



OFICINA DO CES

ces

Centro de Estudos Sociais
Laboratório Associado
Universidade de Coimbra

ROGÉRIO LIMA BARBOSA

**UMA REVISÃO ESTRUTURADA SOBRE AS
DOENÇAS RARAS, NA ÁREA DA SAÚDE COLETIVA**

**Maio de 2020
Oficina n.º 455**

Rogério Lima Barbosa

**Uma revisão estruturada sobre as doenças raras,
na área da saúde coletiva**

**Oficina do CES n.º 455
Maio de 2020**

OFICINA DO CES

ISSN 2182-7966

Propriedade e edição

Centro de Estudos Sociais

Colégio de S. Jerónimo

Apartado 3087, 3000-995 Coimbra, Portugal

Coordenação da publicação

Paula Sequeiros, Teresa Cunha

E-mail: oficina@ces.uc.pt

Rogério Lima Barbosa*

Uma revisão estruturada sobre as doenças raras, na área da saúde coletiva

Resumo: O presente artigo tem o objetivo de apresentar o resultado de uma revisão estruturada acerca do que se aborda no campo das doenças raras, na área da Saúde Coletiva. Assumindo como princípio a Revisão Sistemática, esse trabalho parte da formulação da pergunta por meio do método PICo. Para o enquadramento dos artigos na área da Saúde Coletiva, utiliza-se o padrão Qualis/CAPES. Os resultados das pesquisas são apresentados em tabelas e gráficos. Também é possível identificar a rede entre as universidades e centros de pesquisa que possuem trabalhos na área. Na discussão percebe-se a possibilidade de enquadrar as publicações em quatro eixos: Associação de Pacientes, Drogas Órfãs, Modelos de Atenção e Paciente/Família. Conclui-se que diante da identificação das linhas de estudo e com a atenção concentrada nos assuntos tangentes às drogas órfãs, é necessário fomentar o arejamento dos temas abordados para o campo e a uniformização de entendimentos sobre o que é a própria doença rara.

Palavras-chave: revisão estruturada, doenças raras, rede.

Introdução

Desde o início deste século as chamadas doenças raras¹ vêm alcançando maior espaço no campo acadêmico, principalmente, nas Ciências Sociais. As doenças raras são nomeadas, no Brasil,² como aquelas que são infecciosas, inflamatórias e autoimunes (nos casos de origem não genética), e condições genéticas que afetam, aproximadamente, 1 a cada 1500 nascidos vivos. Conforme diferentes autores, 6% a 8% da população convive com o diagnóstico de alguma doença rara. Ao considerarmos as informações do IBGE, para 2018,³ quase 17 milhões de brasileiros/as convivem com alguma dessas doenças. Em comum elas possuem o difícil diagnóstico, a grande variedade de sintomas e impactam na qualidade de vida não somente da pessoa que convive com a doença rara mas, também, de seus familiares.

* Pós-doutorando enquadrado ao Núcleo de Estudos sobre Economia, Saúde e Sociedade do Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra (CES/UC), e do programa de pós graduação da criança e da mulher do Instituto Fernandes Figueira (IFF/Fiocruz)/PNPD/CAPES. Contacto: rogerio.limab@gmail.com

¹ Doenças raras é o termo mais utilizado para identificar algumas condições de saúde que estão relacionadas com o paradigma da normalidade, genética e governação da saúde. Sobre o assunto vide Barbosa (2018).

² Brasil (2014), Portaria n.º 199, de 30 de janeiro de 2014. Brasília: Ministério da Saúde.

³ Ver <https://www.ibge.gov.br/estatisticas/sociais/populacao/9103-estimativas-de-populacao.html?=&t=resultados> (consultado a 01.10.2019).

Os familiares são partes inseparáveis do cuidado e presenças ativas no processo terapêutico de qualquer condição que afeta a saúde (Landzelius, 2006). Não por acaso, diante das incertezas que cobrem o próprio diagnóstico da doença rara, o seu significado e o(s) tratamento(s) (medicamentoso ou não), os familiares entendem que a aproximação às Associações Cívicas ou Coletivos do campo das doenças raras são essenciais para a garantia do cuidado aos seus elementos (Callon e Rabeharisoa, 2003).

A depender do diagnóstico da chamada doença rara, os familiares encontrarão coletivos e associações que operam em diferentes eixos de atividade: o *advocacy*, o da garantia de vida (pela pesquisa ou pela medicação) e o da qualidade de vida. Esses eixos se inter cruzam, dão identidade aos coletivos e marcam o relacionamento que realizam com os outros atores do campo, nomeadamente: a academia científica, o mercado (indústria farmacêutica/biotecnologia), o governo e outras associações/coletivos.

Além dos inter cruzamentos dos eixos de atividade das associações, os interesses dos atores fazem com que o campo das doenças raras seja complexo e permeado de tensão. Complexo, porque o próprio cuidado multidisciplinar à pessoa com alguma doença rara exige uma atenção que extrapola o cuidado primário. De tensão, porque as disputas se configuram em diferentes frentes, sejam as necessidades de regulação de drogas órfãs e de liberação de medicamentos, sejam as de reconhecimento do indivíduo à frente do diagnóstico ou de desenvolvimento de parcerias que apoiem a divulgação da realidade das doenças raras para a sociedade.

Esse artigo assume a diversidade inerente ao campo das doenças raras para realizar uma Pesquisa Estruturada sobre os trabalhos publicados na área da Saúde Coletiva. Desta forma, acredita-se na possibilidade de sistematizar as temáticas que possuem a maior atenção da investigação científica. O objetivo é não somente identificar as potenciais linhas de interesse da investigação como, também, contribuir para o alargamento dos debates para além do contexto biomédico.

Método e material

A revisão estruturada

O presente trabalho trata-se de uma revisão estruturada que tem como pano de fundo e diretriz norteadora a Revisão Sistemática. Conhecidamente da área da saúde, as revisões sistemáticas são um método eficiente para a atualização científica dos profissionais da área, configurando-se como um método extremamente eficiente na obtenção de um ponto de partida sobre o que realmente funciona ou não (Uman, 2011). As revisões

sistemáticas, que devem ser “metódicas, explícitas e passíveis de reprodução”, são um recurso valioso diante da escala de produção de artigos científicos. Sendo um passo para a evidência baseada na prática, possuem a melhoria do atendimento do profissional de saúde como o seu objetivo final. De acordo com Sampaio e Mancini (2007), os passos para a realização de uma revisão sistemática são:

1. Definir a questão específica para a revisão;
2. Buscar a evidência nos artigos científicos por meio de mecanismos de busca acadêmica (SciELO, Medline, PubMed etc);
3. Revisar e selecionar os estudos (o que deve ser realizado por, pelo menos, dois revisores);
4. Analisar a qualidade metodológica dos estudos;
5. Apresentar os resultados.

Por outro lado, mais próximo do contexto deste artigo, Petticrew e Roberts (2006) abordam a realização das pesquisas sistemáticas para a área das Ciências Sociais. Para esses autores, a pesquisa sistemática é um método valioso para mapear as áreas de incerteza e identificar aonde há pouco ou nenhuma pesquisa relevante para, então, encontrar as lacunas onde cabem novos estudos. Ainda, as pesquisas sistemáticas são uma revisão da literatura, realizada de maneira sistematizada, que *almejam eliminar o viés a partir da identificação, avaliação e síntese dos trabalhos que buscam responder a determinada/s questão/ões*. Assim, as revisões sistemáticas são úteis quando:

- a. Estamos diante de uma incerteza;
- b. É necessário verificar os efeitos de uma política que está em implantação;
- c. Pretende-se responder a questões específicas que continuam sem respostas mesmo em um campo onde há vasta produção de trabalho;
- d. É preciso direcionar trabalhos futuros em uma área conhecida;
- e. O conhecimento de trabalhos antigos é necessário para promover o desenvolvimento de novas metodologias.

Ao se deixar ser permeado pela natural transdisciplinaridade da Saúde Coletiva (Costa *et al.*, 2015), esse trabalho busca alcançar o rigor da condução da pesquisa sistemática para o campo da saúde e a fluidez das ciências sociais para, então, se demarcar como uma Pesquisa Estruturada. A justificação do uso da Pesquisa Estruturada consiste em: buscar alcançar os direcionamentos do campo da saúde sem, contudo, deixar de declarar a não completude dos passos elencados para a Revisão Sistemática; buscar a evidência sobre o interesse nos trabalhos da área da Saúde

Coletiva, por meio de mecanismos de busca acadêmica (SciELO, Medline, PubMed, etc.); e em analisar a qualidade metodológica dos estudos. Como será abordado adiante, esse trabalho possui o foco na temática dos trabalhos científicos e se ancora em uma única plataforma de busca, a SciELO.

Estabelecimento da pergunta

O estabelecimento da pergunta de investigação é um passo estruturante para a pesquisa acadêmica. A pergunta direciona e dá corpo à própria pesquisa. Por essa premissa, utilizou-se o método PICo (População/Paciente/Problema; Interesse; Contexto) para a formação da questão de partida. De acordo com Costa *et al.* (2015), esse método é uma variação do PICO, dedicado a pesquisas clínicas onde a letra C refere-se a procedimento padrão e O à palavra inglesa *Outcome* (desfecho ou resultado esperado).

Tabela 1 – Pergunta de investigação (método PICo)

P – População / Paciente / Problema	I – Intervenção / Interesse	Co – Contexto
Apesar do aumento do interesse sobre as doenças raras, o conhecimento sobre os temas abordados nos trabalhos científicos é disperso e não sistematizado.	Conhecer os temas e as potenciais redes que podem ser captadas pelas pesquisas científicas.	Verificar os trabalhos no campo da Saúde Coletiva, pois é um campo aglutinador das Ciências da Saúde e das Ciências Sociais. Foco na América Latina.

Fonte: elaboração própria

Pelo método PICo a pergunta deste trabalho se constitui em: *Quais os temas sobre as doenças raras e possíveis redes encontradas nos trabalhos científicos da área da Saúde Coletiva, na América Latina?*

Estratégia de busca

Após a definição da pergunta, procedeu-se a uma busca sistemática na literatura focada nas palavras-chave.

Tabela 2 – Estratégia de busca

Descritor	Delimitador	Campos
rare disease	or	Title Abstract
Base de dados: SciELO		

Fonte: elaboração própria

O descritor foi escolhido para o termo em inglês de doenças raras. Desta forma, abrangemos os trabalhos em qualquer língua, uma vez que é padrão a tradução para o inglês do título e do resumo do texto. O Título e o Resumo foram os campos utilizados para a pesquisa.

O delimitador considerou a busca integrativa em um campo ou outro. O que significa que a pesquisa estava direcionada para encontrar os artigos que tinham a expressão “rare disease”, ou o seu plural, no Título ou no Resumo. Por este caminho, chegou-se tanto aos artigos com essa característica quanto àqueles que tinham o termo nos dois campos.

Como o contexto da pesquisa refere-se a América Latina, utilizamos a base de dados da SciELO. A justificção decorre de o SciELO possuir o seu foco prioritário, mas não exclusivo, na América Latina e Caribe (Puccini *et al.*, 2015).

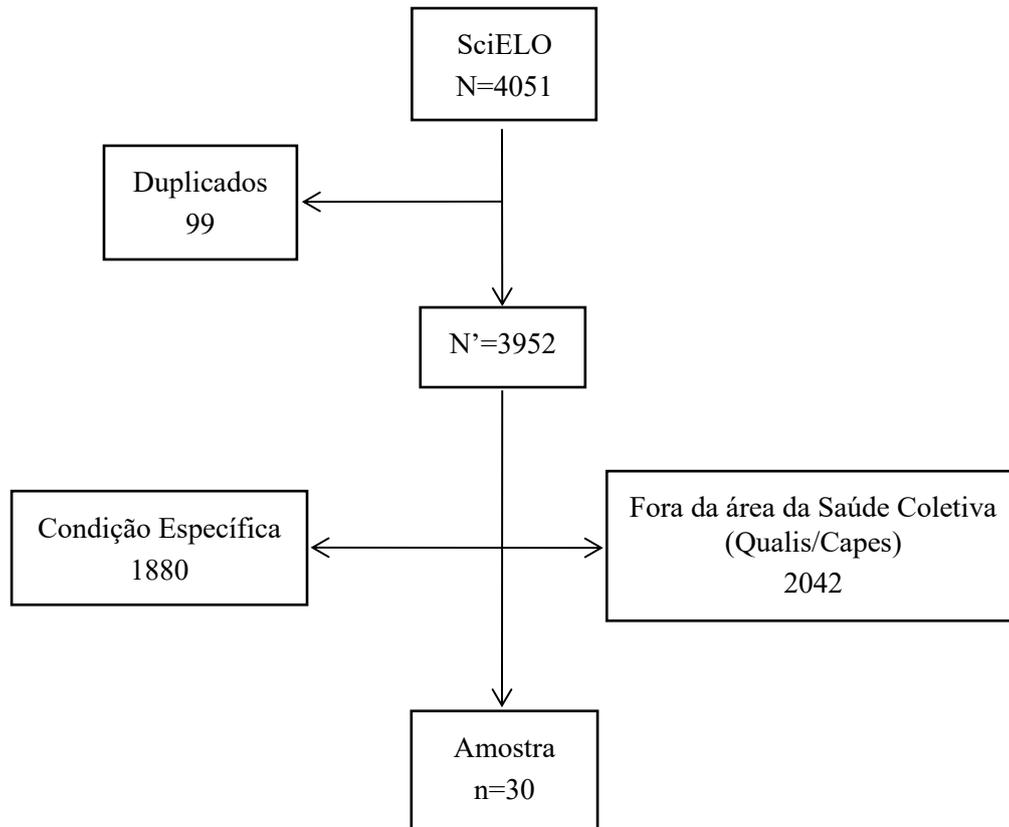
Tamanho da amostra

A busca sistemática sobre doenças raras gerou um resultado de 4051 referências. Destas, percebeu-se que 99 estavam duplicadas. A primeira vista sobre as referências levou a concluir que havia uma grande quantidade de trabalhos voltados às condições específicas e atentos a divulgação de estudos e/ou relatos de caso. A partir desta constatação, aplicou-se como primeiro critério de busca a exclusão de trabalhos dedicados a alguma condição específica e orientado para o relato de caso. Por esse critério, foram excluídas 1880 referências.

Do resultado do primeiro critério, houve uma organização por periódicos. Para identificar aqueles pertencentes à área da Saúde Coletiva, verificou-se os catalogados na base de qualificação Qualis Periódicos, da Plataforma Sucupira.⁴ O segundo critério demonstrou que 2042 referências não estavam mapeadas na plataforma como da área da Saúde Coletiva. Finalmente, como apresentado na Figura 1, 30 referências foram tomadas como informação para análise.

⁴ Ver formulário de pesquisa aqui: <https://sucupira.capes.gov.br/sucupira/public/consultas/coleta/veiculoPublicacaoQualis/listaConsultaGeralPeriodicos.jsf> (consultado a 01.10.2019).

Figura 1 – Total da amostra



Fonte: elaboração própria

Resultados

Sobre o N'=3952

Este conjunto de referências demonstrou que 47,4% das publicações delimitadas pela estratégia de busca deste trabalho são direcionadas às condições específicas. A observação desse conjunto indica que o principal objetivo dos artigos é a publicação de relatos ou estudos de casos com pacientes.

Ao organizarmos as referências por períodos, notamos que 66% (32% + 34%) das publicações foram realizadas entre 2010 e 2019.

Tabela 3 – Quantidade de trabalhos por período

Período (ano civil)	Quantidade de trabalhos	%
1928 — 2000	140	4%
2000 — 2005	404	10%
2005 — 2010	812	21%
2010 — 2015	1266	32%
2015 — agosto 2019	1330	34%
Total	3952	100%

Fonte: elaboração própria

Após o ano de 2000 há um aumento de 232% da quantidade de publicações no quinquênio subsequente. Esse salto não foi mais alcançado em nenhum dos períodos posteriores.

Em relação a autoria dos trabalhos, percebe-se que o assunto é disperso. Cuba e Brasil são os países que possuem autores/as com produção acima de três artigos (ver Quadro 1).

Quadro 1 –1 Autores/as com mais trabalhos publicados

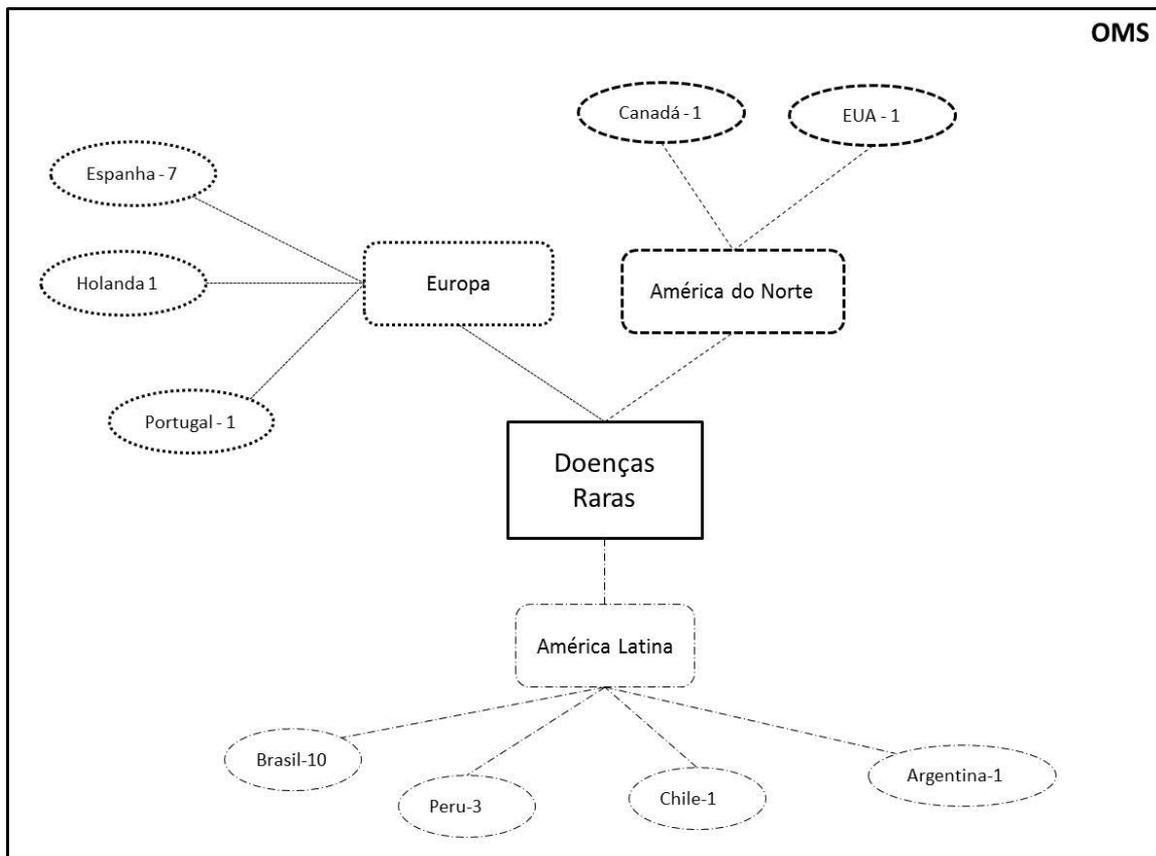
Primeiro autor	Quantidade de trabalhos	Área	Vínculo	País
Pila Pérez, Rafael	14	Medicina Interna	Instituto Superior de Ciências Médicas de Camagüey	Cuba
Giugliani, Roberto	5	Genética	Universidade Federal do Rio Grande do Sul	Brasil
Bittencourt, Maraya	4	Dermatologia	Universidade Federal do Pará	Brasil
Autor/as com 3 trabalhos	45	Não há concentração de trabalhos em autores/as específicos/as		
Autor/as com 2 trabalhos	232			
Autor/as com 1 trabalho	3652			
Total	3952			

Fonte: elaboração própria.

Sobre o n=32

As referências apontam para diferentes tipos de trabalho, sejam artigos científicos, cartas ao editor, artigos de opinião ou textos de divulgação. Estão representados nove países distribuídos entre 26 instituições diferentes da Europa, da América do Norte e da América Latina, mais a Organização Mundial da Saúde.⁵ Conforme se verifica na Figura 2, 9 instituições estão na Europa, sendo que 7 na Espanha, 1 na Holanda e 1 em Portugal; 2 na América do Norte e 15 na América Latina.

Figura 2 – Rede de interesse para doenças raras

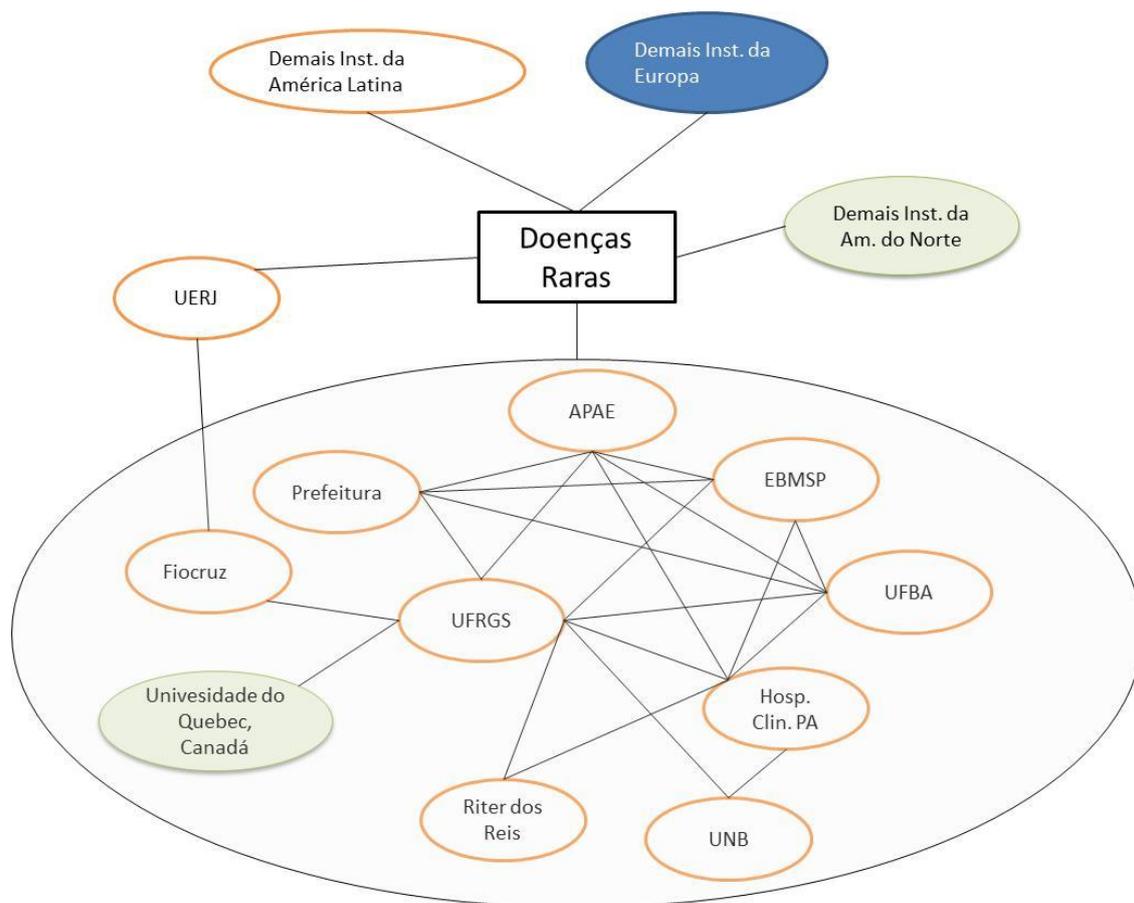


Fonte: elaboração própria

Apenas 9 trabalhos possuem um/uma único/a autor/a. O maior número de participação em um artigo é de 21 autores/as. Considerando os trabalhos em conjunto, como apresentado na Figura 3, consegue-se identificar uma rede de colaboração em que a Universidade Federal do Rio Grande do Sul – UFRGS assume centralidade. Com atenção a população desta pesquisa, essa instituição somente não possui trabalhos em parceria com a Universidade Estadual do Rio de Janeiro – UERJ.

⁵ A lista das instituições faz parte dos anexos deste trabalho.

Figura 3 – Rede de colaboração



Fonte: elaboração própria.

Na presente pesquisa estruturada, a UFRGS é a universidade que possui o maior número de trabalhos publicados por pesquisadores/as a ela vinculados, oito artigos (ver Tabela 4).

Tabela 4 – Instituições com mais de um trabalho

Instituição com mais de dois artigos	Total de artigos
Universidade Federal do Rio Grande do Sul	8
Hospital de Clínicas de Porto Alegre	5
FIOCRUZ	5
Universidade do Estado do Rio de Janeiro	3
Universidade de São Paulo	2
Universidade de Brasília	2
OMS	2
Universidade Estadual de Campinas	2

Fonte: elaboração própria

A leitura dos artigos permite organizá-los em quatro temas: Associação de Pacientes, Drogas Órfãs, Modelos de Atenção e Paciente/Família (ver Tabela 5). Somente um artigo não se alinhara aos temas comuns, pois abordava a ética.

Tabela 5 – Quantidade de artigos por tema

Tema	2006-2010	2012	2013	2014	2015	2016	2018	2019	Total geral
Associações de pacientes		1			1	1	3		6
Drogas órfãs	6	3	1	2	2	1		1	16
Modelos de atenção					1	1	1	1	4
Paciente/Família					2		2	1	5
Total geral	6	4	1	2	6	3	6	3	31

Fonte: elaboração própria

Discussão

Para associações de pacientes

As primeiras ilustrações deste trabalho, para o N=3.952, marcam o ano 2000 como uma referência ao aumento da produção de artigos para o campo das doenças raras. Esse aumento coincide com a criação da Associação Europeia para Doenças Raras, Eurordis, em 1997, e a aprovação do *Orphan Drug Act* europeu em 2000. A influência das associações para a aprovação de demandas para a população que convive com alguma doença rara é conhecida e já foi discutida em outros trabalhos voltados à capacidade organizativa das associações (Rabeharisoa e O'Donovan, 2014), a formação de coletivos ao redor de condições específicas (Rabeharisoa, 2006), o ativismo como propulsor para a realização de pesquisas (Rabeharisoa *et al.*, 2013, 2014), e possíveis modelos de governação ao redor das doenças raras (Rabeharisoa *et al.*, 2012).

Não é por acaso que a atenção às Associações é refletida nas referências para o n=32. Se, no contexto geral, o aumento das publicações anda em par com as atividades das associações, a seleção escolhida para a pesquisa leva a repetir a mesma constatação.

De acordo com a Tabela 5, em 2012 há o primeiro trabalho não específico às drogas órfãs e, a partir de 2015, os assuntos tornam-se dispersos. Tanto em um momento quanto em outro, nota-se uma movimentação ativa das Associações Brasileiras.

Em junho de 2011, a Câmara Legislativa do Distrito Federal, aprovou aquele que seria o primeiro dia oficial para as Doenças Raras no Brasil. O Projeto de Lei n.º 188/2011 tratou da instituição e inclusão, no calendário oficial de eventos do Distrito Federal, do Dia Nacional da Consciência Sobre Doenças Raras.⁶ A associação brasileira AMAVI foi a responsável pela articulação da oficialização deste dia. Em janeiro de 2014 o Ministério da Saúde brasileiro publicou a Portaria n.º 199/2014 de atenção integral às pessoas com doenças raras. Essa Portaria foi o culminar da orientação firmada pelo então Ministro da Saúde, Eliseu Padilha, em 2012, no Dia das Doenças Raras, durante o evento realizado na Câmara Federal, coordenado pela AMAVI e com a participação de outras associações. A importância da participação das Associações na formulação da Política foi ressaltada pelo coordenador dos trabalhos, José Carlos Fogolin:

É preciso que vocês saibam que as Associações têm um papel fundamental nas políticas públicas. O grupo técnico que nós formamos no Ministério foi um grupo que tinha especialista, tinha gestor, mas o que realmente fez a diferença foi a participação de associações e usuários. Sem este olhar, que é o olhar social, verdadeiro, nós não seríamos verdadeiramente representativos. Se o Sistema Único de Saúde traz que a representatividade faz parte da política, esta foi e será a primeira política realizada, construída participativamente. Esse é um ponto de partida. (Fogolin *et al.*, 2015: 87)

Para além da movimentação das associações, que despertaram o interesse das investigações acadêmicas, os/as autores/as de três referências da pesquisa perceberam que as interações realizadas nas mídias sociais e outras formas de comunicação apoiavam as associações na sensibilização da comunidade para as suas próprias demandas e na divulgação de informações sobre as condições que atuavam. Os trabalhos concluem que, apesar da exposição em veículos de comunicação de massa contribuir para o aumento do número de associados, tal exposição não reflete em um aumento da arrecadação financeira das associações.

⁶ Câmara Legislativa – Distrito Federal (2011), “Câmara aprova 11 projetos de deputados em esforço concentrado”, 29 de julho. Consultado a 22.07.2019, em https://www.cl.df.gov.br/gl/mais-lidas/-/asset_publisher/4bKw/content/camara-aprova-11-projetos-de-deputados-em-esforco-concentrado?sessionId=039D48C284DD924E39C4DFBC032A19BC.liferay2?redirect=https%3A%2F%2Fwww.cl.df.gov.br%2Fgl%2Fmais-lidas%3BsessionId.

Um dos trabalhos argumenta que a construção de uma identidade a partir da informação do gene é fonte de aglutinação das pessoas e a consequente formação de uma associação. Constituída a associação, seus elementos logo percebem a influência das indústrias farmacêuticas e do pensamento que o lucro conseguido a partir das relações sociais não se restringe ao lucro financeiro (Portugal, 2007).

É possível notar que, independente do assunto específico, todos os artigos convergem para a evidenciação da diversidade e capilaridade das atividades das associações e as relações que possuem com os outros atores do campo – governo, indústria farmacêutica, academia, famílias e pessoas que convivem com algum diagnóstico de doença rara.

Para drogas órfãs

Além de ser o tema mais encontrado, também é o que possui a maior diversidade de abordagens. O trabalho de Dallari (2015) é voltado para discutir o tema das drogas órfãs. Em seu argumento, para mitigar a conflitualidade ética na produção de drogas órfãs, conclui que todos os atores do campo devem estar representados na elaboração de políticas tanto para pesquisas sobre as doenças quanto de políticas para o desenvolvimento de drogas órfãs. Esse argumento pode ser observado nos atuais projetos internacionais para o desenvolvimento de tratamentos medicamentosos para drogas órfãs, como o projeto internacional IRDiRC (International Rare Disease Research Consortium). São participantes deste consórcio especialistas de diferentes áreas, representantes de governo, de associações civis e da indústria farmacêutica.

A necessidade de realizar pesquisa em parceria também pode ser captada nos trabalhos da UFRGS. Capitaneado por um/uma pesquisador/a do Serviço de Genética ou Departamento de Genética da universidade, os artigos sempre envolvem outros departamentos da universidade, seja da área da saúde, da economia ou da ciência social. Também foi a única instituição, dessa pesquisa estruturada, que alarga a presença a atores de fora da academia, como a APAE e uma prefeitura municipal. Ressalta-se que essa diversidade de autores/as não é encontrada nas demais publicações desta pesquisa estruturada. Ainda, percebe-se que a UFRGS pode ter parceria com, por exemplo, dois departamentos diferentes de uma mesma universidade e esses mesmos departamentos não possuem trabalhos em conjunto. Neste ponto, Boy e Shramm (2009) enfatizam que o campo das doenças raras é tanto um campo evidente da colaboração entre os

profissionais da Genética e da Saúde Pública quanto, principalmente, de limites e atenção para não se repetir as medidas eugênicas do passado.

Em um enfoque diferente dos trabalhos direcionados para a necessidade de produção de pesquisas e aprovação de legislação específica, Paumgartten (2016) clama pela atenção da forte influência da indústria farmacêutica, em específico da Interfarma, na formulação de políticas que favorecem a indústria na produção e comercialização de drogas órfãs. Importante apontar que o autor não demoniza o trabalho de *lobby* das indústrias, mas alerta que ele é executado sem clareza e, na maioria das vezes, voltado para benefícios próprios do mercado e dos legisladores. Assim como captado em outra publicação (Barbosa e Portugal, 2017), Paumgartten chama a atenção que a falta de clareza nas relações entre os atores do campo das doenças raras, potencializa a possibilidade das Associações Cívicas agirem em benefício das próprias indústrias. Esse trabalho mais os outros encaixados no eixo das drogas órfãs, levantam uma questão interessante para ser discutida em outro local. Se a atuação das associações brasileiras para doenças raras diverge de suas congêneres internacionais, principalmente da Eurordis, por possuir um grande foco na aprovação de medicamentos, pode-se dizer que o trabalho de *advocacy*, que dizem realizar para o interesse dos pacientes, está mais próximo do trabalho de *lobby* para as demandas das indústrias farmacêuticas?

Os temas que se caracterizam sob o eixo das doenças raras também apresentam controvérsias. La Vega *et al.* (2013) e Oyola-García *et al.* (2014), consideram que as *enfermedades olvidadas* estão fora do interesse das indústrias farmacêuticas.

[...] Estas últimas [enfermedades olvidadas], en algunos casos, son exclusivas de los países en desarrollo. En ellas, la industria farmacéutica no tiene interés de hacer ni producir medicamentos por los escasos incentivos que ofrece el mercado o el reducido número de casos para hacer investigación, entre otros factores. (*ibidem*: 808)

Conforme a Agência Fiocruz,⁷ *enfermedades olvidadas* referem-se as conhecidas doenças negligenciadas e, portanto, corroboram com a constatação que as doenças negligenciadas não conseguem o interesse da indústria farmacêutica. No entanto, no Brasil, as doenças negligenciadas não fazem parte das doenças raras. E não interesse, da

⁷ Ver <https://agencia.fiocruz.br/doen%C3%A7as-negligenciadas> (consultado a 02.10.2019).

indústria, às doenças raras baseia-se na sua baixa prevalência na população (Silva *et al.*, 2015). O cruzamento entre as doenças negligenciadas e doenças raras geram uma afirmação errada sobre a falta de interesse das indústrias farmacêuticas. Se para as primeiras a falta de interesse do mercado se justifica por se tratar de doenças que atingem, principalmente, países distantes da geopolítica do poder, para as doenças raras as afirmações da mesma falta de interesse são, no mínimo, defasadas.

A indústria farmacêutica sinaliza os ganhos com o mercado das drogas órfãs desde o início da década. Segundo o Orphan Drug Report 2017, (EvaluatePharma, 2017), este mercado, crescerá 11,1% ao ano até 2022, com previsão de chegar a US \$ 209 bilhões no valor de vendas. O que significa um crescimento de mais que o dobro do mercado global de medicamentos prescritos, o qual deverá crescer 5,3% no mesmo período. Em 2022, a comercialização dos medicamentos órfãos vai representar 21,4% das receitas globais, ante a 6% em 2000. O avanço dos ganhos da indústria farmacêutica com as drogas órfãs, desde o início dos anos 2000, somente não foi maior que os ganhos referentes aos medicamentos genéricos.

Diante das divergências sobre o que se entende por doença rara e o interesse da indústria, é preciso uniformizar o discurso sobre as doenças raras. Porque, especificamente para o entendimento brasileiro, o interesse da indústria sobre o campo é real e declarado há quase 20 anos.

Para paciente/família

Os trabalhos pertencentes ao tema Paciente e Família buscam não somente entender o significado de uma doença genética para a família e para o próprio indivíduo como, também, identificar os itinerários empreendidos para a busca de tratamento. Esses trabalhos indicam a participação familiar e a judicialização como partes integrantes dos itinerários e concluem que a busca coletiva por melhores condições para a pessoa com o diagnóstico é a saída mais racional para o exercício das atividades conjuntas.

Para modelos de atenção

Os temas do modelo de atenção possuem artigos para apresentação dos resultados e divulgação dos serviços de atendimento de pessoas com doenças raras, como um dos trabalhos da UFRGS.

Quirland-Lazo *et al.* (2018), realizam uma revisão sistemática para perceber as semelhanças e as diferenças das experiências internacionais sobre os modelos de

atenção para pessoas com doenças raras. De acordo com o trabalho, os modelos de gestão podem ser organizados em nove eixos: 1. políticas, legislações e aspetos administrativos; 2. definição e codificação de doenças; 3. pesquisa e ensino; 4. centros especializados, centros de excelência e redes de atendimento; 5. diagnóstico, triagem, prevenção e promoção; 6. inclusão de medicamentos órfãos; 7. reabilitação e cuidados paliativos; 8. organizações de pacientes, grupos ou redes de apoio; 9. apoio sócio-sanitário (inclusão laboral e educativa). Este trabalho é um início importante para as investigações que possuem os modelos de gestão como tema de interesse.

Conclusão

A informação obtida por meio dos resultados desta pesquisa estruturada, permitiu identificar os quatro eixos que se constituem como de interesse das investigações realizadas na área da Saúde Coletiva para o campo das doenças raras: Associação de Pacientes, Drogas Órfãs, Modelos de Atenção e Paciente/Família. A constatação desses eixos indica linhas de estudos que devem ser vistas de maneira complementar e que os trabalhos de um eixo influenciam e são influenciados por outro(s). O que resulta no entendimento de ser um campo dinâmico, já com linhas de estudo demarcadas e a atenção concentrada nos assuntos tangentes às drogas órfãs. Por fim, esse trabalho tem a potencialidade de indicar um necessário arejamento dos temas abordados para o campo e a uniformização de entendimentos sobre o que é a própria doença rara.

Referências bibliográficas

- Barbosa, Rogério Lima (2018), “Ninguém nasce doente, torna-se doente! Itinerários de diagnóstico e Itinerários terapêuticos no caso da Neurofibromatose”. Tese de Doutoramento em Relações de Trabalho, Desigualdades Sociais e Sindicalismo, Faculdade de Economia, Universidade de Coimbra, Coimbra, Portugal.
- Barbosa, Rogério Lima; Portugal, Sílvia (2017), “O associativismo faz bem à saúde? O caso das doenças raras”, *Ciência & Saúde Coletiva*, 23(2), 417-430.
- Boy, Raquel; Schramm, Fermin Roland (2009), “Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal”, *Cadernos de Saúde Pública*, 25(6), 1276-1284. Consultado a 01.07.2019, em <http://www.scielo.br/pdf/csp/v25n6/10.pdf>.

- Callon, Michel; Rabeharisoa, Vololona (2003), “Research ‘in the Wild’ and the Shaping of New Social Identities”, *Technology in Society*, 25(2), 193-204.
- Costa, Juliana Martins Barbosa da Silva; Silva, Vanessa de Lima; Samico, Isabella Chagas; Cesse, Eduarda Ângela Pessoa (2015), “Desempenho de intervenções de saúde em países da América Latina: uma revisão sistemática”, *Saúde em Debate*, 39(n.º esp.), 307-319.
- Dallari, Sueli Gandolfi (2015), “Fornecimento do medicamento pós-estudo em caso de doenças raras: conflito ético”, *Revista Bioética*, 23(2), 256-266.
- EvaluatePharma (2017), “Orphan Drug Report 2017”. London: Evaluate Ltd.
- Fogolin, José Eduardo; Delgado, Maria José; Rodrigues, Luiz Oswaldo Carneiro; Monsore, Natan (2015), “Mesa de abertura”, *Cescontexto – “Um olhar social para o paciente: Actas do I Congresso Iberoamericano de Doenças Raras”*, 9, 81-88.
- Gonzales De La Vega, Luis; Hernández-Córdova, Gustavo; Sobrzano, Sendy (2013), “Enfermedades huérfanas en pediatría: a propósito del día mundial de las enfermedades raras [carta]”, *Revista Médica de Chile*, 141(2), 270-271.
- Landzelius, Kyra (2006), “The Incubation of a Social Movement? Preterm Babies, Parent Activists, and Neonatal Productions in the US Context”, *Social Science & Medicine*, 62(3), 668-682.
- Oyola-García, Alfredo; Lituma-Aguirre, Doris; Honorio-Morales, Harvy (2014), “Financiamiento de enfermedades raras o huérfanas [carta]”, *Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública*, 31(4), 808-809.
- Paumgarten, Francisco José Roma (2016), “Pharmaceutical Lobbying In Brazil: A Missing Topic in the Public Health Research Agenda”, *Revista de Saúde Pública*, 50, 70.
- Petticrew, Mark; Roberts, Helen (2006), “Why Do We Need Systematic Reviews?”, in *Systematic Reviews in the Social Sciences: A Practical Guide*. Oxford, UK: Blackwell, 1-26. DOI: 10.1002/9780470754887
- Portugal, Sílvia (2007), “Contributos para uma discussão do conceito de rede na teoria sociológica”, *Oficina do CES*, 271.
- Puccini, Lucas Rebelo Silva; Giffoni, Mara Gonçalves Pinto; Silva, Leoni Ferreira da; Utagawa, Claudia Yamada (2015), “Comparativo entre as bases de dados PubMed, SciELO e Google Acadêmico com o foco na temática Educação Médica”, *Cadernos UniFOA*, 10(8), 75-82.

- Quirland-Lazo, Camila; Castañeda-Cardona, Camilo; Chirveches Calvache, María Alejandra; Aroca, Alberto; Otálora-Esteban, Margarita; Rosselli, Diego (2018), “Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura”, *Gerencia y Políticas de Salud*, 17(34). DOI: 10.11144/Javeriana.rgps17-34.mase
- Rabeharisoa, Vololona (2006), “From Representation to Mediation: The Shaping of Collective Mobilization on Muscular Dystrophy in France”, *Social Science & Medicine*, 62(3), 564-576.
- Rabeharisoa, Vololona; Callon, Michel; Filipe, Angela Marques; Nunes, João Arriscado; Paterson, Florence; Vergnaud, Frédéric (2012), “The Dynamics of Causes and Conditions: The Rariness of Diseases in French and Portuguese Patients’ Organizations’ Engagement in Research”, *CSI Working Papers Series*, 26.
- Rabeharisoa, Vololona; Moreira, Tiago; Akrich, Madeleine (2013), “Evidence-Based Activism: Patients’ Organisations, Users’ and Activist’s Groups in Knowledge Society”, *CSI Working Papers Series*, 33.
- Rabeharisoa, Vololona; Callon, Michel; Filipe, Angela Marques; Nunes, João Arriscado; Paterson, Florence; Vergnaud, Frédéric (2014), “From ‘Politics of Numbers’ to ‘Politics of Singularisation’: Patients’ Activism and Engagement in Research on Rare Diseases in France and Portugal”, *Biosocieties*, 9, 194-217. DOI: 10.1057/biosoc.2014.4
- Rabeharisoa, Vololona; O’Donovan, Órla (2014), “From Europeanization to European Construction”, *European Societies*, 16(5), 717-741.
- Sampaio, Rosana; Mancini, Marisa C. (2007), “Estudos de revisão sistemática: um guia para síntese criteriosa da evidência científica”, *Revista Brasileira de Fisioterapia*, 11(1), 83-89.
- Silva, Everton Nunes da; Sousa, Tanara Rosângela Vieira (2015), “Economic Evaluation in the Context of Rare Diseases: Is It Possible?”, *Cadernos de Saúde Pública*, 31(3), 496-506.
- Uman, Lindsay S. (2011), “Systematic Reviews and Meta-Analyses”, *Journal of the Canadian Academy of Child and Adolescent Psychiatry*, 20(1), 57-59.

ANEXO

Instituições referenciadas
Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios, Madrid, España
Associação APAE, Bahia, Brasil
Centro Universitário Ritter dos Reis, Brasil
Cornell University, New York, United States of America
Fiocruz, Brasil
Hospital de Clínicas de Porto Alegre, Brasil
Hospital Regional del Cusco, Perú
Ministerio de Salud del Perú
Organização Mundial da Saúde
Pontificia Universidad Católica Argentina
Prefeitura Municipal de Cândido Godói, Rio Grande do Sul, Brasil
Universidad Autónoma de Madrid, España
Universidad de Almería, España
Universidad de Chile
Universidad Miguel Hernández de Elche, Alicante, España
Universidad Nacional de San Antonio Abad del Cusco, Perú
Universidade de Brasília, Brasil
Universidade de Coimbra, Portugal
Universidade de Málaga, España
Universidade de São Paulo, Brasil
Universidade do Estado do Rio de Janeiro, Brasil
Universidade Estadual de Campinas, Brasil
Universidade Federal do Rio Grande do Sul, Brasil
Università di Genova, Italia
Universitat Oberta de Catalunya, Barcelona, España
Université du Québec, Canada
Universiteit Utrecht, The Netherlands