

**O DIREITO À SAÚDE E A GARANTIA DE TRATAMENTO PARA DOENÇAS RARAS: O CASO DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)**

**THE RIGHT TO HEALTH AND THE GUARANTEE OF TREATMENT FOR RARE DISEASES: THE CASE OF SPINAL MUSCULAR ATROPHY (SMA)**

**EL DERECHO A LA SALUD Y LA GARANTÍA DE TRATAMIENTO PARA LAS ENFERMEDADES RARAS: EL CASO DE LA ATROFIA MUSCULAR ESPINAL (AME)**

 <https://doi.org/10.56238/arev7n11-190>

**Data de submissão:** 17/10/2025

**Data de publicação:** 17/11/2025

**Amanda Trindade dos Santos**

Graduanda em Bacharelado em Direito

Instituição: Faculdade Gamaliel

**Ailine Rodrigues**

Professora

## **RESUMO**

A Atrofia Muscular Espinal (AME) é uma doença genética rara e neurodegenerativa que afeta os neurônios motores, levando à fraqueza muscular progressiva e, em casos graves, à morte precoce. Recentes avanços científicos resultaram em terapias inovadoras, como Spinraza e Zolgensma, que podem alterar o curso da doença. No entanto, o acesso a esses tratamentos no Brasil é limitado por barreiras econômicas, burocráticas e jurídicas. Este estudo analisa os desafios enfrentados por pacientes com AME no Brasil para obter terapias de alto custo, explorando o direito à saúde, a judicialização e as políticas públicas. A pesquisa qualitativa, baseada em revisão bibliográfica e documental, revela que, embora a Constituição Federal de 1988 assegure o direito à saúde, sua efetividade encontra obstáculos significativos na prática. A judicialização, embora necessária, não resolve de forma sistêmica as desigualdades existentes e gera sobrecarga orçamentária. A burocacia estatal também é um entrave, com processos lentos que comprometem a eficácia dos tratamentos. Conclui-se que para enfrentar os desafios no acesso ao tratamento da AME, é fundamental implementar políticas públicas mais eficientes e sustentáveis. Isso inclui modelos inovadores de financiamento, ampliação da triagem neonatal, descentralização de centros de referência e fortalecimento do diálogo entre Estado, sociedade civil e indústria farmacêutica. A efetividade do direito à saúde depende da construção de mecanismos que garantam equidade, dignidade e justiça social para os pacientes e suas famílias.

**Palavras-chave:** Atrofia Muscular Espinal. Doenças Raras. Direito à Saúde. Judicialização da Saúde. Acesso a Medicamentos. Burocracia Estatal.

## **ABSTRACT**

Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a rare genetic and neurodegenerative disease that affects motor neurons, leading to progressive muscle weakness and, in severe cases, early death. Recent scientific advances have resulted in innovative therapies, such as Spinraza and Zolgensma, which can alter the course of the disease. However, access to these treatments in Brazil is limited by economic, bureaucratic, and legal barriers. This study analyzes the challenges faced by patients with SMA in

Brazil in obtaining high-cost therapies, exploring the right to health, judicialization, and public policies. The qualitative research, based on bibliographic and documentary review, reveals that although the 1988 Federal Constitution guarantees the right to health, its effectiveness faces significant obstacles in practice. Judicialization, though necessary, does not systematically resolve existing inequalities and generates budgetary overload. State bureaucracy is also a barrier, with slow processes that compromise the efficacy of treatments. It is concluded that to overcome challenges in accessing SMA treatment, it is essential to implement more efficient and sustainable public policies. This includes innovative financing models, expansion of neonatal screening, decentralization of reference centers, and strengthening dialogue among the state, civil society, and the pharmaceutical industry. The effectiveness of the right to health depends on building mechanisms that ensure equity, dignity, and social justice for patients and their families.

**Keywords:** Spinal Muscular Atrophy. Rare Diseases. Right to Health. Judicialization of Health. Access to Medicines. State Bureaucracy.

## RESUMEN

La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética neurodegenerativa poco frecuente que afecta a las motoneuronas, provocando debilidad muscular progresiva y, en casos graves, la muerte prematura. Los recientes avances científicos han dado lugar a terapias innovadoras, como Spinraza y Zolgensma, que pueden modificar el curso de la enfermedad. Sin embargo, el acceso a estos tratamientos en Brasil se ve limitado por barreras económicas, burocráticas y legales. Este estudio analiza los desafíos que enfrentan los pacientes con AME en Brasil para obtener terapias de alto costo, explorando el derecho a la salud, la judicialización y las políticas públicas. La investigación cualitativa, basada en una revisión bibliográfica y documental, revela que, si bien la Constitución Federal de 1988 garantiza el derecho a la salud, su efectividad encuentra importantes obstáculos en la práctica. La judicialización, aunque necesaria, no resuelve sistémicamente las desigualdades existentes y genera una sobrecarga presupuestaria. La burocracia estatal también constituye un obstáculo, con procesos lentos que comprometen la efectividad de los tratamientos. Se concluye que, para abordar los desafíos en el acceso al tratamiento de la AME, es fundamental implementar políticas públicas más eficientes y sostenibles. Esto incluye modelos de financiación innovadores, la ampliación del cribado neonatal, la descentralización de los centros de referencia y el fortalecimiento del diálogo entre el Estado, la sociedad civil y la industria farmacéutica. La efectividad del derecho a la salud depende de la creación de mecanismos que garanticen la equidad, la dignidad y la justicia social para los pacientes y sus familias.

**Palabras clave:** Atrofia Muscular Espinal. Enfermedades Raras. Derecho a la Salud. Judicialización de la Salud. Acceso a Medicamentos. Burocracia Estatal.

## 1 INTRODUÇÃO

As doenças raras, embora individualmente pouco frequentes, constituem um conjunto que afeta milhões de pessoas em todo o mundo, configurando um desafio relevante para os sistemas de saúde e exigindo atenção diferenciada das políticas públicas (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2012).

Entre essas enfermidades, destaca-se a Atrofia Muscular Espinhal (AME), condição neurodegenerativa caracterizada pela degeneração progressiva dos neurônios motores da medula espinhal e do tronco encefálico, resultando em fraqueza muscular e atrofia. A gravidade da doença varia conforme o tipo clínico, sendo a forma mais severa a AME tipo I (Doença de Werdnig-Hoffmann), que se manifesta precocemente e apresenta elevada taxa de mortalidade na ausência de tratamento adequado (Prior, 2010; Verhaart et al., 2017).

No Brasil, a Constituição Federal de 1988 assegura a saúde como direito fundamental de todos e dever do Estado (art. 196) (Brasil, 1988). Contudo, a concretização desse princípio enfrenta obstáculos significativos no campo das doenças raras, em especial no que se refere ao acesso a terapias de alto custo.

Medicamentos inovadores, como o Zolgensma, terapia gênica revolucionária, e o Spinraza, oligonucleotídeo antissenso, apresentam resultados clínicos relevantes na melhora da função motora e no aumento da sobrevida de pacientes com AME (Hoy, 2019; Darras et al., 2019). Entretanto, o valor extremamente elevado dessas terapias impõe barreiras econômicas praticamente intransponíveis para a maioria das famílias brasileiras.

Nesse cenário, a judicialização da saúde tem se consolidado como estratégia recorrente para garantir o acesso a tratamentos indispensáveis, ainda que não incorporados ao Sistema Único de Saúde (SUS). Embora esse recurso jurídico seja fundamental para efetivar o direito à saúde em casos individuais, gera impactos sistêmicos importantes, como a sobrecarga financeira e administrativa do SUS e a criação de desigualdades no acesso (Vieira; Garrafa, 2010).

Paralelamente, a burocracia estatal, marcada por processos morosos de avaliação e incorporação de tecnologias, compromete a efetividade terapêutica, uma vez que a intervenção precoce é decisiva para evitar o avanço irreversível da AME (Lima; Oliveira, 2018).

Diante desse contexto, este estudo tem como objetivo analisar os principais desafios enfrentados por pacientes com Atrofia Muscular Espinhal no Brasil para acessar terapias inovadoras e de alto custo. Busca-se compreender de que forma o arcabouço jurídico pode assegurar a efetividade do direito à saúde, discutindo o papel da judicialização, os entraves burocráticos e as implicações sociais e econômicas dessas questões.

Quanto à metodologia, trata-se de uma pesquisa qualitativa, de natureza básica, com objetivos exploratórios e descritivos, desenvolvida por meio de revisão bibliográfica e documental. Foram consultados artigos científicos, livros, legislações, jurisprudências e documentos oficiais do SUS e da Anvisa, com o intuito de construir uma análise fundamentada e crítica sobre o tema.

A investigação pretende, assim, contribuir para o debate sobre a necessidade de políticas públicas mais eficientes e equitativas, capazes de conciliar os avanços da medicina com a garantia dos direitos fundamentais dos cidadãos. Mas sem esgotar o tema, pois também é intenção do trabalho instigar novas e mais profundas pesquisas.

## **2 A ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME): ASPECTOS CLÍNICOS E TERAPÊUTICOS**

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética rara, de caráter autossômico recessivo, provocada por mutações ou deleções no gene SMN1 (Survival Motor Neuron 1), localizado no cromossomo 5q13 (Lefebvre et al., 1995). A ausência ou deficiência da proteína SMN, essencial para a manutenção dos neurônios motores, resulta na degeneração progressiva dessas células, acarretando perda da função muscular, fraqueza generalizada e, em estágios avançados, dificuldades respiratórias e de deglutição (Dubowitz, 1999).

Clinicamente, a AME é classificada em diferentes tipos, de acordo com a idade de início dos sintomas e os marcos motores alcançados pelo paciente. O tipo I, também denominado Doença de Werdnig-Hoffmann, manifesta-se nos primeiros seis meses de vida, sendo considerado o mais grave.

Os bebês acometidos apresentam hipotonía intensa, dificuldades respiratórias e incapacidade de manter a postura sentada, com expectativa de vida bastante reduzida na ausência de intervenções (Munsat; Davies, 1992). Já o tipo II surge entre 6 e 18 meses, e os pacientes conseguem sentar-se, mas não caminhar de forma independente.

A progressão é mais lenta, mas ainda compromete significativamente a qualidade de vida. O tipo III, ou AME juvenil, manifesta-se após os 18 meses, permitindo a marcha inicial, embora esta seja frequentemente perdida ao longo do tempo. Por fim, o tipo IV ocorre na vida adulta, com progressão mais branda e impacto menor na sobrevida (Prior, 2010).

O advento de terapias específicas para a AME representa um marco histórico na medicina. Até poucos anos atrás, o tratamento era basicamente paliativo, voltado para suporte respiratório, nutricional e fisioterapêutico, buscando amenizar os sintomas e retardar complicações.

No entanto, o desenvolvimento de medicamentos como o Spinraza (nusinersena) e o Zolgensma (onasemnogene abeparvovec) trouxe novas perspectivas. O Spinraza, aprovado pela Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa), é um oligonucleotídeo antissenso que atua no gene

SMN2, promovendo o aumento da produção da proteína SMN (Chiriboga et al., 2016). Já o Zolgensma é considerado revolucionário por se tratar de uma terapia gênica de dose única, que insere uma cópia funcional do gene SMN1 diretamente no organismo, corrigindo a causa genética da doença (Mendell et al., 2017).

O estudo clínico de De Vivo et al. (2019) demonstra resultados encorajadores. Pacientes tratados com Spinraza apresentaram melhora significativa da função motora e aumento da sobrevida, especialmente quando a terapia foi iniciada precocemente.

De Vivo et al. (2019, p. 754-755) destacam que:

Pacientes tratados com Spinraza apresentaram melhora significativa da função motora e aumento da sobrevida, especialmente quando a terapia foi iniciada precocemente. Esses resultados reforçam o papel crucial da intervenção rápida para evitar perdas funcionais irreversíveis na AME tipo I.

Da mesma forma, o Zolgensma mostrou benefícios expressivos em ensaios clínicos, com relatos de lactentes que, sem tratamento, dificilmente sobreviveriam além dos dois anos, alcançando marcos motores antes inimagináveis (WaldroP et al., 2021).

Contudo, apesar dos avanços terapêuticos, ainda persistem barreiras importantes. O custo elevadíssimo desses medicamentos limita o acesso e levanta debates sobre sustentabilidade financeira no sistema público de saúde. Soma-se a isso a dificuldade diagnóstica, uma vez que a falta de políticas efetivas de triagem neonatal impede a identificação precoce da doença em muitos casos. Assim, a AME não pode ser compreendida apenas como uma condição clínica, mas como um problema multidimensional que envolve genética, terapêutica, políticas públicas e direitos fundamentais.

### **3 O DIREITO À SAÚDE E O ACESSO A TRATAMENTOS PARA DOENÇAS RARAS NO BRASIL**

O direito à saúde no Brasil é consagrado pela Constituição Federal de 1988, que o estabelece como direito fundamental de todos e dever do Estado, garantindo acesso universal e igualitário às ações e serviços de saúde (art. 196). Essa prerrogativa constitucional é regulamentada pela Lei nº 8.080/1990, que instituiu o Sistema Único de Saúde (SUS) e previu a assistência farmacêutica como parte integrante do cuidado integral à população.

Apesar dos avanços jurídicos e institucionais, a efetivação desse direito para pessoas com doenças raras, como a AME, enfrenta desafios consideráveis. O alto custo dos tratamentos, a baixa prevalência das enfermidades e a complexidade do diagnóstico criam um cenário de vulnerabilidade,

em que o acesso à saúde depende, muitas vezes, de fatores externos ao campo clínico (Costa et al., 2016).

Para responder a essas demandas, o Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199/2014), que visa organizar a rede de serviços e ampliar a cobertura diagnóstica e terapêutica. Entretanto, sua implementação plena encontra dificuldades de ordem financeira, administrativa e estrutural.

Nesse contexto, a judicialização da saúde tornou-se instrumento recorrente para garantir o fornecimento de medicamentos de alto custo não incorporados ao SUS. O Supremo Tribunal Federal (STF) já consolidou jurisprudência no sentido de reconhecer o dever do Estado em assegurar tratamentos indispensáveis, mesmo que não constem nas listas oficiais do SUS, fundamentando-se nos princípios da dignidade da pessoa humana e do direito à vida (RE 657.718/MG).

Essa prática, no entanto, conforme apresentado na pesquisa de Vieira e Garrafa (2010), é ambígua, de um lado, protege direitos individuais em situações emergenciais; de outro, pode desorganizar o planejamento orçamentário, gerar iniquidades e fragilizar as políticas coletivas.

Outro entrave relevante é a burocacia estatal. Os processos de avaliação de tecnologias em saúde, realizados pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (Conitec), demandam análises de custo-efetividade, segurança e eficácia. Embora essenciais, essas etapas costumam ser morosas e pouco responsivas às necessidades urgentes de pacientes com doenças progressivas como a AME (ANVISA, 2023). A demora compromete a efetividade dos tratamentos, uma vez que a intervenção precoce é decisiva para os resultados clínicos (Lima; Oliveira, 2018).

Além do mais, existem desigualdades regionais que agravam a situação. Enquanto grandes centros urbanos contam com hospitais de referência e profissionais especializados, regiões periféricas e menos desenvolvidas enfrentam carência de serviços adequados, criando um cenário em que o local de nascimento pode definir as chances de acesso ao tratamento.

Diante desse panorama, observa-se que o direito constitucional à saúde, embora garantido no plano jurídico, ainda carece de efetividade plena no campo das doenças raras. A tensão entre a limitação orçamentária do Estado, o custo elevadíssimo das terapias inovadoras e a urgência dos pacientes exige soluções que conciliem princípios de justiça social, equidade e sustentabilidade.

#### **4 DESAFIOS NO ACESSO AOS TRATAMENTOS PARA AME NO BRASIL**

O acesso aos tratamentos para Atrofia Muscular Espinhal no Brasil é marcado por uma rede de obstáculos que vão além da questão clínica, refletindo limitações estruturais, econômicas e

jurídicas. Embora o advento de terapias como o Spinraza e o Zolgensma tenha representado um marco no manejo da doença, sua disponibilização equitativa ainda é um desafio a ser superado.

O primeiro grande entrave refere-se ao custo dos medicamentos. O Spinraza demanda aplicações periódicas durante toda a vida do paciente, com um custo estimado de R\$ 750 mil no primeiro ano e R\$ 375 mil anuais na fase de manutenção, enquanto o Zolgensma, apesar de ser uma terapia de dose única, possui custo altíssimo, girando em torno de R\$ 6 a 7 milhões por paciente, sendo considerado um dos medicamentos mais caros do mundo (Brasil, 2023; Hoy, 2019).

Conforme destaca Hoy (2019), o preço elevado decorre do caráter inovador da terapia gênica, dos custos de pesquisa e desenvolvimento e da limitada população de pacientes, o que restringe a economia de escala. No Brasil, essa realidade torna-se ainda mais grave diante das limitações orçamentárias do SUS e da dependência de recursos públicos.

Outro desafio relevante é o processo de incorporação de novas tecnologias no Sistema Único de Saúde. A análise realizada pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias (Conitec) exige comprovação robusta de eficácia, segurança e custo-efetividade (ANVISA, 2023).

Embora tais critérios sejam fundamentais para a sustentabilidade do sistema, a morosidade do processo pode privar pacientes de acesso a tratamentos cujo benefício depende da precocidade da intervenção. Como ressaltam De Vivo et al. (2019), em doenças de progressão rápida, como a AME tipo I, cada mês de atraso pode significar perdas funcionais irreversíveis.

A judicialização da saúde também se insere como um ponto crítico nesse contexto. Muitos familiares recorrem ao Poder Judiciário para obter medicamentos e terapias não fornecidos pelo SUS. Barroso (2021) destaca que, embora a judicialização seja um instrumento legítimo para assegurar direitos individuais, ela frequentemente gera distorções orçamentárias e desigualdade entre os pacientes, uma vez que aqueles com maior capacidade de mobilização conseguem acesso mais rápido ao tratamento.

Nesse sentido, através da sua pesquisa, os autores Vieira e Garrafa (2010) alertam que esse fenômeno, se por um lado salva vidas em situações concretas, por outro compromete a lógica da gestão coletiva da saúde pública, privilegiando demandas individuais em detrimento do planejamento amplo.

Segundo Vieira e Garrafa (2010, p. 3-4),

A judicialização da saúde protege direitos individuais em contextos emergenciais, mas pode comprometer o planejamento orçamentário e a sustentabilidade do SUS. Este fenômeno, ambíguo, gera desigualdades no acesso e fragiliza a gestão coletiva da saúde pública.

Outro obstáculo que se soma a esse cenário é a burocracia administrativa. Muitos pacientes enfrentam dificuldades para reunir a documentação exigida, lidar com prazos prolongados e obter respostas das autoridades responsáveis. Lima e Oliveira (2018) ressaltam que, em condições graves como a AME, o tempo é um fator determinante e a demora administrativa pode comprometer a eficácia terapêutica. Assim, a burocracia acaba por se constituir em barreira quase tão grave quanto os custos dos medicamentos.

Lima e Oliveira (2018, p. 34-35) afirmam que:

A morosidade nos processos administrativos para incorporação de tecnologias no SUS representa um grave obstáculo para pacientes com doenças progressivas, como a AME. Cada dia perdido pode significar danos neuromusculares irreversíveis e piora substancial na qualidade de vida do paciente.

Também é importante destacar as desigualdades regionais no acesso ao tratamento. Pacientes residentes em grandes centros urbanos, onde se localizam hospitais de referência e especialistas, tendem a ter maiores chances de acesso a terapias, enquanto aqueles que vivem em regiões distantes enfrentam dificuldades para diagnóstico precoce, acompanhamento clínico e início de tratamento. Costa et al. (2016) já apontavam que a fragmentação da rede de atenção às doenças raras compromete a equidade no cuidado e amplia disparidades sociais.

Portanto, o conjunto de desafios para o acesso aos tratamentos da AME no Brasil reflete um cenário complexo, que envolve barreiras econômicas, jurídicas, administrativas e sociais. Superá-las exige políticas públicas estruturadas, modelos inovadores de financiamento e maior agilidade na incorporação de tecnologias, sob pena de comprometer a efetividade de um direito constitucional que deveria ser universal e igualitário.

## 5 CONSEQUÊNCIAS DA JUDICIALIZAÇÃO E DO IMPACTO DA BUROCRACIA

A judicialização da saúde, embora desempenhe papel central no acesso a medicamentos de alto custo, traz consigo uma série de consequências que extrapolam os casos individuais. No contexto da AME, esse fenômeno se manifesta de forma particularmente intensa, visto que os tratamentos disponíveis possuem preços extremamente elevados e não estão plenamente incorporados ao SUS.

Um dos principais impactos refere-se à sobrecarga financeira sobre o orçamento público. Segundo Sarlet e Timm (2011), o fornecimento de medicamentos de altíssimo custo por via judicial compromete recursos que poderiam ser destinados a programas coletivos de maior alcance, gerando distorções na alocação orçamentária.

Deste modo a dupla de autores Vieira e Garrafa (2010) complementam o tema da sobrecarga financeira ao afirmar que a destinação desproporcional de verbas a demandas individuais enfraquece a sustentabilidade das políticas públicas e aumenta as desigualdades sociais no acesso à saúde.

Para Mazzilli (2020), a ineficiência na gestão do sistema de saúde é também um efeito relevante. Para o autor, no que tange ao fornecimento de medicamentos, isso ocorre por determinação judicial, muitas vezes de forma emergencial. O Estado se vê obrigado a realizar aquisições não planejadas, em prazos reduzidos e com custos mais altos. Segundo o autor, essa fragmentação compromete a racionalidade da gestão pública, dificultando a negociação de preços com a indústria farmacêutica e resultando em desperdício de recursos.

No plano social, a judicialização gera uma profunda desigualdade no acesso ao tratamento. Pacientes que dispõem de conhecimento jurídico ou de apoio institucional conseguem obter decisões favoráveis, enquanto outros, em condições clínicas semelhantes, permanecem sem acesso ao medicamento. Como observa Barroso (2021), essa disparidade viola o princípio da isonomia, transformando um direito constitucional universal em privilégio de poucos.

Neste contexto, buscando conferir maior segurança jurídica e racionalidade ao exame de tais demandas, o Supremo Tribunal Federal (STF), no julgamento do Recurso Extraordinário 566471 (Tema 6), estabeleceu parâmetros rigorosos para a concessão judicial de medicamentos não incorporados ao SUS. A tese firmada com trânsito em julgado em outubro de 2025 dispõe que:

1. A ausência de inclusão de medicamento nas listas de dispensação do Sistema Único de Saúde - SUS (RENAME, RESME, REMUME, entre outras) impede, como regra geral, o fornecimento do fármaco por decisão judicial, independentemente do custo. 2. É possível, excepcionalmente, a concessão judicial de medicamento registrado na ANVISA, mas não incorporado às listas de dispensação do Sistema Único de Saúde, desde que preenchidos, cumulativamente, os seguintes requisitos, cujo ônus probatório incumbe ao autor da ação: (a) negativa de fornecimento do medicamento na via administrativa (...); (b) ilegalidade do ato de não incorporação do medicamento pela Conitec, ausência de pedido de incorporação ou da mora na sua apreciação (...); c) impossibilidade de substituição por outro medicamento constante das listas do SUS e dos protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas; (d) comprovação, à luz da medicina baseada em evidências, da eficácia, acurácia, efetividade e segurança do fármaco, necessariamente respaldadas por evidências científicas de alto nível (...); (e) imprescindibilidade clínica do tratamento, comprovada mediante laudo médico fundamentado (...); e (f) incapacidade financeira de arcar com o custeio do medicamento. (BRASIL, STF, RE 566471, Relator: Min. Marco Aurélio, Tribunal Pleno, julgado em 04/10/2025).

Este entendimento do STF reflete uma tentativa de equilibrar o direito individual à saúde com a necessária sustentabilidade do SUS. Ao exigir o esgotamento da via administrativa e comprovação técnica robusta, o Tribunal busca conter a judicialização indiscriminada, que tantas distorções

orçamentárias e desigualdades gera, conforme criticado por Sarlet e Timm (2011) e Vieira e Garrafa (2010).

No entanto, paradoxalmente, a exigência de um conjunto tão denso de provas pode, na prática, ampliar o entrave burocrático e tornar o caminho judicial ainda mais árduo para as famílias, especialmente aquelas em situação de maior vulnerabilidade socioeconômica. A exigência de evidências de "alto nível", como ensaios clínicos randomizados, pode ser um obstáculo adicional para medicamentos muito novos, como o Zolgensma no seu momento inicial de incorporação.

Como ressalta Hoy (2019, p. 1140):

O elevado custo dos medicamentos inovadores, como a terapia gênica Zolgensma, reflete o alto investimento em pesquisa, desenvolvimento e a pequena população-alvo. Essa realidade impõe desafios econômicos que dificultam a incorporação dessas terapias em sistemas públicos de saúde, especialmente em países com orçamentos limitados como o Brasil.

Paralelamente, a burocracia estatal constitui um entrave que amplia o sofrimento das famílias. Os processos de avaliação, liberação e fornecimento de medicamentos frequentemente são marcados por lentidão, excesso de exigências documentais e ausência de informações claras.

Lima e Oliveira (2018) evidenciam que essa demora é especialmente prejudicial em doenças como a AME, nas quais a eficácia do tratamento depende de início precoce. Nesse sentido, cada dia de atraso representa perdas neuromusculares irreversíveis e danos cumulativos na qualidade de vida dos pacientes.

Além do impacto clínico, a burocracia também acarreta efeitos psicológicos e sociais. A espera prolongada, a incerteza quanto ao futuro e o desgaste emocional diante de processos administrativos e judiciais aumentam a ansiedade e a sobrecarga emocional das famílias (Dubowitz, 1999). Esse fator, embora muitas vezes invisível nas análises técnicas, representa uma dimensão fundamental para compreender o impacto humano da lentidão estatal.

Assim, tanto a judicialização quanto a burocracia evidenciam falhas estruturais do sistema de saúde brasileiro. Embora garantam, em alguns casos, a concretização do direito à saúde, acabam gerando efeitos adversos que comprometem a equidade, a eficiência e a sustentabilidade do SUS.

## **6 PERSPECTIVAS DE POLÍTICAS PÚBLICAS PARA O ACESSO AO TRATAMENTO DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)**

Nos últimos anos, o cenário das políticas públicas voltadas para o tratamento da AME no Brasil tem apresentado avanços significativos, ainda que insuficientes para atender plenamente às

necessidades da população. O desafio central é conciliar os elevados custos das terapias inovadoras com a obrigação constitucional de assegurar acesso universal e igualitário à saúde.

Um marco importante nesse processo foi a criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199/2014), que busca organizar a rede de atenção e ampliar o acesso a diagnóstico e tratamento. Costa et al. (2016) destacam que essa política representou um avanço ao reconhecer oficialmente as doenças raras como prioridade de saúde pública. Contudo, sua implementação efetiva ainda é limitada por dificuldades de financiamento e pela escassez de centros especializados distribuídos pelo território nacional.

Mais recentemente, em 2025, o Ministério da Saúde anunciou a disponibilização da terapia gênica Zolgensma pelo SUS, representando um marco histórico no país (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2025). Esse feito, acompanhado de um acordo de compartilhamento de risco com a indústria farmacêutica, constitui um modelo inovador de financiamento, no qual o pagamento é vinculado aos resultados clínicos alcançados. Mendell et al. (2017) já indicavam que terapias gênicas apresentam custos iniciais elevados, mas podem ser custo-efetivas a longo prazo ao reduzir a necessidade de tratamentos contínuos e hospitalizações.

Outra perspectiva positiva é a possibilidade de inclusão da triagem neonatal para AME no Programa Nacional de Triagem Neonatal. Verhaart et al. (2017) evidenciam que a detecção precoce é determinante para o sucesso terapêutico, pois permite iniciar o tratamento antes da perda neuromuscular significativa. A incorporação dessa medida poderia transformar radicalmente o prognóstico da doença no Brasil, evitando mortes precoces e melhorando a qualidade de vida.

Adicionalmente, é necessário fortalecer modelos de cooperação internacional. Países que já incorporaram terapias de alto custo podem servir como referência para a negociação de preços e estratégias de financiamento. Waldrop et al. (2021) apontam que a integração de políticas globais pode reduzir custos e aumentar a equidade no acesso.

Por fim, o avanço das políticas públicas depende também de maior diálogo entre gestores, pesquisadores, sociedade civil e indústria farmacêutica. Sarlet e Timm (2011) defendem que a efetividade do direito à saúde só será alcançada mediante uma governança democrática que combine inovação, responsabilidade fiscal e justiça social. Assim, a AME, embora represente um desafio particular, pode se tornar um modelo para a incorporação sustentável de terapias inovadoras no sistema de saúde brasileiro.

Além dessas iniciativas, é fundamental estabelecer mecanismos de monitoramento e avaliação contínuos para as políticas já implementadas. A efetivação do direito à saúde para pessoas com AME

exige não apenas a incorporação pontual de tecnologias, mas a construção de um fluxo de cuidado integral e permanente.

Isso inclui a avaliação sistemática dos resultados clínicos dos pacientes em tratamento, a análise do impacto orçamentário dos acordos de compartilhamento de risco e a atualização constante dos protocolos clínicos com base em novas evidências científicas. Somente por meio de um ciclo virtuoso de planejamento, implementação e avaliação será possível transformar avanços legislativos e administrativos em melhorias concretas e duradouras na qualidade de vida dos pacientes.

Portanto, as perspectivas apontam para um futuro mais promissor, mas ainda cercado de desafios. A garantia de acesso universal e igualitário ao tratamento da AME requer políticas públicas robustas, financiamento sustentável e, sobretudo, o reconhecimento de que a saúde não é apenas uma questão biomédica, mas também um direito humano fundamental que deve orientar todas as decisões estatais.

## 7 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo teve como objetivo central analisar os desafios enfrentados por pacientes com Atrofia Muscular Espinal no Brasil para acessar tratamentos inovadores de alto custo, com ênfase na efetividade do direito à saúde, no papel da judicialização e nos entraves burocráticos e econômicos envolvidos.

Conclui-se que os objetivos propostos foram alcançados, na medida em que foi possível compreender de que forma o arcabouço jurídico brasileiro, notadamente o disposto no artigo 196 da Constituição Federal de 1988, tem sido acionado para garantir o acesso a terapias como Spinraza e Zolgensma, ainda que de modo não sistêmico e com significativas limitações.

A judicialização da saúde mostrou-se um mecanismo ambivalente: por um lado, assegura o direito individual à saúde em situações de urgência; por outro, gera impactos negativos como a sobrecarga orçamentária do SUS, a desigualdade no acesso e a fragilização do planejamento público.

O recente entendimento do STF, firmado no RE 566471, buscou estabelecer critérios mais rigorosos para a concessão de medicamentos não incorporados, exigindo comprovação de eficácia, imprescindibilidade clínica e esgotamento da via administrativa. Contudo, essa exigência pode, na prática, ampliar as barreiras burocráticas, especialmente para famílias em situação de vulnerabilidade.

Os entraves burocráticos, como a morosidade dos processos de incorporação pela Conitec e a complexidade administrativa, também se revelaram como obstáculos críticos à efetividade do direito à saúde. Em uma doença de progressão rápida como a AME, o tempo é um fator determinante para o sucesso terapêutico, e a demora estatal pode comprometer irreversivelmente os resultados clínicos.

Do ponto de vista socioeconômico, verificou-se que o alto custo dos tratamentos, associado à ausência de modelos sustentáveis de financiamento, limita a oferta pública e aprofunda desigualdades regionais e sociais. A recente incorporação do Zolgensma pelo SUS em 2025, por meio de acordo de compartilhamento de risco, representa um avanço importante, mas ainda insuficiente para garantir acesso universal e equitativo.

Em resposta à pergunta problema, de que forma o arcabouço jurídico pode assegurar a efetividade do direito à saúde no contexto da AME, constata-se que o ordenamento jurídico brasileiro oferece bases sólidas para a proteção desse direito, mas sua concretização depende de políticas públicas mais ágeis, eficientes e articuladas entre Estado, sociedade civil e setor privado.

Por fim, embora a judicialização e as políticas existentes assegurem acesso em casos pontuais, a sustentabilidade e a equidade do sistema exigem a ampliação da triagem neonatal, a descentralização de centros de referência, a agilização dos processos de incorporação tecnológica e o fortalecimento do diálogo intersetorial. Somente com um enfoque sistêmico e proativo será possível transformar o direito à saúde em realidade efetiva para todos os pacientes com doenças raras no Brasil.

## REFERÊNCIAS

AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA (ANVISA). **Processo de Incorporação de Tecnologias no SUS.** Brasília, DF, 2023. Disponível em: <https://www.gov.br/anvisa/pt-br/assuntos/medicamentos/registo-e-pos-registro/saude-suplementar/incorporacao-de-tecnologias-no-sus>. Acesso em: 2 junh. 2025.

BARROSO, Luís Roberto. **O Direito Constitucional e a Efetividade de suas Normas.** 10. ed. Rio de Janeiro: Lumen Juris, 2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria-Executiva. **Ata da 15ª Reunião Ordinária da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (Conitec).** Brasília, DF, 2023.

BRASIL. Supremo Tribunal Federal. **Recurso Extraordinário 566471.** Relator: Min. Marco Aurélio. Tribunal Pleno, julgado em 4 out. 2025.

CHIRIBOGA, C. A. et al. **Nusinersen in infantile-onset spinal muscular atrophy:** a phase 2, open-label, dose-escalation study. *The Lancet*, v. 388, n. 10045, p. 703-712, 2016.

COSTA, J. C. S.; CIVITELLI, M. F.; MAGNANINI, M. M. **Políticas públicas para doenças raras no Brasil: análise do período de 2008 a 2015.** Ciência & Saúde Coletiva, v. 21, n. 1, p. 211-220, 2016.

DARRAS, B. T. et al. **Nusinersen in later-onset spinal muscular atrophy:** a pooled analysis of the phase 2 and 3 trials. *Muscle & Nerve*, v. 59, n. 6, p. 650-658, 2019.

DE VIVO, D. C. et al. **Nusinersen initiated in infants during the presymptomatic or symptomatic phase of spinal muscular atrophy type 1:** a post-hoc analysis of the ENDEAR study. *The Lancet Neurology*, v. 18, n. 8, p. 753-762, 2019.

DUBOWITZ, V. Spinal muscular atrophy in infancy and childhood. *Muscle & Nerve*, v. 22, n. 11, p. 1455-1462, 1999.

HOY, S. M. Onasemnogene abeparvovec: first global approval. *Drugs*, v. 79, n. 10, p. 1139-1144, 2019.

LEFEBVRE, S. et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. *Cell*, v. 80, n. 1, p. 155-165, 1995.

LIMA, L. D.; OLIVEIRA, R. A. **Acesso a medicamentos de alto custo no Brasil: desafios e perspectivas.** Revista de Saúde Pública, v. 52, p. 34, 2018.

MAZZILLI, S. T. **A Tutela Jurisdicional dos Direitos e Interesses Difusos e Coletivos.** 7. ed. São Paulo: Saraiva Educação, 2020.

MENDELL, J. R. et al. Single-dose gene therapy for spinal muscular atrophy type 1. *New England Journal of Medicine*, v. 377, n. 18, p. 1713-1722, 2017.

**MINISTÉRIO DA SAÚDE (Brasil). Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.** Brasília, DF, 2012.

**MINISTÉRIO DA SAÚDE (Brasil). Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014.** Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Diário Oficial da União, Brasília, DF, 31 jan. 2014. Disponível em: [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html). Acesso em: 2 junh. 2025.

**MINISTÉRIO DA SAÚDE (Brasil). Ministério da Saúde viabiliza tratamento inovador no SUS para crianças com AME.** Notícias. Brasília, DF, 20 mar. 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2025/marco/ministerio-da-saude-viabiliza-tratamento-inovador-no-sus-para-criancas-com-ame-pela-primeira-vez-sera-ofertada-uma-terapia-genica-na-rede-publica>. Acesso em: 2 junh. 2025.

MUNSAT, T. L.; DAVIES, K. E. International SMA consortium meeting (June 26–28, 1992, Oxford, UK). **Neuromuscular Disorders**, v. 2, n. 5, p. 399–403, 1992.

PRIOR, T. W. Spinal muscular atrophy. In: PAGON, R. A. et al. (Eds.). **GeneReviews®**. Seattle: University of Washington, 2010.

SARLET, I. W.; TIMM, L. B. **Direito Constitucional: Teoria, História e Métodos de Trabalho**. 5. ed. Porto Alegre: Livraria do Advogado Editora, 2011.

VERHAART, I. E. C. et al. **Natural history of infantile-onset spinal muscular atrophy with prolonged survival**. Developmental Medicine & Child Neurology, v. 59, n. 6, p. 619–625, 2017.

VIEIRA, O. J. C.; GARRAFA, V. **A judicialização da saúde no Brasil e o papel dos planos de saúde**. Ciência & Saúde Coletiva, v. 15, n. 5, p. 2, 2010.

WALDROP, M. A. et al. **Nusinersen in later-onset spinal muscular atrophy**: results from the SHINE study. Journal of Neuromuscular Diseases, v. 8, n. 4, p. 629–640, 2021.