
Artigo de Revisão

Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa

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

Factores de vulnerabilidad en itinerarios terapéuticos para enfermedades raras: una revisión integradora

 <http://dx.doi.org/10.18316/sdh.v8i3.6014>

Raquel Naiele Ramos Felipe¹, Caroline Filla Rosaneli², Thiago Rocha da Cunha³, Claudia Jaqueline Martinez Munhoz⁴.

RESUMO

Objetivo: O artigo preocupa-se em ampliar a compreensão sobre conflitos éticos vivenciados por pacientes de doenças raras, identificando os principais fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de pessoas que vivem nessa condição. **Método:** Para tanto, realizou-se uma revisão integrativa da literatura desenvolvida nas bases de dados internacionais, publicada entre os anos de 2000 a 2016, compreendendo os idiomas português, inglês e espanhol.

¹ Mestre em Bioética pela PUCPR. Docente da Universidade do Estado de Mato Grosso campus Tangara da Serra.

² Pós-doutora pela Cátedra Unesco de Bioética da UnB. Docente do Programa de Pós-graduação em Bioética da PUCPR.

³ Pós-doutor pela Cátedra Unesco de Bioética da UnB. Coordenador do Programa de Pós-graduação em Bioética da PUCPR.

⁴ Pós-Doutora pela Universidade de Évora, Portugal. Docente da UFMT campus Sinop.

Autor correspondente: PUCPR. Escola Ciências da Vida. Programa de Pós-graduação em Bioética. Rua Imaculada Conceição, 1155, Prado Velho, Curitiba, Paraná.

E-mail: caroline.rosaneli@gmail.com

Submetido: 15/08/2019

Aceito: 26/04/2020

Resultados e discussão: Os resultados, a partir da análise qualitativa dos estudos selecionados, possibilitaram identificar os seguintes fatores de vulnerabilidades: falta de informações; despreparo profissional; dificuldade de se chegar a um diagnóstico; longos caminhos percorridos/diversos serviços de saúde; faltam privacidade e autonomia na participação em pesquisas de doenças raras; dificuldades de tratamentos e/ou tratamentos de auto custo; dificuldades financeiras/empobrecimento; falta de organização e estrutura dos serviços de saúde; acolhimento diferenciado seja por discriminação, privações e/ou estigmatização, e sofrimento emocional. **Conclusão:** Ao discutir essas diferentes dimensões da vulnerabilidade a partir do campo da bioética, o artigo conclui pela necessidade de abordar os itinerários terapêuticos a partir de novas perspectivas interdisciplinares, buscando garantir o respeito ao direito à vida, à saúde e à proteção da dignidade das pessoas que vivem com doenças raras.

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

ABSTRACT

Objective: The article is concerned with broadening the understanding of ethical conflicts experienced by rare disease patients, identifying the main vulnerability factors in the therapeutic itineraries of people living in this condition. **Method:** For that, an integrative review of the literature developed in the international databases, published between the years 2000 to 2016, comprising Portuguese, English and Spanish languages was carried out. **Results and discussion:** The results, based on the qualitative analysis of the

selected studies, made it possible to identify the following vulnerability factors: lack of information; Professional unpreparedness; Difficulty in reaching a diagnosis; Long paths covered / various health services; Lack of privacy and autonomy in participating in rare disease research; Difficulties of treatments and / or treatments of auto cost; Financial difficulties / impoverishment; Lack of organization and structure of health services; Discrimination, deprivation and / or stigmatization, and emotional distress. **Conclusion:** In discussing these different dimensions of vulnerability from the field of bioethics, the article concludes by the need to address of therapeutic itineraries from new interdisciplinary perspectives, seeking to ensure respect for the right to life, health and protection of the dignity of People living with rare diseases.

Keywords: Rare Disease; Vulnerability; Therapeutic Itinerary; Bioethics.

INTRODUÇÃO

Conforme a Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014 do Ministério da Saúde, não há definido um número exato de Doenças Raras (DR) conhecidas, chegando a cerca de seis a oito mil tipos diferentes, onde 80% são advindas de problemas genéticos e as demais de causas externas¹, acometendo em torno de 13 a 16 milhões de pacientes no Brasil², e de acordo com dados da Organização Mundial de Saúde (OMS), chegam a aproximadamente 400 milhões de pessoas afetadas em todo o planeta³.

O próprio nome “doença rara” traz consigo a designação de raridade, ou seja, de algo que é infrequente, que foge à norma, marcando de modo muito particular a vida das pessoas que vivenciam ou convivem com uma DR. A raridade dessas doenças resulta em consequências que agravam não apenas as situações biológicas relacionadas aos diagnósticos tardios, longos tempos de espera, atendimentos inadequados as suas necessidades, mas, também, “revela-se no corpo, implica olhares furtivos, contatos evitados, oportunidades perdidas, gera estigma, cria vidas escondidas, cotidianos que giram em volta da doença”⁴.

Assim, compreender as vulnerabilidades nos itinerários terapêuticos (IT) percorridos por pessoas que vivem com doenças raras torna-se um desafio que envolve não apenas aspectos

clínicos, sanitários e epidemiológicos, mas também - ou sobretudo - éticos. Estes itinerários são caracterizados por uma sucessão de etapas, representando o caminho, muitas vezes longo, percorrido na busca por um diagnóstico e tratamentos possíveis.

A vulnerabilidade, entendida como uma característica “que pode ser aplicada a qualquer ser vivo que, enquanto tal, pode ser “ferido”⁵, torna-se um problema especial para as pessoas que vivem com DR, uma vez que nestas pessoas a “ferida” não é uma possibilidade, mas um fato.

Embora o conceito de vulnerabilidade seja demasiadamente amplo e constantemente modificável, aqui será empregada a ideia da vulnerabilidade correlacionada a indivíduos e grupos com maior grau e condições de exposição ou susceptibilidade a ferir-se do que outros⁶, seguindo, a indicação adotada pela Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos (DUBDH)⁷.

Ao transitar em meio às temáticas envolvendo os itinerários terapêuticos em DR a partir do campo teórico e normativo da bioética, busca-se apontar para problemas significativos que envolvem aspectos como o respeito à dignidade humana, o direito à saúde, a proteção de vulneráveis e o envolvimento coletivo por meio de processos solidários^{8, 9, 10}.

Desta forma, este estudo teve por objetivo ampliar a compreensão sobre conflitos éticos envolvendo doenças raras, identificando os fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de pacientes que vivem nessa condição.

MÉTODOS

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura, que é uma abordagem a qual permite a combinação de diversas metodologias, proporcionando a síntese de conhecimento e a incorporação da aplicabilidade de resultados de estudos significativos na prática, com etapas pré-determinadas, tal como definidas por Whittemore e Knafll¹¹. Inicialmente foram definidos o tema da pesquisa, a pergunta norteadora e os descritores para realização do levantamento bibliográfico. A pergunta foi definida do seguinte modo: quais os fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras?

Para o levantamento do material bibliográfico, as buscas se deram no período de dezembro do ano de 2016 a janeiro de 2017, utilizando as seguintes combinações de descritores: “doença” AND “rara” AND “vulnerabilidade”; “doença rara” AND “vulnerabilidade”; e “doença rara” AND “itinerário terapêutico”. As palavras chave e suas combinações foram buscadas nos idiomas português, inglês e espanhol nas bases de dados Pubmed, Scielo e Lilacs, e somente em português, na base do Scholar Google (devido à demasiada abrangência da base). A partir destes, foram encontrados um total de 626 estudos, sendo realizada então, a leitura de seus títulos e eventualmente seus resumos para identificar especificamente o assunto em questão: vulnerabilidades em itinerários terapêuticos em doenças raras.

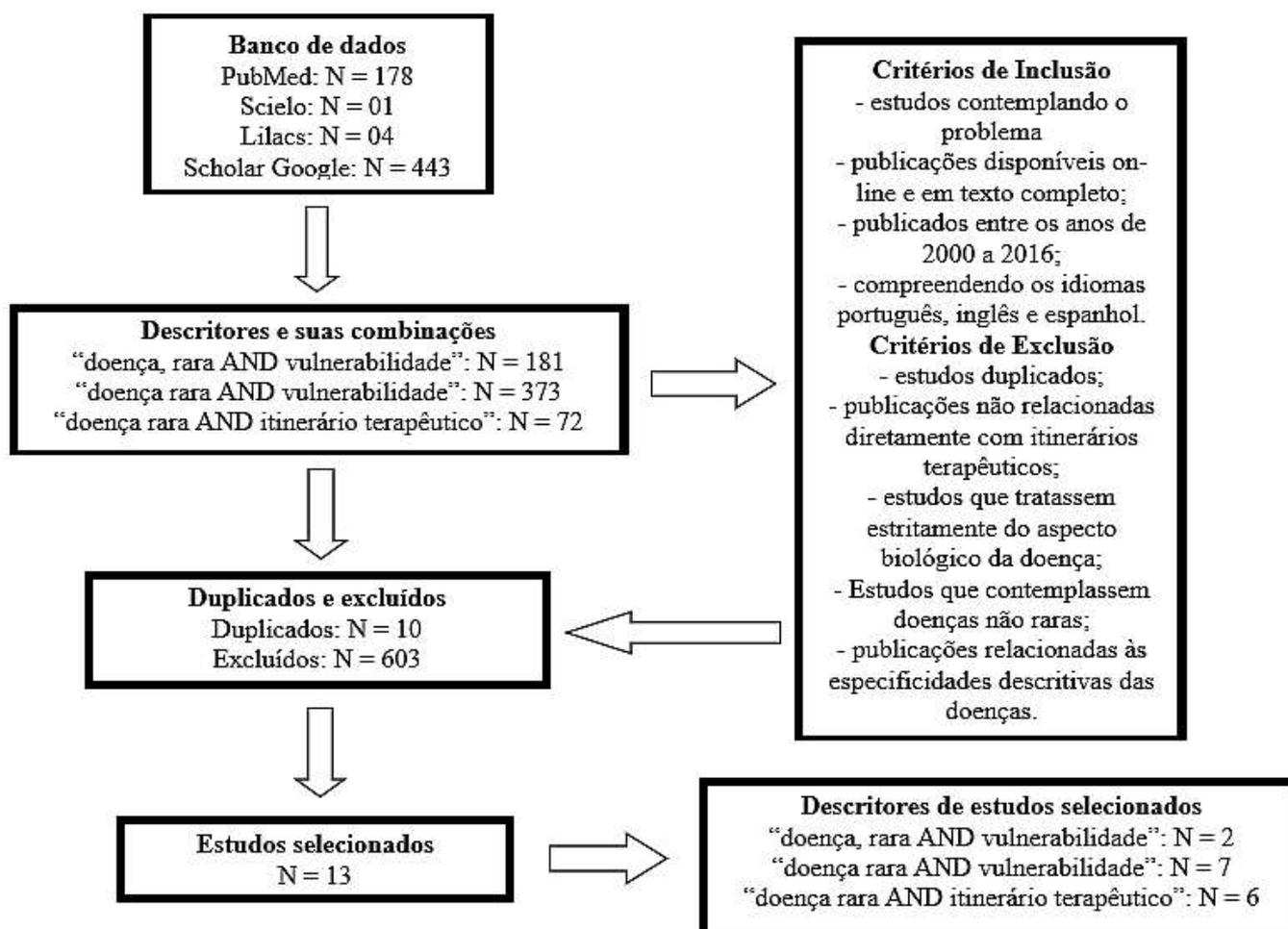
Para tanto, foram definidos os seguintes critérios de inclusão: estudos contemplando o problema, ou seja, fatores de vulnerabilidade relacionados ao itinerário terapêutico de doenças raras; publicações disponíveis on-line e em texto

completo; publicados entre os anos de 2000 a 2016; compreendendo os idiomas português, inglês e espanhol. Os estudos duplicados, os que não se encontravam relacionados diretamente com itinerários terapêuticos, estudos que tratassem estritamente do aspecto clínico da doença, estudos que contemplassem doenças não raras e publicações relacionadas às especificidades descritivas das doenças foram excluídos desta análise.

RESULTADOS

A aplicação do método resultou em um total final de 13 estudos que foram integrados a revisão, onde dois (2) se deram a partir dos descritores “doença, rara AND vulnerabilidade”, sete (7) em “doença rara AND vulnerabilidade” e seis (6) em “doença rara AND itinerário terapêutico”, sendo que dois destes apareceram repetidamente nas duas últimas combinações, conforme apresentado na figura 1.

Figura 1. Processo de seleção dos estudos nas bases de dados



Os artigos foram organizados sequencialmente, de acordo com o ano de publicação em ordem decrescente, sendo dispostos conforme esta ordem seus títulos, autoria, ano de publicação, tipo de publicações e periódicos ou instituições nos quais foram publicados; conforme Quadro 1 abaixo.

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

Título	Autoria	Ano de publicação	Tipo de publicações	Periódico/ Instituição
1. 'You should at least ask'. The expectations, hopes and fears of rare disease patients on large-scale data and biomaterial sharing for genomics research	McCormak, P. et al ¹² .	2016	Artigo Científico	European Journal of Human Genetics
2. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde	Soares, J. L. et al ¹³ .	2016	Artigo Científico	Saúde e Sociedade
3. Doenças Raras: representação e desafios	Fragoso, A. X.; Silva, A. M. C. S. ¹⁴ .	2016	Artigo Científico	4º Encontro Internacional de Política Social 11º Encontro Nacional de Política Social
4. Linhas de Cuidado e Itinerários Terapêuticos para Doenças Raras no Distrito Federal	Barbosa, L. A.; Sá de, N. M. ¹⁵ .	2016	Artigo Científico	Tempus, Actas de Saúde Coletiva
5. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas	Luz, G. S. et al ¹⁶ .	2015	Artigo Científico	Acta Paulista de Enfermagem
6. Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades	Luz, G. S. ¹⁷ .	2014	Tese	Universidade Federal do Rio Grande
7. Cuidado Integral aos Pacientes com Doenças Raras no Hospital Universitário de Brasília – Subsídios para a Criação do Ambulatório de Doenças Raras	Rosa, W. V. S. ¹⁸ .	2014	Trabalho de Conclusão de Curso	Universidade de Brasília
8. Estudo da vivência subjetiva da doença em doentes com Osteogênese Imperfeita e suas famílias	Soares, K. S. ¹⁹ .	2013	Dissertação	Universidade de Lisboa
9. Dia Mundial das Doenças Raras 2013	Vários Autores	2013	*NCD	Centro de Documentação e Informação Coordenação Edições Câmara
10. Treatment satisfaction and health status in patients with systemic sclerosis	Rehberg, P. et al ²⁰ .	2012	Artigo Científico	JDDG Journal of the German
11. O significado de uma organização de apoio aos portadores e familiares de fibrose cística na perspectiva das famílias	Luz, G. S. et al ²¹ .	2011	Artigo Científico	Texto Contexto Enfermagem
12. Qualidade de vida de adolescentes com osteogênese imperfeita em tratamento no Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ	Martins, A. J. ²² .	2011	Tese	Fundação Oswaldo Cruz Instituto Fernandes Figueira
13. O direito à saúde dos portadores de doenças raras e a necessidade de políticas públicas para a efetivação deste direito	Maia, C. D. Memória, M. S. ²³ .	2009	Artigo Científico	Revista Opinião Jurídica

Fonte: os autores - *NCD: Não Consta Descrição

Por fim, os estudos selecionados foram dispostos em uma tabela contendo métodos dos estudos, objetivos e conclusões destes estudos, conforme inferidos pelos autores, os quais possibilitaram a aparição de diversas formas metodológicas, conforme Quadro 2.

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

Método de Estudo	Objetivo	Conclusão
1*. Estudo exploratório por meio de grupo focal	Documentar as esperanças, expectativas e preocupações dos pacientes com doenças raras, como identificados pelos próprios participantes, na mudança da paisagem do uso generalizado da sequenciação da próxima geração (NGS) e na partilha internacional de dados.	Nesta análise, estabelecemos que pacientes de doenças raras e pais veem seus relacionamentos com pesquisadores como motivados por interesses comuns, e os participantes estão dispostos a disponibilizar suas amostras e dados aos pesquisadores, desde que essa ação seja tratada com respeito e reciprocidade.
2*. Estudo de abordagem compreensiva	Compreender a vivência familiar no cuidado à criança com síndrome rara, bem como, sua busca por amparo dos serviços e profissionais de saúde.	Para ampliar a capacidade resolutive, os serviços/profissionais de saúde precisam pôr em movimento noções diferenciadas de tempo e temporalidade, de maneira a reconsiderar os tempos protocolares e rigidamente formalizados, num esforço de abarcar a temporalidade do viver e do cuidar de crianças com outras normalidades.
3*. Pesquisa de abordagem qualitativa, bibliográfica e empírica	Descrever sobre a representação das doenças raras para os Profissionais de Saúde e Responsáveis ou Familiares de crianças com alguma Doença Rara, além de conhecer sobre os desafios ou dificuldades vivenciadas por essa população.	Esta pesquisa direciona para reflexões sobre a garantia das políticas para o atendimento das doenças raras, principalmente no que se refere ao Centro de Referência, oferecendo desta forma, longevidade e bem-estar para estes usuários. Os Centros de Referência a serem habilitados são de suma importância para um diagnóstico rápido e correto das pessoas com Doenças Raras, evitando assim, anos de sofrimento e angústia pelos usuários e familiares.
4*. Estudo qualitativo com características exploratórias	Analisar o itinerário terapêutico para pessoas que necessitam de atendimentos específicos em genética e doenças raras no Distrito Federal e o fluxo de serviços de saúde na rede pública do DF.	Este estudo visa contribuir principalmente com as pessoas diagnosticadas com algum tipo de doença rara, além de apresentar as dificuldades enfrentadas e beneficiar o usuário de forma integral e universal.
5*. Estudo exploratório, com abordagem qualitativa	Caracterizar o itinerário diagnóstico e terapêutico realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras, no âmbito da rede de serviços públicos brasileiros.	O acesso aos serviços especializado possibilitou a obtenção do diagnóstico da doença rara. O tratamento foi um desafio, pois há poucos medicamentos disponíveis na escolha terapêutica para essas doenças. A judicialização foi fundamental para o acesso e a manutenção terapêutica.
6*. Estudo exploratório, descritivo de natureza qualitativa	Aprofundar o conhecimento acerca dos desafios enfrentados pelas famílias de pessoas com doenças raras, com ênfase na relação com os serviços de saúde.	Considera-se que este estudo possibilitou mostrar que ao trabalhar com doenças raras, o foco não é apenas a pessoa afetada e sim, uma situação de crise familiar que precisa ser reconhecida. Cuidar das famílias de pessoas com doenças raras é incluí-las na rede de serviços de saúde e social; é discutir juntos sobre as possibilidades e desafios presentes no microsistema familiar.
7*. Pesquisa qualitativa de natureza exploratória e descritiva	Identificar as perspectivas da rede de cuidado às pessoas com doenças raras no Hospital Universitário de Brasília, estabelecendo seus enlaces com a rede de saúde do Distrito Federal; e sistematizar elementos para propor a criação de um ambulatório no HUB para acolhimento de pacientes diagnosticados com DR.	O que se pode concluir desta pesquisa é que há um anseio por parte dos usuários que tem doenças raras (eu inclusive) em ter um local onde possam receber atendimento e diagnóstico humanizado e preciso, respeitando suas particularidades e acima de tudo, a sua privacidade.

8*. Estudo qualitativo, exploratório e Transversal	O estudo da vivência subjetiva da doença em doentes com osteogênese imperfeita e suas famílias.	Este estudo permitiu um conhecimento mais aprofundado sobre a Osteogênese Imperfeita e espera-se que possa contribuir para a adequação das intervenções com estes pais e estas crianças.
9*. Resultado de um dia de ação que foi realizado na Câmara dos Deputados (2013)	Três textos que buscam clarear a realidade de quem convivem com as doenças raras.	A publicação desses trabalhos é uma forma de gerar informação sobre as doenças raras. E, também, um mecanismo que utilizo para cumprir a minha função parlamentar de ouvir e atender as demandas que me chegam.
10*. Estudo transversal	Análise descritiva das coortes dermatológicas de Esclerose Sistêmica em termos de dados sociodemográficos e específicos da doença e de diferentes determinantes da qualidade de vida; recolher dados sobre a prestação de cuidados de saúde nas coortes; Avaliação da satisfação do tratamento e fatores influenciadores.	A satisfação do tratamento foi média e correlacionada com o sentido de competência profissional do médico assistente. Em pacientes SSc, uma qualidade de vida relacionada à saúde diminuída, bem como dor e evidência de depressão são comuns e parecem ser tratados inadequadamente. No entanto, o SOC indica uma menor vulnerabilidade geral.
11*. Pesquisa qualitativa, com aproximação do referencial fenomenológico	Compreender o significado de uma organização de pacientes às famílias com portadores de fibrose cística.	Conclui-se que o compartilhamento da experiência das famílias é crucial para o enfrentamento da doença e que a associação de pacientes foi fundamental para aceitar a doença de forma mais branda e com expectativa de qualidade de vida.
12*. Estudo exploratório-descritivo, com abordagem quantitativa e a qualitativa	Avaliar a qualidade de vida dos adolescentes inseridos no programa de tratamento com bisfosfonatos (pamidronato e alendronato) do Instituto Fernandes Figueira/Fiocruz	Este estudo permitiu conhecer a avaliação da qualidade de vida de adolescentes com OI, através da perspectiva dos próprios adolescentes. Destaca-se a importância de ter sido valorizada a condição do adolescente como sujeito de pesquisa, e como respondente do WHOQOL-100 e participante do grupo focal, sem a mediação de seus responsáveis.
13*. Método dedutivo partindo de pesquisa bibliográfica	Tratar da insuficiência na abordagem, dos portadores de doenças raras, pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e justificar a premente necessidade de políticas públicas que considerem as particularidades desse grupo de pacientes.	No Brasil, os meios ofertados para que os pacientes em questão tenham acesso à saúde são ainda insuficientes, e apesar da atuação destacada do Poder Judiciário ao garantir tal direito, há necessidade de abordagem do problema por meio de políticas públicas mais incisivas.

Fonte: os autores.

*Os números apresentados no quadro 2 se referem aos artigos referenciados no quadro 1.

Quadro 3. Principais fatores de vulnerabilidades encontradas nos estudos

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

Fonte: os autores.

* Os estudos se encontram numerados conforme numerações dispostas nos quadros anteriores.

DISCUSSÃO

A análise dos estudos permitiu identificar diferentes fatores de vulnerabilidade diante dos itinerários percorridos por pacientes e familiares de DR, muitas vezes encontrados de forma em comum entre os estudos, ou em outras, vindo a acrescentar de forma colaborativa com informações relevantes em face do assunto.

Estes fatores foram identificados de modo integrativo, sintetizados e dispostos em forma de quadro, onde foram subdivididos em categorias e subcategorias para análises e discussões. Na sequência (Quadro 3) identificam-se tais fatores de vulnerabilidade, com terminologias aproximadas entre os textos, seguidas de suas referências (dispostas numericamente conforme tabelas anteriores).

Vulnerabilidade no acesso a saúde

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

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

A falta de informação gera angústias em quem delas depende, especialmente ao se tratar do campo da saúde. A acessibilidade à informação precisa é um princípio básico de comunicação, assim como é indispensável à interação entre profissionais e usuários, e a falta delas, pode acarretar questionamentos pessoais, muitas vezes sem resposta^{2,15}. Monsore⁸ corrobora com o campo das DR ao apontar que a informação está e deverá estar sempre presente em todas as discussões as quais envolvem as DR, pois

as pessoas envolvidas neste âmbito carecem de saber onde, quando e a quem buscar para lhes auxiliar, sem que sejam prejudicados com tratamentos e/ou diagnósticos equivocados e que melhor lhes embasem na busca pela garantia de seus direitos.

No mesmo sentido surge o despreparo profissional, citado em oito dos estudos analisados, o qual gera preocupações, com a carência ou o pouco conhecimento disponível e a falta de qualificação/formação de profissionais de saúde para atuar no campo das DR. Para Luz¹⁷ a qualificação e a instrumentalização de profissionais, para que estes conheçam e possam trabalhar com pacientes e familiar de DR pode auxiliar no itinerário percorrido por este público, sejam eles em atenção primária ou em serviços de referência.

E um estudo realizado por Fragoso e Silva¹⁴, os participantes relatam que existem profissionais que não conhecem a respeito da DR, e que são poucos ainda os estudos científicos nesta área, os próprios profissionais reconhecem que há muito que se aprender e que para um atendimento eficaz seria necessário conhecimento e atendimento multidisciplinar, com constante atualização dos profissionais de saúde, para que desta forma, seja possível uma melhor interação entre profissional e usuário.

Com relação à formação de profissionais, destaque-se que com exceção de disciplinas voltadas a genética clínica, ainda há pouca formação específica para DR, comprometendo consideravelmente as consultas e atendimentos e ampliando as buscas por atenção em saúde em lugares diversificados¹⁸.

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

No estudo realizado por Fragoso e Silva¹⁴, foram aplicados questionários sobre dificuldades vivenciadas por paciente de DR, onde uma geneticista cita o diagnóstico como um forte entrave, pois para se chegarem até ele, os pacientes dependem de fatores como tempo de espera para consultas com especialistas e/ ou equipes multidisciplinares, para um diagnóstico de DR diferentes laudos são necessários.

O tópico “longos caminhos percorridos” se apresenta como um dos mais cansativos e desgastantes na trajetória de quem vivencia ou possui alguém próximo com alguma das mais de 7.000 DR existentes. São mencionadas como longas peregrinações, trajetos cansativos, batalhas contínuas, idas e vindas aos serviços de saúde, momentos estressantes, entre outros. Seus caminhos indicam a realidade itinerária percorrida por esta população, que sofrem diariamente conflitos, desgastes e prejuízos biopsicossociais, e ficam à mercê dos serviços de saúde, sem um direcionamento adequado, ou se quer de respostas aos seus questionamentos, tornando-os ainda mais vulneráveis diante da situação vivenciada.

Numerosas são as etapas percorridas por pacientes de DR, a primeira delas é conseguir chegar a um diagnóstico, o que por vezes vem a colocar a vida dos afetados em risco, além de gerar consequências inoportunas como atrasos inúteis, uma série de consultas e prescrições medicamentosas e tratamentos inadequados ou mesmo prejudiciais, ou seja, durante muito tempo o paciente acaba recebendo tratamentos para outras doenças, baseados apenas em sintomas²⁴.

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

Conforme os dados de pesquisas são compartilhados e utilizados por pesquisadores de todo o mundo os participantes começam a perceber a diminuição do controle sobre suas informações de sua saúde ou de sua família. Desta forma, a maioria dos participantes gostaria de limitar o acesso aos seus registros a pessoas que trabalham com pesquisa em saúde, assegurando assim, um nível de proteção e controle em situações de interação entre participantes e pesquisadores¹².

A este respeito à DUBDH traz em seu Artigo 15º, o princípio relacionado ao Compartilhamento de Benefícios, aonde se refere que “os benefícios resultantes de qualquer pesquisa científica e suas aplicações devem ser compartilhados com a sociedade como um todo”, sem que haja indevida indução aos participantes da pesquisa⁷.

Além do mais, deve ser levado em conta que frequentemente os participantes são vulneráveis e precisam de proteção devido à profundidade e particularidade do assunto a ser tratado, pois a pesquisa pode gerar preocupações com relação à privacidade, ao consentimento e ao potencial de identificação nos resultados, exigindo que o pesquisador garanta a confidencialidade do participante²⁵.

A cerca do assunto, a DUBDH traz em seu artigo 4º que “os benefícios diretos e indiretos a pacientes, sujeitos de pesquisa e outros indivíduos afetados devem ser maximizados e qualquer dano possível a tais indivíduos deve ser minimizado, quando se trate da aplicação e do avanço do conhecimento científico”. Bem como em seu artigo 8º que “a vulnerabilidade humana deve ser levada em consideração na aplicação e no avanço do conhecimento científico [...] Indivíduos e grupos de vulnerabilidade específica devem ser protegidos e a integridade individual de cada um deve ser respeitada”⁷.

Vulnerabilidade social

O termo vulnerabilidade social pode ser caracterizada por diferentes concepções, entre elas destacam-se questões econômicas, de saúde e ambientais. Para Monteiro²⁶, são múltiplos os fatores que constituem o contexto de vulnerabilidade social, e de modo geral são movidos por transformações societárias que acabam desencadeando mudanças de vida, evidenciando fragilidades.

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

ADUBDH apresenta, em suas considerações iniciais, que “todos” os seres humanos devem se beneficiar de padrões éticos nas ciências da vida, já no seu artigo 2º parágrafo III traz como sendo um dos seus objetivos, o de “promover o respeito pela dignidade humana e proteger os direitos humanos, assegurando o respeito pela vida dos seres humanos e pelas liberdades fundamentais, de forma consistente com a legislação internacional de direitos humanos”⁷. Nota-se que comumente, antes de se conseguir acesso a um tratamento digno, são feridas a garantia constitucional e princípios da bioética, tais como a dignidade e direitos humanos, o respeito pela integridade individual, à igualdade, à justiça, à equidade, ou seja, observa-se claramente a presença da vulnerabilidade social diante de uma DR.

Embora a Constituição Federal garanta ao cidadão o direito à saúde como fundamental, são percebidas falhas significativas entre seu exercício e as (in)disponibilidades do Estado, ao qual compete “assegurar o exercício pleno da cidadania a todos os cidadãos, para que assim prevaleça a dignidade da pessoa humana”. Devido as evidentes falhas, a judicialização vem sendo utilizada de forma crescente como meio para a busca da garantia dos direitos, em especial à saúde, sejam eles individuais ou coletivos, passando por diversas instâncias judiciais como o Poder judiciário, o Ministério Público e a Defensoria Pública²⁷.

Ainda assim, é constante nos serviços de saúde que pacientes e familiares de DR sejam tratados de maneira desigual, “seus direitos relativos ao acesso a serviços de saúde de qualidade,

a equidade, a resolutividade e a integralidade das ações nem sempre são respeitados”, não impreterivelmente por preconceito, mas pela falta de recursos físicos e tecnológicos específicos para o atendimento em condição de raridade¹⁶. Para determinadas doenças atualmente não existem tratamentos conhecidos, sendo tratados somente os sintomas, vindo a prejudicar seriamente o bem-estar do paciente, afetando conseqüentemente a qualidade de vida relacionada à saúde, podendo levar a outras conseqüências, como a depressão, por exemplo²⁰.

Devido à própria condição de raridade, estes pacientes se encontram mais suscetíveis às falhas dos sistemas de saúde, tornando-os consideravelmente mais vulneráveis, necessitando assim, de abordagens diferenciadas²⁵. Desta forma, os contratempos e as lutas via judiciais se tornam frequentes nas trajetórias destes pacientes, desde a obtenção de um diagnóstico preciso até o acesso aos tratamentos.

O longo processo ao se deparar com uma DR pode exigir, além de mudanças na rotina de uma família¹⁹, mudanças socioeconômicas, por exigir inúmeros deslocamentos entre serviços, evidenciando-se que os principais equipamentos de saúde de referência se encontram em grandes centros¹⁷. Em conjunto com os deslocamentos, os familiares ou acompanhantes veem ainda necessidade de abandonarem os empregos para acompanhar o paciente, gerando conseqüentemente um desequilíbrio financeiro¹⁴. As dificuldades financeiras evidenciadas decorrem da prestação de cuidados, acompanhamentos aos pacientes, bem como dos gastos gerados com deslocamentos, custos medicamentosos elevados, e ainda a necessidade de que algum membro da família abandone seu emprego para se dedicar as necessidades físicas e burocráticas de um ente com DR, ou seja, além dos gastos, há uma redução dos ganhos financeiros na família, gerando assim um empobrecimento familiar.

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

Neste sentido, conviver com uma DR contempla se deparar com a falta de organização/ estrutura de serviços de saúde e do meio ambiente, provocando insatisfação com o meio onde vivem^{17,22}. Para Unesco⁷ o referido segue-se novamente de forma conflituosa com o estipulado pela DUBDH em seu artigo 14º, que faz menção a Responsabilidade Social como um de seus princípios, ao qual prevê o acesso a cuidados de saúde de qualidade, bem como a melhoria das condições de vida e do meio ambiente, pois a saúde é tida como um bem-estar social e humano.

Vulnerabilidade moral

A vulnerabilidade moral, em sua designação aqui empregada, envolve problemas que abrangem indivíduos e grupos que por sua condição (de raridade) são de alguma forma excluídos, “estigmatizados, discriminados negativamente e/ou não reconhecidos em sua dignidade e direitos enquanto agentes morais”, ou seja, que são moralmente mais suscetíveis ao sofrimento do que outros²⁸.

Possuir uma DR desencadeia, em muitos pacientes, a presença de vulnerabilidades morais, diante de desconfortos emocionais em decorrência de toda a trajetória vivenciada, trajetória esta que pode vir acompanhada de acolhimento diferenciado, seja pelos serviços de saúde, pelos próprios familiares e por toda a sociedade em geral, que de uma forma ou de outra acabam por tratar pacientes com certa discriminação e/ou estigmatização (principalmente quando os efeitos das patologias são visíveis) ou até mesmo gerar privações de atividades diárias. Conforme pode ser observado no trecho a seguir: “Os pais buscam acolher, com certa tranquilidade, os olhares e impressões das outras pessoas que não convivem com ele, na tentativa de minimizar os desconfortos em relação ao ser diferente, reduzindo, assim, sofrimentos relacionados a uma situação de não enquadramento do filho aos padrões impostos como normais, tanto pelos profissionais de saúde quanto pela sociedade em geral”¹³.

Complementando o acima disposto Martins²² em um estudo realizado com pacientes de osteogênese imperfeita (OI), apontam que alguns pacientes entrevistados consideram que “os limites são impostos mais pela família e pela sociedade do que pela própria doença”, e que

passam a serem vistos por estes como pessoas incapazes, sendo privados de fazer atividades que uma pessoa “normal” (sem uma DR) faria.

Diante do exposto, solidifica-se a relevância da bioética frente as trajetórias em DR, em especial a Bioética da Proteção, por relacionar-se diretamente a “problemas morais envolvidos pela vulneração humana, ou seja, a condição existencial dos humanos que não estão submetidos somente a riscos de vulneração, mas a danos e carências concretas”. A Bioética da Proteção acolhe conflitos e contextos da saúde pública, compartilhando problemas da humanidade em geral, em especial aos que sofrem por exclusão social e são feridos no princípio de justiça, bem como da qualidade e sacralidade da vida²⁹. A bioética tem como finalidade “estimular o senso moral individual e coletivo da humanidade a crescer em conhecimento, admiração, amor e respeito pela vida” e pela saúde de outrem⁹.

Notadamente, o cenário neste estudo mostra a violação dos direitos humanos vivenciada por estas pessoas. Assim, percebe-se a necessidade de que esses pacientes sejam assistidos e garantidos “pelo Estado Brasileiro, a igualdade de oportunidades, sem avaliações equivocadas de merecimento ou de responsabilidade pessoal”⁸. Cabe ao Estado esta preocupação com a saúde e a busca por sua preservação, o que é imprescindível à dignidade humana³⁰.

Ponderando assuntos como os casos das DR, a Bioética da Proteção pode contribuir significativamente, tendo ela o intuito de provocar reflexões acerca de meios de sobrevivência com qualidade de vida, demonstrando preocupações com cada ser e com seus sofrimentos, suas limitações e assuntos referentes à mortalidade e meios de sobrevivência pessoal, representando assim a bioética como ética da vida. Podendo ser pensada ainda como uma forma que visa o auxílio aos que não possuem capacidade para atingir uma vida digna, moralmente correta, e essencial para a convivência humana, conforme indicado pelos direitos humanos²⁹.

Outro importante aporte pode ainda aqui ser empregada, a Bioética de Intervenção, que em sua perspectiva ampla, busca pela aplicação de valores éticos diante de questões sociais envolvidas no processo de doença, de forma coletiva ou individual, que resultem em boas consequências,

bem como valoriza de forma moral a resolução de conflitos diante de seus contextos gerais e suas contraposições. Utiliza-se dos direitos humanos contemporâneos como meio norteador, “argumentando pelo reconhecimento do direito coletivo à igualdade e pelo direito de indivíduos, grupos e segmentos à equidade nas garantias legais e no acesso real aos direitos humanos”. Nela estão inseridos assuntos de cidadania, e direitos das pessoas e das sociedades e não somente das garantias asseguradas pelo Estado³¹.

Perante tamanha complexidade do assunto, estudos voltados às DR vêm crescendo em nível mundial, o que aumenta a relevância deste estudo, permitindo a possibilidade de analisar a luz da bioética, ainda pouco explorada, e que podem vir a contribuir consideravelmente no auxílio à garantia dos direitos humanos de uma população vulnerabilizada diante da raridade de suas patologias.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Embora infrequentes, as DR geram conflitos éticos diários na vida de seus pacientes, agravam as dificuldades de acesso às redes de saúde e aos cuidados que lhes são necessários, fazendo com que pacientes e seus acompanhantes percorram longas trajetórias na busca por atendimentos, direcionamentos adequados ou respostas aos seus conflitos, tornando-os ainda mais vulneráveis diante da situação vivenciada.

Os resultados deste estudo possibilitaram identificar as especificidades de diferentes fatores de vulnerabilidades, como a falta de informações; despreparo profissional; dificuldade de se chegar a um diagnóstico; longos caminhos percorridos/diversos serviços de saúde; falta de privacidade e autonomia na participação em pesquisas de doenças raras; dificuldades de tratamentos e/ou tratamentos de auto custo; dificuldades financeiras/empobrecimento; falta de organização e estrutura dos serviços de saúde; acolhimento diferenciado sejam por discriminação, privações e/ou estigmatização; e sofrimento emocional.

Os fatores de vulnerabilidades nos itinerários terapêuticos deste grupo populacional, analisados à luz da bioética, evidenciam o anseio de uma atenção em saúde de forma equitativa, apontando para a necessidade de que novas

políticas públicas possam ser inseridas e/ou que as já existentes sejam implantadas de forma direcionada às necessidades de pessoas que vivem com DR, possibilitando assim, a garantia do direito à vida e à saúde para este grupo sensivelmente vulnerabilizado por fatores biológicos, sociais e morais.

Finalmente, ao considerar sobre estas dimensões éticas pouco exploradas pela literatura científica, aponta-se para a necessidade de que novas pesquisas sejam realizadas neste âmbito, as quais possam vir a dar subsídios para identificação de possíveis mecanismos efetivos de enfrentamento destas e de outras vulnerabilidades enfrentadas nestas árduas trajetórias terapêuticas.

REFERÊNCIAS

1. BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade. Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS/Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Departamento de Atenção Especializada e Temática. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade – Brasília: Ministério da Saúde, 2014. 41 p.
2. Barbosa RLO. Raro em um dia de conscientização mundial. In Dia Mundial das Doenças Raras 2013 - Ação do Deputado Federal Romário na Câmara. Centro de Documentação e Informação. Coordenação Edições Câmara, Brasília – 2013.
3. Brasil. Portal Brasil. Doenças raras ainda representam desafio para saúde pública. Mar. 2015. [Acesso em: 20 jul 2017]. Disponível em: <<http://www.brasil.gov.br/saude/2015/03/doencas-raras-ainda-representam-desafio-para-saude-publica>>
4. Portugal S. Para um começo de reflexão sobre o cuidado das Doenças Raras. In Dia Mundial das Doenças Raras 2013 - Ação do Deputado Federal Romário na Câmara. Centro de Documentação e Informação. Coordenação Edições Câmara, Brasília – 2013.
5. Schramm FR. A saúde é um direito ou um dever? Autocrítica da saúde pública. Revista Brasileira de Bioética. 2006; 2(2):187-200.
6. Cunha T, Garrafa V. Special Section: Responsibility, Vulnerability, Dignity, and Humanity. Vulnerability, a key principle for global bioethics? Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics 2016. 25:197-208.

7. UNESCO. Organização das Nações Unidas para a Educação, a Ciência e a Cultura. [Internet]. Declaração Universal sobre Bioética e Direitos Humanos. Unesco; 2005. [Acesso em: 20 jan. 2017]. Disponível: https://unesdoc.unesco.org/ark:/48223/pf0000146180_por
8. Sá NM. Questões bioéticas sobre doenças genéticas raras. In Dia Mundial das Doenças Raras 2013 - Ação do Deputado Federal Romário na Câmara. Centro de Documentação e Informação. Coordenação Edições Câmara, Brasília – 2013.
9. Galindo GC, Gutiérrez SY. Reflexiones bioéticas em torno alas enfermedades raras y huérfanas com impacto em el sistema bucodentario. *Rev. latinoam. Bioet.* 2011; 11(1):22-31.
10. Selli L, Garrafa V. Bioética, solidariedade crítica e voluntariado orgânico. *Rev Saúde Pública.* 2005; 39(3):473-8.
11. Whittemore R, Knafelz K. The integrative review: Updated methodology. *Journal of Advanced Nursing.* 2005; 52(5):546–553.
12. McCormack P, Kole A, Gainotti S, Mascalonzi D, Molste C, Lochmüller H, Woods S. “You should at least ask”. The expectations, hopes and fears of rare disease patients on large-scale data and bio-material sharing for genomics research. *European journal of human genetics.* 2016; 24:1403-1408.
13. Soares JL, Araújo LFS, Bellato R. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. *Saúde e Sociedade.* 2016; 25(4):1017-1030.
14. Fragoso AX, Silva AMCS. Doenças raras: representações e desafios. 4º Encontro Internacional de Política Social 11º Encontro Nacional de Política Social Tema: Mobilidade Do Capital E Barreiras Às Migrações: Desafios À Política Social Vitória (ES, Brasil), 6 a 9 de Junho de 2016.
15. Barbosa LA, Sá NM. Linhas de Cuidado e Itinerários Terapêuticos para Doenças Raras no Distrito Federal. *Tempus Actas de Saúde Coletiva.* 2016; 3:69-80.
16. Luz GS, Silva MRS, Demontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem.* 2015; 28(5):395-400.
17. Luz GS. Relação Entre Famílias de Pessoas com Doenças Raras e os Serviços de Saúde: Desafios e Possibilidades [tese] Rio Grande: Escola de Enfermagem da Universidade Federal do Rio Grande; 2014.
18. Rosa WVS. Cuidado Integral aos Pacientes com Doenças Raras no Hospital Universitário de Brasília – Subsídios para a Criação do Ambulatório de Doenças Raras. [trabalho de Conclusão de Curso] Brasília: Faculdade de Ciências da Saúde da Universidade de Brasília; 2014.
19. Soares KS. Estudo da vivência subjetiva da doença em doentes com Osteogênese imperfeita e suas famílias. [dissertação] Lisboa: Faculdade de Psicologia da Universidade de Lisboa; 2013. Disponível em: <http://repositorio.ul.pt/handle/10451/10539>
20. Rehberger P, Mller H, Günther C, Schmit J. Treatment satisfaction and health status in patients with systemic sclerosis. *JDDG.* 2012; 10(12):905-911.
21. Luz GS, Carvalho MDB, Silva MRS. O significado de uma organização de apoio aos portadores e familiares de fibrose cística na perspectiva das famílias. *Texto Contexto Enferm.* 2011; 20(1):127-134.
22. Martins AJ. Qualidade de vida de adolescentes com osteogênese imperfeita em tratamento no Instituto Fernandes Figueira/FIOCRUZ [tese] Rio de Janeiro: Fundação Oswaldo Cruz. Instituto Fernandes Figueira; 2011.
23. Maia CD, Memória MS. O direito à saúde dos portadores de doenças Raras e a necessidade de políticas públicas para a efetivação deste direito. *Revista Opinião Jurídica.* 2009; 7(11):83-111.
24. EUROPEAN CONFERENCE. European Conference on Rare Diseases. Eurordis. Luxembourg 21-22 June 2005. [Acesso em: 10 set. 2016]. Disponível em: http://ec.europa.eu/Health/ph_threats/non_com/docs/ev_pre2005_frep_en.pdf.
25. Peter E. The ethics in qualitative health research: special considerations. *Ciência & Saúde Coletiva.* 2015; 20(9):2625-2630.
26. Monteiro SRRP. O marco conceitual da vulnerabilidade social. *Sociedade Debate.* 2011; 17(2):29-40.
27. Oliveira MRM, Delduque MC, Sousa MF, Mendonça AVM. Judicialização da saúde: para onde caminham as produções científicas? *Saúde em Debate.* 2015; 39(105):525-535.
28. Sanches MA, Mannes M, Cunha TR. Vulnerabilidade moral: leitura das exclusões no contexto da bioética. *Rev. Bioética.* 2018; 26(1):39-46.
29. Schramm FR. Bioética da Proteção: ferramenta válida para enfrentar problemas morais na era da globalização. *Rev. Bioética.* 2008; 16(1):11-23.

30. Ducatti I, Souza TMS. A história da Bioética e Direitos Humanos. XIV Encontro Regional da ANPUH-RIO – Memória e Patrimônio. Rio de Janeiro, 19 a 23 de julho de 2010. [Acesso em: 08 out. 2016]. Disponível em: <http://www.encontro2010.rj.anpuh.org/resources/anais/8/1274977209_ARQUIVO_artigoanpuhr-j2010ivanducatti.pdf>.
31. Porto D, Garrafa V. Bioética de intervenção: considerações sobre a economia de mercado. Rev Bioetica. 2009; 13(1): 111-123.