, com estrutura melhor e mais adequada, tanto para o usuário como para os profissionais”*, e para outro usuário, *“[...] deveria ter outros centros de fisioterapia. Pelo menos um em cada município, para ficar mais perto”*. Dentre os profissionais, 90% acreditam que a estrutura adequada é a maior mudança necessária.

A fisioterapeuta cita um importante fator de mudança: *“Acho que precisa haver conscientização, conhecimento. Por exemplo, a Síndrome de Down, há alguns anos, o que era? E o que é hoje? E mostrar a esse usuário que ele é capaz, como qualquer outro. Ele tem um erro genético, pode ser grave ou nem tanto, porém é uma criança capaz apesar da limitação.”*

Enquanto a Pneumologista complementa: *“Primeiro eu acho que os usuários com Doenças Raras deveriam se organizar em associações, para poder exigir tudo o que lhes é de direito. Criando protocolos, organizando equipes e fazendo valer, por meio de documento, todas as suas necessidades, toda a estrutura e a medicação necessária para se ter uma qualidade de vida, já que a maioria não tem cura, apenas controle, tratamento. Não dá*

*para esperar que eles se preocupem com esses usuários, porque será bem improvável, já que são doenças ditas raras, então, nenhuma pessoa pública vai dar importância a isso. Tem que partir das famílias, se organizarem, para ter força para poder exigir, montar protocolo de atendimento, e, a partir disso, exigir a compra dos medicamentos de forma padronizada. Além disso, instalar seus centros de referência, com o atendimento que eles precisam. As pessoas com Doenças Raras precisam ter um grupo, uma força, uma representatividade”. Por fim, a geneticista resume: “[...] é preciso organizar as redes. Colocar realmente essas Portarias para funcionar. Porque a Portaria é ótima, é esclarecedora, é bem completa. Só que a gente não consegue colocar para funcionar. Por falta de ação do Governo, dos governantes.”.*

Prestar assistência adequada aos usuários com Doenças Raras significa pôr em prática a política combinando cuidados e tratamento por um lado e oferta de medicamentos por outro. Na prática, esse binômio requer a organização de uma rede de serviços que mescle tratamentos e medicamentos de alto teor tecnológico com procedimentos de baixa complexidade.

Dessa forma, é esperado que sejam supridas as principais necessidades dos usuários, como ter diagnóstico preciso e precoce, profissionais qualificados, infraestrutura condizente com as diferentes necessidades de saúde dos usuários, acesso a medicamentos e acompanhamento dos tratamentos ministrados (INTERFARMA, 2013).

Como já abordado por Horovitz *et al.* (2006), a necessidade de uma perspectiva multidisciplinar na saúde é urgente. A disponibilidade de um número razoável de profissionais que atendam à demanda do serviço pesquisado é evidente frente à necessidade crônica desses pacientes. Além disso, o acesso aos insumos e aos medicamentos para o tratamento e uma estrutura adequada são cruciais para a qualidade de vida de qualquer usuário no que tange o princípio da integralidade do SUS.

A equidade de oportunidades de sobrevivência, de desenvolvimento pessoal e social entre os usuários ainda é bastante deficitária. Ao necessitar de um serviço ou medicamento específico, o usuário precisa aguardar por um longo período até que consiga sua realização. Dessa maneira, as medidas judiciais se tornaram forte instrumento para sua obtenção. Um importante ponto a ser ressaltado é que as políticas de inclusão social devem ser desenvolvidas com efetiva participação da sociedade para melhorar as condições de vida da população e por consequência de saúde, visando à

solução das desigualdades (SILVA, *et al.*, 2009).

Apenas com a união dos usuários frente aos desafios vivenciados, na tentativa de exigir seus direitos construindo ou reestruturando a legislação existente, é que passarão a ter um acesso igualitário. A equidade, por outro lado, também pode ser vista na humanização dos profissionais que atendem no serviço pesquisado. Mesmo na adversidade e imprevisto, tais profissionais são elogiados por todos os entrevistados, mostrando-se disponíveis, competentes e interessados.

A integralidade diz respeito ao leque de ações possíveis para a promoção da saúde, prevenção de riscos e agravos e assistência a doentes. Acreditamos que esse princípio é o mais problemático, ao analisarmos o acesso quanto à informação tanto do profissional quanto do usuário, além da disponibilidade e utilização de insumos e serviços. Um modelo dito como “integral”, dispõe de estabelecimentos, unidades de prestação de serviços, tais quais estariam em um Centro de Referência, com pessoal capacitado, uma equipe multidisciplinar, na busca de ações de diagnóstico, tratamento e reabilitação, dentre outros.

Nesse sentido, a falta de acesso aos serviços não fere apenas o direito do cidadão à assistência, mas também ameaça a integridade da saúde desse cidadão, pois, desmotivado pela demora do sistema, acaba desistindo do tratamento (MILBRATH *et al.*, 2009). Portanto, a atenção à saúde é exercida no Brasil pelo SUS e deveria garantir a saúde nos termos de equidade, universalidade e igualdade.

Entretanto o setor público vem expondo suas iniquidades, que, submetidas a constantes críticas e inequívocos exemplos de ineficiência, serviram como grande atrativo para os planos de saúde privados ampliar sua atuação no mercado (PIETROBON; PRADO; CAETANO, 2008).

Concorda-se com Interfarma (2018) ao concluir que ainda se faz necessária uma política nacional forte e expressiva diante das regulações atuais, que desconsideram as especificidades dos medicamentos órfãos, afetando o acesso a tratamentos e impactando negativamente a saúde e a qualidade de vida dessas pessoas.

Também se entende que o Estado tem como dever promover o acesso ao tratamento, como previsto nos princípios da integralidade, da universalidade e da igualdade na Constituição Federal de 1988. Ao tratarmos das Doenças Raras, esses princípios são de grande valia quando nos referimos ao acesso a serviços públicos de saúde, já que essas doenças normalmente são graves, crônicas e podem acarretar a morte do usuário. Isso requer reflexões para mudanças que priorizem a realidade dos sujeitos de direitos.

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Portanto, os princípios do SUS são a base legal para a garantia de direitos no sistema de saúde. Apesar de atender de forma universal, com igualdade e em todos os níveis de atenção, os usuários podem e devem reivindicar seus direitos quando se sentirem violados.

Observamos que, no âmbito das políticas públicas para as Doenças Raras, o objetivo é o efetivo acolhimento e o atendimento de forma integral a essas pessoas e aos seus familiares. No entanto, existem lacunas entre as normas existentes e a realidade do sistema de saúde brasileiro.

Por fim, a desarticulação entre a formulação e a execução das ações de saúde tem dificultado o estabelecimento das diretrizes e normas técnicas, atrasando o desenvolvimento e o bem-estar, além de elevar as morbidades desses indivíduos. Os resultados da pesquisa direcionam reflexões sobre a garantia das políticas para o atendimento das Doenças Raras, principalmente no que se refere ao Centro de Referência por todo país, oferecendo, dessa forma, longevidade e bem-estar para esses usuários, além de evitar anos de sofrimento e angústia pelos usuários e familiares.

## REFERÊNCIAS

AITH, F.; BUJDOSO, Y.; NASCIMENTO, P. R.; DALLARI, S. G. Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política pública de Doenças Raras e da incorporação tecnológica. **Revista de Direito Sanitário**. São Paulo, v.15, n.1, 2014. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/rdisan/article/view/82804/85759>. Acesso em 10 de out. 2020.

ALMEIDA, Naomar. **O que é saúde?** Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2011. ISBN: 978-85-7541-220-6.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diretrizes para atenção integral às pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

CAVALCANTI, L. F.; ZUCO, L. P. Política de saúde e serviço social. *In* REZENDE, I.; CAVALCANTI, L. F. **Serviço Social e Políticas Sociais**. 3. ed. Rio de Janeiro: Editora UFRJ, 2009. ISBN: 9788571083097.

GODOY, A. *et al.* **Direitos das pessoas com deficiência cartilha da inclusão**. Reproduzida, com adaptações e atualizações, mediante autorização, da Cartilha da Inclusão editada pela PUC-MG, elaborada em novembro de 2010. Disponível em: <http://www.prt22.mpt.gov.br>. Acesso em 3 nov. 2015.

HOROVITZ, D. D. G; CARDOSO, M.H.C.A.; LLERENA, J.C.J.; MATTOS, R.A. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: características do atendimento e propostas para formulação de políticas públicas em genética clínica. **Cadernos Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 22 n.12, 2006. Disponível em <https://www.scielo.br/pdf/csp/v22n12/09.pdf>. Acesso em 10 de out. 2020.

INTERFARMA (Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa). **Doenças Raras: Contribuições para uma Política Nacional**, São Paulo, v. 5, 2013.

INTERFARMA (Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa). **Doenças Raras: A urgência do acesso à saúde**, São Paulo, 2018.

MÂNICA, F. B. Teoria da Reserva do Possível: Direitos fundamentais a prestações e a intervenção do poder judiciário na implementação de políticas públicas. **Revista Brasileira de Direito Público**, Belo Horizonte, v. 1, n. 18, 2007. Disponível em: <https://portaldeperiodicos.unibrasil.com.br/index.php/cadernosdireito/article/view/2580/2153>. Acesso em 10 de out. 2020.

MARSIGLIA, R. M. G.; SILVEIRA, C.; CARNEIRO JUNIOR, N. Políticas Sociais: desigualdade, universalidade e focalização na saúde no Brasil. **Saúde e Sociedade**, v. 14, n. 2, 2005. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/sausoc/v14n2/08.pdf>. Acesso em 10 de out. 2020.

MAZZOTTA, M. J. S.; D'ANTINO, M. E. F. Inclusão Social de Pessoas com Deficiências e Necessidades Especiais: cultura, educação e lazer. **Saúde & Sociedade**, São Paulo, v. 20, n. 2, 2011. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/sausoc/v20n2/10.pdf>. Acesso em 20 de out. 2020.

MILBRATH, V. M.; AMESTOY, S. C.; SOARES, D. C.; SIQUEIRA, H. C. H. Integralidade e acessibilidade no cuidado à criança portadora de paralisia cerebral. **Acta Paulista de Enfermagem**, v. 22, n. 6, 2009. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/ape/v22n6/a05v22n6.pdf>. Acesso em 20 de out. 2020.

NUNES, E. **Saúde como direito e como serviço**. 2 ed. São Paulo: Cortez, 1999. ISBN: 9788524903137.

OLIVEIRA, S. L. **Tratando de Metodologia Científica**: Projetos de pesquisa, TGI, TCC, Monografias, Dissertações e Teses. São Paulo: Pioneira Thomson Learning, 2004.

PASSOS-BUENO, M. R. *et al.* Genetics and genomics in Brazil: a promising future. **Molecular Genetics & Genomic Medicine**, v. 2, n. 4, 2014. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4113268/pdf/mgg30002-0280.pdf>. Acesso em 02 de out de 2020.

PIETROBON, L.; PRADO, M. L.; CAETANO, J. C. Saúde suplementar no Brasil: o papel da Agência Nacional de Saúde Suplementar na regulação do setor. **Revista de Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, n°.18, v. 4, 2008. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/physis/v18n4/v18n4a09.pdf>. Acesso em 02 out. 2020.

PINTO, M. *et al.* **Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda**: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. **Cadernos de Saúde Pública** [online]. v. 35, n. 9, 2019. ISSN 1678-4464. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/0102-311X00180218>. Acesso em: 8 set. 2020.

RECHMANN, I. L.; MAGALHÃES, T. A. **Direito à saúde dos portadores de doenças raras**: da ineficácia das decisões judiciais ao fortalecimento da via administrativa. ANAIS – II Congresso Internacional Direitos Fundamentais e Alteridade, Salvador, 2018.

SILVA, J. Y. B.; SANTOS, B. Z.; OLIVEIRA, R. M.; BOSCO, V. L. Desigualdades em Saúde. **Revista Sul-Brasileira de Odontologia**. v. 6, n°.4, 2009. Disponível em: <https://www.redalyc.org/pdf/1530/153012921013.pdf>. Acesso em 02 out. 2020.

STAINBACK, S.; STAINBACK, W. **Inclusão**: um guia para educadores. Trad. Magda França Lopes. Porto Alegre: Artes Médicas Sul, 1999. ISBN: 9788573075823 8573075821

TEIXEIRA, C. F. **Os princípios do Sistema Único de Saúde**. Texto de apoio elaborado para substituir o debate nas Conferências Municipal e Estadual de saúde, Bahia, 2011.

WIEST, R.; BALBINOTTO-NETO, G. **A Economia das Doenças Raras**: Teoria, Evidências e Políticas Públicas. 2010. 107f. Monografia (Graduação em Bacharel em Economia). Universidade Federal do Rio Grande do Sul-UFRGS, Porto Alegre, 2010.

*C*

*A*

*P*

*Í*

*T*

*U*

*L*

*O*

**3**

# **VIVÊNCIAS DE PAIS DE CRIANÇAS COM DOENÇAS RARAS NA BUSCA DA ATENÇÃO EM SAÚDE PARA SEUS FILHOS**

Hingridi de Souza Bayer Gomes<sup>1</sup>, Silvia Moreira Trugilho<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Nutricionista. Pós-Graduação em Gestão da Saúde, Pós-Graduação em Atenção Primária em saúde. Mestre em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local pela Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – Emescam. Graduanda em Medicina.

<sup>2</sup> Assistente Social. Mestre e Doutora em Educação. Docente do Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local, da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – Emescam. Atua na linha de pesquisa Serviço Social, Processos Sociais e Sujeitos de Direito. Possui experiência na área de Serviço Social e de Saúde. E-mail: [silvia.trugilho@emescam.br](mailto:silvia.trugilho@emescam.br). Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-6248-6056>

## RESUMO

Doenças raras é um tema presente no debate sobre atenção em saúde pública, demandando reflexões a respeito da efetivação de políticas públicas de saúde que assegurem atenção à parcela de cidadãos que, embora seja numericamente pequena, possui direito de atenção universal e integral à saúde. O texto dá atenção à realidade vivida por pais de crianças com doenças raras na busca de cuidados de saúde para seus filhos, no contexto de um município do interior do Espírito Santo, objetivando produzir reflexões acerca da linha de cuidado em saúde da pessoa com doença rara na política pública de saúde. A produção desse texto se deu a partir de depoimentos obtidos com os pais de crianças com doença rara sobre a experiência vivenciada por eles nos caminhos percorridos para a garantia da atenção em saúde para seus filhos. Os dados obtidos foram tratados por análise de conteúdo e os resultados obtidos revelaram: a expectativa dos pais pelo nascimento de um filho saudável, seguida de ansiedade e incertezas diante do diagnóstico de uma doença rara; a mudança na rotina de vida e no orçamento da família; a dificuldade vivenciada diuturnamente pelos pais na busca de atenção à saúde dos filhos para realização de exames, diagnóstico, acesso a medicamentos, seguimento e reabilitação. Conclui-se a importância da consolidação de políticas públicas de saúde na perspectiva estatal, universal, que assegurem, às pessoas com doenças raras, acesso à atenção em saúde com integralidade, como pressuposto do direito à saúde, enquanto direito social inerente à condição de cidadania.

**Palavras-chave:** Doenças raras. Política pública de saúde. Direito à saúde. Trajetórias terapêuticas

## INTRODUÇÃO

**A** doença rara é um evento em saúde caracterizado pela sua baixa assiduidade na população. Cada país define limites próprios para essa raridade, conforme sua prevalência no número de habitantes. Em Pinto et al. (2019), encontramos que os Estados Unidos da América definem o critério de 7,5 ocorrências a cada 10 mil habitantes, enquanto a União Europeia acompanha o critério de menos de 5 em 10 mil habitantes. E, segundo Aureliano (2018), as doenças raras afetam cerca de 8% da população mundial.

Silva e Souza (2015) assinalam que cerca de 7 mil doenças raras já estão definidas pela ciência, dentre as quais 80% têm causa genética, que afetam de 6% a 8% da população; no entanto, esses percentuais podem sofrer modificação à medida que os conhecimentos sobre o genoma humano aumentam. O restante transcorre de infecções bacterianas e virais, alergias ou causas degenerativas.

A maioria das doenças raras aparece no início da vida e afeta, principalmente, crianças de zero a cinco anos. Em geral, essas doenças são progressivas, crônicas, degenerativas e incapacitantes afetam a qualidade de vida das pessoas, além de acrescentar o risco de complicações que podem resultar em óbito; muitas delas não apresentam possibilidade de cura ou tratamento efetivo (AURELIANO, 2018).

O caminho percorrido pelas pessoas acometidas por doenças raras com vistas à obtenção de cuidados em saúde tende a ser longo, pois o aparecimento dos sinais e sintomas costuma acontecer ao nascer ou ainda na infância, e o diagnóstico leva anos para ser definido. Não obstante, uma grande parcela das pessoas apresenta sintomas tardios. Além disso, muitas das manifestações relacionadas a uma doença rara podem simular outras enfermidades, confundindo a avaliação diagnóstica.

Luz, Silva e Demontigny (2015) destacam que nem sempre as pessoas acometidas pelas doenças raras recebem o diagnóstico precoce e que, além disso, são poucas as opções terapêuticas, sendo raras as pesquisas científicas nessa área. Tais elementos confluem para as inúmeras dificuldades vivenciadas por pessoas com doenças raras para conseguir a atenção em saúde.

Neste sentido, para Aith et al. (2014), um assunto que requer mais atenção nos dias de hoje e que vem se tornando mote de estudos é o de como o Estado desenvolve suas responsabilidades para organizar e ampliar políticas públicas com vistas à materialização dos direitos sociais, construção e consolidação de políticas públicas universais e de uma sociedade mais democrática e igualitária, o que inclui as pessoas com doenças raras e suas demandas sociais.

Ainda, na concepção de Luz, Silva e Demontigny (2015), a existência de doenças raras é muito mais comum do que sugere o nome, constituindo-se entre 6% e 10% das doenças no mundo. Em relação ao Brasil, Silva e Souza (2015) referem que, caso se aplique o cálculo da União Europeia (6% a 8%), tem-se uma estimativa de aproximadamente 13 milhões de indivíduos acometidos com alguma doença rara. Para Aureliano (2018), estima-se que no Brasil exista entre 13 a 15 mil pessoas com alguma doença rara.

No Brasil, apesar da existência de portaria do Ministério da Saúde regulamentando a atenção às doenças raras, há ainda muito a se fazer para que pessoas com doenças raras consigam acesso ao diagnóstico precoce e tratamento de que necessitam. É fato que as pessoas com doença rara vivenciam dificuldades na atenção em saúde no que tange ao acesso e à integralidade da atenção.

Na esfera pública da saúde, a Portaria GM/MS nº 199/2014 (descrita na íntegra no capítulo 1) institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), aprova Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio (BRASIL, 2014). A PNAIPDR prevê a idoneidade de serviços de referência com o propósito de possibilitar diagnósticos que sejam, além de mais rápidos, também mais precisos, proporcionando um tratamento mais eficaz no início, com vistas à melhoria da qualidade de vida aos doentes.

Entretanto, Aureliano (2018) assinala que, para que isso ocorra, é necessário que ações e procedimentos de atenção integral sejam criados no SUS, entre os quais pode-se destacar a ampliação da lista de medicamentos ofertados, exames de DNA e aconselhamento genético. Ainda, segundo a autora, a partir da criação da política (Portaria GM/MS nº 199/2014), o SUS introduziu 11 tipos de medicamentos e 19 exames de diagnóstico, além de estruturar a rede de assistência.

Dessa forma, o tema doenças raras se traduz em uma pauta contínua no sistema de saúde (AURELIANO, 2018), invocando-nos a refletir sobre a necessidade do desenvolvimento de políticas públicas que apresentem uma regulação mais efetiva da atenção àquela pequena parcela de cidadãos que também possuem direito universal e integral à saúde.

Partindo dessas considerações iniciais, objetivamos desenvolver reflexões relacionadas à linha de cuidado de atenção integral à saúde da pessoa com doença rara a partir da vivência de alguns pais de crianças diagnosticadas com doença rara, residentes em um município do interior do estado do Espírito Santo.

## **VIVÊNCIAS E TRAJETÓRIAS TERAPÊUTICAS EM BUSCA DE ATENÇÃO EM SAÚDE**

As vivências aqui relatadas foram obtidas por meio de depoimentos concedidos por pais de crianças com doenças raras residentes em um município situado no extremo sul do Espírito Santo e retratam suas experiências subjetivas relacionadas aos caminhos percorridos, os desafios enfrentados e as estratégias desenvolvidas por eles para a garantia da atenção à saúde dos filhos.

Os depoimentos fazem parte de uma pesquisa que objetivou investigar a linha de cuidado de atenção à pessoa com doença rara, na realidade de um município do interior do estado do Espírito Santo, considerando o processo de interação de famílias de pessoas com doença rara com a rede de serviços de saúde para a realização do diagnóstico e manutenção de cuidado integral à saúde.

A partir dos registros de saúde disponíveis no município, foi possível identificar quatro famílias que apresentam criança com doença rara. Uma das famílias não aceitou participar da pesquisa, assim, participaram três famílias, representadas por três mães e um pai, das quais obtivemos os depoimentos com relatos sobre suas vivências relacionadas à situação de doença rara dos filhos, que seguem apresentados na íntegra.

**Depoimento 1: mãe de menino com Mastocitose Cutânea Difusa<sup>3</sup>, nutricionista.**

*“A gestação foi uma das melhores fases da minha vida, apesar de, no começo da gravidez, eu ter tido um descolamento de placenta. Mas depois tudo transcorreu bem e logo que meu filho nasceu foi uma felicidade. Tudo estava normal, até que, com alguns dias depois de nascido, eu e meu esposo percebemos que nosso filho apresentava alguns sintomas na pele, como coceiras e vermelhidão. Achávamos que era brotoeja, mas a situação foi só se agravando e ficamos diversos dias sem conseguir dormir. Então levamos ele ao médico pediatra que o encaminhou para uma médica dermatologista pediatra, a qual informou que poderia se tratar de uma doença rara. Mas era necessário fazer exame, então foi feita biópsia e foi diagnosticado que nosso filho tinha uma doença rara, doença essa que nunca tínhamos ouvido falar antes. E, assim, começamos o tratamento dele com o pediatra em Cachoeiro de Itapemirim e passamos a procurar outros recursos. Foi onde nossa luta estava começando. Levamos nosso filho a Vitória, Rio de Janeiro e São Paulo para avaliação com vários profissionais.*

*Como disse, nossa luta estava apenas começando. Por meses, e até anos, tivemos muitas dificuldades, pois moramos em uma cidade pequena, não conhecíamos programas de saúde nessa área aqui no município e não sabíamos de ninguém que tinha a mesma doença. Então tivemos que aprender tudo sobre a doença por parte de nossos médicos e por iniciativa nossa em estudos na literatura científica. Mas é muito difícil, por ser uma doença rara, e a maioria dos profissionais de saúde não tem conhecimento a respeito. É importante ressaltar também que hoje nosso filho necessita de tratamento contínuo com o pediatra, como relatado anteriormente, e com a dermatologista pediatra no Rio de Janeiro. Os atendimentos médicos dele atualmente são por meio de plano de saúde, mas houve momentos em que tudo era pago; e o tratamento é caro, o que dificulta mais ainda. Eu e meu esposo trabalhamos, pois precisamos pagar o tratamento, mas tem mães que precisam abandonar o serviço por seus filhos.*

3 A mastocitose é uma doença rara que se caracteriza pelo acúmulo desordenado de mastócitos na pele (mastocitose cutânea) e/ou em vários órgãos (mastocitose sistêmica), sendo que na infância a característica predominante é a forma cutânea, considerada benigna, caracterizada por lesões na pele, do tipo urticária pigmentosa ou bolhosa (FERNANDES et al., 2002; MALUF; BARROS; MACHADO FILHO, 2009).

*Penso em outras famílias que passam por situações parecidas e até piores que a nossa. O serviço de saúde pública não oferece quase nada para o tratamento na situação do nosso filho. O medicamento é fornecido em parte pelo município e a outra parte via particular. Também utilizamos o transporte do município quando temos que ir para consulta ao Rio de Janeiro. Já chegamos a procurar o judiciário devido a um medicamento importado que era caro e não tínhamos condições de comprar.*

*Hoje posso dizer que a situação está melhor. Apesar de ele tomar diversas medicações e a doença ser rara e crônica, temos visto melhora à medida que ele vai crescendo. Esperamos com fé que um dia não muito distante meu filho possa ser curado. Gostaria muito de ver nossos governantes investindo mais em políticas públicas para essas pessoas. Precisamos de capacitações para os profissionais, apoio para a família e, acima de tudo, políticas públicas mais eficazes, mesmo porque todos têm direito à saúde e todos somos iguais em direitos à saúde.”*

**Depoimento 2: pai de menino com Mastocitose Cutânea Difusa, vereador**

*“O nascimento do nosso filho foi um momento de muita ansiedade e felicidade. Ficamos muito preocupados devido ao descolamento de placenta, mas, graças a Deus, deu tudo certo. Porém, com o passar dos meses, percebi alguns sinais e sintomas de coceiras e vermelhidão. Com o passar dos dias, foi se agravando ao ponto de ficar vários dias sem conseguir dormir, tamanho era o sofrimento do meu filho. Então, após 40 dias, foi feita a biópsia e foi diagnosticada a doença e assim levei ele a Vitória, Rio de Janeiro e São Paulo em vários profissionais, quando se iniciou o tratamento.*

*Foram dias meses e anos de muita dificuldade pelo fato de ser uma doença rara e a maioria dos médicos desconheciam a doença. A principal estratégia é fé em Deus e depositar nele a nossa esperança. E hoje, com o diagnóstico confirmado, uma de nossas maiores dificuldades é a necessidade de tratamento contínuo por meio de muitos medicamentos. Boa parte da medicação é adquirida no serviço público; a outra parte, de forma particular. Em relação à consulta médica, também nos valem do plano de saúde para alguma consulta. As consultas são muito caras. Além disso, tem o cuidado necessário com a não exposição ao sol; temos buscado nos adequar a essa situação, buscando fazer com que ele possa levar uma vida normal.*

*No entanto, me entristece ver que os serviços de saúde no nosso País ainda são negligenciados em muitos pontos e precisa melhorar com extrema urgência, pois se trata de vidas que dependem de excelência nesses serviços prestados. Sem sombra de dúvida, não é nada fácil ter um filho com doença rara, pois a apreensão muitas vezes nos tira as forças, mas nunca a fé e a certeza de que Deus está no controle.”.*

**Depoimento 3: mãe, de menina com Atrofia Muscular Espinhal<sup>4</sup> (AME), servidora pública**

*“O período da gestação e do pré-natal foi tranquilo. Trabalhei normalmente até dois dias antes dela nascer; aí ganhei de cesárea, porém não tinha como saber ainda que ela tinha doença rara. A expectativa era o máximo possível. Sonhava em ter uma criança, mas nunca imaginava que teria essa dificuldade depois. Foi quando, a partir dos 6 meses, percebemos que ela tinha atraso no desenvolvimento motor. Aí fui procurar ajuda com um neurologista. O médico pediu para procurar um centro de fisioterapia, não pediu nenhum exame e disse que era normal a criança ter um pouco de atraso. Mas foram passando os meses até um ano e não descobria nada. Não se sentava, não adquiriu a marcha, aí troquei de médico. A outra médica demonstrou um interesse muito grande em ajudar. Começou a fazer uma série de exames, até que chegou a um exame de DNA que acusou a AME.”.*

*“Não conhecia ninguém com essa doença, e foi uma loucura. Procuramos ajuda em vários lugares, tanto no nosso Estado como fora. Nos sentimos isolados sem saber o que fazer. Em questão do tratamento, foi difícil, pois a médica não deu expectativa nenhuma, só a reabilitação. Foi feito fisioterapia, porque não tinha muito o que ser feito, até que, no final de 2016, surgiu um medicamento que prometia estabilizar a doença. Nesse período, conheci famílias de crianças e adultos com essa doença, por conta dessa medicação, pois não tinha muito o que se fazer. Aí, com a descoberta desse medicamento, todos começaram a falar em AME. Foi uma correria pelo medicamento. Todos queriam e aí, com a fisioterapia, para tentar estabilizar a doença, por ser uma doença degenerativa. Essa medicação iria facilitar o trabalho de fisioterapia.”.*

4 A atrofia muscular espinhal (AME) é uma doença neuromuscular degenerativa progressiva, de difícil diagnóstico e tratamento, caracterizada por fraqueza e paralisia muscular devido à perda de neurônios motores da medula espinhal e do tronco cerebral. É clinicamente classificada em: tipo I – AME aguda ou Doença de Werding-Hoffmann, de característica severa; tipo II – AME crônica, de característica intermediária; tipo III – AME juvenil ou Doença de Kugelberg-Welander, de característica branda; tipo 4 – AME adulta (BAIONI; AMBIEL, 2010).

*“Minha filha realiza toda semana a fisioterapia respiratória e motora; dois dias na semana, hidroterapia. E, se não fosse isso, acho que ele teria regredido na doença. Acho que, para nós, pais, é muito difícil, pois trabalhamos. Preciso trabalhar para dar esse suporte a ela e, também, ela não é igual a uma outra criança que vai para a escola e chega em casa e brinca de certos tipos de brincadeiras sozinha. Então é cansativo para ela e para nós, pois ela tem uma rotina totalmente diferente e às vezes a criança vê com um olhar diferente, pois não está naquele meio igual as outras crianças. Mas hoje o tratamento que ela faz é disso: fisioterapia, geneticista, neurologia para ela e, para nós, tratamento psicológico; toma medicamento.”*

*“É difícil falar do tratamento, pois na rede pública não tem muito o que se fazer a não ser reabilitação; aí busca ajuda de aconselhamento genético, de outros profissionais da área em instituição como o Sarah, no Rio de Janeiro, e agora na AACD, no Recife. Na rede pública, a no nosso município, só utiliza para fisioterapia; aí preferimos priorizar a fisioterapia na rede particular, pois faz o tratamento mais específico para AME. Na rede pública, algumas vezes, pediatria e medicação simples, mas todas as outras áreas são particulares. Apesar de agora estarmos com o tratamento adequado, no começo foi difícil e, por morar em um município pequeno, acredito que atrasou o tratamento sim. Não tivemos um suporte maior de ajuda. Nós descobrimos cedo, porém não conhecíamos ninguém que tinha a doença. Acho que, se fosse em um município maior que tivesse contato com outras famílias, acho que teria mais ajuda, mas como não conhecia e, por ser uma cidade pequena, dificultou.”*

*“Os profissionais estão preocupados em atender as pessoas que têm doenças simples. Doenças raras deveriam ser mais faladas, ter um olhar mais crítico, uma humanização melhor pelo fato do preconceito. A gente se sente sozinho, pois às vezes, como o profissional dá a notícia, ele tem que apoiar muito, porque logo de começo a família não sabe o que fazer.”*

**Depoimento 4: mãe de criança com Distrofia Muscular de Duchenne<sup>5</sup>, do lar**

*“A gestação foi boa, tudo tranquilo até o nascimento. Depois foi muito difícil. Até descobrir o problema dele, passou pelo ortopedista por três anos tratando como tendão curto. Após três anos, o neuropediatra diagnosticou a doença. A maior dificuldade que eu tive foi quando o ortopedista falou que ele precisava operar. Tive que procurar a doutora do hospital, além de prefeito e vereador. Levou dois anos para conseguir a cirurgia. Percebia que ele tinha alguma coisa de diferente, mas não sabia o que era. Com dois anos de idade tinha muita fraqueza, caía do nada; passei por pediatras e não falaram nada. Foi aí que persisti e procurei o ortopedista. Hoje ele tem que fazer fisioterapia, hidroterapia e ecoterapia. Só estou conseguindo fazer fisioterapia, porque o município não oferece o tratamento dessa doença.*

*Tenho que levar para outro município e ainda assim não consigo realizar o tratamento correto. Estou pagando as consultas com neuropediatra. O plano de saúde não cobre. Essa, para mim, seria a maior dificuldade que enfrento. A única coisa que consigo do município são os medicamentos. Estou tentando conseguir leite para ele, passado pela nutricionista, mas ainda não consegui. Referente à doença dele, só consigo as receitas no posto de saúde e os medicamentos. Está sendo bem complicado. O município deveria ter um local de tratamento adequado para as doenças raras, para nós não termos que sair do município para levar nossos filhos para o tratamento. Tem uma fisioterapeuta na Unidade Básica de Saúde, mas não tem aparelhos adequados para atender meu filho, aí tenho que levá-lo na APAE de Cachoeiro de Itapemirim.”.*

---

5 A Distrofia Muscular de Duchenne é uma doença neuromuscular, que representa a forma mais comum de distrofia muscular progressiva. Trata-se de uma doença crônica, degenerativa, incapacitante para as atividades diárias de vida, caracterizada pela deterioração muscular progressiva, sendo que nos estágios mais avançados da doença acarreta complicações cardiorrespiratórias, resultando em morte (SANTOS et al., 2006)..

## O QUE NOS REVELAM AS EXPERIÊNCIAS RELATADAS

Os depoimentos apresentados mostram com clareza a experiência vivida por pais de crianças com doença rara diante da expectativa de nascimento do filho e a busca de acesso ao diagnóstico, tratamento, seguimento e reabilitação de seus filhos. Nos relatos, os pais depoentes deixam à mostra a expectativa pelo nascimento de um bebê saudável em um primeiro momento, e a ansiedade posteriormente vivenciada diante da condição de saúde do filho. Em relação a essa realidade, Lucca e Petean (2016) fazem referência à ansiedade, angústia e incertezas que marcam tanto os pais quanto as mães, os quais estão em busca de respostas durante o período que decorre entre a percepção dos sintomas presentes nos filhos e o diagnóstico

A esse respeito, também encontramos em Luz, Silva e DeMontigny (2015) consideração a respeito do nascimento de criança com doença rara e a reação da família. Para os autores, essa situação impacta o núcleo familiar, fazendo emergir nos pais diversos sentimentos, ao mesmo tempo em que se deparam com a necessidade de assumir novas responsabilidades e de se organizar para buscar serviços sociais e de saúde que lhes ajudem a lidar com a situação.

É notável, ainda, pelos depoimentos obtidos, a dificuldade relatada pelos pais na busca de atenção à saúde dos filhos para realização de exames, diagnóstico, acesso a medicamentos, seguimento e reabilitação. Essa busca exaustiva é de igual modo registrada no estudo de Barbirato (2017), relacionado ao itinerário terapêutico vivenciado por pais de crianças em condição de doença rara e as dificuldades vivenciadas por eles para a realização do diagnóstico e acesso aos cuidados integrais de saúde para seus filhos. Sobre essa realidade itinerante, Luz, Silva e DeMontigny (2015) referem que o itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com doenças raras se converte em importante desafio na relação da família com os serviços de saúde.

Os depoimentos retratam que, após a felicidade pela chegada do filho sonhado e desejado, os pais começam a vivenciar as dificuldades para lidar com a nova situação, que acarreta mudanças por completo na rotina de vida deles. De início, as famílias não imaginam que essas dificuldades tendem a perdurar dias, meses e anos. Também nem sempre estão cientes do caminho longo e árduo a ser percorrido até a obtenção do diagnóstico de doença

rara no filho e o início de tratamento, passando depois para o acesso ao seguimento e à reabilitação.

Aureliano (2018), assim como Luz, Silva e DeMontigny (2015) reafirmam que famílias de pessoas com doenças raras vivenciaram dificuldades relacionadas ao longo tempo para a conclusão diagnóstica, na investigação dos sintomas iniciais, que eram semelhantes a sintomas comuns da infância. Em seu estudo, Barbirato (2017) descreve a vivência de um itinerário terapêutico difícil e cansativo, a falta de informação e os desencontros por parte dos primeiros profissionais de saúde consultados pelos pais, que sequer suspeitaram tratar-se de uma situação de doença rara.

Elliot et al. (2001) relatam que as doenças raras colaboram para o aumento da morbidade e mortalidade, especialmente a infantil, cujos riscos de complicações evitáveis e mortes relacionadas ao diagnóstico tardio podem abalar todo o sistema familiar da pessoa afetada. A realidade aponta que as pessoas acometidas por doenças raras nem sempre recebem o diagnóstico prévio e ainda precisam lidar com as poucas opções terapêuticas disponíveis e o alto custo dos tratamentos.

Segundo Fonseca (2014), o diagnóstico das doenças raras, por ser demorado, difícil e implicar em exames complexos e caros, nem sempre disponíveis no SUS, resulta em que as pessoas acometidas recebam o diagnóstico correto somente após um período de 5 a 7 anos de consultas, exames e trocas de médicos. Por consequência, pode acontecer de a pessoa com doença rara receber um tratamento inadequado até que obtenha o diagnóstico conclusivo, o que implica em agravos à sua saúde, em geral já bastante comprometida, além do sofrimento psíquico da pessoa afetada pela doença e de seus familiares. Soma-se a isso a necessidade de um considerável aporte de recursos familiares ou governamentais para a realização diagnóstica, que inclui procedimentos e exames de alto custo. Diante dessa realidade, muitas famílias conseguem o diagnóstico ao participarem de redes de colaboração formada entre elas, médicos e pesquisadores (AURELIANO, 2018).

Para os pais que nos cederam os depoimentos, o caminho percorrido por eles na busca do diagnóstico dos filhos foi difícil. Além disso, após essa etapa vencida, já com um diagnóstico definido, tratava-se ainda de percorrer outro itinerário longo e difícil para acesso ao tratamento (medicamentos, seguimento) e reabilitação. Mais uma vez os pais precisaram de coragem

para encarar os desafios desse novo processo em suas vidas, pois sabe-se que o tratamento da doença rara comumente acaba se tornando tardio, o que se traduz em complicações na saúde das crianças acometidas. Destaca-se que as dificuldades se dão, muitas vezes, por conta da falta de oferta de serviços necessários para o tratamento e reabilitação na rede pública de saúde, especialmente em pequenos municípios.

Após o diagnóstico da doença, os desafios e a luta diária ainda continuam. No enfrentamento aos desafios, muitas famílias acabam por recorrer a meios que estão dispostos fora do sistema público de saúde para seguir com o tratamento adequado, geralmente de alto custo e que, muitas vezes, só é possível por meios judiciais. Luz, Silva e DeMontigny (2015), assim como Pinto et al. (2019), mencionam em seus estudos que as famílias de pessoas com doenças raras, no árduo itinerário diagnóstico e terapêutico que enfrentam, ainda têm que lidar com prejuízos econômicos decorrentes dos custos que precisam arcar pela baixa atenção dada às doenças raras pelo sistema público de saúde.

Segundo Pinto et al. (2019), famílias de pessoas com doenças raras vivenciam uma carga alta de custos relacionados aos tratamentos em saúde, o que impacta significativamente no orçamento familiar. Luz, Silva e DeMontigny (2015) descrevem que, com vistas a garantir acesso ao tratamento de alto custo para seus filhos, uma das estratégias desenvolvidas por famílias de crianças e adolescentes com doenças raras é o ativismo social, por intermédio das associações representativas dessas doenças, como associações de pessoas com fibrose cística. Outra estratégia vem a ser a judicialização, sendo a luta judicial para acesso ao tratamento uma necessidade constante. E uma terceira estratégia vem a ser a participação em pesquisa em fase experimentais, na esperança de cura ou de controle da evolução da doença.

Para Denis et al. (2009), devido ao baixo predomínio dessas doenças, o desenvolvimento de tratamentos é classificado como pouco atrativo ao setor privado em termos econômicos, o que pode levar a uma situação de acesso desigual entre pacientes sofrendo de uma doença rara e aqueles que sofrem com doenças classificadas de comuns. No setor público, as dificuldades de acesso à atenção em saúde para as pessoas com doenças raras também se fazem presentes em meio a um “[...] embate entre o acesso universal à saúde e a capacidade orçamentária dos entes públicos [...]” (D’IPPOLITO; GADELHA, 2019, p. 220).

Diante dos relatos obtidos, é perceptível que as pessoas com doenças raras são atendidas no sistema público de saúde, de uma maneira ou de outra. No entanto, em geral, isso acontece de forma fragmentada, sem adequado planejamento, sem a necessária integralidade. Luz, Silva e DeMontigny (2015) mencionam que as famílias de pessoas com doenças raras geralmente são tratadas de maneira desigual, nos serviços de saúde, em relação aos outros usuários, mas isso não necessariamente decorre de preconceitos para com essas pessoas. Para as mencionadas autoras, as pessoas com doenças raras nem sempre são respeitadas nos seus direitos de acesso a serviços de saúde de qualidade, à equidade, à resolutividade e à integralidade de atenção, o que pode ser atribuído à deficiência de recursos tecnológicos nos serviços de saúde, além do despreparo de profissionais da saúde para o atendimento em situações de doenças raras.

É notável quão grande tem sido os desafios que pais de crianças com doenças raras têm passado na busca de atenção integral para as demandas de saúde de seus filhos. Mas um alento para essa demanda pode estar contido na Portaria GM/MS nº 199/2014, com a instituição da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS, a definição de diretrizes e incentivos financeiros de custeio para essa atenção.

Uma vez que a PNAIPDR prevê a habilitação de serviços de referência capacitados na realização de diagnósticos rápidos e precisos com início mais imediato de tratamentos mais eficazes, ações e procedimentos para esses fins devem ser criados no SUS, dentre os quais estão a ampliação da lista de medicamentos, a oferta de exames diagnósticos e o aconselhamento genético (AURELIANO, 2018). Iniciativas nesse sentido já podem ser observadas no SUS. Nesse processo, por exemplo, o Ministério de Saúde já vem habilitando estabelecimentos de saúde para adequá-los como serviços de referência em doenças raras e, segundo Aureliano (2018), até março de 2017 já haviam sido habilitados sete serviços de referência.

Assim, reiteramos a importância do desenvolvimento contínuo de estratégias dirigidas à consolidação das políticas públicas de saúde na perspectiva estatal, universal e democrática, que se conformem por meio de ações, serviços e programas efetivos no sentido de assegurar às pessoas com doenças raras acesso à atenção em saúde com integralidade, como pressuposto do direito à saúde, enquanto direito social inerente à condição de cidadania

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

As doenças consideradas raras compõem uma experiência de inúmeros desafios para aqueles que por elas são acometidos, seus familiares e mesmo para os profissionais e serviços de saúde. A busca pelo diagnóstico precoce, tratamento adequado e qualidade de vida são alguns dos elementos que compõem o processo de luta diária de pais de crianças com doenças raras para a garantia do direito à saúde e à vida dos seus filhos.

No sistema público de saúde, a Portaria 199/2014 do Ministério da Saúde representa um direcionamento importante para efetivar ações, serviços, programas e políticas públicas que visem à oferta de cuidados adequados às demandas em saúde das pessoas com doença rara, com estruturação da atenção de forma integrada em todos os níveis de atenção no SUS para assegurar a prevenção, o acolhimento, o diagnóstico e o tratamento (incluindo o seguimento e a reabilitação), conforme disposto nas Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde.

Em relação à atenção no SUS, o estudo de Luz, Silva e DeMontigny (2015) concluiu que os serviços da Atenção Primária apresentaram contribuição importante no processo de itinerário diagnóstico e terapêutico, representado pelo exame de triagem neonatal. Isso representa um importante passo na direção da realização de diagnósticos precoces em doenças raras, evitando o sofrimento de pais em longos e angustiantes itinerários em busca de definição da doença dos filhos.

Nesse sentido, Aureliano (1018) assinala que um número maior de profissionais de saúde habilitados para a detecção de doenças raras na atenção básica no SUS poderia contribuir para evitar o longo tempo de sofrimento dos pais à espera de diagnóstico. No entanto, a capacitação profissional por si só é insuficiente se pensamos na atenção integral à saúde das pessoas com doenças raras, haja vista que essa atenção exige, de modo complementar, melhor tecnologia para realização de exames, especialmente os genéticos, maior acesso a medicamentos e fórmulas alimentares, maior oferta de serviços de reabilitação para acesso à fisioterapia, à fonoaudiologia, à terapia ocupacional e a outras formas de terapias reabilitadoras, bem como a alocação de recursos e de financiamento das ações, programas e serviços.

Dessa forma, mesmo já havendo alguns avanços na atenção às doenças raras no sistema público de saúde, há ainda muito a se construir para a garantia do direito à saúde para aqueles que são acometidos por alguma enfermidade rara. No entanto, mesmo reconhecendo as deficiências do SUS, é ainda nele que podem estar as possibilidades de acesso com equidade ao direito à saúde, daí a sua importância de firmar-se como política pública universal e estatal.

## REFERÊNCIAS

AITH, F. *et al.* Os Princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. **Revista de Direito Sanitário**, São Paulo, v. 15, n. 1, 2014. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/rdisan/article/view/82804/85759>. Acesso em 01 set. 2020.

AURELIANO, W. A. Trajetórias **Terapêuticas** Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, n. 2, 2018. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/csc/v23n2/1413-8123-csc-23-02-0369.pdf>. Acesso em 02 set. 2020.

BAIONI, M. T. C.; AMBIEL, C. R. Atrofia muscular espinhal: diagnóstico, tratamento e perspectivas futuras. **Jornal de Pediatria**, Rio de Janeiro, v. 86, n. 4, 2010. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/jped/v86n4/a04v86n4.pdf>. Acesso em 02 set. 2020.

BARBIRATO, Ana Lúcia Pereira dos Santos. **A difícil conquista da integralidade no cuidado às pessoas com doença rara**. 2017. 105f. Dissertação (Mestrado em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local). Programa de Pós- Graduação em Políticas públicas e desenvolvimento Local. Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória - EMESCAM, Vitória, 2017.

BRASIL, Ministério da Saúde. Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. **Diário Oficial da União**, Brasília, 2014.

DENISA, *et al.* **Policies for rare diseases and orphan drugs**. Disponível em: <https://kce.fgov.be/sites/default/files/atoms/files/d20091027332.pdf>. Acesso em 12 nov. 2020.

D'IPPOLITO, P. I. M. C.; GADELHA, C. A. G. O tratamento de doenças raras no Brasil: a judicialização e o Complexo Econômico-Industrial da Saúde. **Saúde em Debate**. Rio de Janeiro, v. 43, n. esp. 4, 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/sdeb/v43nspe4/0103-1104-sdeb-43-spe04-0219.pdf>. Acesso em 02 de set. 2020.

ELLIOT, E. J.; NICOLL, A. *et al.* Rare disease surveillance: an international perspective. **Paediatrics Child Health**, v. 6, n. 5, 2001. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC2804555/pdf/pch06251.pdf>. Acesso em 02 set. 2020.

FERNANDES, E. I. *et al.* Mastocitose sistêmica na infância: relato de três casos. **Jornal de Pediatria**, Rio de Janeiro, v. 78, n. 2, 2002. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/jped/v78n2/v78n2a18.pdf>. Acesso em 05 set 2020.

LUCCA, S. A.; PETEAN, E. B. L. Paternidade: vivências de pais de meninos diagnosticados com distrofia muscular de Duchenne. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 21, n. 10, 2016. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/csc/v21n10/1413-8123-csc-21-10-3081.pdf>. Acesso em 03 set. 2020.

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo, v. 28, n. 5, 2015. Disponível em: <https://www.scielo.br/pdf/ape/v28n5/1982-0194-ape-28-05-0395.pdf>. Acesso em 05 set. 2020.

MALUF, L. C.; BARROS, J. A.; MACHADO FILHO, C. D. S. Mastocitose. **Anais Brasileiros de Dermatologia**, Rio de Janeiro, v. 84, n. 3, 2009.

PINTO, M. *et al.* Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. **Cadernos de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 35, n. 9, 2019. Disponível em <https://www.scielo.br/pdf/ape/v28n5/1982-0194-ape-28-05-0395.pdf>. Acesso em 30 ago. 2020.

SANTOS, N. M. *et al.* Perfil clínico e funcional dos pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDM). **Revista Neurociências**, v. 14, n. 1, 2006. Disponível em: <http://www.revistaneurociencias.com.br/edicoes/2006/RN%2014%2001/Pages%20from%20RN%2014%2001-3.pdf>. Acesso em 05 out. 2020.

SILVA, E. N.; SOUSA, T. R. V. Avaliação econômica no âmbito das doenças raras: isto é possível? **Cadernos de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 31, n. 3, 2015. Disponível em: [https://www.scielo.br/pdf/csp/v31n3/pt\\_0102-311X-csp-31-03-00496.pdf](https://www.scielo.br/pdf/csp/v31n3/pt_0102-311X-csp-31-03-00496.pdf). Acesso em 03 out. 2020.

*C*

*A*

*P*

*Í*

*T*

*U*

*L*

*O*

**4**

# **A SÍNDROME DE DUCHENNE: CARACTERÍSTICAS, DIAGNÓSTICO E AS INTERFACES DE SEU PROTOCOLO CLÍNICO NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE**

Marciane Cosmo<sup>1</sup>, Hiran Pinel<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Pedagoga. Mestre e Doutora em Educação. Técnica pedagógica na Secretaria de Educação e Esportes, de Marechal Floriano. É pesquisadora no campo da Pedagogia Hospitalar, Formação Docente, Educação Especial e Inclusão. Possui experiência na área de Gestão, Inspeção e Docência.

<sup>2</sup> Professor. Mestre em Educação e Doutor em Psicologia. Docente titular no Programa de Pós-graduação em Educação, da Universidade Federal do Espírito Santo- Ufes. Atua na linha de Educação Especial e Processos Inclusivos. Possui experiência na área de Psicologia e Educação. E-mail: hiranpinel@gmail.com. Orcid: <https://orcid.org/0000-0002-8540-6653>.

## RESUMO

O presente estudo resulta da pesquisa de Doutorado em Educação realizado na Universidade Federal do Espírito Santo, no Programa de Pós-graduação em Educação. De caráter científico, conceitual e teórico, teve por objetivo apresentar a Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), suas características e estágios, o diagnóstico, tratamento e as interfaces de seu protocolo clínico no Sistema Único de Saúde. A DMD é uma doença neuromuscular que apresenta um padrão de herança genética recessiva ligada ao cromossomo X, afetando praticamente as crianças do sexo masculino. Os indivíduos acometidos por esta doença rara, com o passar dos anos, acabam perdendo sua independência por completo. No entanto, os danos à saúde podem ser minimizados quando o diagnóstico e o tratamento são feitos precocemente. O Ministério da Saúde, por meio do Sistema Único de Saúde (SUS), até agosto de 2020, ainda não havia publicado um Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a DMD. O teste para comprovação de mutação genética só passou a estar disponível no SUS quando foi instituída a Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras em 2014. Apesar da Lei 12.401/2011, que dispõe da assistência terapêutica, prever a constituição dos protocolos clínicos, a DMD, assim como outras doenças raras, ainda não possui essas diretrizes definidas. É de extrema importância que mais estudos sejam realizados sobre a temática, a fim de dar visibilidade e contribuir para que os sujeitos e familiares tenham seus direitos assegurados na manutenção da vida, inclusive, de avaliar e de se fazer cumprir os preceitos da Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras.

**Palavras-chave:** Distrofia Muscular de Duchenne; Direito à Saúde; Doenças raras; política de saúde

## CONSIDERAÇÕES SOBRE A DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

O termo distrofia muscular representa uma variedade de distúrbios hereditários, ligados a genes específicos que evoluem para diferentes formas de doença muscular progressiva e generalizada (LAPELUSA, KENTRIS, 2021).

A distrofia muscular de Duchenne (DMD) é uma doença neuromuscular infantil, ligada ao cromossoma X, de início na infância, e uma das formas mais graves das distrofias musculares hereditárias, afetando todos os grupos, independente de raça/cor ou grupo étnico, que leva à redução da expectativa de vida (RIVERA et al. 2020; VENUGOPAL, PAVLAKIS, 2021). A DMD acomete o sexo masculino e sua incidência aproximada é de 1 caso a cada 3.500 meninos nascidos vivos, conforme informações do Centro de Pesquisa sobre o Genoma Humano e Células-tronco.

A DMD, descrita pelo neurologista francês Guillaume-Benjamin Amand Duchenne, em 1868 é uma doença neuromuscular infantil grave, ligada ao cromossomo X, autossômica dominante ou autossômica recessiva. Causa fraqueza e degeneração muscular progressiva resultando em declínio funcional, perda de deambulação e morte precoce de homens jovens devido à insuficiência cardíaca ou respiratória (ŁOBODA, DULAK, 2020).

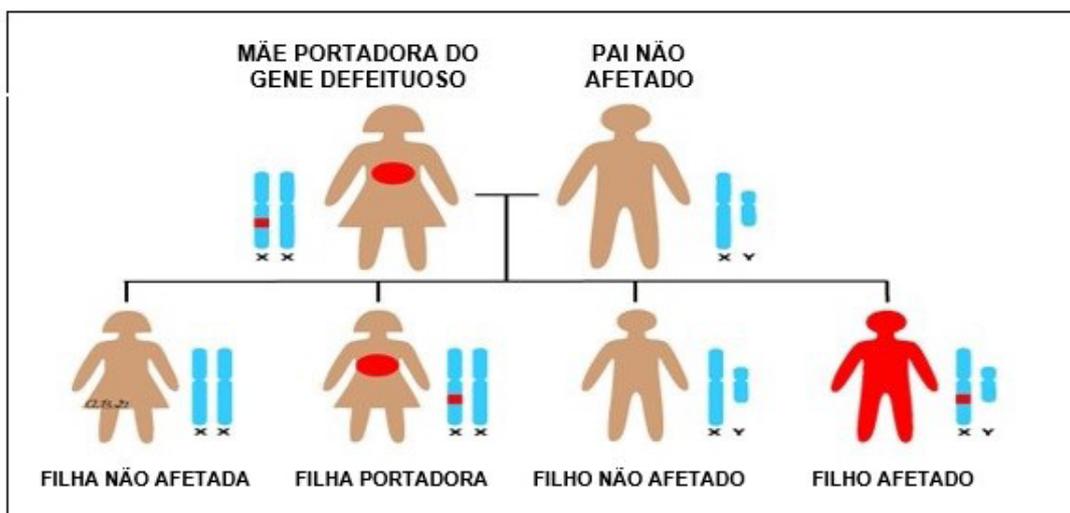


Figura 1: Padrão da herança recessiva do cromossomo X. Fonte: adaptada de **Association Dystrophy Muscular**. Disponível em: <[www.mda.org](http://www.mda.org)>.

Uma vez que a DMD está associada ao cromossomo X, o homem afetado sempre apresentará a síndrome, pois, conforme a Figura 1, seus cromossomos sexuais são XY. Ao contrário, a mulher é portadora assintomática, pois, por possuir dois cromossomos X, quando um é afetado, o outro compensará seu funcionamento (SANTOS et al., 2019). Especificamente, a origem da síndrome se dá pela deleção, ou seja, pela perda de uma parte do gene que codifica a proteína distrofina (Figura 2, Figura 3).

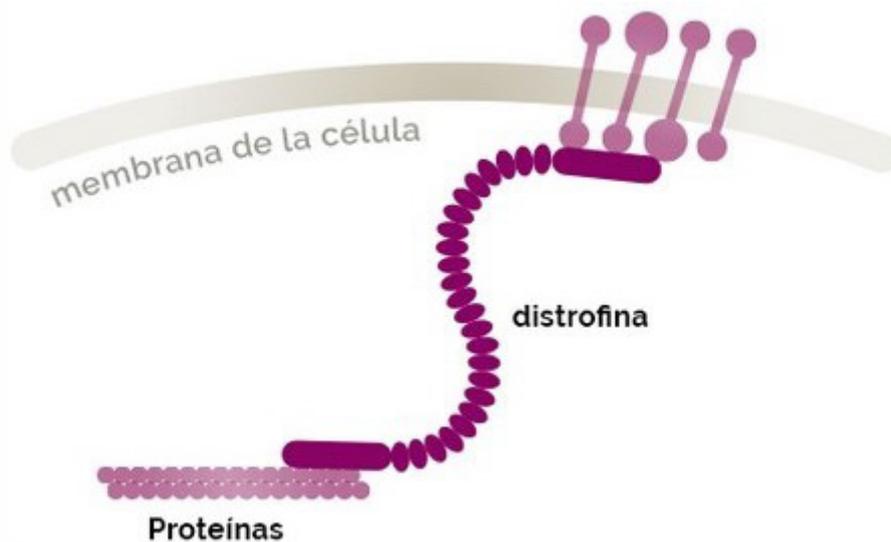


Figura 2: Representação da distrofina na célula. Fonte: **Asociación Duchenne Parent**

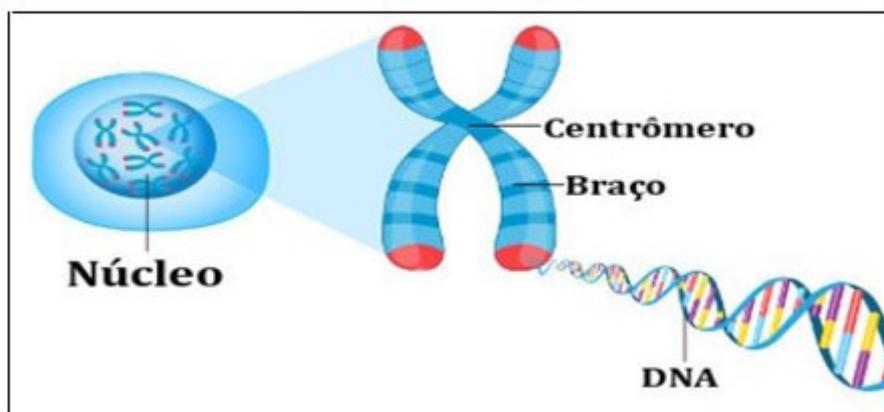
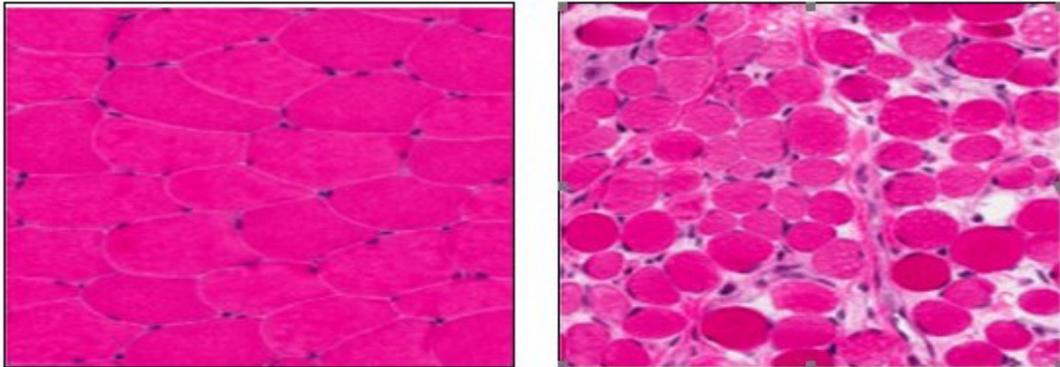


Figura 3: Localização do gene afetado. Fonte: **Asociación Duchenne Parent**.

As figuras 4 foram produzidas a partir de microscópio, sendo possível notar a diferença entre um tecido muscular com a proteína distrofina e, sem ela, causando a DMD.



**Figura 4:** Tecido muscular com e sem distrofia muscular de Duchenne. A) Tecido sem DMD. B) Tecido com DMD. Fonte: adaptada de **Asociación Duchenne Parent**.

Os distúrbios neuromusculares abrangem um grupo heterogêneo de condições que prejudicam a função dos músculos, neurônios motores, nervos periféricos e junções neuromusculares (SUN, SHEN, ZHANG, XIE, 2020). Um defeito no gene da proteína distrofina é o principal evento associado à fisiopatologia da doença, levando à degeneração progressiva das fibras musculares e fraqueza (VENUGOPAL, PAVLAKIS, 2021), danos recorrentes na miofibrila, inflamação crônica, fibrose progressiva e disfunção das células-tronco musculares, importante como possibilidade de diagnóstico e terapêutica (SUN, SHEN, ZHANG, XIE, 2020).

O defeito na proteína distrofina provoca a regulação negativa da distrofina dos músculos cardíacos, diafragma e esqueléticos, levando a músculos fracos e fibróticos. A doença é atualmente intratável, e a maioria evolui para o óbito, devido à insuficiência cardíaca e respiratória entre os 30 e 40 anos de idade (MAY e al. 2020).

No exame físico, existe uma história de deambulação retardada, quedas frequentes, marcha com os dedos dos pés e instabilidade muscular da cintura proximal do quadril, hipertrofia da panturrilha e fraqueza muscular proximal dos membros inferiores e superiores, dificultando a mobilização dos braços e das mãos para se levantar quando na posição sentada. A fraqueza muscular pode impedir a criança de chutar uma bola, atividade muito comum em meninos. (LAPELUSA, KENTRIS, 2021). A figura 5 é uma representação do sinal de Gowers.

Ela pode andar na ponta dos pés ou ter uma marcha instável ou anormal. Por isso, para se levantar do chão, crianças com Duchenne podem começar a usar a chamada Manobra de Gowers (KANG, 2013) mostrada na Figura 5.

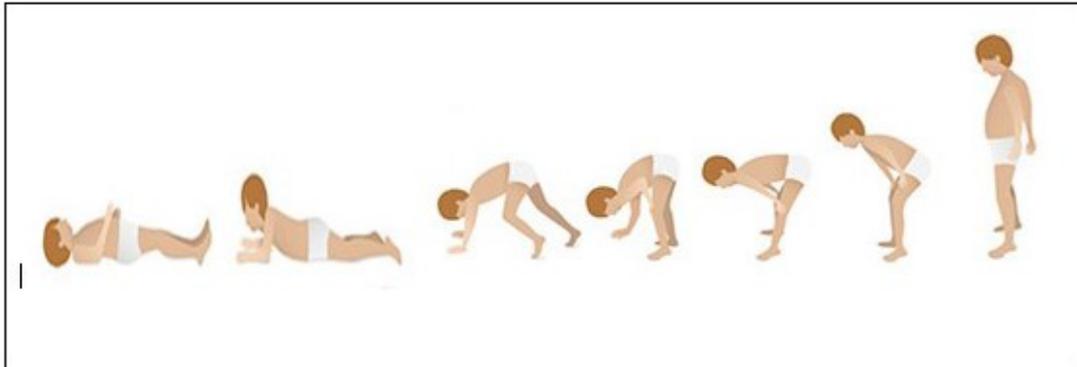


Figura 5: Representação do Sinal **de Gowers**. Fonte: **Asociación Duchenne Parent**.

A escoliose (Figura 6) e a hipoventilação alveolar sustentada podem causar problemas graves para todas as crianças com distrofia muscular (LAPELUSA, KENTRIS, 2021). Complicações cardíacas, respiratórias e ortopédicas são comuns, e a morte geralmente ocorre geralmente entre os 30 e 40 anos de idade devido à insuficiência respiratória ou à cardiomiopatia (VENUGOPAL, PAVLAKIS, 2021).



a) Coluna normal

b) Coluna em S à esquerda

c) Coluna em S à direita

**Figura 6:** Escoliose na coluna vertebral. A) Coluna normal. B) Coluna em S à esquerda. C) Coluna em S à direita. Fonte: **Asociación Duchenne Parent**.

Nos últimos anos, houve um desenvolvimento considerável no diagnóstico e na terapêutica para a DMD. A terapia atual, que não cura a doença (SUN, SHEN, ZHANG, XIE, 2020), está centrada no tratamento com glicocorticoides e fisioterapia para prevenir complicações ortopédicas (VENUGOPAL, PAVLAKIS, 2021; QUATTROCELLI et al. 2021). Infelizmente, a maioria dos compostos farmacológicos trata apenas os sintomas da doença. Alguns medicamentos que tratam a causa subjacente, como eteplirsen, golodirsen e ataluren, foram recentemente aprovados condicionalmente. No entanto, eles podem corrigir apenas mutações específicas no gene DMD e, portanto, são adequados para pequenas subpopulações de indivíduos afetados (ŁOBODA, DULAK, 2020).

Apesar da existência de políticas públicas, na Região Metropolitana da Grande Vitória, ES, existe escassez de um centro especializado com atendimento multiprofissional, contribuindo para um itinerário fisioterapêutico exaustivo, fazendo com que o paciente se abstenha do tratamento, contribuindo para dificuldades na assistência e orientações oferecidos pelo SUS aos pacientes com DMD (ESTEVEES et al. 2018). Do mesmo modo, um estudo realizado na cidade de Aracajú (Sergipe, Brasil) indicou a necessidade de implantação de ações e políticas privadas e públicas voltadas para melhoria na qualidade de vida desses pacientes (FREITAS ET AL. 2013).

Considerando que a doença afeta todos os grupos, independentemente de classe social ou econômica, é importante o fortalecimento e a implementação de políticas públicas que possam minimizar o sofrimento do paciente, melhorando a sua qualidade de vida e de seus familiares, os quais enfrentam imensas dificuldades desde a conclusão do diagnóstico até as medidas de suporte para o controle das doenças.

A Lei 12.401/2011 (BRASIL, 2011) dispõe sobre a assistência terapêutica e prevê, dentre as atribuições do Ministério da Saúde, a constituição dos protocolos clínicos, a partir de assessoria da Comissão Nacional de Incorporação e Tecnologias, vinculada ao Sistema Único de Saúde, a Síndrome de Duchenne, assim como outras doenças raras, ainda não possui essas diretrizes definidas (COSMO, 2020).

Apesar disso, o Ministério da Saúde, por meio do Sistema Único de Saúde (SUS), até agosto de 2020, ainda não havia publicado um Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas (BRASIL, 2018) para a Distrofia Muscular de Duchenne. O teste para comprovação de mutação genética só passou a estar disponível no SUS quando foi instituída a Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras (Portaria 199/2014).

A formulação de um protocolo, conforme a legislação mencionada, ocorre a partir de decisão do grupo de especialistas que compõem a referida comissão, os quais elencam e votam em seis doenças prioritárias por eixo de análise, tendo como critérios: as doenças com maior frequência epidemiológica, o diagnóstico, o tratamento, a incidência de cura, o controle da doença e, por último, a melhora subjetiva e objetiva da comorbidade (BRASIL, 2011).

Com base nesses parâmetros, conforme o relatório de recomendação de priorização de protocolos para as doenças raras (BRASIL, 2015), publicado em 2015 pelo Ministério da Saúde e pela referida comissão no grupo das anomalias congênitas, a Distrofia Muscular/Miopatia, como se caracteriza a Síndrome de Duchenne, ocupou na lista a 16ª posição das 18 doenças elencadas. Mesmo que a lista tenha sido submetida à votação da plenária pelos especialistas, a DMD não foi votada para compor a tabela final de doenças que seriam contempladas com a elaboração dos protocolos.

Analisando os critérios que definem a elaboração de protocolo de definição das diretrizes terapêuticas, nota-se que, quanto mais rara for a doença, menor a incidência epidemiológica e menor a probabilidade de ela ser considerada como prioritária para a elaboração do protocolo.

Isso posto, corroborando o que Mbembe<sup>6</sup> (2016) constatou, o Estado, muitas vezes por meio de sua necropolítica, exerce o papel de escolha de “quem vive e quem morre”, definindo os corpos que são úteis, inúteis, tratáveis, protegidos e abandonados, curáveis ou que perecerão, revelando sua cruel política de extermínio que mata corpos, almas e sonhos.

---

6 Necropolítica termo cunhado pelo filósofo camaronês Achille Mbembe, é um conceito atribuído ao modo com o Estado, por meio de suas políticas, decide, a cada minuto, quem vive e quem morre.

O binômio saúde-doença é interpretado no Brasil pela rede de significados que a sociedade e a cultura reproduzem, remetendo-nos ao estudo de Lobo (2008) no qual são discutidas a invisibilidade histórica, a produção de desigualdades, a marginalização e exclusão social das famílias e filhos deficientes no Brasil, que se acentuam quando o assunto é saúde-doença.

O atendimento aos pacientes com Duchenne no país, em muitos casos, por não ter um protocolo clínico único emitido por seus especialistas, faz com que eles sejam consultados por médicos de diversas especialidades. Essa iniciativa pode trazer algumas das complicações inerentes à progressão da síndrome, por não serem tratadas conforme recomendações de condutas clínicas, medicamentos, produtos e procedimentos nas diferentes fases evolutivas da doença ou do agravo à saúde.

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

A Síndrome de Duchenne é uma doença genética, de desordem progressiva do músculo, de origem recessiva ligada ao cromossomo X, que acomete meninos tendo sua incidência de 1 caso a cada 3.500 nascidos vivos. A doença afeta consideravelmente a vida dos sujeitos, refletindo na qualidade de vida e encurtando de forma drástica a sua sobrevivência. Os afetados, com o passar dos anos, acabam perdendo sua independência por completo. No entanto, os danos à saúde podem ser minimizados quando o diagnóstico e o tratamento são feitos precocemente.

Dessa forma, conhecer os aspectos gerais que norteiam a evolução da doença, a apresentação clínica e o tratamento em questão são indispensáveis para retardar a evolução dos sintomas. As várias abordagens terapêuticas utilizadas atualmente, integradas numa rede de cuidados multidisciplinares, têm permitido que esses sujeitos atinjam a idade adulta, mantendo uma qualidade de vida tanto quanto possível. Sem a intenção de concluir, é de extrema importância que mais estudos sejam realizados sobre a temática, a fim de dar visibilidade e de contribuir para que os sujeitos e familiares tenham seus direitos assegurados na manutenção da vida, inclusive, de avaliar e de se fazer cumprir os preceitos da Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras.

## REFERÊNCIAS

**Muscular Dystrophy Association National Office.** Chicago, Illinois-USA. Disponível em: <https://www.mda.org/disease/duchenne-muscular-dystrophy>. Acesso em: 24 nov. 2019.

**Duchenne Parent Project Spain.** Madri – ES. Disponível em: <https://www.duchenne-spain.org/diagnostico/>. Acesso em 15 jun. 2019.

BASTA, M.; PANDYA, A. M. Genetics, X-Linked Inheritance. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): **StatPearls Publishing**, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32491315/>. Acesso em 20 set. 2020.

BRASIL. **Lei nº 12.401**, de 28 de abril de 2011. Altera a Lei nº 8.080/90 dispõe da assistência terapêutica e a incorporação de tecnologia em saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS. Disponível em: [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/\\_ato2011-2014/2011/lei/l12401.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2011-2014/2011/lei/l12401.htm). Acesso em 20 set. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 199**, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras com Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Disponível em: [https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](https://bvsmms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html). Acesso em 20 set. 2020.

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Priorização de protocolos e diretrizes terapêuticas para atenção integral às pessoas com doenças raras.** Relatório de recomendação, n. 142, maio 2015. Disponível em: [http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2015/Relatrio\\_PCDT\\_DoenasRaras\\_CP\\_FINAL\\_142\\_2015.pdf](http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2015/Relatrio_PCDT_DoenasRaras_CP_FINAL_142_2015.pdf).

\_\_\_\_\_. Ministério da Saúde. **Alerta de Monitoramento à Distrofia Muscular de Duchenne.** Comissão Nacional de Incorporação e Tecnologias – Sistema Único de Saúde, v. 4, n. 2, dez. 2018.

CENTRO DE PESQUISA SOBRE O GENOMA HUMANO E CÉLULAS-TRONCO. **Distrofias Musculares tipo Duchenne (DMD) e tipo Becker (DMB)**. Disponível em: <<https://genoma.ib.usp.br/pt-br/servicos/consultas-e-testes-geneticos/doencas-atendidas/distrofias-musculares-tipo-duchenne-dmd-e-tipo-becker-dmb>>. Acesso em: 25 ago. 2019.

COSMO, M. **A fenomenologia da vida: o retorno ao mundo vivido hospitalar atravessado pela Síndrome de Duchenne**. 2020. 200 f. Tese (Doutorado em Educação), Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2020.

ESTEVES, M. L. F. *et al.* Assistência fisioterapêutica à pacientes com distrofia muscular de Duchenne na Grande Vitória-ES. **Cadernos de Educação, Saúde e Fisioterapia**, v. 5, n. 10, 2018.

FREITAS, M. M. *et al.* Perfil epidemiológico e funcional de pacientes com distrofia muscular de Duchenne atendidos em clínicas de fisioterapia na cidade de Aracaju. **Interfaces Científicas-Saúde e Ambiente**, v. 1, n. 2, 2013.

KANG, P. B. Beyond the gowers sign: measuring outcomes in Duchenne muscular dystrophy. **Muscle Nerve**, v. 48, n. 3, 2013. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/24>. Acesso em 20 set. 2020.

LAPELUSA, A.; KENTRIS, M. Muscular Dystrophy. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32809417/>. Acesso em 20 set. 2020.

LOBO, L. F. **Os infames da história: pobres, escravos e deficientes no Brasil**. Rio de Janeiro: Lamparina, 2008.

ŁOBODA, A.; DULAK, J. Muscle and cardiac therapeutic strategies for Duchenne muscular dystrophy: past, present, and future. **Pharmacol Rep**, v. 72, n. 5, 2020 Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32691346/>. Acesso em 20 set. 2020.

MAY, V. *et al.* Duchenne's Muscular Dystrophy: The Role of Induced Pluripotent Stem Cells and Genomic Editing on Muscle Regeneration. **Cureus**, v. 12, n. 9, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33123420/>. Acesso em 20 set. 2020.

MBEMBE, A. Necropolítica: biopoder soberania estado de exceção política da morte. **Arte & Ensaios**, n. 32, 2016. Disponível em: <https://revistas.ufrj.br/index.php/ae/article/view/8993/7169>. Acesso em 20 set. 2020.

QUATTROCELLI, M. *et al.* Mechanisms and Clinical Applications of Glucocorticoid Steroids in Muscular Dystrophy. **J Neuromuscul Dis**, v. 8, n.1, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33104035/>. Acesso em 20 set. 2020.

RIVERA, S. R. *et al.* Medical management of muscle weakness in Duchenne muscular dystrophy. **PLoS One**, v. 15, n. 10, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33075081/>. Acesso em 20 set. 2020.

SANTOS, N. M. *et al.* Perfil clínico e funcional dos pacientes com distrofia muscular de Duchenne assistidos na Associação Brasileira de Distrofia Muscular (ABDIM). **Revista de Neurociências**, v. 14, n. 1, 2019. Disponível em: <https://periodicos.unifesp.br/index.php/neurociencias/article/view/8782/7589>. Acesso em 20 set. 2020.

SUN, C.; SHEN, L.; ZHANG, Z.; XIE, X. Therapeutic Strategies for Duchenne Muscular Dystrophy: An Update. **Genes (Basel)**, v. 11, n. 8, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32717791/>. Acesso em 20 set. 2020.

VENUGOPAL, V.; PAVLAKIS, S. Duchenne Muscular Dystrophy. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): **StatPearls Publishing**, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29493971/>. Acesso em 20 set. 2020.

*C*

*A*

*P*

*Í*

*T*

*U*

*L*

*O*

**5**

## **ATUAÇÃO DO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE NO DIAGNÓSTICO E NO TRATAMENTO DA DOENÇA DE POMPE**

Leonardo Teixeira Giestas Serpa<sup>1</sup>, Lorenzo Frisso Agrizzi<sup>1</sup>, Lucas Araújo Limongi Horta<sup>1</sup>, Otávio Coser Pandolfi<sup>1</sup>, Pedro Abranches Moschen<sup>1</sup>, Marcela Souza Lima Paulo<sup>2</sup>,

<sup>1</sup> Acadêmicos do curso de Medicina da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM.

<sup>2</sup> Bióloga. Doutora em Ciências Aplicadas à Cirurgia e à Oftalmologia pela Faculdade de Medicina da Universidade Federal de Minas Gerais. Docente do curso de Medicina da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM. Email: marcela.paulo@emescam.br. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-5713-709X>.

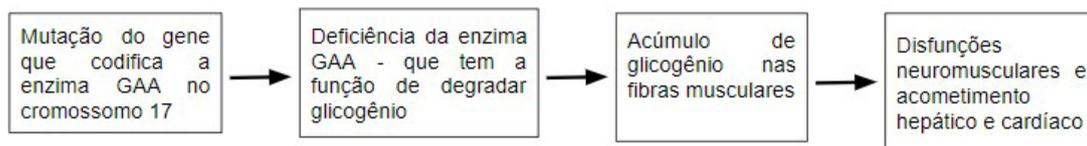
## RESUMO

Esse trabalho discute a importância do Sistema Único de Saúde (SUS) no diagnóstico e no tratamento da Doença de Pompe (DP) e sua relação com a saúde e a inclusão social dos pacientes. Trata-se de uma revisão bibliográfica a partir de artigos selecionados do PubMed, do SciELO e da Biblioteca Virtual em Saúde. Na análise de 18 artigos, constatou-se uma grande dificuldade em realizar o diagnóstico da Doença de Pompe devido à falta de informação dessa doença rara. Sob suspeita clínica, o método preferencial para a confirmação do diagnóstico é a triagem neonatal (teste do pezinho), realizada pelo SUS desde 1992, o que facilitou a descoberta de crianças afetadas pela forma infantil. Entretanto, na Doença de Pompe de surgimento tardio, apresenta diagnóstico desafiador, fato que faz com que os pacientes fiquem anos sem assistência à saúde, aumentando as sequelas. O tratamento utilizado é muito oneroso e realizado pela terapia de reposição enzimática, podendo ser acompanhado por tratamentos complementares, como fisioterapia, terapia ocupacional e cuidados com a função respiratória e cardíaca. Para uma criança, o custo é de aproximadamente 100 mil reais por ano, enquanto a doença de forma tardia custa mais de 700 mil por ano. A forma precoce passou a ser coberta pelo SUS em 2019, o que permitirá, gradativamente, maior informação e tratamento adequado e acessível aos pacientes, constituindo uma ação inclusiva do sistema de saúde brasileiro. No entanto, a forma tardia segue sem cobertura do SUS, o que diminui a sobrevivência desses pacientes e aumenta a sua necessidade de suporte ambulatorial e piora significativamente o seu prognóstico.

**Palavras-chave:** Doença de Depósito de Glicogênio Tipo II. Diagnóstico Precoce. Terapêutica. Sistema Único de Saúde.

## INTRODUÇÃO

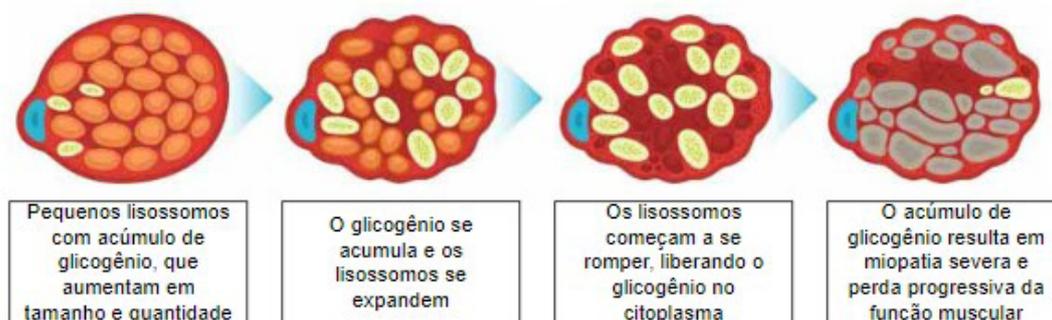
**A** Doença de Pompe (DP) é um distúrbio neuromuscular hereditário raro causado pela deficiência da enzima alfa-glicosidase ácida (GAA), devido a uma mutação no gene que a codifica, localizado no cromossomo 17. A falta de GAA afeta a degradação de glicogênio, causando o acúmulo desse açúcar e resultando em disfunções neuromusculares e acometimento hepático e cardíaco, essencialmente. Dentre as principais complicações, estão a cardiomegalia, insuficiência cardíaca, hipotonia muscular generalizada e comprometimento progressivo do sistema nervoso. As figuras 1, 2 e 3 mostram, respectivamente, o mecanismo bioquímico e genético da doença, a localização do gene relacionado à DP no cromossomo 17 e a progressão do acúmulo de glicogênio nas fibras musculares.



**Figura 1:** Mecanismo bioquímico e genético da doença de Pompe. Fonte: Elaborada pelos autores.



**Figura 2:** Os genes do cromossomo 17. Fonte: Elaborada pelo autor.



**Figura 3:** Acúmulo de glicogênio nas fibras musculares. Fonte: Site da Sanofi. Disponível em: <https://www.sanofi.com.br/pt/sua-saude/doencas-raras/pompe>. Acesso em: 14 set. 2020. Nota: Adaptado pelos autores.

A doença apresenta duas formas características. A forma infantil configura a forma mais grave da doença, na qual pode haver danos irreparáveis para o desenvolvimento da criança, impedindo-a de realizar funções básicas, como andar, falar e respirar. A dificuldade em realizar tarefas simples e o comprometimento da cognição tornam a tarefa de socialização primária extremamente desafiadora, acarretando certa exclusão social. O papel do SUS no diagnóstico certo e no tratamento precoce torna-se imperante no intuito de atenuar as sequelas e favorecer o desenvolvimento físico, cognitivo e, conseqüentemente, social da criança afetada. A forma de início tardio é mais branda, o acometido não apresenta riscos imediatos à vida, porém a evolução dos sintomas pode ser igualmente devastadora. Ambas as variedades comprometem a vivência do indivíduo em sociedade, podendo trazer diversas adversidades ao portador da doença.

O diagnóstico precoce da doença é de suma importância, tendo em vista que o tratamento iniciado antes dos 6 meses de vida reduz em 99% a probabilidade de óbito na infância, caso não haja insuficiência respiratória prévia, de acordo com Chien Y., Hwu W., Lee N (2013). Segundo Junior J. et al (2015), a persistência da doença sem tratamento aumenta a dependência da cadeira de rodas e da ventilação mecânica em 13%.

A DP, bem como outras enfermidades genéticas raras, pode provocar significativo impacto na qualidade de vida das pessoas afetadas e das famílias que se deparam com a falta de informação sobre a doença e com sua estigmatização e preconceito. O desconhecimento do paciente e dos médicos não geneticistas, a burocracia e a deficiência de um itinerário terapêutico definido até o diagnóstico dificultam o acesso dos portadores de doenças raras ao SUS. Outrossim, a demanda de cuidado muitas vezes leva a que um dos pais deixe de trabalhar para se dedicar exclusivamente ao filho doente, reduzindo ainda mais a condição financeira para custear o tratamento por fora do sistema público (IRIART J. et al, 2019).

Além disso, por ser caracterizada como uma doença rara cujo tratamento deve ser contínuo, existem poucos estudos a respeito de como se dá a terapêutica dessa enfermidade. Por conta dessa natureza, é comum a palição de doentes por vários médicos, podendo levar anos até conseguir um diagnóstico definitivo, como aponta levantamentos feitos pela Aliança Brasileira de Genética e debatidos por Melo D. et al (2017). Contudo, houve

avanços em relação a esse problema com a criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), aprovada em 2014, que permitiu a criação de uma rede estruturada e descentralizada especializada em genética clínica, facilitando a identificação de doenças genéticas raras (MELO D. et al, 2017).

Embora não haja comprovações de que a terapia por reposição enzimática seja satisfatoriamente eficaz em todos os casos, ao considerar a forma infantil, estudos apontam que o tratamento precoce reduz a chance de óbito da criança, além de retardar as sequelas características desta patologia. A partir do tratamento adequado, é possível, ainda, evitar que alguns dos sintomas se desenvolvam ou até reverter quadros já instaurados, como o das cardiopatias. Dessa maneira, visamos compreender e ressaltar a importância do SUS no diagnóstico e no tratamento precoces da Doença de Pompe.

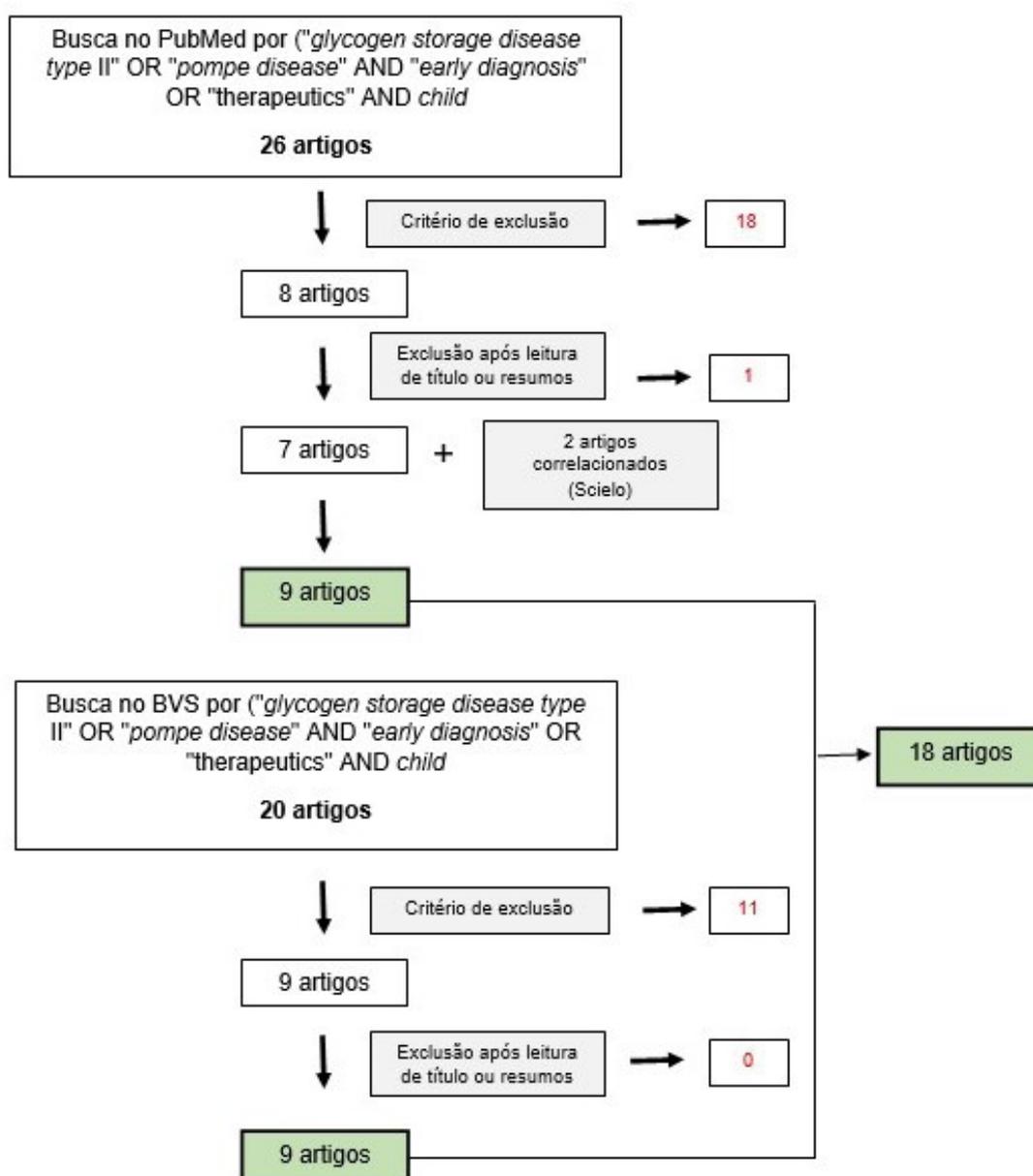
## MÉTODOS

Trata-se de uma revisão da literatura de caráter descritivo-analítico para a qual foram consultadas as bases de dados PubMed, da Biblioteca Scientific Electronic Library Online (SciELO) e a Biblioteca virtual em saúde (BVS). A seleção dos artigos foi realizada em abril de 2020, utilizando a combinação dos descritores “*glycogen storage disease type II*” OR “*pompe disease*” AND “*early diagnosis*” OR “*therapeutics*” AND *child*. Depois, foi realizada uma nova pesquisa utilizando os descritores “*glycogen storage disease type II*” OR “*pompe disease*” AND “*unified health system*”.

Foram incluídos artigos publicados entre abril de 2008 e abril de 2020 nas línguas portuguesa, inglesa e espanhola e com a disponibilidade do texto completo gratuito. Excluíram-se artigos duplicados e foi considerada sua relevância para o objetivo dessa revisão, por meio da leitura dos títulos e resumos. A partir dessa pré-seleção, os artigos foram lidos na íntegra e de forma independente por cinco autores, havendo consenso quanto à inclusão dos selecionados. Além disso, foi incluído um artigo por busca manual. Após leitura minuciosa e análise dos trabalhos, elegeu-se 18 artigos para compor essa revisão bibliográfica.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

A análise dos 18 artigos selecionados traz uma visão geral sobre a produção científica dos últimos 12 anos a respeito da importância do diagnóstico e do tratamento precoces da doença de Pompe (DP) infantil (Figura 4). A abordagem qualitativa foi identificada como a metodologia predominante nos estudos, com a presença de poucos estudos quantitativos ou quali-quantitativos. Nota-se um maior número de relatos de casos e de pesquisas de caracterização de fatores causadores, de sintomas e dos métodos de tratamento da DP, com pouca ênfase no mapeamento estatístico dos casos.



**Figura 4:** Fluxograma de seleção dos artigos. Fonte: Elaborada pelos autores.

A Doença em pauta compromete a degradação do glicogênio, sendo esse uma forma de açúcar armazenada em células musculares, uma reserva energética encontrada no fígado e a fonte primordial de energia para as células nervosas. O distúrbio metabólico em questão leva à destruição de tecidos musculares, tanto esquelético quanto cardíaco, e ao acometimento do sistema nervoso e do fígado. No tecido muscular, observou-se a redução da contratilidade e a hipotonia a partir da substituição das miofibrilas pelo glicogênio em excesso, enquanto no tecido nervoso verificou-se o acometimento de células, essencialmente os neurônios motores de nervos espinais (PEREIRA et al., 2008).

Sendo assim, dentre as principais complicações relatadas, pode-se citar hipotonia muscular generalizada, comprometimento progressivo do sistema nervoso, cardiomegalia, insuficiência cardíaca e hepatomegalia. Além disso, conforme aumenta o conhecimento a respeito da DP, há evidências de acometimento de outros órgãos e sistemas, como dos olhos, do trato gastrointestinal e dos vasos sanguíneos (KRONN et al., 2017).

O distúrbio neuromuscular progride de maneira única para cada paciente, não havendo consenso entre os cientistas sobre quais as causas dessas divergências. Ademais, como há grande diversidade de sintomas, os quais podem comprometer a integridade física e mental, há também significativa variedade de complicações. Nesse âmbito, o indivíduo que manifesta a DP pode ser privado de certas interações sociais em meio a preconceitos estigmatizados na sociedade.

Como há comprometimento muscular, a prática de atividades físicas simples, como caminhar, pode ser desafiadora para o paciente. No caso de acometimento de outros sistemas, como o óptico ou o nervoso, é possível que ocorram problemas relacionados à visão ou à capacidade cognitiva, que também prejudicam as relações interpessoais dos pacientes. Nesse sentido, diante de um tratamento complexo e muito custoso, a inclusão da reposição enzimática e do acompanhamento fisioterapêutico no SUS representa uma interferência positiva do Sistema de Saúde público brasileiro na complexa tarefa de inclusão social dos portadores de DP. Urge, pois, a realização de um itinerário mais definido para garantir que, sob suspeita clínica inicial, os pacientes já tenham acesso ao diagnóstico definitivo e possam iniciar o tratamento, situação ainda distante da realidade do SUS no Brasil.

A DP é subdividida em forma infantil e forma de início tardio, levando-se em consideração o início das manifestações dos sintomas e a velocidade de progressão. A incidência da doença é variável, sendo a forma infantil menos frequente (1:138.000) do que a forma adulta (1:57.000), e a média estimada é de 1:40.000. Estima-se que 2 500 brasileiros sejam afetados, mas apenas 10% estão diagnosticados e, ainda mais agravante, pouco mais de 100 pacientes estão em tratamento.

A DP infantil (*Infantile Onset Pompe Disease – IOPD*) surge antes de completar o 12º mês de vida, podendo apresentar manifestações iniciais ainda na vida intrauterina, com progressão rápida e possivelmente letal. Pode-se apresentar diversos sinais e sintomas clássicos ou então sugestivos da DP, porém a coexistência de hepatomegalia, hipotonia e cardiomegalia hipertrófica, essencialmente do ventrículo esquerdo, pode levar ao desenvolvimento de distúrbios rítmicos, que é um forte indicador da forma infantil (PEREIRA et al., 2008). Ademais, esta pode ser classificada como IOPD clássica, quando há a ocorrência de cardiomiopatia (KRONN et al., 2017).

A DP de início tardio (*Late Onset Pompe Disease – LOPD*) não possui um intervalo de tempo definido para a manifestação, podendo variar de 1 até 70 anos. Essa forma é tipicamente menos agressiva e sua progressão se dá de modo mais gradual. Entretanto, os sinais de progressão, por serem sutis e imprevisíveis, podem ser negligenciados, e, sem as intervenções clínicas adequadas, a deterioração da função motora acaba por aumentar os riscos da necessidade de suporte ambulatorial como a cadeira de rodas e ventilador (KRONN et al., 2017). A forma de início tardio pode, inclusive, apresentar variantes, além de poder ser sintomática ou não (KRONN et al., 2017).

As diferentes formas dessa enfermidade sugerem diversas maneiras de diagnosticar o paciente. Por se tratar de um distúrbio complexo e raro, muitas vezes seu diagnóstico não é realizado. A falta de conhecimento da população em geral e da comunidade médica se configura como o principal empecilho para o diagnóstico precoce tanto para o SUS quanto para qualquer outro sistema de saúde. Além da desinformação, a dificuldade de se identificar os sintomas faz com que o combate à doença se torne um desafio.

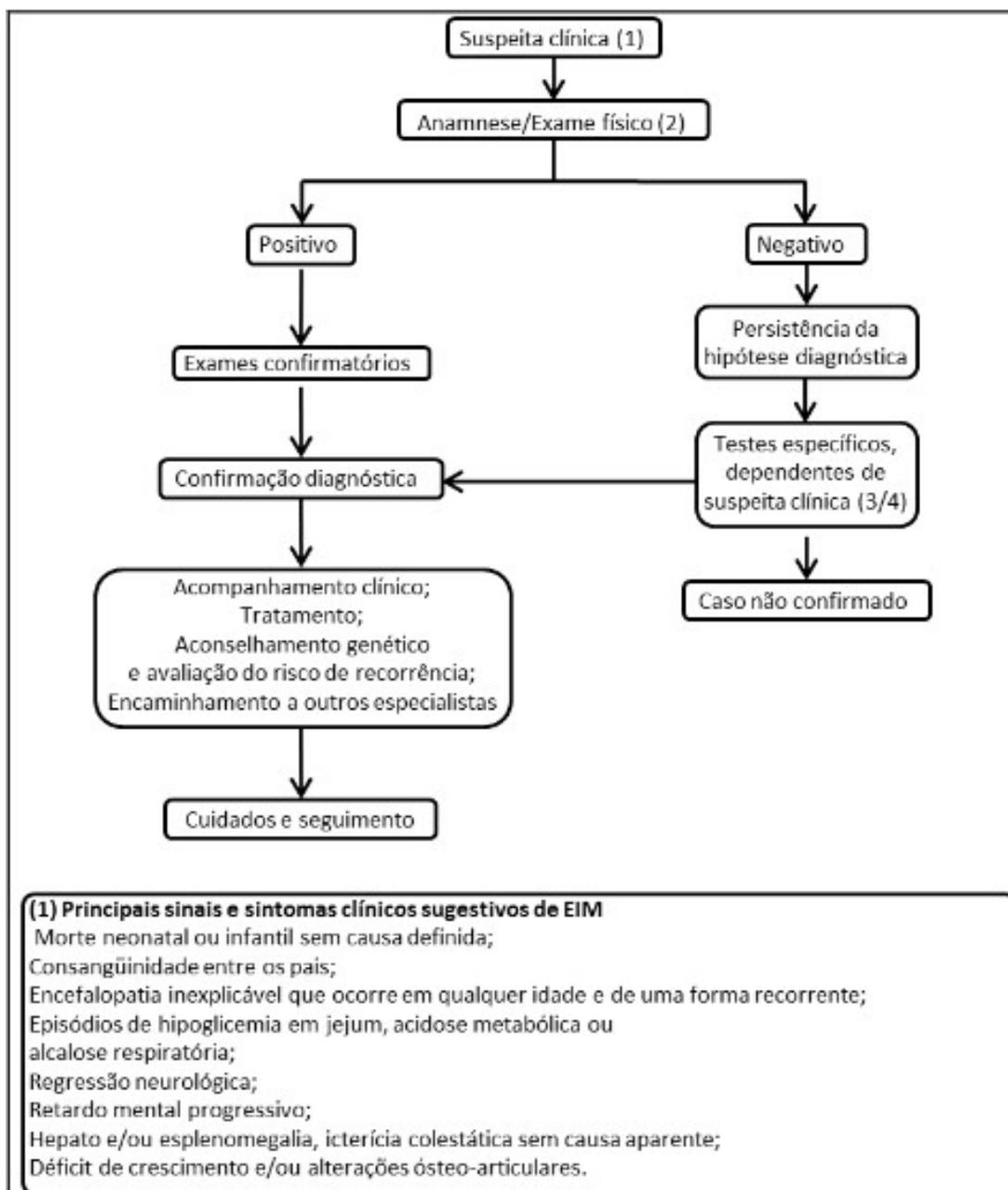
A partir da suspeita clínica, são feitos alguns testes para avaliar a extensão dos danos sofridos pelo paciente, com o intuito de averiguar se são compatíveis com os da DP. Para isso, é feita a avaliação da estrutura e da função muscular, através da extração de parte do músculo quadríceps e da comparação com valores de referência, da avaliação respiratória, por meio da verificação da *Forced Vital Capacity* (FVC), e da capacidade de realização de exercícios físicos (RIGTER et al., 2012).

Para o médico ter a confirmação do diagnóstico, o exame inicial indicado é a triagem neonatal, chamado de Painel NGS (*Next Generation Sequencing*), testes genéticos que utilizam tecnologia de sequenciamento de nova geração para síndrome Bardet-Biedl. Essa metodologia permite o sequenciamento paralelo de muitos genes, o que aumenta significativamente a porcentagem de casos nos quais o diagnóstico molecular é conclusivo, teste esse que é oferecido pelo SUS.

Entretanto, no Brasil, só é oferecida a versão mais básica do teste, no qual é realizada a triagem da fenilcetonúria, hipotireoidismo congênito, fibrose cística, anemia falciforme, hiperplasia adrenal congênita e a deficiência de biotinidase (XAVIER J, 2017). É necessária uma forma mais específica do teste para identificação da doença. Nela, é colhida uma gota de sangue, similar ao exame de diabetes, por exemplo, para avaliar a atividade da enzima. Em pacientes com IOPD, nenhuma atividade é detectada virtualmente, enquanto para pacientes com a LOPD, pode ser constatada atividade enzimática mesmo em níveis perigosamente baixos (RIGTER et al., 2012).

Quando o resultado da triagem é um valor baixo, o paciente é encaminhado ao teste de confirmação, no qual se realiza um exame de DNA e de sequenciamento do gene *Glucosidase Alpha Acid* (GAA) para averiguar e analisar o gene e identificar se há alguma mutação. No caso da forma infantil, é identificada deleção completa de ambos os alelos do gene GAA, enquanto na forma adulta apresentam pelo menos uma mutação menos severa (RIGTER et al., 2012). A genotipagem se mostra importante para que seja identificado o tipo de DP manifestado, bem como suas variantes, e então determinada a forma de segmento de tratamento mais adequado, de modo único e individual para cada paciente.

De forma a organizar os procedimentos para o diagnóstico de doenças raras no Brasil, o Ministério da Saúde elaborou um documento para estabelecer as diretrizes para o cuidado às pessoas com doenças raras na rede de atenção básica do SUS. As figuras 5 e a tabela 1 mostram o fluxograma de atendimento recomendado para erros inatos do metabolismo, classificação em que a DP se enquadra, testes de triagem inespecíficos e testes quantitativos realizados para tal classe de doenças, respectivamente.



**Figuras 5** - Fluxograma do diagnóstico e atendimento para erros inatos do metabolismo. Fonte: Modificado das Diretrizes para a atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde - SUS.

**Tabela 1:** Testes de triagem inespecíficos e quantitativos para erros inatos do metabolismo.

<b>EXAMES LABORATORIAIS INESPECÍFICOS NAS SUSPEITAS DE EIM</b>		
<b>Exames</b>	<b>Observações</b>	
Hemograma, exames quantitativo de urina, gasometria, provas de função hepática e renal, glicemia, eletrólitos, amônia, ácido láctico sérico	Erros inatos com sintomas hepáticos, neurológicos, metabólicos	
Identificação de glicídeos urinários	Galactosemia	
Identificação e quantificação de glicosaminoglicanos urinários	Doenças de depósito lisossômico	
Identificação de oligo e sialoligossacarídeos	Doenças de depósito lisossômico	
Perfil Tandem	-	
<b>TESTES QUANTITATIVOS</b>		
<b>Exames</b>	<b>Material de análise</b>	<b>EIM associado</b>
Análise de ácidos orgânicos na urina por cromatografia gasosa acoplada ao espectrômetro de massa – CG/MS	Urina	Acidemia orgânicas, doenças do metabolismo energético e aminoacidopatias
Dosagem quantitativa de aminoácidos por HPLC, auto-analisador, tandem	Urina, sangue, líquido e papel filtro	Aminoacidopatias, acidemia orgânicas, doença de neurotransmissores
Ácidos graxos de cadeia muito longa (VLCFA)	Sangue	Doença dos peroxissomos (adrenoleucodistrofia, síndrome de Zellweger)
Dosagem de ácido orótico	Urina	Defeitos do ciclo da uréia
Dosagem de Succinil-acetona	Sangue urina	Tirosinemia tipo 1
Dosagem de ácido siálico	Urina	Sialidose

Fonte: Modificada das Diretrizes para a atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde - SUS.

De maneira complementar, exames laboratoriais adicionais podem ser realizados de forma a auxiliar no diagnóstico da DP. Dentre eles, estão a medição da creatinafosfoquinase (CK) e das aminotransferases ALT e AST na corrente sanguínea, que indicam danos teciduais no sistema muscular e no fígado, respectivamente. Pode-se realizar também a cromatografia de oligossacarídeos presentes na urina, principalmente o tetrassacarídeo urinário (GLc4), para avaliar o acúmulo de glicogênio (PEREIRA et al., 2008) (KRONN et al., 2017).

Além disso, outros exames podem ser importantes, como o eletrocardiograma (ECG) e o ecocardiograma (ECO), diante da possibilidade de manifestação de cardiomiopatias, bem como a radiografia, para avaliar possível cardiomegalia e hepatomegalia. Esses exames laboratoriais avaliam o que podem ser os sinais mensuráveis iniciais da DP, além de se mostrarem, ambos os laboratoriais e clínicos, importantes também na avaliação da progressão da doença durante o monitoramento do paciente.

Ao se tratar da DP infantil, a forma mais proeminente de detectá-la é por meio da triagem neonatal. Estudos realizados em Taiwan mostram que o teste para a atividade da GAA em amostras de sangue seco diminuiu o tempo de diagnóstico conclusivo para IOPD substancialmente (RIGTER et al., 2012). Apesar de a forma infantil ser consideravelmente mais perigosa, deve-se fazer uma ressalva quanto à forma de início tardio, que, por apresentar manifestações clínicas inicialmente sutis e pouco mensuráveis no diagnóstico, além de início imprevisível, torna-se ainda mais complexa sua detecção.

Devido à raridade da doença, a triagem neonatal padrão, assim como outros testes que poderiam ser utilizados para identificar a DP, não o fazem por ser um grupo muito restrito que é afetado, o que fere o princípio de universalidade do SUS. Diante disso, renova-se o destaque para a suspeita clínica, uma vez que só será de fato testado para a atividade enzimática ou a análise genética caso haja suspeita diante dos sintomas. Dessa forma, é necessário conhecimento prévio do médico que atua no SUS acerca do tema para justificar a realização de uma avaliação mais específica. Portanto, a informação acerca da DP e a capacidade do profissional de interpretar os sintomas e chegar a uma conclusão se tornam a primeira linha de auxílio a esse grupo de pacientes.

A análise de casos de DP que já estavam com o organismo lesado no momento do seu diagnóstico indica a necessidade de se detectar a doença precocemente. Foi constatado que, começando o tratamento de modo prematuro, o prognóstico tende a ser melhor para os pacientes acometidos (RIGTER et al., 2012).

A imperatividade de se diagnosticar essa enfermidade cedo se deve pela possibilidade de começar o tratamento de imediato, o que se mostrou mais eficaz, uma vez que, antes dos 6 meses de vida, o tratamento reduz a chance de morte em 99% caso não haja insuficiência respiratória. Apesar de os sobreviventes poderem apresentar problemas a longo prazo, como arritmia, fraqueza muscular, refluxo e disfunções neurológicas, o diagnóstico e tratamento precoces reduzem essas sequelas significativamente (CHIEN, HWU, LEE, 2013).

A busca por um tratamento para a DP começou em 1967, com pesquisas que visavam encontrar o tratamento de reposição enzimática (TRE) da GAA proveniente do fungo *Aspergillus niger*. Todavia, a ausência do receptor manose-6-fosfato (M6P), necessário para o reconhecimento de enzimas lisossomais exógenas, tornou essa terapia inviável. Como forma de compensar a ausência de um tratamento totalmente eficaz, eram experimentadas, nessa mesma época, dietoterapias. Essas eram baseadas em altas quantidades de proteínas e baixo nível de carboidratos, suplementado com L-alanina e exercícios físicos aeróbicos, com o objetivo de minimizar o depósito de glicogênio nos lisossomos e suprir o catabolismo muscular dos pacientes por meio da alimentação. Apesar desse tratamento ter apresentado resultados positivos, era difícil de ser cumprido rigorosamente. Pesquisas referentes à forma atual de obtenção de GAA contendo M6P começaram as fases de testes em 1998 (ANGELINI, SEMPLICINI, 2010).

O tratamento, atualmente, é realizado a partir da terapia de reposição enzimática (TRE), em que, quinzenalmente, ocorre aplicação intravenosa com a enzima ausente no organismo do paciente. Não se deve negligenciar, entretanto, a relevância dos tratamentos antes realizados, além de tratamentos complementares, como fisioterapia, terapia ocupacional e cuidados com a função respiratória e cardíaca, que são utilizados com função paliativa para reduzir os danos ao cérebro e aos músculos.

Deve-se avaliar, também, de forma precoce, o estado imunológico do paciente a partir da presença de material imunológico contra reativo (CRIM). Essa análise investiga a presença de resquícios da GAA no organismo, de forma a classificar o paciente em CRIM-positivo, havendo certa quantificação da enzima, ou CRIM-negativo nos casos de ausência completa. Essa avaliação é de suma importância, pois, em casos CRIM-negativo, o organismo do paciente é imunologicamente intolerante à enzima, considerando o conteúdo da aplicação terapêutica como um corpo estranho a ser combatido, o que interfere sensivelmente na eficácia do tratamento (KRONN et al., 2017). Nesses casos, avalia-se a possibilidade de indução de tolerância imunológica (ITI) como forma complementar ao tratamento, na expectativa de aumentar sua eficácia a partir do impedimento da formação de anticorpos. Sendo assim, ressalta-se que o correto diagnóstico da DP e de suas variantes é de grande importância devido às diferentes formas de segmento do tratamento.

Uma vez iniciado o tratamento, é imperativo o acompanhamento regular dos pacientes por uma equipe multidisciplinar, além de avaliações das funções motoras, das medidas cognitivas e do Índice de Massa Corporal (IMC), porque pode não haver ganho adequado de massa magra. Ademais, deve-se monitorar a possível produção de anticorpos contra a enzima recombinante da TRE, especialmente nos pacientes em ITI, e realizar exames laboratoriais, incluindo hemograma completo, medição de AST e ALT e da CK (KRONN et al., 2017). O objetivo desses exames e do acompanhamento rigoroso é monitorar quaisquer efeitos indesejados do tratamento, a progressão da doença e a resposta do paciente à terapêutica.

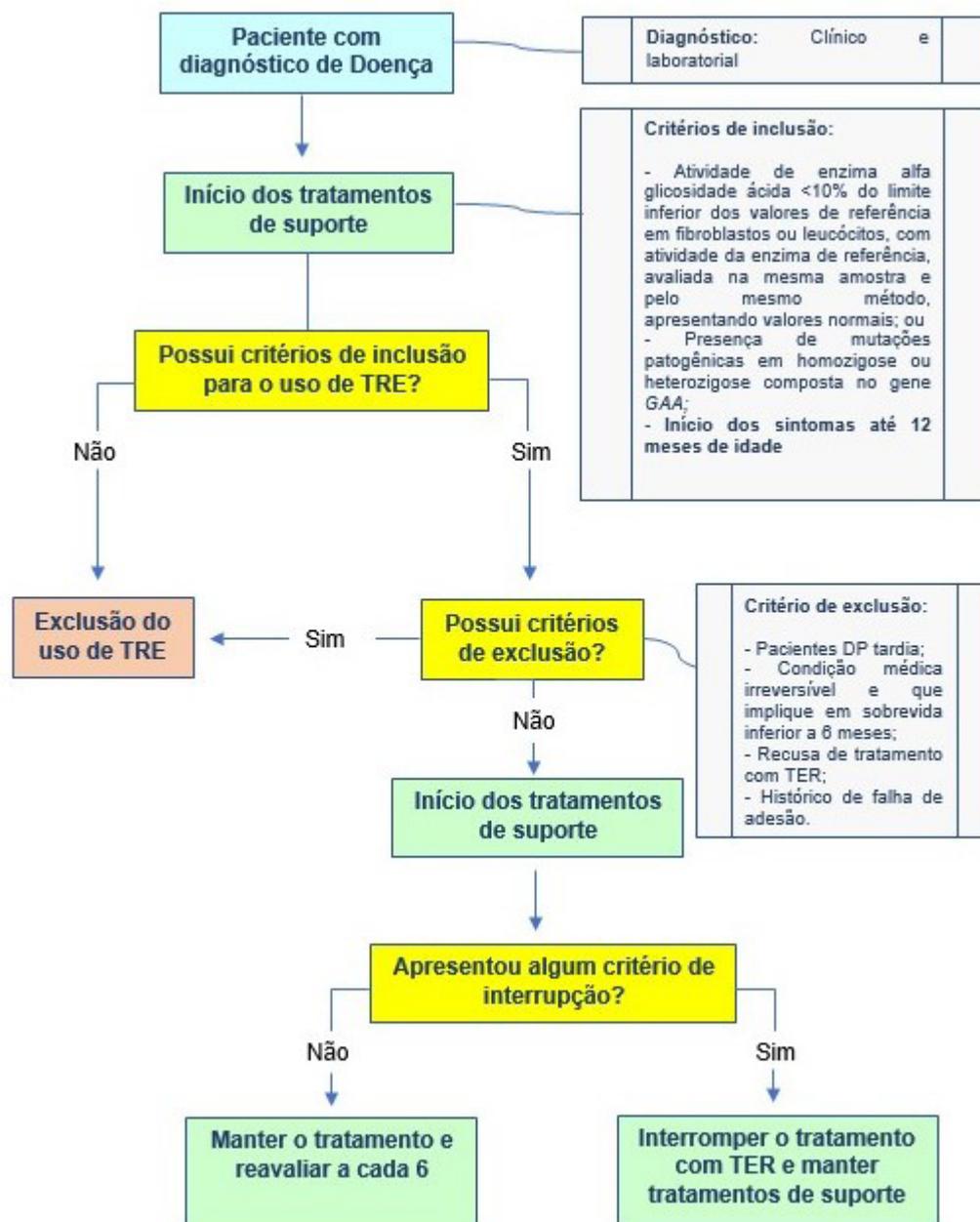
A resposta ao tratamento pode ser influenciada por fatores como a extensão do dano muscular, o estado imunológico e, essencialmente, o tempo de início. Estudos realizados pelo programa de triagem neonatal de Taiwan indicam que o início precoce da TRE resultou em uma função motora melhorada. Outros estudos apontam que a precocidade leva a taxas positivas de sobrevivência, à independência de suporte ambulatorial e a uma boa resposta muscular, sendo tais ocorrências mais notadas no músculo cardíaco (KRONN et al., 2017). Alguns casos da literatura mostram, inclusive, que o início prévio do tratamento pode resultar na regressão total dos sinais (PEREIRA et al., 2008).

Existem, no entanto, fatores que tornam esses cuidados desafiadores. Primeiramente, há uma dificuldade de se comprovar totalmente a eficácia do tratamento uma vez que é uma terapia aprovada recentemente e não há muitos registros de pacientes que seguem com essa intervenção por um longo período. Em segundo lugar, nos casos de pacientes CRIM-negativo, o desenvolvimento de anticorpos específicos que combatem as proteínas exógenas introduzidas no organismo reduz a eficácia desse tratamento (ANGELINI, SEMPLICINI, 2010) (KRONN et al., 2017). Por fim, cabe ressaltar que a DP impõe um ônus econômico substancial aos pacientes e seus familiares, impulsionado pela custosa Terapia de Reposição Enzimática (TER), o único tratamento atualmente aprovado (SCHOESER, HAHN, JAMES, 2019).

Em 2019, o Ministério da Saúde elaborou uma série de relatórios para analisar a possível oferta do medicamento para tratar a DP pelo SUS. O menor preço encontrado para a compra em grande quantidade do frasco de 50 mg foi de R\$1.408,80 e, considerando o tratamento em que geralmente são utilizados 20 mg/kg a cada 15 dias, o custo estimado foi de mais de 140 mil reais anuais para uma criança nos primeiros 12 meses de vida e cerca de 1 milhão de reais para um paciente com a forma tardia da doença (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2019).

Além disso, constatou-se baixa eficácia do tratamento de reposição enzimática para a forma tardia, em que oito anos de TRE resultam em apenas um ano de sobrevida (COSTA, LEMOS, JÚNIOR, 2014). Com essa análise, no caso do Brasil, o SUS passou a oferecer aos pacientes a intervenção para a forma precoce em 2019, tornando-a acessível, pelo menos no papel, também aos indivíduos menos favorecidos economicamente, o que constitui grande avanço (SCHOESER, HAHN, JAMES, 2019).

De modo a organizar o protocolo para o tratamento da DP no Brasil, a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) elaborou um documento para estabelecer as diretrizes para o cuidado às pessoas acometidas por essa doença. A figura 7 mostra o fluxograma de tratamento recomendado para a DP.



**Figura 7:** Fluxograma de tratamento da DP. Fonte: Modificada do Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Pompe.

Antes da incorporação do medicamento pelo SUS, o que se observava era uma crescente demanda jurídica por parte dos pacientes. Em um levantamento realizado acerca de processos jurídicos relacionados diretamente com a demanda de indivíduos acometidos por doenças neuromusculares raras entre 2003 e 2015, e julgados em segunda instância pelo Tribunal Regional Federal da 1ª Região, observou-se que 94,11% dos julgamentos requeriam medicamentos, e desses, 64,7% correspondiam à doença de Pompe. Os julgamentos referentes aos dois últimos anos da análise representam mais da metade dos julgamentos realizados (COSTA, 2016).

Esses dados mostram o crescimento do fenômeno da judicialização da saúde, em que os indivíduos recorrem a processos jurídicos, embasados pelo conceito de direito à vida e pelos próprios princípios do SUS para garantir seu direito à saúde previsto na legislação. Esse fenômeno reflete o descompasso entre o que é previsto em lei e o que se observa na realidade, problema que se torna ainda mais sensível quando relacionado a doenças raras, pois o medicamento para essa classe de doenças é considerado “medicamento órfão”, já que a indústria farmacêutica não demonstra interesse em sua produção devido ao retorno financeiro potencialmente baixo. A judicialização acaba mostrando também o desequilíbrio entre o surgimento de inovações em saúde e sua incorporação pelo SUS.

Dessa forma, visando aumentar a representatividade dos pacientes acometidos por doenças raras e a garantia do suporte necessário, tendo em vista a situação econômica brasileira, foi aprovada em 2014 a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), por meio da Portaria GM/MS Nº 199 de 30/01/2014, com o intuito de remodelar o atendimento do SUS para pacientes acometidos por doenças dessa classificação, como é o caso da DP (BRASIL, 2014).

Seguindo as diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica no SUS, estabeleceu-se como meta garantir o acesso e a atenção integral à Genética Clínica dentro desse sistema. Esse novo modelo visa reduzir significativamente o tempo necessário para conseguir um diagnóstico definitivo, uma vez que, a partir de relatos passados da Aliança Brasileira de Genética, verificou-se que o despreparo da maioria dos profissionais de saúde não geneticistas para lidar com enfermidades dessa categoria ocasiona uma incessante procura por uma definição que pode levar décadas. Antes dessa reforma, a única forma para identificação da DP era em clínicas particulares especializadas em doenças genéticas raras, o que seria inviável para a maioria da população brasileira devido ao alto custo desse tratamento. Além disso, a privação do acesso ao diagnóstico gratuito fere os princípios que regem a filosofia do SUS e impede o cuidado integrado e coordenado em todos os quesitos do paciente portador de DP, indo desde prevenção, acolhimento, diagnóstico, tratamento, suporte e apoio até resolução, seguimento e reabilitação (MELO D et al., 2017).

No âmbito teórico, um indivíduo que apresenta sintomas como cansaço, fraqueza muscular e comprometimento da cognição deve procurar o SUS. Após passar pela triagem, o médico pode suspeitar, dentre muitas outras possibilidades, da Doença de Pompe. Em seguida, esse paciente realiza exames físicos e enzimáticos que pode culminar no diagnóstico de doença rara. Após isso, esse paciente passa a frequentar uma unidade de saúde quinzenalmente para receber o tratamento da reposição enzimática via intravenosa, bem como o acompanhamento multiprofissional.

Porém a realidade do país é um tanto contrastante. Pode haver casos de indivíduos que apresentam os sintomas, mas hesitam em procurar o SUS, fazendo-o tardiamente por desconhecimento da enfermidade e de sua gravidade. Além disso, médicos não geneticistas apresentam tendência em suspeitar de distúrbios com maior incidência, e não de doenças genéticas raras.

A realização de exames com resultados pouco sugestivos acaba por manter o paciente subdiagnosticado, seguindo com cuidados paliativos. À medida que o tempo passa, as sequelas tornam-se mais severas. Caso haja o diagnóstico da forma infantil, sob burocracia e espera, o paciente pode começar o tratamento coberto pelo SUS. Quinzenalmente ele passará um dia no hospital, durante toda a vida, para acompanhamento. A terapêutica, além de cansativa, afeta também o estado físico, emocional e social do paciente. Caso o indivíduo apresente a forma tardia, o tratamento ainda não é incluso no SUS, devendo, portanto, ser custeado, o que impede o tratamento sobretudo para os pacientes em vulnerabilidade social.

Sugere-se a realização de pesquisas para o desenvolvimento de formas de diagnóstico e de tratamento mais eficazes e com custos mais reduzidos, com vistas a tornar os prognósticos mais positivos aos pacientes com DP.

## CONCLUSÃO

O presente trabalho constatou a importância do diagnóstico e tratamento precoces para aumentar as chances de sobrevivência de pacientes com a forma infantil da doença de Pompe, bem como para garantir bem-estar físico, psicológico e social. É notável que, quanto mais cedo se começa o tratamento, mais brandas tendem a ser as sequelas no paciente e a possibilidade de óbito é reduzida drasticamente.

Evidenciou-se a dificuldade para se diagnosticar a enfermidade, haja vista a raridade da doença e conseqüente desinformação dos pacientes e de parte da comunidade médica, além da inespecificidade dos sintomas. Foi verificada também a dificuldade de continuação do tratamento, devido ao seu alto custo e à rigorosidade demandada, além do desconhecimento a respeito de sua real eficácia por se tratar de um método recente e pelo número limitado de casos relatados.

Inferese também que o acesso universal ao tratamento da DP infantil, independentemente da classe econômica, e a propagação de conhecimento acerca de doenças raras, auxiliam na quebra de paradigmas e de preconceitos, incluindo integralmente os pacientes no meio social, o que sustenta a aplicação prática dos princípios de universalidade, integralidade e equidade do nosso sistema de saúde.

## REFERÊNCIAS

AMARTINO H.; CAVAGNARI B. Terapia de reemplazo enzimático en la forma infantil de la enfermedad de Pompe: experiencia de un caso con 7 años de seguimiento en Argentina. **Archivos argentinos de pediatría**, v. 110, n. 4, 2012. Disponível em:

[http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0325-00752012000400009&lang=pt](http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752012000400009&lang=pt). Acesso em 12 mai. 2020.

ANGELINI C.; SEMPLICINI C. Metabolic myopathies: the challenge of new treatments. **Current Opinion in Pharmacology**, v. 10, n. 3, 2010. Disponível em:

[https://www.academia.edu/23361309/Metabolic\\_myopathies\\_the\\_challenge\\_of\\_new\\_treatments](https://www.academia.edu/23361309/Metabolic_myopathies_the_challenge_of_new_treatments). Acesso em 9 mai. 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de ciência, tecnologia, inovação e insumos estratégicos em saúde. Alfa-alglicosidase como terapia de reposição enzimática na doença de Pompe. Brasília, DF, 2019. Disponível em: [http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio\\_AlfaAlglicosidase\\_Pompe.pdf](http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio_AlfaAlglicosidase_Pompe.pdf). Acesso em 07 ago 2020.

CHIEN Y.; HWU W.; LEE N. Pompe Disease: Early Diagnosis and Early Treatment Make a Difference. **Pediatrics and Neonatology**, v. 54, 2013.

Disponível em:

[https://www.pediatr-neonatal.com/article/S1875-9572\(13\)00045-4/fulltext](https://www.pediatr-neonatal.com/article/S1875-9572(13)00045-4/fulltext). Acesso em: 8 mai. 2020

CENTRO COLABORADOR AVALIAÇÃO DE TECNOLOGIAS E EXCELÊNCIA EM SAÚDE (CCATES). **Nota Técnica 05/2014**: Alfa-alglicosidase no tratamento da Doença de Pompe. Belo Horizonte, UFMG, 2014.

COSTA P. H. S. Doenças neuromusculares raras: um retrato da judicialização no Tribunal Regional Federal da 1ª Região. **Cadernos Ibero-Americanos de Direito Sanitário**, Brasília, v. 5, n. 1, 2016. Disponível em: <https://www.cadernos.prodisa.fiocruz.br/index.php/cadernos/article/view/229/340>. Acesso em 07 ago. 2020.

GUPTA S. Screening: Baby's first test. **Nature**, v. 537, n. 1, 2016. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/537S162a>. Acesso em 08 mai. 2020.

IRIART J. *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciências e saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, 2019. Disponível em: [https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1413-81232019001003637](https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1413-81232019001003637). Acesso em 08 ago. 2020.

ISHIGAKI K. *et al.* High-density CT of muscle and liver may allow early diagnosis of childhood-onset Pompe disease. **Brain and Development**, v. 34, n. 2, 2012. Disponível em: [https://www.brainanddevelopment.com/article/S0387-7604\(11\)00147-1/fulltext](https://www.brainanddevelopment.com/article/S0387-7604(11)00147-1/fulltext). Acesso em 10 mai. 2020.

JUNIOR J. C. L. *et al.* Diretriz para o diagnóstico, tratamento e acompanhamento clínico de pacientes com doença de Pompe juvenil e do adulto. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, São Paulo, v. 74, n. 2, 2016. Disponível em: [https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0004-282X2016000200016&lang=e](https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0004-282X2016000200016&lang=e). Acesso em 11 mai. 2020.

KOBAYASHI H. *et al.* Prognostic factors for the late onset Pompe disease with enzyme replacement therapy: From our experience of 4 cases including an autopsy case. **Molecular Genetics and Metabolism**, v. 100, n. 1, 2010. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S1096719210000478?via%3Dihub>. Acesso em 03 mai. 2020.

KRONN D. F. *et al.* Management of Confirmed Newborn-Screened Patients With Pompe Disease Across the Disease Spectrum. **PEDIATRICS**, v. 140, n. 1, 2017. Disponível em: [https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/140/Supplement\\_1/S24.full.pdf](https://pediatrics.aappublications.org/content/pediatrics/140/Supplement_1/S24.full.pdf). Acesso em 15 mai 2020.

KUPERUS E. *et al.* The ACE I/D polymorphism does not explain heterogeneity of natural course and response to enzyme replacement therapy in Pompe disease. **PLoS One**, v. 13, n. 12, 2018. Disponível em: <https://journals.plos.org/plosone/article?id=10.1371/journal.pone.0208854>. Acesso em 8 mai. 2020.

LACANÁ E. *et al.* The role of immune tolerance induction in restoration of the efficacy of ERT in Pompe disease. **American Journal of Medical Genetics Part C Seminars in Medical Genetics**, v. 160C, n. 1, 2012. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22253234/>. Acesso em: 11 mai. 2020.

MELO D. *et al.* Qualificação e provimento de médicos no contexto da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS). **Interface – Comunicação, saúde e educação**, v. 21, suplemento I, 2017. Disponível em: [https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1414-32832017000501205&lang=en](https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1414-32832017000501205&lang=en). Acesso em 07 ago 2020.

MICKAEL T. *et al.* Muscular MRI-based algorithm to differentiate inherited myopathies presenting with spinal rigidity. **European Radiology**, v. 28, n. 12, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29802573/>. Acesso em 14 mai. 2020.

PARK J. *et al.* Effect of enzyme replacement therapy in late onset Pompe disease: open pilot study of 48 weeks follow-up. **Neurological Sciences**, v. 35, n.1, 2015. Disponível em: <https://link.springer.com/content/pdf/10.1007/s10072-014-2000-5.pdf>. Acesso em 17 mai. 2020.

PEREIRA S. J. *et al.* Relato do primeiro paciente brasileiro com a forma infantil da doença de Pompe tratado com alfa-glicosidase recombinante humana. **Jornal de Pediatria**, Porto Alegre, v. 84, n. 3, 2008. Disponível em: [https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S0021-75572008000300014](https://www.scielo.br/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0021-75572008000300014). Acesso em 13 mai 2020.

RAIRIKAR M. V. *et al.* Insight Into the Phenotype of Infants With Pompe Disease Identified by Newborn Screening With the Common c.-32-13T>G “Late-Onset” GAA Variant. **Molecular Genetics and Metabolism**, v. 122, n. 2, 2017. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/28951071/>. Acesso em 13 mai 2020.

RIGTER T. *et al.* Severely impaired health status at diagnosis of Pompe disease: A cross-sectional analysis to explore the potential utility of neonatal screening. **Molecular Genetics and Metabolism**, v. 107, n. 3, 2012. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23040796/>. Acesso em 09 mai. 2020.

SCHOSER B. *et al.* A Systematic Review of the Health Economics of Pompe Disease. **Pharmacoecon Open**, v. 3, n. 4, 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31049836/>. Acesso em 04 mai. 2020.

SCHOSER B. *et al.* The humanistic burden of Pompe disease: are there still unmet needs? A systematic review. **BMC Neurology**, v. 17, n. 1, 2017. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29166883/>. Acesso em: 10 mai. 2020.

TURASAL. *et al.* Novel GAA mutations in patients with Pompe disease, **Gene**, v. 561, n. 1, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/25681614/>. Acesso em 12 mai. 2020.

XAVIER Juliana. Triagem neonatal permite detectar doenças raras antes que se manifestem. **Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/Fiocruz)**, Rio de Janeiro, 2017. Disponível em: <http://www.iff.fiocruz.br/index.php/8-noticias/365-triagemneonatal>. Acesso em 12 mai. 2020.

*C*

*A*

*P*

*Í*

*T*

*U*

*L*

*O*

**6**

## **VIVER COM AME: DESAFIOS NO ACESSO AO DIAGNÓSTICO, TRATAMENTO E INCLUSÃO SOCIAL**

Bruno Togneri Vescovi Leão<sup>1</sup>; Lucas Alves Pedrada<sup>1</sup>; Joyce Rocha Atayde<sup>1</sup>; Milla Mayra Neto Fontana<sup>2</sup>; Maristela Dalbello de Araujo<sup>3</sup> e Maressa Cristiane Malini de Lima<sup>4</sup>.

<sup>1</sup> Acadêmicos do curso de Medicina pela Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM.

<sup>2</sup> Mestranda do Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM).

<sup>3</sup> Doutora em Psicologia pela Universidade Federal do Espírito Santo (UFES). Docente do Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM).

<sup>4</sup> Doutora em Genética e Biologia Molecular pela Universidade Estadual de Londrina (UEL). Docente do Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória (EMESCAM). E-mail: maressa.lima@emescam.br. Orcid: <https://orcid.org/0000-0003-1301-6522>.

## RESUMO

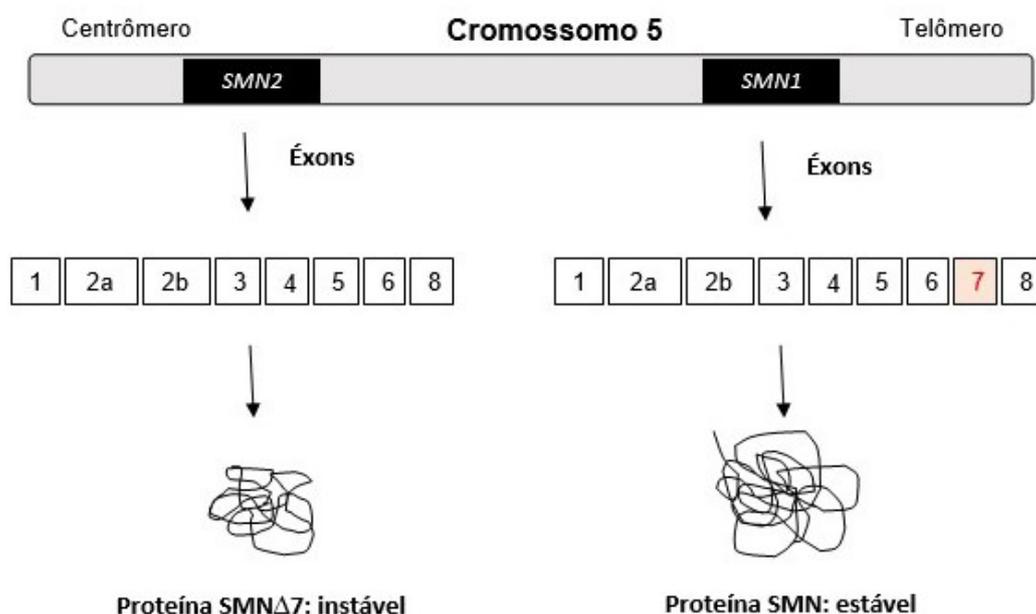
Este capítulo discute as evidências científicas ao acesso à saúde e a inclusão social de pacientes com atrofia muscular espinhal no Sistema Único de Saúde (SUS). Trata-se de uma revisão bibliográfica a partir de artigos selecionados do PubMed, utilizando a combinação de descritores “*Muscular Atrophy, Spinal AND Health Services Accessibility*” e “*Muscular Atrophy, Spinal AND Disease Management*”. Os 13 artigos incluídos nessa pesquisa mostraram que a atrofia muscular espinhal (AME) é uma desordem neuromuscular rara com padrão de herança autossômica recessiva. É caracterizada pela degeneração dos neurônios presentes no corno anterior da medula espinhal. A fraqueza muscular é a principal queixa dos pacientes, caracterizando-se na dificuldade de se sentar, na falta de equilíbrio e na escoliose acompanhada de dor. A acessibilidade adequada ao tratamento é desafiadora, pois o sistema público é limitado e apresenta uma demanda bem superior à oferta. Além disso, o tratamento deve contar com o apoio familiar, essencial para esses pacientes. O fármaco Nusinersena revelou a capacidade de modificar o prognóstico e a expectativa de vida de crianças cujo tratamento se iniciou precocemente. Realizar o diagnóstico no início do tratamento diminui complicações e eleva a qualidade de vida dos pacientes com AME. É necessário um maior apoio do sistema de saúde, garantindo os princípios fundamentais do SUS, para que os pacientes possam dispor de uma vida plena e integrada à sociedade.

**Palavras-chave:** Atrofia Muscular Espinal. Acesso aos Serviços de Saúde. Gerenciamento Clínico

## INTRODUÇÃO

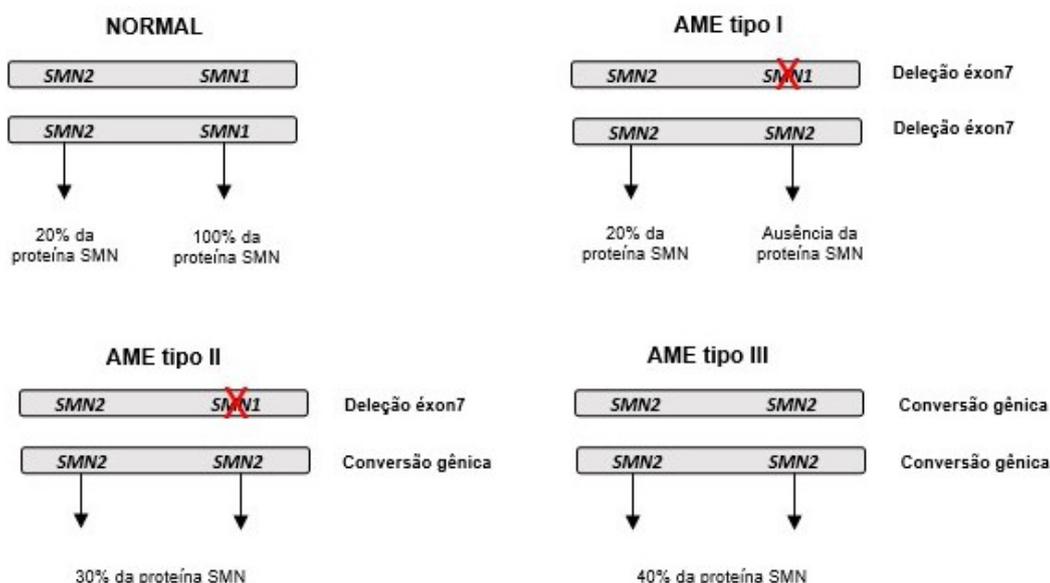
A atrofia muscular espinhal (AME) é uma desordem neuromuscular rara com padrão de herança autossômica recessiva. É caracterizada pela degeneração dos neurônios presentes no corno anterior da medula espinhal, levando à atrofia e fraqueza (KOLB et al 2015; MERCURI et al., 2018; FINKEL et al., 2018). A prevalência da doença é de 1-2 a cada 100.000 pessoas. Já a sua incidência varia de 1:6.000 até 1:11.000 nascidos vivos (MELDRUM et al 2007; CONITEC, 2019).

Essa doença é causada pela ausência do gene *SMN1*, localizado na região telomérica do cromossomo 5q13 (Figura 1), devido ao processo de deleção do éxon 7 ou conversão gênica que transforma o gene *SMN1* em *SMN2*. Esse gene tem como função a produção da proteína de sobrevivência do motoneurônio (SMN) (BOSE, 2019; GLASCOCK, 2018; CUISSET, 2012). A falta de proteína SMN leva à degeneração dos neurônios motores alfa, localizados no corno ventral da medula espinhal, que promove a progressiva e simétrica fraqueza e a atrofia muscular.



**Figura 1:** Estrutura do gene *SMN* no cromossomo 5. O Gene *SMN1* é localizado na porção telomérica do cromossomo 5 e o gene *SMN2* na porção centromérica.

As manifestações clínicas clássicas da AME são fraqueza e atrofia muscular, provenientes da degeneração celular no corno anterior da medula espinhal. Essa fraqueza, geralmente, caracteriza-se por ser simétrica e nos músculos proximais, axiais, intercostais e bulbares (KOLB et al 2015; GLASCOCK, 2018). A severidade da doença é determinada pelo número de cópias do gene 2 de sobrevivência do motoneurônio (*SMN2*), similar ao *SMN1*, porém produzindo de 10% a 25% da proteína de sobrevivência do neurônio (Figura 2).



**Figura 2:** Esquema do genótipo dos indivíduos normais e com Atrofia Muscular espinhal (AME) e a quantidade de proteína SMN produzida por cada genótipo. Fonte: Adaptado de Baioni e Ambiel (2010).

Muitos estudos revelam opiniões divergentes entre clínicos, o que cria dificuldade em planejar e prover o tratamento adequado para os pacientes. A conduta mais amplamente difundida é a fisioterapia.

No cenário de países em desenvolvimento, como no Brasil, é ainda mais complicado no que se diz respeito à fisioterapia para melhorar o status funcional da AME. A falta de tratamento médico efetivo e de tecnologia de assistência, o alto custo do tratamento, a acessibilidade ao serviço de saúde e a ausência de conscientização sobre a condição na sociedade são desafios maiores (BOSE et al 2019; MERCURI et al., 2018; FINKEL et al., 2018; BASHIRI et al., 2019).

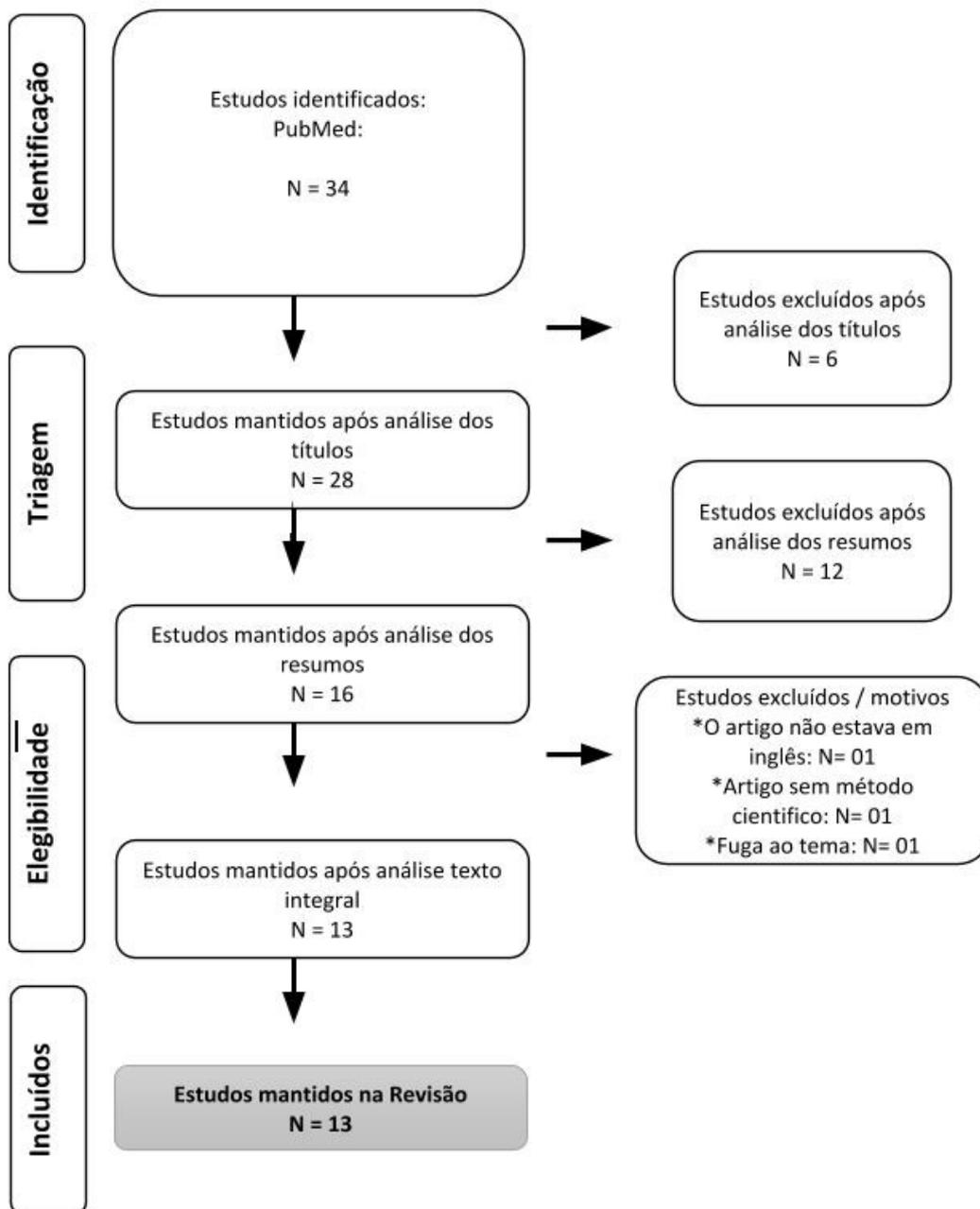
A AME possui amplo espectro clínico que varia de morte precoce até vida adulta normal com leve fraqueza, em que é esperada uma limitação de mobilidade e habilidade nas atividades do dia a dia. É necessário entender como esses prejuízos específicos da doença afetam a função do indivíduo (BOSE et al 2019; MERCURI et al., 2018; FINKEL et al., 2018).

Esse capítulo discutirá as evidências científicas sobre o acesso à saúde e inclusão social de pacientes com atrofia muscular espinhal no Sistema Único de Saúde (SUS). Trata-se de um estudo exploratório-descritivo sobre a AME, utilizando dados coletados na plataforma Pubmed. Foram utilizados como critérios de inclusão os artigos completos, em inglês, espanhol ou português que se enquadraram na temática de inclusão social de pacientes com AME e sua conduta, e, como critério de exclusão, artigos não relacionados ao tema e ausência de métodos científicos. Foram utilizados os descritores “Muscular Atrophy, Spinal”, “Health Services Accessibility” e “Disease Management”, utilizando as seguintes estratégias de busca “Muscular Atrophy, Spinal AND Health Services Accessibility” e “Muscular Atrophy, Spinal AND Disease Management”.

Além disso, buscou-se informações no âmbito nacional, sendo adicionados como referências o “Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas Atrofia Muscular Espinhal 5q Tipo 1” e o “Guia de Discussão Sobre Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Brasil”.

## DESENVOLVIMENTO

Nesse estudo, foram identificados 34 artigos e, depois das exclusões, 13 foram incluídos na análise, seguindo o seguinte critério de exclusão: análise por Títulos (6), resumos (12) e leitura na íntegra dos artigos (3), conforme indicado na figura 3.



**Figura 3:** Fluxograma do processo de inclusão e exclusão dos estudos.

A AME pode ser classificada em quatro tipos (I, II, III e IV). De acordo com Kolb (2015) e Cuisset (2012), essa classificação depende da idade do início do quadro e do máximo de função motora alcançada. Na tabela 1, é sintetizada as principais características gerais dos subtipos de AME 5q.

**Tabela 1:** Síntese das características gerais dos subtipos de AME 5q. Fonte: adaptada de CONITEC, 2019.

Subtipo de AME 5q	Proporção	Idade de início	Expectativa de vida
<b>TIPO I</b>	58%	0-6 meses	< 2 anos
<b>TIPO II</b>	29%	7-18 meses	> 2 anos e < 18 anos
<b>TIPO III</b>	13%	> 18 meses	Normal
<b>TIPO IV</b>	-	Adultos	Normal

Fonte: elaborada pelos autores

A AME tipo I ou doença de Werdnig–Hoffman é caracterizada semiologicamente, antes dos 6 meses de idade, pela presença de hipotonia, controle posicional da cabeça diminuído, ausência ou diminuição dos reflexos tendinosos e, por definição, pela incapacidade de se sentar sozinha. Vale ressaltar que, em muitos casos, é possível detectar sinais como o tórax em formato de sino, respiração abdominal, miofasciculações na língua e fraqueza dos músculos mímicos e faríngeos. A progressão do quadro poderá levar à broncoaspiração, restrição do crescimento e insuficiência respiratória. A expectativa de vida para essa forma de AME é em torno de 2 anos (KOLB et al 2015; CUISSET, 2012).

Crianças com a AME tipo II estão aptas a se sentar sem assistência durante seu desenvolvimento, porém nunca conseguem andar independentemente. Essa é uma forma intermediária da doença, que tende a manifestar os primeiros sintomas antes dos 18 meses de idade com paresia proximal dos membros inferiores e uma menor paresia nos membros superiores. Há hipotonia e arreflexia ao exame físico. Muitas das comorbidades nessa população estão relacionadas ao desenvolvimento ósseo e articular, como fraqueza muscular, escoliose progressiva, contraturas articulares e anquilose mandibular. A combinação de escoliose e fraqueza dos músculos intercostais pode resultar em uma doença pulmonar restritiva. A cognição dessas crianças é normal (KOLB et al 2015; CUISSET, 2012).

Crianças e adultos com AME tipo III, também conhecida como doença de Kugelberg–Welander, estão aptas a deambular. Tem seu início a partir dos 18 meses de idade e decorre com fraqueza progressiva dos membros inferiores, podendo em algum momento necessitar de cadeira de rodas, e o paciente apresenta fraqueza nos membros superiores em menor grau. Diferentemente da AME tipo II, esses indivíduos, em sua maioria, são poupados da escoliose e têm pouca ou nenhuma fraqueza nos músculos da respiração. Esses pacientes não possuem alterações na cognição nem na expectativa de vida (KOLB et al 2015; CUISSET, 2012).

AAME tipo IV representa menos de 5% dos casos e é a forma mais branda da doença. É muito similar à AME tipo III, contudo, se inicia, geralmente, na idade adulta (30 anos ou mais) (KOLB et al 2015; CUISSET, 2012).

A fraqueza muscular é a maior queixa dos pacientes, sendo elas a dificuldade de se sentar, falta de equilíbrio e escoliose acompanhada de dor. Em virtude da escoliose, a expansão torácica fica limitada durante as incursões respiratórias o que torna o ato de respirar difícil (GARG, 2016; BOSE et al 2019; GLASCOCK et al., 2018).

Dessa forma, vale ressaltar que os estudos dessa revisão sugeriram que a habilidade de se levantar e de ambular pode ajudar a diminuir os imbróglis causados pela escoliose. Entretanto tais habilidades geralmente estão limitadas nos pacientes com AME, o que também dificulta atividades do dia a dia, como se locomover, exercer a atividade profissional e até ir ao banheiro. Pode-se citar, também, problemas relacionados ao sono, visto que a fraqueza muscular nesses pacientes os impede de alternar sua posição, causando cansaço durante o dia (BOSE et al 2019).

Além disso, a ausência de sustentação corporal adequada e dificuldade imposta pela posição precária ao se sentar acarretam as adaptações posturais para estabilizar as articulações que promovem contraturas miogênicas, resultando em extensibilidade reduzida e ruptura das fibras musculares. Tais contraturas podem levar a quedas e, essas, por sua vez, causam redução na mobilidade por medo de cair e dor (BOSE et al 2019).

Embora a AME em si não altere a cognição das pessoas com essa doença, a falta de interação e estímulos com o meio ambiente pela redução da mobilidade, tanto física como emocional, pode resultar em um déficit de desenvolvimento na linguagem e no aprendizado de modo geral (ARAUJO et al., 2019).

Os indivíduos com AME enfrentam barreiras sociais e arquitetônicas, o que acarreta uma série de problemas psicológicos, pois o preconceito presente em pessoas com deficiência ainda é muito prevalente, seja em ambientes escolares ou de trabalho (ARAUJO et al., 2019). Os pacientes que possuem as formas mais brandas da doença possuem maior autonomia no seu dia a dia. Entretanto as formas mais graves de AME impõem maiores restrições, por exemplo, a necessidade de cadeira de rodas para se locomover, o que, somada à falta de acessibilidade a locais públicos e aos transportes coletivos e a existência de superfícies irregulares nas vias e no uso da toaleta, gera limitações sociais (BOSE et al 2019).

Em relação à qualidade de vida desses pacientes com AME, é imprescindível pensar no contexto familiar. A família auxilia a pessoa com AME nas tarefas diárias, o que requer um esforço físico e psicológico (MERCURI et al., 2018; FINKEL et al., 2018). Tendo em vista que os pacientes mais dependentes necessitam de ajuda para realizar atividades do cotidiano, os cuidadores acabam abdicando de sua autonomia social e assumem um compromisso 24 horas por dia.

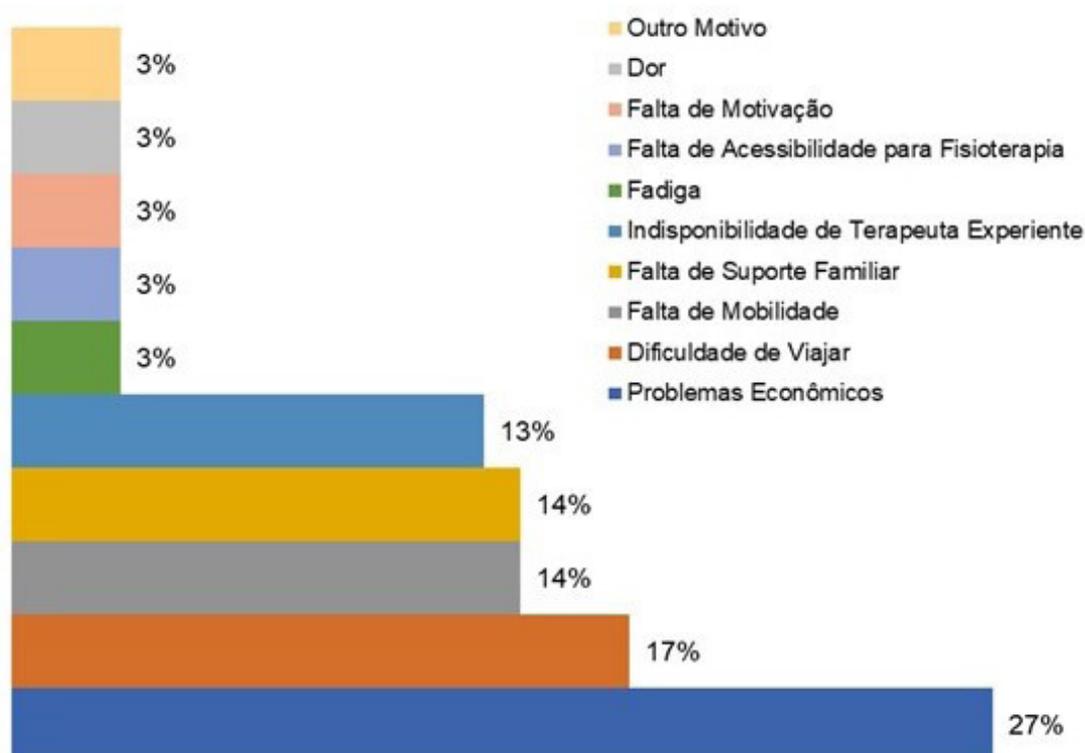
Nesse contexto, atividades como dar banho, trocar fralda ou apenas auxiliar na mudança de decúbito acarretam dores osteomusculares e até problemas posturais. No que diz respeito ao psicológico desse cuidador, vale ressaltar que a privação do sono é frequente, tanto pela assistência ao paciente quanto pela ansiedade e preocupação gerada por pensar sobre o futuro de seu ente acometido com a AME, a exemplo, o medo da perda das funções físicas do filho, confronto de uma morte prematura, dificuldade em encontrar tratamentos e, principalmente, culpa pela transmissão da cromossomopatia.

Ainda nessa perspectiva, destaca-se a preocupação com a área financeira nas famílias de pacientes mais graves, tendo em vista que o familiar não está com tempo hábil para trabalhar e os custos com itens de cuidados básicos são elevados, quando avaliados proporcionalmente ao ganho mensal.

O sistema único de saúde oferece alguns dos equipamentos necessários, como cadeira de rodas e suporte ventilatório, ficando os demais itens à cargo da família, como dietas especializadas e adaptação da residência (ARAÚJO et al., 2019).

Perante as adversidades apresentadas, uma equipe multidisciplinar é imperativa para um acompanhamento adequado dos pacientes com dificuldades tão abrangentes. Por isso, o Sistema Único de Saúde inclui, na assistência, nutricionistas, enfermeiros, fonoaudiólogos, médicos e fisioterapeutas (CONITEC, 2019; CUISSET, 2012).

Dentre os tratamentos amplamente difundidos, a fisioterapia é a principal escolha no manejo das complicações causadas pela doença. A adesão e o início precoce são determinantes para prevenir e manter as funções vitais dos pacientes e melhorar sua qualidade de vida (BOSE et al 2019). Entretanto, esses pacientes com AME enfrentam grande dificuldades de acesso à fisioterapia, dentre eles o problema financeiro (Figura 4).



**Figura 4:** Gráfico representando as principais barreiras enfrentadas para acesso à fisioterapia. Fonte: Adaptado de Bose et al (2019).

Atualmente, o fármaco Nusinersena revelou a capacidade de uma nova terapia medicamentosa em modificar o prognóstico e a expectativa de vida de crianças cujo tratamento se iniciou precocemente (A FARRAR et al 2018; STRAUSS et al., 2018). A Nusinersena é um oligonucleotídeo antisense modificado que previne a ligação da nuclease em sequências específicas do RNA mensageiro do *SMN2*, promovendo retenção do éxon 7. Como resultado, uma proteína de cadeia total funcional de SMN é produzida. O medicamento é administrado por uma injeção intratecal (VUKOVIC et al 2018).

Para ter acesso ao medicamento pelo Sistema Único de Saúde, os pacientes devem ser geneticamente confirmados com AME tipo I e marco de desenvolvimento atingido até os 6 meses de idade. Além disso, deve apresentar condições de nutrição e hidratação adequadas, com ou sem gastrostomia, pesando, no mínimo, o terceiro percentil de peso corporal para a idade e estando com o calendário de vacinação em dia. O medicamento é aplicado em uma fase inicial, consistindo em 3 doses de 12 mg de Nusinersena (0, 14 e 28 dias) e uma quarta dose 30 dias após a terceira, caso a criança esteja em condições clínicas para receber a aplicação. Após isso, ocorre a fase de manutenção, com administração de 12mg do fármaco a cada quatro meses, sendo essa feita enquanto o benefício superar o risco (CONITEC, 2019).

Esse medicamento transformou a história natural da doença e seu uso veio a integrar o manejo multidisciplinar já empregado, sendo que, em alguns casos, o fármaco reverteu a progressão da fraqueza muscular neste transtorno. Vale ressaltar que metade dos bebês que receberam o princípio ativo obtiveram uma resposta motora uniforme ao tratamento, incluindo controle da cabeça, rolar, sentar-se e ficar de pé. Os estudos mostram também uma melhora da função nutricional e pulmonar nos pacientes diagnosticados cedo (A FARRAR et al 2018; STRAUSS et al.,2018).

Atualmente, o mundo se encontra em meio à pandemia do coronavírus 2019 (COVID-19). Nesse contexto, existe uma preocupação em relação à associação dessa doença com a AME, visto que esses pacientes possuem um risco maior de contrair infecções respiratórias em geral, e, portanto, um risco de manifestar os sintomas graves de COVID-19. No entanto, especialistas internacionais ressaltam que a continuidade das terapias já em curso, durante a quarentena, deverá ser ponderada de acordo com o risco-benefício, ressaltando que, principalmente, o tratamento medicamentoso não deve ser

atrasado. Outros tratamentos, como a fisioterapia, podem ser adaptados para formas alternativas, por exemplo, atendimentos on-line (VEERAPANDIYAN et al, 2020).

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Existe consenso que o diagnóstico e o tratamento precoces diminuem as complicações e eleva a qualidade de vida dos pacientes com a AME. Para esse fim, é importante um rastreamento precoce, como na triagem neonatal, cuja testagem não está disponível no Brasil. O paciente, para ter melhor qualidade de vida, necessita ter acesso à equipe multidisciplinar, com profissionais treinados e um sistema integrado e coeso.

Infere-se que, para os pacientes já diagnosticados, há necessidade de um maior apoio do sistema de saúde, com equipamentos e até mesmo um auxílio financeiro, como é ofertado em outras doenças incapacitantes. Além disso, é imperativo que haja políticas públicas visando melhorias de mobilidade e acessibilidade.

Ressalta-se a necessidade de se ter uma visão holística do paciente e não apenas a visão biologista e unicausalística e hospitalocêntrica da doença. Portanto, deve-se garantir que os princípios fundamentais do SUS sejam empregados em sua totalidade aos pacientes e suas famílias, para que possam dispor de uma vida plena e integrada à sociedade.

## REFERÊNCIAS

KOLB, S. J.; KISSEL, J. T. Spinal Muscular Atrophy. **Neurologic Clinics**, v. 33, n. 4, 2015. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4628728/>. Acesso em 03 ago. 2020.

MERCURI, E. *et al.* Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 1. **Neuromuscular Disorders**, v. 28, n. 2, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29290580/>. Acesso em 03 ago. 2020.

FINKEL, R. S. *et al.* Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 2. **Neuromuscular Disorders**, v. 28, n. 3, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29305137/>. Acesso em 03 ago. 2020.

MELDRUM, C.; SCOTT, C.; SWOBODA, K. J. Spinal Muscular Atrophy Genetic Counseling Access and Genetic Knowledge: parents' perspectives. **Journal Of Child Neurology**, v. 22, n. 8, 2007. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC3260047/>. Acesso em 03 ago. 2020.

BASHIRI, F. *et al.* Effect of new modalities of treatment on physicians' management plan for patients with spinal muscular atrophy. **Neurosciences**, v. 24, n. 1, 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30842395/>. Acesso em 03 ago. 2020.

COMISSÃO NACIONAL DE INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas Atrofia Muscular Espinhal 5q Tipo 1**. Brasília: CONITEC, 2019. Disponível em: [http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio\\_PCDT\\_AME.pdf](http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2019/Relatorio_PCDT_AME.pdf). Acesso em 03 ago. 2020

BOSE M. *et al.* Exploring spinal muscular atrophy and its impact on functional status: Indian scenario. **Indian J Public Health**, v. 63, n. 1, 2019. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31552858/>. Acesso em 03 ago. 2020.

GLASCOCK, J. *et al.* Treatment Algorithm for Infants Diagnosed with Spinal Muscular Atrophy through Newborn Screening. **Journal of Neuromuscular Diseases**, v. 5, n. 2, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29614695/>. Acesso em 03 ago. 2020.

CUISSET, J. M.; ESTOURNET, B. Recommendations for the diagnosis and management of typical childhood spinal muscular atrophy. **Revue Neurologique**, v. 168, n. 12, 2012. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23107878/>. Acesso em 03 ago. 2020.

GARG, S. Management of scoliosis in patients with Duchenne muscular dystrophy and spinal muscular atrophy: a literature review. **Journal of Pediatric Rehabilitation Medicine**, v. 9, n. 1, 2016. Disponível em: Acesso em 03 ago. 2020.

ARAUJO, P. Q. C. *et al.* Guia de discussão sobre Atrofia Muscular Espinhal (AME) no Brasil. IQVIA, 2019. Disponível em: [https://br.biogen.com/content/dam/corporate/pt\\_BR/refresh\\_images/Livro\\_Brasil\\_novembro2019.pdf](https://br.biogen.com/content/dam/corporate/pt_BR/refresh_images/Livro_Brasil_novembro2019.pdf). Acesso em: 10 jul. 2020.

A FARRAR, M. *et al.* Nusinersen for SMA: expanded access programme. **Journal of Neurology, Neurosurgery and Psychiatry**, v. 89, n. 9, 2018. Disponível em: <https://jnnp.bmj.com/content/89/9/937>. Acesso em 03 ago. 2020.

STRAUSS, K. A. *et al.* Preliminary Safety and Tolerability of a Novel Subcutaneous Intrathecal Catheter System for Repeated Outpatient Dosing of Nusinersen to Children and Adults With Spinal Muscular Atrophy. **Journal of Pediatric Orthopaedics**, v. 38, n. 10, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30134351/>. Acesso em 03 ago. 2020.

VUKOVIC, S.; MCADAM, L.; ZLOTNIK-SHAUL, R.; AMIN, R. Putting our best foot forward: clinical, treatment-based and ethical considerations of nusinersen therapy in canada for spinal muscular atrophy. **Journal of paediatrics and child health**, v. 55, n. 1, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30246272/>. Acesso em 03 ago. 2020.

VEERAPANDIYAN, A. *et al.* Spinal muscular atrophy care in the COVID-19 pandemic era. **Muscle and Nerve**, v. 62, n. 1, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32329921/>. Acesso em 03 ago. 2020.

*C*

*A*

*P*

*Í*

*T*

*U*

*L*

*O*

**7**

# **A INCLUSÃO SOCIAL DE INDIVÍDUOS COM A SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ**

Israel Rocha Dias<sup>1</sup>, Rogério Drago<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Professor. Pedagogo. Doutor em Educação. Mestre em Educação. Especialista em Educação Especial e Inclusiva. Professor do Atendimento Educacional Especializado do município de Viana/ES. Professor do Ensino Superior na Faculdade Multivix – Cariacica/ES. Membro efetivo do GEPEI - Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação e Inclusão.

<sup>2</sup> Pedagogo. Mestre em Educação. Doutor em Educação. Pós-Doutorado em Educação. Docente do curso de Pedagogia do Centro de Educação (Universidade Federal do Espírito Santo) e do Programa de Pós-graduação em Educação (PPGE/ CE/UFES). E-mail: rogerio.drago@gmail.com. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-8998-6299>.

## RESUMO

A Síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS) é uma Doença Genética Rara, autossômica recessiva, devido a defeitos congênitos na biossíntese do colesterol, que resulta em consequências neurológicas e no desenvolvimento. Esse capítulo apresenta os aspectos fenotípicos e genotípicos da SLOS e discute teoricamente as possibilidades de inclusão social dos sujeitos com essa doença rara na escola. Para alcançar os objetivos, utilizamos como metodologia a pesquisa descritiva. Como suporte teórico, trazemos a perspectiva Vigotskiana em uma perspectiva histórico-cultural, dialogando essencialmente com Vigotski e seus seguidores, que entendem o ser humano como um ser que, independentemente de características físicas, mentais ou sensoriais, produz conhecimento e cultura ao mesmo tempo em que se apropria da cultura e do conhecimento dos outros sujeitos de seu grupo social. Trazer essas informações acerca da síndrome de Smith-Lemli-Opitz é importante para que os sujeitos que estão em processo de escolarização, muitas vezes silenciados e invisibilizados, possam ter acesso a um ensino e a um aprendizado numa perspectiva inclusiva. Assim, encerramos esse capítulo, com a certeza de que a inclusão social de pessoas com SLOS perpassam por variadas políticas, incluindo a política de educação, a fim de promover as transformações ocorridas nessa dimensão que possibilitam sua efetiva inclusão social.

**Palavras-chave:** Smith-Lemli-Opitz Syndrome. Doença rara. Inclusão Social.

## INTRODUÇÃO

Esse trabalho intitulado “A inclusão social de indivíduos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz” tem como objetivo geral conhecer a síndrome de Smith-Lemli-Opitz. Especificamente pretende discutir teoricamente as possibilidades de inclusão social dos sujeitos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz.

Para alcançar os objetivos desse artigo, utilizamos como metodologia a pesquisa descritiva que, de acordo com Gil (2009, p. 44), “[...] tem como objetivo primordial a descrição das características de determinada população ou fenômeno ou, então, o estabelecimento de relações entre variáveis”.

Como suporte teórico, trazemos a perspectiva de Vigotskiana em uma perspectiva histórico-cultural, dialogando essencialmente com Vigotski e seus seguidores que entendem o ser humano como um ser que, independentemente de características físicas, mentais ou sensoriais, produz conhecimento e cultura ao mesmo tempo em que se apropria da cultura e do conhecimento dos outros sujeitos de seu grupo social.

Para tanto, esse capítulo encontra-se organizado em três subitens, além da introdução, considerações finais e referências. No primeiro, apresentamos a caracterização geral da síndrome de Smith-Lemli-Opitz, no intuito de situar o leitor; no segundo, trazemos os aspectos genotípicos e fenotípicos da síndrome para que se tenha uma visão mais clara do que os estudos atuais têm informado sobre a síndrome; no terceiro, discutimos possibilidades de se pensar a inclusão social e escolar desses sujeitos, pensando na escola como espaço socialmente preparado para a difusão e produção de conhecimento e cultura.

## **CARACTERIZAÇÃO GENOFENOTÍPICA DA SÍNDROME DE SMITH-LEMLI-OPITZ**

A síndrome de Smith-Lemli-Opitz (SLOS) é uma doença metabólica autossômica recessiva causada por mutações no gene DHCR7, que codifica a enzima 3 $\beta$ -hidroxisterol- $\Delta$ 7 redutase. É um erro inato da biossíntese do colesterol, caracterizado pela diminuição do colesterol e aumento dos níveis de 7-desidrocolesterol (7-DHC). O aumento do 7-DHC resulta em diminuição do colesterol, tanto durante o desenvolvimento embrionário quanto após o nascimento. As malformações encontradas na SLOS podem resultar da diminuição do colesterol, aumento do 7DHC ou uma combinação desses dois fatores (PORTER, 2008; KORADE et al. 2014; KANURI et al. 2020).

Os ácidos biliares são os produtos do metabolismo do colesterol secretado na bile. Eles são essenciais para a absorção de lipídios e compostos lipossolúveis do intestino (ABDEL-KHALIK et al. 2021).

A síndrome tem poucas mutações comuns e muitas variantes muito raras ou mesmo privadas, com amplo espectro fenotípico, variando da síndrome de malformação congênita múltipla, até um leve atraso no desenvolvimento e pequenas malformações (KORADE et al. 2014).

Os pacientes com SLOS apresentam clinicamente alterações neurológicas, comportamentais e cognitivos. Dentre as principais características fenotípicas estão anomalias maiores ou menores no sistema geniturinário, sistema nervoso central, geniturinário, esquelético, gastrintestinal, com deficiência intelectual leve associadas a características dimórficas de graus variados (TUCCI et al. 2016; KANURI et al. 2020). Pode ocorrer perda auditiva condutiva leve ou neurosensorial profunda, indicando a necessidade de vigilância neurosensorial de rotina (ZALEWSKI et al. 2021).

Entre chineses com SLOS, foi observado um fenótipo clínico e variantes patogênicas caracterizadas por retardo mental, discinesia, microcefalia, micrognatia, narinas antevértidas e sindactilia 2/3 dos dedos do pé, hipospádia, incisivo superior único e menor nível de colesterol sérico (GAO et al. 2020). Foi relatado também baixa estatura, fenda palatina, ânus imperfurado (TEMPLE, SACHDEV, ELLAWAY, 2020), inclusive em outros grupos.

Os homozigotos para c.964-1G> C em DHCR7, descrita entre israelenses, leva a um fenótipo grave, com gestação sem feto ou abortamento espontâneo precoce. A morte ocorre entre os primeiros dias de vida até os 3 meses de idade (KOCZOK et al. 2015; DAUM et al. 2020). A terapia padrão é a suplementação de colesterol (KOCZOK et al. 2015).

## **POSSIBILIDADES DE INCLUSÃO**

Mas o que tudo isso tem a ver com o processo de socialização e de inclusão desses sujeitos? Para tentar entender, mais do que responder a essa pergunta, discutiremos, teoricamente, as possibilidades de inclusão dos sujeitos, público-alvo da educação especial, mais especificadamente, dos indivíduos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz, foco deste trabalho.

Para tanto, verificaremos teoricamente os pressupostos de Vigotski por entender que esse autor construiu as bases de sua teoria com sujeitos muito próximos daqueles com os quais lidamos cotidianamente no contexto socioeducacional brasileiro, nesse caso, as pessoas com deficiência. Ou seja, de acordo com Góes (2002), Vigotski construiu seus estudos a partir do trabalho que desenvolvia numa sociedade arrasada pela guerra e pela marca da pós-revolução Russa, o que gerou um enorme contingente de crianças e adolescentes abandonados, órfãos de guerra, delinquentes e pessoas com deficiências advindas de doenças, fome, desnutrição, falta de infraestrutura, saneamento básico, dentre outros aspectos.

Além disso, Vigotski considerava que todos os seres humanos, independentemente de características físicas, mentais, sensoriais, sociais, são seres históricos e culturais. Isto é, para Vigotski,

[...] os processos humanos têm gênese nas relações sociais e devem ser compreendidos em seu caráter histórico-cultural. O homem significa o mundo e a si próprio não de forma direta, mas por meio da experiência social. Sua compreensão da realidade e seus modos de agir são mediados pelo outro, por signos e instrumentos, isto é, são constituídos pela mediação social-semiótica. Assim, a formação do funcionamento subjetivo envolve a internalização (re-construção, conversão) das experiências vividas no plano intersubjetivo (GÓES, 2002, p. 99).

Diante disso, a ideia de inclusão que defendemos hoje, baseados nos pressupostos de Vigotski e seus interlocutores, é que os sujeitos público-alvo da educação tenham todos os seus direitos garantidos enquanto cidadãos pertencentes da sociedade na qual fazem parte, tanto na escola quanto nos ambientes que eles precisem ir, estar, dentre outros.

Resumidamente, os principais postulados da teoria sócio-histórica ou histórico-cultural podem ser formulados da seguinte maneira:

1. A base do desenvolvimento mental do homem é uma mudança qualitativa em sua situação social (ou sua atividade);
2. A forma original da atividade é o seu desempenho, ampliado por um indivíduo, no plano externo (social);
3. As novas estruturas mentais que se formam no homem derivam da internalização da forma inicial de sua atividade;
4. Vários sistemas de signos desempenham um papel fundamental no processo de internalização (DAVYDOV; ZINCHENCO, 2001, p. 158).

Paralelamente, para garantir a inclusão dessas pessoas, precisamos romper com o paradigma de que a pessoa com deficiência não é capaz de aprender e se desenvolver. Na perspectiva sócio-histórica de Vigotski, temos em mente que as possibilidades dos seres humanos são infindáveis em todos os seus aspectos, sendo eles: físicos, motores e intelectuais, sociais.

Em outras palavras, advogamos, a partir do pensamento de Vigotski, nas palavras de Góes (2002, p. 99) que “Não é o déficit em si que traça um destino da criança. Esse destino é construído pelo modo como a deficiência é significada, pelas formas de cuidado e educação recebidas pela criança, enfim, pelas experiências que lhe são propiciadas”.

Portanto, todas as pessoas têm o direito a uma educação de qualidade, apesar de terem ou não alguma deficiência, o que se necessita, para que a inclusão aconteça de fato, é acabar com o estigma da “pena”, do “coitadinho”, do “incapaz”, dentre outros adjetivos, e acreditar no real potencial desses sujeitos, realizando as intervenções necessárias para que eles possam aprender e se desenvolver. Sobre isso, concordamos com Vigotski (2001, p. 100), quando destaca que,

É importante considerar que a vida social está marcadamente organizada para as condições do desenvolvimento humano típico. As práticas da sociedade, os instrumentos, os arranjos dos ambientes estão projetados para o tipo biológico estável do homem. A imersão da criança na cultura depende de funções e aparatos, que são pressupostos em termos da existência de órgãos intactos ou de certa condição de intelecto. Assim, o desenvolvimento atípico não favorece o enraizamento na cultura de modo direto.

Nesse íterim, vale ressaltar que nós, seres humanos, nos constituímos pelo outro, através do outro. Nesse sentido, as experiências precisam ser acumuladas a partir da diferença. Para isso, precisamos ter contato com outras pessoas diferentes de nós, com outras características, com outras personalidades, com outros pensamentos, como outros ideais, com outras experiências e assim por diante. De acordo com Ferreira (2009, p. 26),

[...] os direitos do grupo social constituído pelas pessoas com deficiência têm sido sistematicamente violados: a essas pessoas, tem sido negado o direito a uma vida digna e produtiva, na qual possam participar de atividades regulares do cotidiano como qualquer outro ser humano. As pessoas que nascem com deficiências ou as adquirem ao longo da vida são continuamente privadas de oportunidades de convivência com a família e seus pares, de aprendizagem educacional formal (na escola) e informal (em casa, na rua, etc), de possibilidades de acesso ao trabalho e a atividades de lazer e cultura, dentre outros.

Dessa forma, entendemos a educação forma, sistemática, como principal ferramenta para garantir a inclusão social das pessoas com deficiência, por entender, de acordo com Penin, Vieira, (2002, p. 20), que

A finalidade da educação é o pleno desenvolvimento da pessoa, seu preparo para a cidadania e sua qualificação para o trabalho. Isto significa que a missão da escola, tal como definido em lei é, justamente, promover o pleno desenvolvimento do educando, preparando-o para a cidadania e qualificando-o para o trabalho.

Além disso,

Em educação, a diversidade pode estimular à busca de um pluralismo universalista que contemple as variações da cultura, o que requer mudanças importantes de mentalidade e de fortalecimento de atitudes de respeito entre todos e com todos (SACRISTÁN, 2002, p. 23).

Da mesma maneira, concordamos com os pressupostos de Vigotski quando ele nos diz que “a educação, [...], desempenha um papel indispensável ao ajudar a criança a organizar o conhecimento e a experiência desenvolvidos durante a história da humanidade” (EVANS, 2001, p. 74), ou seja, se educarmos

para um olhar plural as crianças, desde sua tenra idade, certamente teremos pessoas com um olhar diferente, quiçá livre de preconceitos, perante as diferenças, quaisquer que sejam elas.

Assim, precisamos ter em mente que é por meio da educação que poderemos criar uma sociedade com uma visão menos enviesada para as diferenças, pois a escola é um local privilegiado de conhecimentos diversos, culturas, saberes, dentre outros, portanto, no qual precisamos desmitificar o conceito de “pessoas perfeitas”.

Retornando para as questões que envolvem a inclusão dos sujeitos com deficiência, não podemos esquecer que, de acordo com Mantoan (2007, p. 45),

“A inclusão é um desafio que, ao ser devidamente enfrentada pela escola comum, provoca a melhoria da qualidade da educação básica e superior, pois, para que os alunos com e sem deficiência possam exercer o direito à educação em sua plenitude, é indispensável que essa escola aprimore suas práticas a fim de atender às diferenças”.

Seguindo nessa direção, sendo a inclusão um desafio para todos os sujeitos em processo de ensino, aprendizagem e desenvolvimento, entram as questões que envolvem as políticas públicas, a fim de garantir aos alunos a qualidade de ensino. E como garantir essa qualidade? Uma das defesas que fazemos é no investimento em profissionais qualificados, em infraestrutura que atenda a todos, no conhecimento claro acerca dos sujeitos da educação, dentre outros aspectos.

Em relação a isso, a Constituição Federal de 1988 (CF), em capítulo III, artigo 205, diz que “a educação, direito de todos e dever do Estado e da família, será promovida e incentivada com a colaboração da sociedade, visando ao pleno desenvolvimento da pessoa, seu preparo para o exercício da cidadania e sua qualificação para o trabalho” (BRASIL, 1988). Mesmo diante dessa normativa da CF, é de fato o que diz Mantoan (2007, p. 45),

“A maioria das escolas ainda está longe de se tornar inclusiva. O que existe em geral são escolas que desenvolvem projetos de inclusão parcial, os quais não estão associados a mudanças de base nestas instituições e continuam a atender aos alunos com deficiência em espaços escolares semi ou totalmente segregados (classes especiais, especiais)”.

Em contrapartida, não podemos permitir que hoje, com tantas informações e tecnologias disponíveis, a inclusão retroceda, pois esses alunos que hoje compõem o público-alvo da educação especial [sim, hoje! Pois talvez daqui uns anos não mais sejam] precisam estar na sala de aula comum, na escola comum, nos espaços comuns da vida, aprendendo e se desenvolvendo com os outros. Para isso, podemos pensar em ações e atitudes perante essa situação. Assim, Mantoan (2007, p. 46) elenca alguns pontos cruciais para que a inclusão ocorra. São eles:

Colocar a aprendizagem como eixo central das escolas; assegurar tempo e condições para que todos possam aprender de acordo com o perfil de cada um, sem reprovações; garantir o A.E.E preferencialmente na própria escola comum; abrir espaço para que a cooperação, diálogo, solidariedade e o espírito crítico sejam exercitados por todos os envolvidos no processo educacional; estimular, formar continuamente e valorizar o professor.

Dentre esses pontos trazidos pela autora, Mantoan (2007, p. 46) ainda traz algumas possibilidades para o aprimoramento do ensino à inclusão:

Mudanças na organização pedagógica das escolas; PPP, integração entre as áreas de conhecimento, reestruturação curricular, mais tempo para o aprendizado, aprendizagem como objetivo central, avaliação da aprendizagem, tornando o ensino contínuo e qualitativo.

Essas são algumas das possibilidades e caminhos que podemos seguir para que a inclusão seja de fato realizada tanto nas escolas quanto fora delas. Todavia, em nosso entendimento como pesquisadores da área da educação, em se tratando da educação como umas das principais possibilidades de conscientização em relação a uma sociedade que olhe para as pessoas para além das suas deficiências, esse é o caminho que precisa ser trilhado em busca de pessoas capazes de entender que cada um tem suas qualidades, assim como seus defeitos, mas esses não são [e não podem ser] impeditivos para sua convivência com outro.

Além disso, o fato de a pessoa ter uma deficiência não pode ser condição *sine qua non* para que ela seja vista como incapaz de aprender os conteúdos necessários para sua escolarização, por exemplo. De acordo com Mantoan (2007, p. 49), “[...] inclusão não prevê a utilização de práticas de ensino escolar específicas para esta ou aquela deficiência, mas sim recursos, ferramentas, linguagens, tecnologias que concorram para diminuir/eliminar as barreiras que se interpõem aos processos de ensino e de aprendizagem”.

Junto a importância de garantir a todos uma educação de qualidade e, tendo a educação como mecanismo primordial frente à possibilidade de transformações dos sujeitos para que possam romper com os estigmas em relação à diversidade e às diferenças de todas as naturezas para que a convivência entre os pares na sociedade seja extinta, precisamos falar sobre onde toda essa educação é realizada: a escola.

Indubitavelmente, a escola tem um papel primordial nesse processo exposto no parágrafo anterior, por ser um ambiente plural pensado para a transmissão e produção de conhecimento, pois “a diversidade significa ruptura ou abrandamento da homogeneização que uma forma monolítica de entender o universalismo cultural trouxe consigo” (SACRISTÁN, 2002). Mais ainda cabe salientar que,

A escola está chamada a ser, nessa perspectiva, mais que um locus de apropriação do conhecimento socialmente relevante, o científico, mas um espaço de diálogo entre diferentes saberes e linguagens. A escola assim concebida é um espaço de busca, construção, diálogo e confronto, prazer, desafio, conquista de espaço, descoberta de diferentes possibilidades de expressão e linguagem, aventura, organização cidadã, afirmação da dimensão ética e política de todo o processo educativo (CANDAUI, 2000, p. 14).

Isso posto, pensar na inclusão dos sujeitos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz, por exemplo, com características tão peculiares como as apresentadas nos itens anteriores, e ainda sendo o foco de conhecimento e construção desse artigo, é pensar que o indivíduo com ou sem deficiência é único em sua existência, e a educação, como preconizado pela legislação, não pode se furtar de buscar incessantemente seu desenvolvimento.

Para isso, “Vygotsky sugere atividades que tenham sentido para a vida do aluno, relacionadas a jogos, ao trabalho, ao desejo, à vivência de uma linguagem viva, enfim, ato de aprender e de ensinar com significado e sentido (MONTEIRO, 1998, p. 78)”, pois, ainda de acordo com a autora, “[...] os educadores devem preocupar-se mais com os efeitos da deficiência do que com a própria deficiência” (p. 75).

Diante de todos os apontamentos em relação às possibilidades de inclusão dos alunos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz e dos outros alunos com e até mesmo sem deficiência, mas, pensando especificadamente nos sujeitos que são o público-alvo da educação especial, devemos deixar bem claro que, concordando com Bueno (2001, p. 26),

A simples inserção de alunos deficientes nas classes regulares de ensino, sem qualquer tipo de apoio ou assistência, pode redundar em fracasso, na medida em que não responderão às características específicas desses alunos e que correrão o sério risco de continuar reproduzindo os pífios resultados alcançados até agora com a sua escolarização.

Em suma, precisamos pensar no acesso, na permanência por um tempo determinado e na saída exitosa desses estudantes. Pensando em todas as possibilidades para que eles tenham acesso aos conteúdos de maneira sistematizada, respeitando seu ritmo de aprendizado, suas limitações, mas que não tenham seu direito ao conhecimento negado ou mesmo negligenciado por serem diferentes. Daí a importância de se conhecer as características genóticas, fenotípicas e gerais dos sujeitos com os quais lidamos cotidianamente e, nesse processo de conhecimento, pensar teoricamente possibilidades práticas de aprendizagem e desenvolvimento sistematicamente planejadas para o sucesso do sujeito enquanto cidadão de direitos.

## **CONSIDERAÇÕES FINAIS**

Diante de tudo que foi exposto até aqui, elencamos como objetivo geral conhecer a síndrome de Smith-Lemli-Opitz, e assim o fizemos quando trazemos a caracterização geral, assim como os aspectos fenotípicos e genotípicos da síndrome em questão.

Trazer essas informações acerca da síndrome de Smith-Lemli-Opitz é de suma importância por três vertentes: primeiro, para os sujeitos que estão em processo de escolarização, que são muitas vezes silenciados e invisibilizados; segundo, para os profissionais da educação que estão à frente do processo de ensino e de aprendizado desses alunos para que conheçam a síndrome e pensem procedimentos educacionais para seres concretos; e terceiro, para que a sociedade em geral tenha conhecimento desses aspectos em todos os locais em que eles tiverem acesso, por exemplo, aos hospitais, às escolas, aos clubes, aos shoppings, aos cinemas...

Exemplificando ainda mais as vertentes citadas anteriormente, enfatizamos a importância da primeira e da segunda juntas. O fato de o professor conhecer do que se trata a síndrome poderá fazer com que a comunidade escolar planeje condições necessárias para entender todas as possíveis dificuldades de aprendizagem que o sujeito com a SLOS possa vir

apresentar, planejando suas ações de acordo com suas reais necessidades, conseqüentemente, o aluno será beneficiado por essas ações, pois o entendimento dos conteúdos poderá torná-lo parte do processo, não somente estando na escola mas participando ativamente do seu cotidiano.

Sobre a terceira vertente, partindo do exemplo dos hospitais, quando o profissional da saúde for atender esse sujeito com a síndrome já tendo a informação da condição do paciente, os procedimentos serão diferenciados. Isso se dará pois a síndrome, como vimos anteriormente, tem suas particularidades, assim, conhecê-las é importante para que o profissional da saúde possa realizar o melhor atendimento, garantindo a segurança desse procedimento no hospital, pois já saberá das minúcias da síndrome em questão, o que, talvez, possibilitará um melhor relacionamento com a família e, conseqüentemente, com a escola.

Em relação ao objetivo específico, que é discutir teoricamente as possibilidades de inclusão social dos sujeitos com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz, foi possível perceber que as possibilidades são infinitas; que a inclusão não é algo simples de realizar e garantir; que precisamos modificar e conscientizar as pessoas que somos diferentes, mas que essas diferenças não nos impedem de contribuir para o exercício da cidadania na sociedade em que esses sujeitos fazem parte; que precisamos desmistificar a visão do corpo “perfeito”; que o estigma do “corpo perfeito não existe”; dentre outros mitos.

Foi possível compreender, por meio da teoria histórico-cultural de Vigotski, que a educação é um instrumento importante para que a inclusão social possa acontecer, mas, para isso, precisamos informar e ensinar os sujeitos sobre essa diversidade cultural desde a sua tenra idade, para que, assim, no futuro, possam ter uma visão diferente sobre as pessoas com deficiência e para as outras diferenças apresentadas na sociedade.

Por fim, ressaltamos a escola como um local privilegiado para que tudo isso possa ser trabalhado, sistematizado e concretizado, uma vez que entendemos a escola como um ambiente que representa exatamente a macro sociedade que a rodeia, ou seja, a escola é uma microssociedade representativa (social, cultural, religiosa, etc) do macro. Desse modo, precisamos pensar em políticas públicas sérias para pôr em prática as possibilidades de inclusão social.

Assim, encerramos esse artigo com a certeza de que muito se tem a fazer para que a inclusão de todos os sujeitos, com e sem deficiência, seja de fato algo que não nos incomode mais devido à diferença que o exterior do corpo nos apresenta. Pelo contrário, deve-se valorizar o potencial que essa diferença pode trazer para todos nós, seres plurais em nossa existência, levando ao crescimento da sociedade e ao reconhecimento de que existem sujeitos que, por condições várias, apresentam uma síndrome que precisa ser estudada, entendida e valorizada.

## REFERÊNCIAS

ABDEL-KHALIK, J. *et al.* Bile acid biosynthesis in Smith-Lemli-Opitz syndrome bypassing cholesterol: Potential importance of pathway intermediates. **The Journal of Steroid Biochemistry and Molecular Biology**, v. 206, n. 1, 2021. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0960076020303198>. Acesso em nov. 2020.

BRASIL. **Constituição da República Federativa do Brasil**. Brasília: Senado Federal, 1988. Disponível em: [https://www2.senado.leg.br/bdsf/bitstream/handle/id/518231/CF88\\_Livro\\_EC91\\_2016.pdf](https://www2.senado.leg.br/bdsf/bitstream/handle/id/518231/CF88_Livro_EC91_2016.pdf). Acesso em 07 abr 2020.

BUENO, J. G. S. A inclusão de alunos deficientes nas classes comuns do ensino regular. **Temas sobre desenvolvimento**, São Paulo, v. 9, n. 54, 2001.

CANDAU, Vera Maria. **Didática, currículo e saberes escolares**. Rio de Janeiro: DP&A, 2001.

DAUM H. *et al.* Smith-Lemli-Opitz syndrome: what is the actual risk for couples carriers of the DHCR7: c.964-1G>C variant? **European Journal of Human Genetics**, v. 28, n. 7, 2020. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41431-020-0577-0>. Acesso em 07 abr 2020.

DAVYDOV, V. V.; ZINCHENCO, V. P. A contribuição de Vygotsky para o desenvolvimento da psicologia. In: DANIELS, H. (org.) **Vygotsky em foco: pressupostos e desdobramentos**. 5. ed. São Paulo: Papyrus, 2001.

EVANS, P. Algumas implicações da obra de Vygotsky na educação especial. In: DANIELS, H. (org.) **Vygotsky em foco: pressupostos e desdobramentos**. 5. ed. São Paulo: Papyrus, 2001.

FERREIRA, W. B. Entendendo a discriminação contra estudantes com deficiência na escola. In: FÁVERO, O. *et al.* (orgs.). **Tornar a educação inclusiva**. Brasília: UNESCO, 2009.

GAO, C. *et al.* Clinical and genetic analysis of a Chinese pedigree affected with Smith-Lemli-Opitz syndrome. **Chinese journal of medical genetics**, v. 37, n. 11. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33179238/>. Acesso em 01 nov. 2020.

GIL, A. C. **Estudo de Caso**. São Paulo: Atlas, 2009.

GÓES, M. C. R. de. Relações entre desenvolvimento humano, deficiência e educação. Contribuições da abordagem histórico-cultural. In: OLIVEIRA, M. K. d.; SOUZA, D. T. R.; REGO, T. C. (orgs.). **Psicologia, educação e as temáticas da vida contemporânea**. São Paulo: Moderna, 2002.

KANURI B. *et al.* Generation and validation of a conditional knockout mouse model for the study of the Smith-Lemli-Opitz syndrome. **Journal of Lipids**, v. 62, n. 1, 2020. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0022227520437046>. Acesso em 01 nov. 2020.

KOCZOK K. *et al.* A koleszterin-bioszintézis veleszületett zavara: a Smith-Lemli-Opitz-szindróma [Inborn error of cholesterol biosynthesis: Smith-Lemli-Opitz syndrome]. **Orv Hetil**, v.156, n. 42, 2015. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/26551309/>. Acesso em: 03 abr. 2020.

KORADE Z. *et al.* Antioxidant supplementation ameliorates molecular deficits in Smith-Lemli-Opitz syndrome. **Biological Psychiatry**, v. 75, n. 3, 2014. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/23896203/>. Acesso em: 03 abr. 2020.

MANTOAN, M. T. E. Educação inclusiva: orientações pedagógicas. In: FÁVERO, E. A.; PANTOJA, L. de M. P.; MANTOAN, M. T. E. **Atendimento Educacional Especializado**: aspectos legais e orientação pedagógica. Brasília: SEESP/SED/MEC, 2007.

MONTEIRO, M. da S. A educação especial na perspectiva de Vygotsky. In: FREITAS, M. T. A. **Vygotsky**: um século depois. Juiz de Fora: EDFJF, 1998.

PENIN, S.; VIEIRA, S. L. Refletindo sobre a função social da escola. In: VEIRA, S. L. (Org.). **Gestão da escola**: desafios a enfrentar. Rio de Janeiro: DP&A, 2002.

PORTER, F. D. Síndrome F. Smith – Lemli – Opitz: patogênese, diagnóstico e gestão. **European journal of human genetics**, v. 16, n. 5, 2008. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/18285838/>. Acesso em: 03 abr. 2020.

SACRISTÁN, J. G. A construção do discurso sobre a diversidade e suas práticas. In: ALCUDIA, R. *et al.* **Atenção à Diversidade**. Porto Alegre: Artmed, 2002.

TEMPLE, S. E. L.; SACHDEV, R.; ELLAWAY, C. Familial DHCR7 genotype presenting as a very mild form of Smith-Lemli-Opitz syndrome and lethal holoprosencephaly. **Journal of inherited metabolic disorders reports**, v. 56, n.1, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33204589/>. Acesso em: 01 nov. 2020.

TUCCI A. *et al.* The p.Phe174Ser mutation is associated with mild forms of Smith Lemli Opitz Syndrome. *BMC medical genetics*, v.17, 2016. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4788854/>. Acesso em: 03 abr. 2020.

VIGOTSKI, L. S. **Psicologia pedagógica**. São Paulo: Martins Fontes, 2001.

ZALEWSKI, C. K. Auditory phenotype of Smith-Lemli-Opitz syndrome.

**American journal of medical genetics A**, v. 185, n. 4, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/33529473/>. Acesso em: 02 dez. 2020.

*C*

*A*

*P*

*Í*

*T*

*U*

*L*

*O*

**8**

## **PESSOAS COM SÍNDROMES RARAS: ASPECTOS GENOTÍPICOS, FENOTÍPICOS E INCLUSÃO ESCOLAR**

Michell Pedruzzi Mendes Araújo<sup>1</sup>, Rogério Drago<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Biólogo. Pedagogo. Especialista em Educação Inclusiva. Mestre em Educação. Doutor em Educação. Pós-Doutorando em Ensino de Biologia. Docente do curso de Pedagogia da Faculdade de Educação (Universidade Federal de Goiás).

<sup>2</sup> Pedagogo. Mestre em Educação. Doutor em Educação. Pós-Doutorado em Educação. Docente do curso de Pedagogia do Centro de Educação (Universidade Federal do Espírito Santo) e do Programa de Pós-graduação em Educação (PPGE/ CE/UFES). E-mail: rogerio.drago@gmail.com. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-8998-6299>.

## RESUMO

Esse capítulo traz à tona algumas síndromes raras, a saber: síndrome de Asperger, síndrome de Klinefelter, síndrome de Williams, síndrome de Noonan, síndrome de Prader-Wili, síndrome de Christ-Siemens-Touraine, síndrome de Turner, síndrome de Smith-Lemli-Opitz, síndrome de West e síndrome de Cornélia de Lange, seus aspectos genotípicos e fenotípicos. Também traz reflexões acerca do processo de inclusão escolar dos sujeitos que a possuem, a partir de uma pesquisa bibliográfica, desenvolvida no site do Programa de Pós-Graduação em Educação da Universidade Federal do Espírito Santo, e por meio de nossas vivências como pesquisadores da área. Com resultados, salienta-se que, independentemente de suas condições orgânicas e da etapa da educação básica ou modalidade de ensino em que estejam inseridos, as pessoas com síndromes raras conseguem aprender e se desenvolver na escola comum, desde que as mediações adequadas sejam realizadas e que o contexto sociocultural, os tempos de aprendizagem e as subjetividades sejam considerados como elementos fundamentais para o planejamento das práticas pedagógicas.

**Palavras-chave:** Doenças raras. Genótipo. Fenótipo. Inclusão educacional

## INTRODUÇÃO

**A**s doenças ou síndromes raras afetam, aproximadamente, 400 milhões de pessoas em todo o mundo. No Brasil, estima-se que há mais de 13 milhões de pessoas nessa condição segundo a Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (INTERFARMA). Embora esses dados sejam expressivos, muitas doenças ou síndromes raras são desconhecidas pela população de uma forma geral ou até por profissionais que lidam diretamente com esses sujeitos, como os profissionais da saúde e da educação.

Alguns estudos (DRAGO, 2012, 2013, 2014; ARAÚJO, 2014, 2020; ARAÚJO *et al.*, 2019; FERRARI, 2017) têm apontado que a bibliografia da área da educação acerca dos sujeitos com síndromes raras é incipiente. Inúmeras são as pesquisas da área biomédica sobre as características fenotípicas e genotípicas das síndromes, mas os aspectos tangíveis à aprendizagem, ao desenvolvimento, à subjetividade e à inclusão desses sujeitos são deixados à penumbra. A contrapelo do exposto, buscamos, nesse texto e em outros estudos desenvolvidos por nós do Gepei, trazer à tona sujeitos subjetivos, que erram, que acertam, que têm dificuldades (como outros da espécie *Homo sapiens*), que têm sua constituição identitária moldada pelo seu contexto sociocultural, que têm o direito de aprender e se desenvolver na escola comum e que também podem ensinar aos outros indivíduos do seu convívio social.

Nesse sentido, esse texto objetiva trazer à tona algumas síndromes raras, seus aspectos genotípicos e fenotípicos. Também traz em seu bojo reflexões sobre o processo de inclusão desses sujeitos na escola comum, a partir de uma pesquisa bibliográfica que foi desenvolvida no site do Programa de Pós-Graduação em Educação da Universidade Federal do Espírito Santo.

## **CONHECENDO ALGUMAS SÍNDROMES RARAS: DESCRIÇÃO, ASPECTOS GENOTÍPICOS E FENOTÍPICOS**

Síndrome é um conjunto de sinais e sintomas que define as manifestações clínicas de uma ou várias doenças ou condições clínicas, independentemente da etiologia que as diferencia. No bojo desse tópico, serão trazidas as características referentes ao genótipo dos indivíduos. Abordar-se-ão também os caracteres fenotípicos e características morfofisiológicas dos indivíduos, resultante da interação do genótipo com o meio ambiente.

Nesse sentido, discorreremos nos parágrafos a seguir sobre dez síndromes raras, a saber: síndrome de Asperger, síndrome de Klinefelter, síndrome de Williams, síndrome de Noonan, síndrome de Prader-Wili, síndrome de Christ-Siemens-Touraine, síndrome de Turner, síndrome de Smith-Lemli-Opitz, síndrome de West e síndrome de Cornélia de Lange. Também trataremos à tona a síndrome de Down, que não é rara, mas há um estudo relevante sobre ela que iremos trazer em nosso *corpus*.

A síndrome de Asperger (SA) foi descrita pela primeira vez por Hans Asperger, em 1944, como a caracterização comportamental de indivíduos com dificuldades de comunicação e interação social. Atualmente enquadra-se no Transtorno do Espectro do Autismo (TEA). As características do indivíduo com essa síndrome são: uso de tons monótonos e recorrências a assuntos preferidos; prejuízo na inter-relação e interação social com o outro, que tanto pode ser enfrentada pela criança como pode ser fonte de descontentamento e de piora progressiva do relacionamento com outros; ausência de expressões faciais, exceto em situações extremas; repetição de atividades e resistência à mudança associadas ao apego a posses específicas e ao descontentamento quando afastados dessas; coordenação motora prejudicada, o que se torna mais evidente em atividades provocativas, tais como jogos motores; excelente memória e interesse obsessivo em reduzido número de assuntos, excluindo tudo mais; comportamento antissocial associado a habilidades especiais em determinadas disciplinas ou áreas (HOSSEINI, MOLLA, 2021). No que tange às características genotípicas, não há ainda evidências genéticas e/ou morfológicas (no sistema nervoso central) que comprovem a ocorrência da SA nos sujeitos.

No âmbito escolar, os indivíduos com **Síndrome de Asperger** possuem características muito peculiares. Geralmente são alunos que não seguem as ordens e instruções para realizarem as atividades pedagógicas como os demais colegas de classe; ao contrário, gostam de seguir seus próprios interesses e sua ordem própria nos afazeres a despeito de esforços dos docentes (GONRING, 2013).

A síndrome de Klinefelter (KS) é o resultado de dois ou mais cromossomos X em homens. O fenótipo clínico de KS foi descrito pela primeira vez, em 1959, em homens com estatura alta, testículos pequenos, Hipogonadismo<sup>11</sup>, hipergonadotrófico<sup>12</sup>, azoospermia<sup>13</sup>, ginecomastia<sup>14</sup>, infertilidade e desproporção morfológica entre o tronco e os membros – como braços mais longos do que o padrão esperado (ARAÚJO; DRAGO, 2018).

Pode haver hialinização, fibrose e hipofunção testicular, com anormalidades na genitália. Podem apresentar algumas características sexuais secundárias femininas, tais como o desenvolvimento de mamas, distribuição dos pelos pubianos, a tonalidade da voz, dentre outras características femininas, mais acentuadas em alguns indivíduos que em outros. A reposição androgênica e as terapias neuropsicológicas e adaptativas são benéficas no manejo médico do SK. No entanto, existem déficits no atendimento clínico, pois há lacunas no diagnóstico e falta de padronização do atendimento (ARAÚJO; DRAGO, 2018; ARAÚJO, 2014; LOS, FORD, 2020).

Nas variantes mais extremas, observam-se outras anomalias muito marcadas, particularmente a de nível neuropsiquiátrico, como hiperatividade, dificuldade de concentração, problemas psicossociais, tendência a ser mais agressivo, dentre outros (CARRASQUINHO et al., 2006).

**A Síndrome de Williams**, descrita em 1961 e redefinida em 1962 como síndrome de Williams-Beuren, é caracterizada por estenose aórtica, rostos com características semelhantes (aparência élfica), deficiência intelectual leve a moderada, dificuldade na leitura, na escrita e na matemática e um gosto exacerbado por música. Esta síndrome partilha algumas características com o autismo, apesar de as crianças possuírem uma facilidade de relacionamento interpessoal acima da média. As principais características são: baixo peso ao nascer; dificuldade na alimentação nos primeiros dias; problemas cardiovasculares; cólicas nos primeiros meses; atrasos no desenvolvimento;

menor volume cerebral; personalidade extremamente sociável; menor tamanho que o esperado para a idade; baixo timbre de voz; traços faciais característicos; hipercalcemia; anormalidades do tecido conjuntivo; deficiência intelectual; déficits de comportamento; e uma personalidade gregária (DRAGO, PINEL, 2014; WILSON, CARTER, 2020).

A síndrome de Williams-Beuren, caracterizada por numerosos problemas fisiológicos e mentais, é causada pela deleção heterozigótica da região cromossômica 7q11.23, que resulta no desaparecimento de 26 genes codificadores de proteínas. A proteína WBSCR27 é um produto de um desses genes (MARIASINA et al. 2020).

A **síndrome de Noonan (SN)**, também é conhecida como “síndrome de Turner masculina”, tendo em vista as similaridades entre elas, pode ocorrer tanto no sexo masculino quanto no feminino. Sujeitos com a SN apresentam baixa estatura, dimorfismo craniofacial, pescoço curto, problemas cardíacos e esqueléticos e criptorquidia, alterações ósseas, má oclusão dentária, implantação baixa das orelhas, base nasal larga, pescoço alado, problemas de audição e oftalmológicos. Podem apresentar déficit de desenvolvimento na infância, atraso motor, atraso na linguagem e dificuldade de aprendizado, sendo que a deficiência leve a moderada é encontrada em 35% dos casos (ALLEN, SHARMA, 2021; DRAGO; PINEL, 2014). O diagnóstico depende da familiaridade do médico com a síndrome (CARCAVILLA et al. 2020).

A síndrome de **Prader Willi (PWS)** é uma mutação cromossômica numérica complexa e rara, com inúmeras implicações nos sistemas metabólico, endócrino e neurológico. O indivíduo acometido por essa síndrome apresenta dificuldades comportamentais e intelectuais, decorrente da deleção do segmento 15q11-13<sup>12</sup> de origem paterna, que está presente em cerca de 75% dos casos (CORRÊA, 2012).

A PWS é caracterizada por hipotonia, deficiência intelectual, características dismórficas (estreitamento da cabeça nas têmporas, olhos amendoados, estrabismo, lábio superior fino, micrognatia) e disfunção endócrina hipotalâmica, hipotonia neonatal, dificuldade de alimentação, letargia, choro fraco e hiporreflexia. A partir dos seis meses, os sujeitos apresentam melhora gradual da hipotonia, ganham de peso e desenvolvem progressivamente hiperfagia e obesidade. Ocorrem alterações genitais como criptorquidismo, micropênis e bolsa escrotal hipoplásica e hipoplasia da genitália externa no sexo feminino (MESQUITA, 2012; FERMIN, MENDEZ, 2020)

A **Síndrome de Down** ou **Trissomia do Cromossomo 21** é uma alteração cromossômica numérica, uma aneuploidia, em que os indivíduos apresentam um cromossomo 21 extranumerários. Ao invés de se ter 01 par de cromossomos, tem-se 03 cromossomos. Essa alteração cromossômica traz uma série de particularidades que caracterizam a síndrome em questão. Dentre as principais características fenotípicas, podem-se destacar, além da deficiência intelectual, cabeça grande, pés achatados, mãos pequenas, obesidade, nariz pequeno, hipotonia muscular, descamação da pele, estrabismo, catarata, pescoço curto, problemas cardiovasculares, dentre uma série de outras especificidades. Associadas, tais especificidades podem fazer com que os indivíduos acometidos tenham problemas de ordem orgânica, os quais podem interferir em seu desempenho acadêmico, porém o estímulo adequado e precoce pode melhorar muito a autonomia e a qualidade de vida das pessoas com essa síndrome (BULL, 2020; DIAS, 2015).

A síndrome de Christ-Siemens-Touraine (displasia ectodérmica hipodérmica -DEH) é uma doença genética rara de herança recessiva ligada, em 70% dos casos, ao cromossomo X, ou proveniente de uma mutação nova nesse cromossomo em 30% dos casos (FERRARI, 2017). É um grupo heterogêneo de doenças hereditárias com defeitos primários em tecidos derivados de ectoderma embrionário, como cabelo, dente, unha e glândulas sudoríparas. Até o momento, mais de 192 distúrbios distintos foram descritos (KUMAR et al. 2019). Este fenótipo XL-HED está associado a mutações no gene que codifica a proteína transmembrana ectodisplasina-1 (EDA1), um membro da via de sinalização relacionada ao TNF $\alpha$  (REYES-REALI et al. 2018).

Quanto aos aspectos fenotípicos, as principais características da **síndrome de Christ-Siemens-Touraine** são: ausência ou dentes em forma de cone; sudorese ausente ou diminuída, resultando em intolerância ao calor; hipotricose (ausência) capilar e corporal, podendo haver escassez ou ausência de sobrancelhas e cílios. Os cabelos são finos, secos e, muitas vezes, hipocrômicos. Há escassez de pelos na região pubiana e nas axilas, mas os indivíduos podem apresentar barba e bigode; pode ocorrer distrofia das unhas (unhas defeituosas) ou ausência de nascimento, podendo ser frágeis ou quebradiças; pele fina, lisa e seca; ocasionalmente podem ocorrer áreas com alteração de pigmentação na pele; perda auditiva pode ocorrer raramente; fotofobia; hipoplasia dos ductos lacrimais; distrofia da córnea,

diminuição da função das glândulas lacrimais; lábios grossos, proeminentes; ponte nasal baixa; nariz em sela com base achatada; rugas ao redor dos olhos, nariz e boca; orelhas grandes (DEPARTAMENTO DE GENÉTICA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ, 2020).

A síndrome de Turner ou síndrome de hipoplasia congênita do ovário foi descrita pela primeira vez em 1938. É a anormalidade cromossômica sexual mais comum encontrada em mulheres. Isso ocorre quando um dos cromossomos X está faltando, parcial ou totalmente, caracterizado pelo cariótipo 45, X0 ou 44 + X. (SHANKAR, NAGALLI, 2020). Quando adultas, as mulheres possuem baixa estatura. O limite é 150 cm<sup>7</sup>. Apresentam também: linha posterior de implantação dos cabelos baixa (na nuca); pescoço alado (praticamente não se dá para visualizá-lo); podem apresentar deficiência intelectual, mas não é regra; as genitálias permanecem juvenis; ovários são atrofiados e desprovidos de folículos, portanto, essas mulheres não liberam ovócitos secundários para serem fecundados, exceto em poucos casos relatados de Turner férteis. Devido à deficiência de estrógenos (hormônio feminino), elas não desenvolvem as características sexuais secundárias ao atingir a puberdade, sendo, portanto, identificadas facilmente pela falta desses caracteres; assim, por exemplo, elas não menstruam (possuem amenorreia primária); apresentam grandes lábios despigmentados, pelos pubianos reduzidos ou ausentes, desenvolvimento pequeno e amplamente espaçados das mamas ou mamas ausentes e pelve androide, isto é, masculinizada. A pele mostra-se frouxa devido à escassez de tecidos subcutâneos, o que lhe dá aparência senil; unhas são estreitas; tórax largo em forma de barril; anomalias renais, cardiovasculares e ósseas (LEITE, 2012; ARAÚJO, BRAVO, 2013).

Pessoas com **Síndrome de Smith-Lemli-Opitz** geralmente possuem como características principais: testa estreita, dobras 19 epicantais<sup>8</sup>, ptose, mandíbula curta com preservação da largura da mandíbula, nariz curto, narinas antevértidas e orelhas baixas, sindactilia dos dedos do pé (mínimo à forma de Y), além de: microcefalia, restrição ao crescimento baixa estatura, deficiência intelectual, Hipospádia em homens, Fenda palatina, polidactilia<sup>9</sup> pós-axial.

---

7 Pessoas com síndrome de Turner que não utilizam hormônio do crescimento apresentam altura média na idade adulta de 136 a 147 cm.

8 Epicanto ou dobra epicântica é uma prega de pele da pálpebra superior (do nariz até ao lado interior da sobrancelha), cobrindo o canto interior (canto medial) do olho.

9 Quando os indivíduos apresentam mais dedos nos membros do que o padrão esperado. É uma condição genética dominante.

Podendo apresentar problemas de comportamento incluem múltiplos traços autistas, hiperatividade, comportamento autoagressivo e perturbações do sono (NOWACZYK *et al.*, 2013; DIAS, 2020). Também podem apresentar microcefalia, deficiência intelectual moderada a grave e várias malformações principais e secundárias, incluindo características faciais características, fenda palatina, gengivas anormais, defeitos cardíacos, hipospádia, genitália ambígua, polidactilia pós-axial e sindactilia de 2-3 dedos. Indivíduos com formas mais leves podem apresentar apenas características faciais sutis, hipotonia, sindactilia com 2-3 dedos dos pés e deficiência intelectual leve a nenhuma (NOWACZYK *et al.*, 2013; DIAS, 2020).

No que tange aos aspectos genotípicos, a síndrome de Smith-Lemli-Opitz é uma desordem recessiva autossômica ocasionada devido a defeitos congênitos na biossíntese do colesterol. As pessoas que possuem a síndrome geralmente apresentam mutações no gene DHCR7, responsável por codificar a proteína 7- dehidrocolesterol redutase (FREIRE, 2016; DIAS, 2020).

A **Síndrome de West** descrita em 1841 é definida como a tríade clássica de espasmos infantis, hipsarritmia e parada ou regressão do desenvolvimento, conhecida como “síndrome de West”. É um tipo raro de epilepsia que se inicia normalmente no primeiro ano de vida, mas pode surgir em idade mais avançada, sendo o sexo masculino o mais acometido. É uma síndrome neurológica, detectada por meio de exames de ressonância magnética, ou seja, é uma encefalopatia epiléptica degenerativa com finalização em uma deterioração psicomotora. Caracteriza-se por contrações breves, maciças, simétricas, com predominância de flexão da cabeça e do tronco. Contrações que podem variar de três a 50, havendo descrições de até um número superior de ataques ou contrações. Podem acontecer tanto no sono quanto acordados. Quase sempre há perda de cunho neuropsíquico da criança; há possibilidade de remissão total de espasmos infantis; não há confirmação científica de remissão definitiva para os casos mais graves; podem vir a apresentar quadro de deficiência intelectual; há necessidade de estimulação para diminuição do grau de comprometimento intelectual; pode afetar o sistema locomotor (DRAGO; PINEL, 2014; PAVONE *et al.* 2020).

Acerca das causas da síndrome de West, Morandi e Silveira (2007) destacaram que ela pode surgir em diferentes circunstâncias, em crianças com enfermidades metabólicas ou estruturais do cérebro, como a Fenilcetonúria, Esclerose Tuberosa ou em crianças com lesões cerebrais não progressivas, por exemplo, sequelas de infecções pré-natais, anoxia pré ou perinatal e meningites.

**Cornélia de Lange** é uma doença genética grave caracterizada por malformações multissistêmicas, devido a variantes patogénicas nos *genes NIPBL, SMC1A, SMC3, RAD21 e HDAC8* que pertencem à via da coesina. É caracterizada por deficiência do crescimento, deficiência intelectual moderada ou severa, baixa estatura, um choro tipo rosar baixo, orelhas pequenas, pescoço em cadeia, boca de carpa, ponte nasal diminuída, sobrelhas atrofiadas se encontrando no meio, malformações das mãos; recém-nascidos pequenos, com baixo peso, apresentam uma microcefalia e características faciais particulares, que se misturam com os traços herdados da sua própria família; pestanas longas, nariz pequeno, cara redonda, lábios finos e ligeiramente invertidos. As mãos e os pés são pequenos, o quinto dedo está geralmente encurvado e, por vezes, as crianças apresentaram uma membrana interdigital entre o segundo e o terceiro dedo dos pés. A síndrome caracteriza-se também pela presença de um atraso de linguagem, deficiência intelectual, anomalias cardíacas, intestinais, refluxos gastresofágicos, problemas visuais e auditivos e dificuldades de alimentação. As pessoas com esta síndrome podem registrar uma falta de sensibilidade à dor ou uma sensibilidade tátil mais acentuada (DRAGO; PINEL, 2014; SAROGNI, PALLOTTA, MUSIO, 2020).

Existem mutações em genes de quatro cromossomos relacionados a essa condição. São os cromossomos 3, 5, 10 e o X (região que não determina características sexuais). No ano de 2004, geneticistas identificaram um gene responsável pela SCdL - NIPBL no cromossomo 5. No ano de 2006, um segundo gene - SMC1A no cromossomo X foi encontrado por pesquisadores italianos. Em 2007, foi descoberto um terceiro gene, o SMC3, no cromossomo 10. Em 2012, foi anunciado outro gene, HDAC8, também localizado no cromossomo X, além do primeiro gene descrito como associado à SCdL localizado na região 3q26.3 no cromossomo 3 (FERRARI; DRAGO, 2013).

Não é objetivo desse texto abordar as questões concernentes ao tratamento específico de cada uma dessas síndromes, no âmbito da medicina. No entanto, vale destacar que as intervenções precoces, sejam clínicas, sejam educacionais, têm gerado resultados satisfatórios para esses sujeitos. Em algumas síndromes, como as de Klinefelter e a de Turner, as terapias hormonais iniciadas precocemente são importantes para as pessoas apresentarem um fenótipo mais próximo do sujeito que não as possui e para terem um aumento na sua qualidade e até expectativa de vida. Outras síndromes, como a de Asperger, todavia, carecem muito mais do que um medicamento específico. Necessitam de um meio social e cultural (seja escolar, seja familiar) estimulador, a fim de que os sujeitos interajam com os outros seres humanos, aprendam e se desenvolvam por meio das relações interpessoais.

## **INCLUSÃO, ESCOLARIZAÇÃO, PROCESSOS DE SUBJETIVAÇÃO E CONSTITUIÇÃO IDENTITÁRIA DE PESSOAS COM SÍNDROMES RARAS: UM ESTUDO BIBLIOGRÁFICO**

Para compor o *corpus* desse estudo, recorreremos ao banco de teses e dissertações do Programa de Pós-Graduação em Educação da UFES (PPGE-UFES) pelo fato de que, nesse programa, há um grupo de estudos, ao qual sou vinculado, denominado GEPEI (Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação e Inclusão), que vem se debruçando sobre estudos de síndromes raras e os processos inclusivos relacionados a esse público-alvo na escola comum. Sendo assim, foram encontrados 11 estudos (oito dissertações de mestrado e três teses de doutorado<sup>10</sup>) que se encontram na tabela a seguir, organizadas por ordem cronológica:

---

10 Todos esses estudos foram desenvolvidos na linha de pesquisa “Educação Especial e Processos Inclusivos” do PPGE-UFES e orientados pelos Prof. Dr. Rogério Drago.

**Quadro 1:** Registro de teses e dissertações sobre Síndromes, localizadas por meio do Banco de Pesquisas do site do PPGE-UFES.

Nº.	ANO	AUTOR	PESQUISA	TÍTULO
1	2014	Vilmara Mendes Gonring	A criança com síndrome de Asperger na educação infantil: um estudo de caso.	Mestrado em Educação – UFES/ES
2	2014	Michell Pedruzzi Mendes Araújo	Para além do biológico, o sujeito com a Síndrome de Klinefelter.	Mestrado em Educação – UFES/ES
3	2014	Lívia Vares da Silveira Braga	O aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams na escola comum: processos inclusivos pela fala daqueles que os vivenciam.	Mestrado em Educação – UFES/ES
4	2014	Dirlan de Oliveira Machado Bravo	O processo de inclusão escolar de uma criança com síndrome de Noonan: um estudo de caso.	Mestrado em Educação – UFES/ES
5	2015	Marcella Gomes de Oliveira Lellis	O Aluno com Síndrome de Prader-Willi na Escola Comum: Inclusão, Escolarização e Processos de Subjetivação.	Mestrado em Educação – UFES/ES
6	2015	Israel Rocha Dias	O bebê com síndrome de Down: um estudo no centro de educação infantil Criarte-Ufes	Mestrado em Educação – UFES/ES
7	2017	Marlinda Gomes Ferrari	O sujeito com síndrome de Christ-siemens-touraine ou displasia ectodérmica hipoidrótica: adolescência, corporeidade e subjetividade	Doutorado em Educação – UFES/ES
8	2020	Michell Pedruzzi Mendes Araújo	Assim como as borboletas: Bianca e a síndrome de Turner	Doutorado em Educação – UFES/ES
9	2020	Israel Rocha Dias	O aluno com síndrome de Smith-Lemli-Opitz no atendimento educacional especializado: um estudo descritivo	Doutorado em Educação – UFES/ES
10	2020	Sabrina da Silva Machado Trento	A criança com síndrome de West na educação infantil: inclusão e práticas pedagógicas	Mestrado em Educação – UFES/ES
11	2020	Maycon de Oliveira Perovano	A criança com síndrome de Cornélia de Lange na educação infantil: um estudo de caso	Mestrado em Educação – UFES/ES

Fonte: Elaboração própria, a partir dos dados coletados no site do PPGE- Ufes.

Na tabela acima, o único estudo que não contempla uma síndrome rara é a dissertação de Dias (2015), intitulada “O bebê com síndrome de Down: um estudo no centro de educação infantil Criarte-Ufes”. Apesar de a síndrome de Down não ser considerada rara, trazemos esses estudos à tona devido à sua relevância e por dialogar com os outros estudos que aqui estão elencados.

A pesquisa de Gonring (2014), denominada “**A criança com síndrome de Asperger na educação infantil: um estudo de caso**”, apoiada no estudo de caso do tipo etnográfico, teve como objetivo compreender as ações pedagógicas constituídas por uma unidade municipal de Educação Infantil de Vitória/ES, visando ao processo de inclusão escolar de uma criança com Síndrome de Asperger. O trabalho de pesquisa envolveu a criança com Síndrome de Asperger, professores, pedagogos, dirigente escolar e responsável pela criança investigada. Como resultados, a pesquisadora salientou a importância de pensar nessas crianças como sujeitos de direitos e capazes de aprender; a necessidade de investimentos na formação inicial e continuada de professores para que os estudantes tenham maiores possibilidades de aprender; a urgência de o professor assumir a inclusão escolar como um movimento ético comprometido com a formação e com o reconhecimento da diversidade/diferença humana; a necessidade de reconhecer o cotidiano da Educação Infantil como um rico espaço para todas as crianças se desenvolverem e produzirem conhecimentos com seus pares e por meio das mediações pedagógicas dos professores.

Em 2014, desenvolvi (ARAÚJO, 2014)<sup>11</sup> a dissertação de mestrado intitulada “**Para além do biológico, o sujeito com a síndrome de Klinefelter**”, que trouxe à tona a história de vida de um sujeito com a Síndrome de Klinefelter, o Ramon, um jovem que, à época, possuía 22 anos. Nesse estudo, busquei entender como se deu a inclusão desse sujeito no âmbito escolar. Trata-se de uma pesquisa inédita, apoiada na metodologia história de vida, com enfoque teórico na perspectiva histórico-cultural do desenvolvimento humano. Esse estudo objetivou compreender a subjetividade desse sujeito em seu contexto histórico e social, em suas relações dialógicas estabelecidas com seus pares, nos diferentes contextos: em casa, na APAE, na escola de ensino comum (EJA) e na casa da professora da APAE. E, para compor a história de vida desse sujeito, recorri às entrevistas biográficas semiestruturadas com os

---

11 Utilizo aqui a 1ª pessoa do singular, ao me referir aos desenvolvimentos da minha dissertação de mestrado orientada pelo professor Dr. Rogério Drago.

seguintes sujeitos: o próprio Ramon, a sua mãe Marlene e as professoras da APAE e da Educação de Jovens e Adultos. A partir da pesquisa desenvolvida, pude compreender que Ramon é um sujeito que, para além de biológico, é social e cultural, que aprende, apreende e que, para além disso, pode ensinar aos seus pares.

O estudo de Braga (2014), intitulado **“O aluno com deficiência causada pela síndrome de Williams na escola comum: processos inclusivos pela fala daqueles que os vivenciam”**, buscou entender como se deu o processo de inclusão do aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams no contexto da escola comum. Trata-se de uma pesquisa de abordagem qualitativa, a partir da perspectiva metodológica das narrativas. Para alcançar os objetivos propostos, a autora apresentou o referido estudo à luz da teoria sócio-histórica, que compreende o sujeito como produtor de conhecimento e cultura, ao mesmo tempo em que já nasce imerso em uma história e cultura que lhe é anterior. Braga revelou que as narrativas dos sujeitos envolvidos nesse estudo direcionaram a reflexões acerca da inclusão escolar e do papel do professor no processo, bem como os modos de utilização do diagnóstico clínico pelos profissionais da educação e os processos de aprendizagem do aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams. Finalmente, a autora pôde demonstrar, por meio dessa pesquisa, que, apesar de muitos profissionais buscarem a inovação da prática, muitos outros desafios, como a formação de professores, permeiam o processo na luta pela implementação de uma educação verdadeiramente inclusiva.

Em sua dissertação **“O processo de inclusão escolar de uma criança com síndrome de Noonan: um estudo de caso”**, Bravo (2014) investigou como se deu o processo de inclusão de um aluno com deficiência intelectual, causada pela síndrome de Noonan, no contexto da escola comum. Para alcançar o objetivo proposto, utilizou como metodologia o estudo de caso do tipo etnográfico e assumiu como aporte teórico os pressupostos teórico-filosóficos da abordagem sócio-histórica, com base nas contribuições teóricas de Vigotski. Como resultado da pesquisa, a autora evidenciou que é no cotidiano escolar que se manifestam as diferenças, realidade na qual poderia haver ações curriculares para um currículo flexível adaptado às necessidades dos alunos com e sem deficiência, em uma prática pedagógica estimulante e atrativa conforme as particularidades de cada criança. Por fim, Bravo também destacou que a apropriação do conhecimento pelo aluno, independentemente de suas condições orgânicas, é possível desde que o sujeito seja vislumbrado como um ser social e cultural e não apenas um ser biológico.

A pesquisa desenvolvida por Lellis (2015), intitulada **“O aluno com síndrome de Prader-Willi na escola comum: inclusão, escolarização e processos de subjetivação”**, teve como objetivo entender como se deu o processo de inclusão de um aluno subjetivado como tendo a Síndrome de Prader-Willi, no contexto do ensino fundamental, de uma escola pública municipal de Vitória- ES. Na construção desse estudo, a autora utilizou como metodologia a abordagem qualitativa, do tipo etnográfico, a partir de um estudo de caso. Por fim, Lellis concluiu que o sujeito do estudo foi além de um diagnóstico patologizante e mostrou-se capaz de construir, a partir dos seus diversos diálogos, processos de ensino e de aprendizagem com outro.

Na dissertação de Dias (2015), **“O bebê com síndrome de Down: um estudo no centro de educação infantil Criarte-Ufes”**, o objetivo principal foi descrever e compreender o processo de inclusão de um bebê com Síndrome de Down no Centro de Educação Infantil CEI Criarte Ufes. Na elaboração desse estudo, o autor adotou como referencial metodológico a pesquisa qualitativa, circunscrito em um estudo de caso, com enfoque descritivo em uma perspectiva histórico-cultural, dialogando essencialmente com Vigotski. Dias (2015) apontou que, para além da produção de dados, a pesquisa em questão revelou que quando a escola de educação infantil e seus profissionais entendem que o sujeito com ou sem deficiência é sujeito produtor de história e cultura, tendem a trabalhar no sentido de que esse sujeito pode e deve fazer parte de todo o cotidiano como membro ativo dos processos de ensino e aprendizagem.

Ferrari (2017), em sua tese intitulada **“O sujeito com síndrome de Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica: adolescência, corporeidade e subjetividade”**, buscou descrever compreensivamente o processo de constituição identitária-subjetiva de um aluno adolescente diagnosticado com a síndrome rara conhecida como Christ-Siemens-Touraine ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica, matriculado em uma escola federal de Ensino Técnico Integrado ao Ensino Médio. Para desenvolvimento dessa pesquisa de natureza qualitativa, a autora utilizou a metodologia de Estudo de Caso pela via Fenomenológico-existencial e optou como aporte teórico os pressupostos teórico-filosóficos da abordagem sócio-histórica, com base nas contribuições teóricas de Vigotski, Bakhtin e Merleau-Ponty. Os procedimentos para a produção de dados se deram por meio de entrevistas e conversas

informais com o sujeito central do estudo, seus familiares e pessoas do seu convívio escolar e social; registros autobiográficos e dados coletados por meio de redes sociais e interações on-line. Por meio desse estudo, Ferrari pôde adentrar na trajetória de vida do sujeito e compreender como o olhar de/para o sujeito afeta a constituição subjetiva do ser biopsicossocial e cultural, influenciando na sua autoimagem, autoestima e autoconceito. Ademais, esse estudo desvelou a necessidade de a escola e de os profissionais que nela trabalham darem visibilidade ao sujeito independentemente das suas condições orgânicas, vislumbrando-o como um ser sócio-histórico-cultural.

No ano de 2020, defendi<sup>12</sup> a minha tese intitulada “**Assim como as borboletas: Bianca e a síndrome de Turner**”, que teve como objetivo geral compreender a história de vida de Bianca, uma jovem que possui a síndrome de Turner. Para atingir esse objetivo, utilizei a metodologia história de vida construída a partir das memórias da própria jovem Bianca, dos seus pais, dos seus irmãos, de duas profissionais da escola onde Bianca fez o Ensino Médio e de amigos muito próximos que emergiram durante as entrevistas. Como procedimentos para produção de dados, recorri às entrevistas biográficas, semiestruturadas e estruturadas, dependendo do sujeito de pesquisa que foi entrevistado e da forma que a entrevista foi realizada. Como fontes de dados, foram utilizadas as gravações provenientes das entrevistas presenciais; registros realizados em diário de campo; mensagens e prints de redes sociais (Facebook e Instagram); prints, mensagens de texto e de áudio do aplicativo WhatsApp; e-mails; fotos. Também foram criados QR codes dos vídeos do canal do Youtube e das redes sociais de Bianca.

Nessa tese (ARAÚJO, 2020), a tecitura da história de vida de Bianca foi potencializada a partir do poema Borboletas de Barros (2000), uma vez que as borboletas representam a síndrome de Turner e porque esse poema nos inspira a termos uma nova perspectiva sobre a realidade que observamos. Os dados provenientes das entrevistas presenciais e via e-mail, das conversas das redes sociais, da visualização dos vídeos do Youtube e das conversas via WhatsApp foram analisadas a partir dos pressupostos teóricos dos autores Bakhtin e Vigotski e seus interlocutores, haja vista que os conceitos de enunciação, linguagem, alteridade, dialogismo, memória de futuro, subjetividade e constituição identitária potencializaram a compreensão da história de vida de Bianca, que é um ser social e histórico. O paradigma

---

12 Aqui utilizo a primeira pessoa do singular, por se tratar do desenvolvimento da minha tese de doutoramento, que foi orientada pelo professor Dr. Rogério Drago.

indiciário de Ginzburg também me permitiu ir à busca de indícios, registros e sinais presentes nos enunciados dos entrevistados. À guisa de considerações finais, após o processo de compreensão da história de vida de Bianca, destaco nessa tese que as relações alteritárias e dialógicas potencializam o desenvolvimento dos sujeitos que possuem síndromes, como a Bianca, em suas esferas pessoal, acadêmica e profissional. Nesse sentido, não seria possível compreender a história de vida de Bianca sem analisar as relações que manteve e mantém com os seus pares.

Israel Rocha Dias também defendeu no ano 2020 a tese denominada “O aluno com síndrome de Smith-Lemli-Opitz no atendimento educacional especializado: um estudo descritivo”. Teve como objetivo principal descrever e analisar o processo vivenciado por um aluno com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz no contexto do atendimento educacional especializado. Especificamente, pretendeu: conhecer as principais características, particularidades e peculiaridades da síndrome de Smith-Lemli-Opitz; descrever e analisar as práticas pedagógicas no contexto do atendimento educacional especializado de um aluno com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz; investigar como se dá o processo de desenvolvimento de algumas funções psicológicas superiores (linguagem, memória, atenção e imaginação) de um aluno com a síndrome de Smith-Lemli-Opitz, no âmbito educacional, a partir da contribuição histórico-cultural. Na elaboração desse estudo, o referencial metodológico adotado, a partir da natureza qualitativa, assumiu o panorama do estudo de caso com enfoque descritivo numa perspectiva histórico-cultural, dialogando essencialmente com Vigotski e seus seguidores que entendem o ser humano como um ser que, independentemente de características físicas, mentais ou sensoriais, produz conhecimento e cultura ao mesmo tempo em que se apropria da cultura e do conhecimento dos outros sujeitos de seu grupo social.

O propósito dessa pesquisa não foi levantar um único dado e, sim, descrever e analisar como acontece o processo de inclusão de Filipe, sujeito da pesquisa, a partir do desenvolvimento com o contexto in loco, mas especificadamente no Atendimento Educacional Especializado. Em suma, Dias pôde enfatizar que esses objetivos específicos conduziram plenamente ao alcance do objetivo geral desse estudo, uma vez que permitiram entender, descrever e analisar o cotidiano inclusivo desse sujeito em processo de inclusão tendo uma síndrome rara e pouco estudada no contexto acadêmico. Ademais, o estudo revelou que, quando a escola e seus profissionais entendem que o sujeito com ou sem deficiência é sujeito produtor de história e cultura, tendem

a trabalhar no sentido de que esse sujeito pode e deve fazer parte de todo o cotidiano como membro ativo dos processos de ensino e de aprendizagem. Sabrina da Silva Machado Trento defendeu, em 2020, a dissertação de mestrado com o título **“A criança com síndrome de West na educação infantil: inclusão e práticas pedagógicas”**, que teve como objetivo geral investigar como se dá o processo de inclusão da criança com Síndrome de West na educação infantil. Como objetivos específicos, buscou: conhecer a Síndrome de West, suas características, particularidades e peculiaridades; identificar e analisar as práticas pedagógicas voltadas para a criança com Síndrome de West e quais suas implicações na inclusão e aprendizagem dessa criança; analisar as estratégias de ensino e de recursos pedagógicos que os professores utilizaram para o processo de inclusão dessa criança na educação infantil. Ancorado na teoria sócio-histórica de Vigotski e de seus colaboradores, esse estudo utilizou da proposta metodológica da pesquisa qualitativa na perspectiva do estudo de caso do tipo etnográfico para alcance dos objetivos propostos. Como procedimentos para produção de dados, Trento recorreu à observação participante, às entrevistas semiestruturadas, às fotografias e às filmagens.

O estudo de Trento (2020) teve como lócus de pesquisa um Centro Municipal de Educação Infantil (CMEI) localizado no município de Serra/ES, sendo sujeitos desse estudo uma criança de três anos com diagnóstico clínico de síndrome de West, sua mãe, a professora regente, a cuidadora, a auxiliar de creche, a professora de Educação Física, a professora de Educação Especial, a pedagoga e o diretor escolar. Como resultados, a autora ressaltou que o processo de inclusão da criança com síndrome de West somente ocorreu porque essa foi vislumbrada para além de suas marcas biológicas como um sujeito produtor de história e de cultura; que, ao planejar suas práticas pedagógicas, as professoras buscavam partir das particularidades e singularidades dessa criança, oportunizando experiências significativas e desafiadoras, reforçando suas potencialidades; que as estratégias de ensino e de recursos pedagógicos que as professoras utilizavam para o processo de inclusão do sujeito com SW eram simples e corriqueiros, porém, facilitadores no processo de ensino e aprendizagem dessa criança; que a criança com SW apresentou-se em constante movimento de aprendizagem e de desenvolvimento, que, por meio das interações com o outro e com o conhecimento sistematicamente organizado, ela se “reequipou”, adquiriu outras habilidades, transformou-se e se humanizou. Por fim, tendo em vista o processo de inclusão da criança evidenciada na pesquisa de Trento, não podemos conceber a ideia de que as

limitações biológicas sejam impeditivas de a criança com deficiência participar dos eventos da vida comum, de interagir com os diversos sujeitos nos mais variados contextos, e, sobretudo, de ter acesso à educação formal, e nesse movimento, apropriar-se dos conhecimentos sistematizados, aprender e desenvolver características superiores especificamente humanas.

**“A criança com síndrome de Cornélia de Lange na educação infantil: um estudo de caso”** é uma dissertação de mestrado desenvolvida em 2020 por Maycon de Oliveira Perovano. Essa pesquisa teve por objetivo geral investigar o processo de aprendizagem, desenvolvimento e inclusão de uma criança com síndrome de Cornélia de Lange na educação infantil. Tratou-se de um estudo de caso do tipo etnográfico, com a utilização de entrevistas semiestruturadas, observações participantes, registros fotográficos e filmicos. A pesquisa de campo foi desenvolvida com uma criança com a síndrome Cornélia de Lange que frequentava a última etapa da educação infantil em Centro Municipal de Educação Infantil, no município de Vitória/ES. Para fundamentação teórica e análise e discussão dos dados, o autor se apoiou nos pressupostos de Vigotski e seus interlocutores, depreendendo alguns de seus conceitos (brincar, funções psicológicas superiores, internalização, mediação, relações interpessoais e zona de desenvolvimento iminente). Por meio desse estudo, Perovano pôde perceber que o Centro Municipal de Educação Infantil (CMEI) tem tentado ao máximo incluir a criança em todas as atividades em que a turma está inserida, mesmo em meio às dificuldades. O autor também destacou que as mediações e as interações entre crianças-crianças e crianças-adultos têm contribuído para a aprendizagem e desenvolvimento do sujeito de pesquisa, bem como para sua inclusão no processo educacional como sujeito que aprende e ensina.

## REFLEXÕES ACERCA DA INCLUSÃO DAS PESSOAS COM SÍNDROMES RARAS NA ESCOLA COMUM: UM OLHAR SÓCIO-HISTÓRICO

Por meio da revisão bibliográfica tecida nas linhas anteriores desse capítulo e a partir da minha vivência como pesquisador de sujeitos que apresentam síndromes raras e que estão inseridos na escola comum, pode-se depreender que, independentemente de suas condições orgânicas e da etapa da educação básica ou modalidade de ensino em que estejam inseridos, esses sujeitos conseguem aprender e se desenvolver na escola comum, desde que as mediações adequadas sejam realizadas.

Mas o que seriam essas mediações adequadas? Referem-se a um olhar atento acerca da subjetividade dos discentes, a fim de que as práticas pedagógicas sejam pensadas para/com o discente. Nesse sentido, considerar-se-á que as pessoas com síndromes podem aprender e se desenvolver em tempos distintos dos outros alunos que não apresentam quaisquer limitações de ordem orgânica.

Vale destacar também que as pessoas com síndromes raras não são iguais entre si, mas únicas em sua subjetividade e constituição identitária. Isso ocorre devido aos diferentes contextos sociais e históricos em que elas estão inseridas. Um ambiente pode ser mais estimulador, outro não. Uma família pode ter descoberto/aceitado a síndrome de seu filho precocemente e ter buscado apoio médico/psicossocial prematuramente, outra, não. Assim, não há como pensar em práticas pedagógicas fossilizadas/engessadas. É condição *sine qua non* pensar que, se até as características morfológicas e/ou fisiológicas de um indivíduo não podem ser padronizadas, imaginem então as suas características comportamentais e/ou subjetivas?

Tendo em vista o exposto anteriormente, precisamos considerar a escola um espaço plural, mas constituída por sujeitos que são únicos em suas subjetividades. Portanto, professores regentes de sala e demais profissionais que atuam nas salas de Atendimento Educacional Especializado que receberem pessoas com síndromes em sua escola, necessitam ter um olhar atento para as especificidades deles, tendo em vista os aspectos fenotípicos de cada síndrome, e planejar a sua prática pedagógica a partir das potencialidades que aquele sujeito apresenta. Posteriormente, ele necessita trabalhar também os déficits para que aquele aluno avance, mas, em um momento inicial, é imperativo partir do que aquele aluno dá conta de fazer com autonomia.

Por fim, salientamos que a inclusão em todas as esferas: social, familiar, escolar etc. é o melhor caminho para as pessoas com síndromes raras. Fechá-las no “micromundo” da Escola Especial ou das Classes Especiais não poderá gerar bons resultados, pois, para viver em sociedade e tornar-se efetivamente um cidadão, as pessoas, com deficiência ou não, precisam saber lidar com o outro que é diferente. Nesse sentido, continuamos na busca pela equidade, por uma educação inclusiva de qualidade socialmente referenciada, defendendo a importância da formação continuada (para profissionais da educação, da área da psicologia e da área biomédica) e pelos direitos de as pessoas com deficiência, transtornos globais do desenvolvimento e/ou altas habilidades/superdotação aprenderem e se desenvolverem na escola comum. Que lutemos pela educação especial em uma perspectiva inclusiva, principalmente em tempos obscuros e de retrocesso!

## REFERÊNCIAS

ALLEN M. J.; SHARMA S. **Noonan Syndrome**. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30335302/>. Acesso em dez. 2021.

ARAÚJO, M. P. M. *et al.* A INCLUSÃO DE UMA ALUNA COM A SÍNDROME DE MARSHALL NA ESCOLA COMUM. **Pesquisa e Prática em Educação Inclusiva**, v. 2, n. 3, 2019. Disponível em: <http://periodicos.ufam.edu.br/educacaoInclusiva/article/view/4456>. Acesso em 10 ago. 2020.

ARAÚJO, Michell Pedruzzi Mendes. **Para além do biológico, o sujeito com a Síndrome de Klinefelter**. 2014. 156 f. Dissertação (Mestrado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2014.

ARAÚJO, Michell Pedruzzi Mendes. **Assim como as borboletas: Bianca e a síndrome de Turner**. 2020. 167 f. Tese (Doutorado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2020.

ARAÚJO, M. P. M.; BRAVO, D. O. M; DRAGO, R. Síndrome de Moebius: Relato de caso na educação de jovens e adultos. **FACEVV**, v. 6, n. 1, 2013.

ARAÚJO, M. P. M.; DRAGO, R. A história de vida de um sujeito com a síndrome de Klinefelter. **Revista Educação Especial**, v. 31, n. 61, 2018. Disponível em: <https://periodicos.ufsm.br/educacaoespecial/article/view/23576>. Acesso em 02 ago. 2020.

BRAGA, Livia Vares da Silveira. **O aluno com deficiência causada pela Síndrome de Williams na escola comum: processos inclusivos pela fala daqueles que os vivenciam**. 2014. Dissertação (Mestrado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2014.

BRAVO, Dirlan de Oliveira Machado. **O processo de inclusão escolar de uma criança com síndrome de Noonan: um estudo de caso**. 2014. 137 f. Dissertação (Mestrado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2014.

BULL, M. J. Down Syndrome. **The New England journal of medicine**, v. 382, n. 24, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32521135/>. Acesso em 10 ago. 2020.

CARCAVILLA, A. *et al.* Síndrome de Noonan: actualización genética, clínica y de opciones terapéuticas [Noonan syndrome: genetic and clinical update and treatment options]. **Anales de pediatria: publicación oficial de la Asociación Española de Pediatría**, v. 93, n. 1, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32493603/>. Acesso em 10 ago. 2020.

CARRASQUINHO, J. *et al.* Síndrome de Klinefelter – Caso Clínico e Revisão da Literatura. **Acta Urológica**, v. 23, n. 3, 2006. Disponível em: <https://repositorio.hff.min-saude.pt/handle/10400.10/157>. Acesso em 10 ago. 2020.

CORRÊA, Erika Antunes. **Estudo do sono na síndrome de Prader-Willi com e sem tratamento com hormônio de crescimento humano recombinante**. 2012. 85 f. Tese (Programa de Neurologia) – Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo – FMUSP, São Paulo, 2012.

DEPARTAMENTO DE GENÉTICA DA UNIVERSIDADE FEDERAL DO PARANÁ. **Displasias Ectodérmicas**. Disponível em: <http://www.displasias.ufpr.br/principal/cede.html>. Acesso em 10 out. 2020.

DIAS, I. R. **O Bebê com Síndrome de Down: Um Estudo no Centro de Educação Infantil CRIARTE-UFES**. 2015. 167 f. Dissertação (Mestrado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2015.

DIAS, I. R. **O aluno com síndrome de Smith-Lemli-Opitz no atendimento educacional especializado: um estudo descritivo**. 2020. 114 f. Tese (Doutorado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2020.

DRAGO, R. **Síndromes: conhecer, planejar e incluir**. 1.ed. Rio de Janeiro: WAK, 2012.

DRAGO, R. **Estudos e Pesquisas sobre Síndromes: relatos de casos**. Rio de Janeiro: WAK, 2013.

DRAGO, R. **Transtornos do desenvolvimento e deficiência: inclusão e escolarização**. Rio de Janeiro: WAK, 2014.

DRAGO, R.; PINEL, H. Alunos com síndrome rara na escola comum: um olhar fenomenológico-existencial. **Linhas Críticas**, v. 20, n. 43, 2014. Disponível em: <https://periodicos.unb.br/index.php/linhascriticas/article/view/4395>

Acesso em 10 ago. 2020.

FERMIN GUTIERREZ, M. A; MENDEZ, M. D. Prader-Willi Syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021. <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31985954/>. Acesso em dez. 2020.

FERRARI, Marlinda Gomes. **O Sujeito com Síndrome de Christ-Siemens-Touraine Ou Displasia Ectodérmica Hipoidrótica**: adolescência, corporeidade e subjetividade. 2017. 222 f. Tese (Doutorado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2017.

FERRARI, M. G.; DRAGO, R. Síndrome Cornélica de Lange: Desafios e Superação a Partir dos Relatos Familiares. **VIII Encontro da Associação Brasileira de Pesquisadores em Educação Especial**. Londrina, 2013.

FREIRE, M. C. M. Síndrome de Smith-Lemli-Opitz - Estudo Molecular. Boletim Técnico. **Hermes Pardini** – medicina, saúde e bem-estar. Ano 4, n. 17, 2016.

GONRING, V. M. O sujeito com síndrome de Asperger na escola comum: algumas reflexões. **Poiésis** - Revista do Programa de Pós-Graduação em Educação, v. 7, n. 11, 2013. Disponível em: <http://www.portaldeperiodicos.unisul.br/index.php/Poiesis/article/view/1632/1226>. Acesso em: 12 nov. 2020.

GONRING, Vilmaria Mendes. **A criança com síndrome de Asperger na educação infantil**: um estudo de caso. 2014. 139 f. Dissertação (Mestrado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2014.

HOSSEINI, S. A; MOLLA, M. Asperger Syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): **StatPearls Publishing**, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32491480/>. Acesso em 02 dez. 2020.

INTERFARMA. Doenças raras: Contribuições para uma Política Nacional, (2013). Disponível em: <https://www.interfarma.org.br/public/files/biblioteca/14-Doencas%20Raras%20-%20site.pdf>. Acesso em 02 dez. 2020.

KUMAR, A.; THOMAS, P.; MUTHU, T.; MATHAYOTH, M. Christ-Siemens-Touraine Syndrome: A Rare Case Report. **Journal of pharmacy and bioallied sciences**, v. 11, n. 1, 2019. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/>

[articles/PMC6394158/](https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32255258/). Acesso em 02 ago. 2020.

LEITE, S. A. S. Afetividade nas práticas pedagógicas. **Temas em psicologia**, v. 20, n. 2, 2012. Disponível em: <http://pepsic.bvsalud.org/pdf/tp/v20n2/v20n2a06.pdf>. Acesso em 02 ago. 2020

LELLIS, Marcella Gomes de Oliveira. **O Aluno com Síndrome de Prader-Willi na Escola Comum: Inclusão, Escolarização e Processos de Subjetivação**. 2015. 204 f. Dissertação (Mestrado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2015.

LOS, E.; FORD, G. A. Klinefelter Syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): **StatPearls Publishing**, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/9493939/>. Acesso em 02 dez. 2020.

MARIASINA, S. S. *et al.* Williams-Beuren syndrome-related methyltransferase WBSCR27: cofactor binding and cleavage. **The FEBS journal**, v. 287, n. 24, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32255258/>. Acesso em 02 ago. 2020.

MESQUITA, Maria Luiza Guedes de. **Desenvolvimento, implementação e avaliação de um programa de treinamento parental para manejo de comportamentos de crianças e adolescentes com Síndrome de Prader-Willi**. 2012. 222 f. Tese (Doutorado em Psicologia) - Universidade Presbiteriana Mackenzie, São Paulo, 2012.

SAROGNI, P.; PALLOTTA, M. M.; MUSIO, A. Cornelia de Lange syndrome: from molecular diagnosis to therapeutic approach. **Journal of medical genetics**, v. 57, n.5, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31704779/>. Acesso em 02 dez. 2020.

NOWACZYK, M. J. M. *et al.* Smith-Lemli-Opitz (RHS) Syndrome: Holoprosencephaly and Homozygous IVS8-1G\_C Genotype **American journal of medical genetics**, v. 103, n. 1, 2001. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/11562938/>. Acesso em 02 dez. 2020.

PAVONE *et al.* West syndrome: a comprehensive review. **Neurological Sciences**, v. 41, n. 12, 2020. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10072-020-04600-5>. Acesso em 10 out. 2020.

PEROVANO, Maycon de Oliveira. **A criança com síndrome de Cornélia de Lange na educação infantil: um estudo de caso.** 2020. 117 f. Dissertação (Mestrado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2020.

PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM EDUCAÇÃO. **Teses e dissertações defendidas.** Disponível em: <https://educacao.ufes.br/pt-br/pos-graduacao/PPGE/teses-defendidas>. Acesso em 10 out. 2020.

REYES-REALI, J. *et al.* Hypohidrotic ectodermal dysplasia: clinical and molecular review. **International journal of dermatology**, v. 57, n. 8, 2018. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29855039/>. Acesso em 10 out. 2020.

SHANKAR KIKKERIN, NAGALLI S. Turner Syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): StatPearls Publishing; 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32119508/>. Acesso em 10 out. 2020.

TRENTO, Sabrina da Silva Machado. **A criança com síndrome de West na educação infantil: inclusão e práticas pedagógicas.** 2020. 183 f. Dissertação (Mestrado em Educação) - Programa de Pós-graduação em Educação, Universidade Federal do Espírito Santo, Vitória, 2020.

WILSON M, CARTER IB. Williams Syndrome. In: StatPearls [Internet]. Treasure Island (FL): **StatPearls Publishing**, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/31334998/>. Acesso em 02 dez. 2020.

*C*

*A*

*P*

*Í*

*T*

*U*

*L*

*O*

**9**

# **SÍNDROME DE WEST: ASPECTOS FENOTÍPICOS, GENOTÍPICOS, INCLUSÃO ESCOLAR**

Sabrina da Silva Machado Trento<sup>1</sup>, Rogério Drago<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Licenciada em Educação Física. Especialista em Educação Física Escolar. Pedagoga. Especialista em Deficiência Intelectual. Mestra em Educação. Docente da Prefeitura Municipal da Serra-ES. Pesquisadora do Grupo de Estudos e Pesquisas em Educação e Inclusão–GEPEI/UFES.

<sup>2</sup> Pedagogo. Mestre em Educação. Doutor em Educação. Pós-Doutorado em Educação. Docente do curso de Pedagogia do Centro de Educação (Universidade Federal do Espírito Santo) e do Programa de Pós-graduação em Educação (PPGE/ UFES). E-mail: rogerio.drago@gmail.com. Orcid: <https://orcid.org/0000-0001-8998-6299>.

## **RESUMO**

Este capítulo é oriundo da dissertação de mestrado da primeira autora, intitulada “A criança com síndrome de West na educação infantil: inclusão e práticas pedagógicas”, que teve como objetivo geral investigar como se dá o processo de inclusão da criança com síndrome de West (SW) na educação infantil. É feita uma revisão bibliográfica de caráter mais descritivo sobre a Síndrome de West, retratando um histórico que vai desde sua primeira descrição, em 1841, até a caracterização atual, trazendo à tona seus aspectos genotípicos e fenotípicos, com a finalidade de uma melhor aproximação e compreensão dessa síndrome tão complexa e rara, quase desconhecida pela maioria dos profissionais da educação. Nesse ínterim, em conformidade com os pressupostos teóricos e metodológicos desenvolvidos por Vygotsky e seus colaboradores, também é abordado o processo de inclusão escolar de uma criança com síndrome de West, devidamente matriculada na educação infantil, que, mesmo acometida por uma síndrome rara e peculiar e com diversas limitações biológicas desde a mais tenra idade, frequentou os espaços escolares.

**Palavras-chave:** Síndrome de West. Educação especial. Doença rara.

## CARACTERIZAÇÃO CLÍNICA E GENÉTICA DA SÍNDROME DE WEST

A doença foi descrita por Willian James West (1793-1848), em 1841, quando descreveu a síndrome clássica em seu próprio filho. A doença foi caracterizada por espasmos infantis, causando morbidade significativa; hipsarritmia e parada ou regressão do desenvolvimento, que denominou Síndrome de West (SW). Posteriormente, foram incluídas novas terminologias que incluem espasmos clínicos identificados como espasmos infantis e epiléticos, identificados clinicamente como fenômenos ictais típicos sem anormalidades no eletroencefalograma. O atraso no desenvolvimento pode se associar a um número crescente de genes, proteínas e vias de sinalização que desempenham papéis cruciais da patogênese da doença. Pode se associar a eventos estruturais, infecciosos, metabólicos, sindrômicos e imunológicos, todos vinculados ao fundo genético predisponente. A doença é um tipo de encefalopatia epilética de etiologia variável e em evolução (PAVONE et al. 2020). A doença ocorre em uma frequência de 1 para 4.000 - 6.000 nascidos vivos e que apresenta discreto predomínio no sexo masculino (TRENTO, 2019).

A Síndrome de West pode ser definida como uma síndrome neurológica, como um tipo raro de epilepsia que causa convulsões. Trata-se de um quadro caracterizado por movimentos abruptos (2-10 segundos), repetidos em salvas que aparecem mais ao despertar e ao iniciar o sono. Caracteriza-se por convulsões tônico-clônicas, no entanto, é importante salientar que tais quadros se apresentam diferentemente em cada criança e podem ser decorrentes de enfermidades metabólicas ou estruturais do cérebro, como a Fenilcetonúria, a Esclerose Tuberosa ou em crianças com lesões cerebrais não progressivas, por exemplo, sequelas de infecções pré-natais, asfixia pré ou perinatal, meningites (MORANDI; SILVEIRA, 2007). O padrão de hipsarritmia é característica obrigatória que diferencia a síndrome de West de outras epilepsias com espasmos infantis (FALCÃO, 2017).

A etiologia subjacente é o fator prognóstico mais importante na DW e de mortalidade prematura e elevada ao longo da vida. Em estudos com um acompanhamento longo (até 50 anos), um resultado cognitivo favorável foi observado em aproximadamente um quarto dos pacientes e uma completa ausência de crises em um terço. Fatores prognósticos modificáveis incluem o reconhecimento precoce dos espasmos com tratamento imediato, curta duração de hipsarritmia, tratamento imediato de recidivas de espasmos e descargas epiléticas multifocais e tratamento precoce de efeitos adversos (RIIKONEN, 2020).

Variantes do colágeno tipo IV, alfa-1 (COL4A1) podem causar doenças cerebrovasculares, como porencefalia e hemorragia cerebral, além de outras doenças hereditárias autossômicas dominantes. Podem apresentar epilepsia, mais comumente epilepsia focal, semelhante a apresentada na Síndrome de West (WANG et al. 2020). A variante FLNA, em um caso relatado, foi associada a SW (HIROMOTO et al. 2020). A síndrome de West foi observada como um novo fenótipo da mutação CHD2 e Q1392TfsX17 pode ser o ponto da mutação. A gravidade dos fenótipos das mutações CHD2 variam de convulsões febris leves a encefalopatia epilética grave (CHEN et al. 2020).

Pacientes com neurofibromatose têm um risco aumentado para SW, mas os mecanismos subjacentes são desconhecidos. Em um paciente com epilepsia resistente a drogas, foi identificada uma variante *de novo* em *KCNC2* (c.G499T, p.D167Y) que codifica para Kv3.2 como um canal de potássio que pode ser correlacionado com epilepsia (RADEMACHER et al. 2020).

Entre um grupo de 178 pacientes em seguimento devido à Síndrome de West, foram identificados 26 (15 masculinos) que preencheram os critérios de inclusão para WS idiopática como ausência de história pessoal de doença; exame neurológico e neurodesenvolvimento normais; espasmos simétricos em aglomerados não precedidos por qualquer outro tipo de crise; hipsarritmia simétrica; padrão de eletroencefalograma normal; registro de imagem de ressonância magnética normal; estudos neurometabólicos e genéticos normais e pelo menos anos de acompanhamento. Apresentaram ótima resposta ao tratamento com hormônio adrenocorticotrófico (ACTH) e Vigabarina isoladamente ou em combinação (FORTINI et al. 2021).

Os tratamentos hormonais e a Vigabatrina foram reconhecidos como eficazes, mas prevalecem controvérsias sobre os protocolos exatos de tratamento (CHOPRA, 2020). Além disso, há evidências de que os pacientes podem se beneficiar com a adição de Vitamina B12 (AZAD, SINGH, GUGLANI, 2020). O canabidiol (CBD) extraído da *Cannabis sativa* tem sido usado com sucesso em casos de epilepsia grave, distúrbio que ocorre no cérebro por predisposição genética, como na Síndrome de West (GARCIA et al. 2020).

Em resumo, os principais medicamentos utilizados no controle dos espasmos infantis na SW são: Vigabatrina; Hormônio Adrenocorticotrófico (ACTH); Valproato de sódio (VPA); Nitrazepam (NTZ); Prednisolona; Lamotrigina e Piridoxal fosfato; Clobazam; Clonazepam; Fenobarbital; Topiramato; Piridoxina; Levetiracetam; Carbamazepina, Canabidiol e dieta cetogenica (FALCÃO, 2017).

Além do tratamento medicamentoso, Morandi e Silveira (2007) evidenciam a importância do tratamento fisioterápico para as pessoas acometidas pela síndrome de West, com o objetivo de tratar as sequelas ou tentar diminuí-las, evitando, assim, demais problemas físicos. O tratamento fisioterápico para a SW é muito semelhante à terapia realizada em pessoas com paralisia cerebral, tais como: melhora do equilíbrio do tronco, da cabeça, normalização do tônus muscular e desenvolvimento neuropsicomotor de acordo com as etapas de maturação da criança. Esses autores também ressaltam a hidroterapia como um recurso fisioterapêutico que ajuda a aliviar a espasticidade apresentada nessa síndrome.

Nesse contexto, a equoterapia também pode ser aliada no tratamento da SW, pois ela pode contribuir na melhora do equilíbrio, do alinhamento corporal, da consciência corporal, da organização temporal, da coordenação motora e da força muscular (FREIRE, 1999; MEDEIROS; DIAS, 2002).

## **SÍNDROME DE WEST: INCLUSÃO E PRÁTICAS PEDAGÓGICAS NA EDUCAÇÃO INFANTIL**

Descreve-se brevemente o processo de diagnóstico de uma criança com síndrome de West, trazendo à tona suas particularidades e peculiaridades. Também pretende dialogar com os pressupostos teóricos e metodológicos desenvolvidos por Vigotski e seus colaboradores, no que tange ao processo de inclusão escolar dessa criança.

Criança do sexo masculino, com três anos de idade. Nasceu em outubro de 2015, em um hospital da Região Metropolitana da Grande Vitória, ES. Nasceu prematuro extremo, com trinta semanas e quatro dias de idade gestacional, pesando 910 gramas e medindo 34 centímetros de comprimento. Ao nascer, apresentou parada cardiorrespiratória, necessitando de reanimação cardiopulmonar, permanecendo entubado por 60 dias. Ficou internado na UTI neonatal por três meses e nove dias.

Durante a permanência hospitalar, apresentou quadros de convulsão e foi diagnosticado com encefalomalacia através de Ultrassonografia Transfontanelar. Durante o período de internação foi alimentado com leite materno, por meio de sonda gástrica.

Após um período muito conturbado, aos três meses e nove dias de vida, recebeu alta hospitalar, pesando 2.420 g e 48 centímetros de comprimento. Já em casa, conforme relato materno, desenvolvia-se como uma criança normal, não apresentando sinais de quaisquer anormalidades em seu desenvolvimento físico ou cognitivo. No entanto, aos oito meses de idade, a mãe percebe que ao acordar, o lactente fazia alguns movimentos estranhos, abruptos, repetitivos e que não cessavam logo e duravam alguns minutos. Mesmo tendo a impressão de que seu filho apenas estava querendo sentar-se, ela resolveu filmar o referido episódio com a intenção de mostrá-lo à pediatra que fazia o seu acompanhamento.

Após a pediatra ter visualizado o conteúdo do vídeo, solicitou que o neuropediatra de plantão também fizesse uma análise do vídeo. Foi quando o referido médico receitou de imediato a Vigabatrina (500mg) e solicitou que fossem realizados os seguintes exames: ressonância magnética (RM), eletroencefalograma (EEG) e uma ultrassonografia transfontanela (USTF). Embora a própria prematuridade e as consequências relatadas pudessem ser

responsáveis pelo quadro clínico descrito, os exames forneceram subsídios para que o neuropediatra firmasse o diagnóstico de síndrome de West.

Com 18 meses de idade, mesmo fazendo uso do medicamento receitado, a criança teve uma recidiva da crise de espasmos infantis ocasionando grande comprometimento motor, principalmente do seu braço direito, como também, acarretou problemas na fala, já que balbuciava algumas palavras. Diante do ocorrido, o neuropediatra trocou o medicamento anticonvulsivante vigabatrina por levetiracetam.

A criança foi encaminhada, pelo neuropediatra, para acompanhamento de fisioterapia e de fonoaudiologia e orientada a frequentar a escola comum, na expectativa do benefício de conviver com outras crianças saudáveis, numa perspectiva de educação inclusiva.

Incluir todas as crianças na escola comum, num espaço no qual tanto a diversidade quanto as singularidades sejam reconhecidas, valorizadas e respeitadas tem como finalidade impulsionar relações dialéticas enriquecedoras, culminando no desenvolvimento de todos os sujeitos envolvidos nesse processo, cujo benefício não seria somente a criança descrita, mas para todos os integrantes da comunidade escolar.

Corroborando o exposto, Mantoan (2004, p.80) nos diz que “[...] a inclusão é uma possibilidade que se abre para o aperfeiçoamento da educação escolar e para o benefício de alunos com e sem deficiência”.

Diante de tudo o que foi discutido e apresentado até o momento, salientamos que nosso objetivo, a partir de agora, é dar visibilidade a uma criança com síndrome de West no cenário escolar, ou seja, nosso objetivo se traduz em “[...] trazer à tona, ao debate, um sujeito que precisa ser pensado em sua constituição subjetiva, ou seja, um sujeito de direitos” (DRAGO, 2012, p. 28), que aprende e se desenvolve em interação com seus pares. De acordo com Vigotski (1997),

Não é importante saber só qual doença tem a pessoa, mas também que pessoa tem a doença. O mesmo entendimento é possível com relação à deficiência. É importante conhecer não só o defeito que tem afetado a criança, mas também reconhecer que criança tem tal defeito, quer dizer, que lugar ocupa a deficiência no sistema da personalidade, que tipo de reorganização ocorre, como a criança domina sua deficiência (Vigotski (1997p. 104, tradução nossa).

A criança frequenta a escola desde os dois anos de idade. Mesmo diante das suas características fenotípicas e genotípicas, do diagnóstico e das inúmeras limitações biológicas, essas não foram impeditivas para que estivesse inserido na escola comum desde os três anos de idade. Logo que ingressou no CMEI, apresentou-se muito observador e gostava de interagir com os seus pares. Tratava-se de uma criança muito franzina; com mãos e pernas bastante atrofiadas; era “muito molinho”; não sustentava o corpo ao sentar-se; chorava bastante; usava chupeta; fazia uso de fralda descartável; usava carrinho de bebê; não gostava de se alimentar; não andava; tinha dificuldades para arrastar-se pelo chão; babava bastante; não balbuciava; enfim, parecia “um bebezinho de colo” (TRENTO, 2020).

Dessa maneira, trouxe muita insegurança aos profissionais (professores, auxiliar e cuidadora) que lidavam com ele diariamente. No entanto, esses profissionais buscavam, no cotidiano escolar ou com a família dele, pistas importantes sobre quem era essa criança, sobre o que ela já conseguia fazer com autonomia, sobre o que gostava de fazer, sobre seus medos, sobre o que a deixava feliz, sobre o que a incomodava e a deixava irritada, enfim, buscavam indicativos a respeito das experiências e singularidades dessa criança para poder planejar as ações pedagógicas adequadas.

Dessa forma, as professoras buscavam planejar suas ações pedagógicas a partir das singularidades da criança, pois ela, de fato, possuía muitas limitações devido às marcas biológicas que carrega em seu corpo, no entanto, as docentes e demais profissionais que lidavam diariamente com ele, entendiam que ele não se resumia à deficiência! Que ele não era somente deficiência, pois, “a vida do deficiente é mais que a deficiência” (PADILHA, 2005, p. 40).

Nesse contexto, durante a pesquisa de campo, percebeu-se que as professoras planejavam suas ações pedagógicas e, a partir delas, oportunizavam experiências desafiadoras e atividades cotidianas significativas às crianças com ou sem deficiência, sendo essas, correspondentes aos interesses e faixa etária das crianças, propiciando situações de interação e brincadeiras.

Desse modo, as professoras revelaram, tanto no cotidiano escolar quanto em suas falas, ações pedagógicas capazes de fazer com que a criança ficasse mais atenta à contação de histórias, rodas de conversas e rodas de músicas. Proporcionaram atividades para que ele, quanto as demais crianças, pudessem se arrastar pelo chão, propiciando momentos nos quais seus colegas percebessem as limitações físicas da criança com SW. Evitavam o uso excessivo de atividades fotocopiadas; confeccionavam materiais que auxiliavam no processo de ensino e de aprendizagem dessa criança; reestruturavam brincadeiras; reinventavam modos dele percorrer os espaços do CMEI; incentivavam-no a explorar os espaços do parquinho; dentre outras. Sendo assim, percebeu-se, durante a pesquisa de campo e por meio das entrevistas realizadas com as professoras, algumas estratégias de ensino e de recursos pedagógicos utilizados no processo de inclusão dessa criança.

Todos os dias, logo que chegavam à sala de aula, as crianças eram convidadas a participar da roda de conversa (Foto 1), da roda de músicas e da roda de histórias. Para isso, tanto a professora regente quanto a auxiliar e a cuidadora, buscavam organizar o espaço para que a criança se posicionasse sentada e apoiada em algum adulto ou colega para que ela estivesse sempre com as demais crianças e, também, não permitiam que ele ficasse com nenhum objeto em suas mãos, para que ele prestasse atenção e participasse das atividades propostas.



**Foto 1:** O momento da Roda de Conversa. Fonte: Acervo da pesquisadora.

Nesse caminho, também proporcionavam atividades com músicas, danças e imitação nas quais ele e as demais crianças pudessem explorar o chão, pois além dele ter maior facilidade em se locomover arrastando-se pelo chão, seus pares podiam perceber as limitações de seu colega e a maneira como explorava o ambiente escolar; confeccionavam livros de histórias que abordavam temas voltados à inclusão e a diversidade humana, nisso promoviam a exploração do assunto na hora da roda de histórias, incentivando sempre atitudes de respeito e apreço à diversidade; proporcionavam a escrita da primeira letra do nome de forma não convencional, ora utilizando a caixa de areia, ora usando massinha de modelar; confeccionaram o nome dele em 3D, utilizando feltro e enchimento de espuma para que ele pudesse visualizar, manusear e organizar as letras para formar o seu nome (Foto 2); e incentivavam, durante a realização de algumas atividades, que ele as realizasse em colaboração com seus companheiros mais capazes.



**Foto 2: Manuseio das** letras em eD, que formam o seu nome. Fonte: acervo da pesquisadora

Sendo assim, as práticas pedagógicas adotadas pelas professoras vislumbravam-no para além das suas peculiaridades, como também o reconheciam como um sujeito histórico e social que aprende, que se desenvolve, que interage, que reage, que tensiona e que produz conhecimento. Dessa maneira, as práticas pedagógicas empregadas propiciaram a essa criança grande participação na rotina do CMEI, possibilitando que essa rompesse, dia após dia, os limites da própria deficiência; também permitiram que essa criança revelasse as diversas formas de agir no cotidiano escolar, fazendo impor sua presença e vontades; asseguraram a participação em tudo que lhe fosse proposto, mesmo quem com auxílio, reinventando múltiplas maneiras de fazer, o fazer ao seu modo; enfim, o ambiente escolar a desafiava e possibilitava a essa criança novas experiências, descobertas e superações por meio das ações pedagógicas empregadas.

Nesse ínterim, podemos inferir que ele não só desenvolveu em estatura, ele conseguiu adquirir e diversificar inúmeras habilidades físicas, motoras, sensoriais, cognitivas, emocionais, sociais, como também adquiriu inúmeros comportamentos, percepções e preferências. E todo esse processo não ocorreu de forma espontânea, pois de acordo com Vigotski (2010), o desenvolvimento humano é um produto social. Dessa forma,

[...] é absolutamente impossível reduzir o desenvolvimento da criança ao mero crescimento e maturação de qualidades inatas. Como dissemos anteriormente, no processo de desenvolvimento, a criança 'se reequipa', modifica suas formas mais básicas de adaptação ao mundo exterior. Esse processo se expressa, antes de mais nada, por uma mudança a partir da adaptação direta ao mundo, utilizando capacidades 'naturais' dotadas pela natureza, para outro estágio mais complexo: a criança não entra imediatamente em contato com o mundo, mas primeiro elabora determinados dispositivos e adquire determinadas 'habilidades'. É preciso afirmar que a criança começa a usar todo tipo de 'instrumentos' e signos como recursos e cumpre tarefas com as quais se defronta com muito mais êxito do que antes (VIGOTSKI e LURIA, 1996, p. 214).

Então, baseados em Vigotski e Luria (1996), podemos dizer que essa criança se "reequipou", adquiriu outras habilidades, transformou-se e se humanizou por meio das interações com o outro e com o conhecimento sistematicamente organizado. Nesse contexto, ele, que não andava, passou a arrastar-se pelo CMEI com muita rapidez e desenvoltura para explorar o ambiente escolar, chegando a "fugir da sala de aula" por diversas vezes, indo sempre em direção ao parquinho, pátio externo e solário, locais que adorava ficar; mesmo não conseguindo andar, não deixou de brincar de pique-pegas

com os seus pares, sempre entendendo o comando da brincadeira; que, mesmo com grandes comprometimentos neuropsicomotores, não deixou de participar das aulas de educação física, de dançar, de imitar, de curvar o dedo indicador (imitando o gesto da minhoca, assim como lhe foi ensinado pela professora) ao cantar a música da “minhoca”, de brincar na piscina de bolinhas, no pula-pula, futebol de sabão, de tomar banho de mangueira e de participar das apresentações culturais; que, mesmo frente à grande dificuldade de preensão, à restrição de movimentos de membros superiores tão rígidos e atrofiados (principalmente braço direito e a mão direita), esforçava-se para manipular os alimentos para que pudesse se alimentar com mais autonomia; como também, não media esforços para manipular os mais diversos tipos de objetos (lápiz, pincéis, durex colorido, massinha de modelar, giz de cera, livros de história, brinquedos) para realizar as atividades solicitadas.

Mesmo não sabendo engatinhar, ele ensaiava alguns movimentos, demonstrando que isto estava muito próximo de acontecer (até que ao final da pesquisa, passou a engatinhar de fato); que mesmo não conseguindo manter-se sentado sozinho, sentou-se sozinho no chão, num momento de brincadeira; que mesmo não gostando de comidas sólidas, passou a alimentar-se muito bem no CMEI; que, mesmo não conseguindo falar, passou a balbuciar algumas palavras e até a acompanhar o ritmo das músicas com um som bastante peculiar; que, mesmo não conseguindo dizer o que sentia/queria, expressava-se muito bem, gesticulando bastante, dando pistas sobre o que sentia/queria a cada momento: sorrindo muito quando gostava das companhias; aproximando seu rosto quando queria dar e receber carinho; chorando quando sentia medo de escorregar no parquinho ou quando era contrariado; sacudindo as pernas, pulando, gritando e sorrindo em momentos de brincadeiras.

E, nesse movimento, aquilo que ele não conseguia fazer, passou a fazer com o auxílio de um adulto ou de seus pares, e, aquilo que ele já fazia com auxílio de outrem, passou a fazer sozinho. Esse ciclo de aprendizado e de desenvolvimento revela um dos conceitos mais importantes da teoria sócio-histórica de Vigotski: o da Zona de Desenvolvimento Iminente, ensinando-nos que, por meio do processo de mediação, todos os sujeitos são capazes de aprender e de se desenvolver. Segundo esse autor, “[...] aquilo que é zona de desenvolvimento proximal [iminente] hoje será o nível de desenvolvimento real amanhã – ou seja, aquilo que uma criança pode fazer com assistência hoje, ela será capaz de fazer sozinha amanhã (VIGOTSKI, 2007, p. 98).

Nesse sentido, ancorados na teoria sócio-histórica de Vigotski e de seus colaboradores, o processo de inclusão da criança com síndrome de West na escola comum somente ocorreu porque a criança participante do estudo foi vislumbrada para além de suas marcas biológicas, como um sujeito produtor de história e de cultura. Afinal, de acordo com Góes (2002),

[...] Não é o déficit em si que traça o destino da criança. Esse 'destino' é construído pelo modo como a deficiência é significada, pelas formas de cuidado e educação recebidas pela criança, enfim, pelas experiências que lhes são propiciadas (GÓES, 2002, p. 99).

Diante de tudo que foi evidenciado até aqui, reiteramos que a inclusão escolar é uma determinação legal, é um movimento importante e necessário para que crianças público-alvo da educação especial, como a criança evidenciada nesse estudo, possam ter acesso aos conhecimentos acumulados pela humanidade. Nesse sentido, inspirados em Vigotski (1997; 2010), não podemos conceber a ideia de que as limitações biológicas sejam impeditivas de a criança com deficiência participar dos eventos da vida comum, de interagir com os diversos sujeitos nos mais variados contextos, e, sobretudo, de ter acesso à educação formal, e, nesse movimento, apropriar-se dos conhecimentos sistematizados para aprender e desenvolver características superiores especificamente humanas.

## REFERÊNCIAS

AZAD, C.; SINGH, J.; GUGLANI, V. Infantile Tremor Syndrome Followed by West Syndrome: Effect or Continuation of Spectrum? **Journal of Tropical Pediatric**, v. 66, n. 5, 2020. Disponível em: <https://academic.oup.com/tropej/article-abstract/66/5/556/5814336?redirectedFrom=fulltext>. Acesso em 10 out. 2020.

CHEN, J. *et al.* CHD2-related epilepsy: novel mutations and new phenotypes. **Developmental medicine and child neurology**, v. 62, n. 5, 2020. Disponível em: <https://academic.oup.com/tropej/article-abstract/66/5/556/5814336?redirectedFrom=fulltext>. Acesso em 10 out. 2020.

CHOPRA, S. S. Infantile Spasms and West Syndrome - A Clinician's Perspective. **Indian journal of pediatrics**, v. 87, n. 12, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32557136/>. Acesso em 10 out. 2020.

DRAGO, R. **Síndromes: conhecer, planejar e incluir**. 1ed. Rio de Janeiro: WAK, 2012.

FALCAO, Nayana Miranda de Freitas. **Síndrome de West: Evolução clínica e eletroencefalográfica**. 2017. 106 f. Dissertação (Mestrado em Saúde da Criança e do Adolescente) - Universidade Federal do Paraná, Curitiba, 2017.

FORTINI, S.; VALENZUELA G.R.; FASULO, L.; CARABALLO, R. West syndrome: A study of 26 patients receiving short-term therapy. **Epilepsy and behavior**, v. 114, 2021. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32694038/>. Acesso em 10 out. 2020.

FONSECA, L.F.; OLIVEIRA, A.L. Espasmos infantis: experiência em treze casos. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v.58, n.2-B, 2000. Disponível em: [https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0004-282X2000000300018&script=sci\\_abstract&lng=es](https://www.scielo.br/scielo.php?pid=S0004-282X2000000300018&script=sci_abstract&lng=es). Acesso em 10 out. 2020.

FREIRE, H. B. G. **Equoterapia: teoria e técnica uma experiência com crianças autistas**. São Paulo: Vetor, 1999.

GARCIA, T. R. *et al.* Canabidiol para o tratamento de pacientes com Síndrome de West e epilepsia. **Research, Society and Development**, v. 9, n. 9, 2020. Disponível em: [https://redib.org/Record/oai\\_articulo3004996-canabidiol-para-o-tratamento-de-pacientes-com-s%C3%ADndrome-de-west-e-epilepsia](https://redib.org/Record/oai_articulo3004996-canabidiol-para-o-tratamento-de-pacientes-com-s%C3%ADndrome-de-west-e-epilepsia). Acesso em 10 out. 2020.

GÓES, M. C. R. **Relações entre desenvolvimento humano, deficiência e educação**: contribuições da abordagem histórico-cultural. In: OLIVEIRA, M. K. et al. *Psicologia, educação e as temáticas da vida contemporânea*. São Paulo: Moderna, 2002.

HIROMOTO, Y. *et al.* Hemizygous FLNA variant in West syndrome without periventricular nodular heterotopia. **Human Genome Variation**, v. 7, n. 1, 2020. Disponível em: <https://www.nature.com/articles/s41439-020-00131-9>. Acesso em 10 out. 2020.

MANTOAN, M. T. E. **Caminhos pedagógicos da educação inclusiva**. In: GAIO, R.; MENEGHETTI, R. (Org.). *Caminhos pedagógicos da educação especial*. Petrópolis: Vozes, 2004.

MEDEIROS, M.; DIAS, E. **Equoterapia: bases e fundamentos**. Rio de Janeiro: Revinter, 2002.

MORANDI, I. K.; SILVEIRA, D. P. **15º Congresso de iniciação científica da Unimep**. Síndrome de West. São Paulo. 2007.

PADILHA, A. M. L. **Práticas Pedagógicas na Educação Especial**: a capacidade de significar o mundo e a inserção cultural do deficiente mental. 2. ed., Campinas, SP: Ed. Autores associados, 2005.

PAVONE, P. *et al.* West syndrome: a comprehensive review. **Neurological sciences**, v. 41, n. 12, 2020. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1007/s10072-020-04600-5>. Acesso em 10 out. 2020.

RADEMACHER, A. *et al.* Whole-Exome Sequencing in NF1-Related West Syndrome Leads to the Identification of KCNC2 as a Novel Candidate Gene for Epilepsy. **Neuropediatrics**, v. 51, n. 5, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32392612/>. Acesso em 10 out. 2020.

RIIKONEN, R. Infantile Spasms: Outcome in Clinical Studies. **Pediatric Neurology**, v. 108, n. 1, 2020. Disponível em: <https://www.sciencedirect.com/science/article/abs/pii/S0887899420300412>. Acesso em 10 out. 2020.

TRENTO, Sabrina da Silva Machado. **A criança com síndrome de West na educação infantil: inclusão e práticas pedagógicas**. 2020. 183 f. Dissertação (Mestrado em educação) - Universidade Federal do Espírito Santo, 2020.

TRENTO, S. S. M. Síndrome de West: um estudo bibliográfico. **Revista Científica Intelletto**, Espírito Santo, v. 4, n. 1, 2019. Disponível em: <https://faveni.edu.br/wp-content/uploads/sites/10/2019/12/11-Sindrome-de-west-V4-N-especial-19.pdf>. Acesso em 10 out. 2020.

VYGOTSKI, L. S. **Obras Escogidas V** – Fundamentos de defectología. Madrid: Visor, 1997.

\_\_\_\_\_. **A formação social da mente**. São Paulo: Martins Fontes, 2007.

\_\_\_\_\_. **Psicologia Pedagógica**. 3. ed. São Paulo: Editora WMF Martins Fontes, 2010.

VYGOTSKI, L. S.; LURIA, A. R. **Estudos sobre a História do Comportamento: O Macaco, o Primitivo e a Criança**. Trad. Lólio Lourenço de Oliveira. Porto Alegre: Artes Médicas, 1996.

WANG, Q. H. *et al.* Phenotypic characterization of COL4A1-related West syndrome. **Epilepsy research**, v. 164, n. 1, 2020. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/32446163/>. Acesso em 10 out. 2020.

