

DESIGUALDADES NO ACESSO INTEGRAL A SAÚDE EM PACIENTES COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL E O PAPEL DAS POLÍTICAS PÚBLICAS

INEQUALITIES IN COMPREHENSIVE ACCESS TO HEALTH CARE IN PATIENTS WITH SPINAL MUSCULAR ATROPHY AND THE ROLE OF PUBLIC POLICIES

DESIGUALDADES EN EL ACCESO INTEGRAL A LA SALUD EN PACIENTES CON ATROFIA MUSCULAR ESPINAL Y EL PAPEL DE LAS POLÍTICAS PÚBLICAS

 <https://doi.org/10.56238/arev7n7-177>

Data de submissão: 14/06/2025

Data de publicação: 14/07/2025

Sabrina Aparecida Prado Lucas

Pós-graduando em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local. Escola Superior de Ciência da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM. Vitória-ES. Brasil.

Lara Bourguignon Lopes

Pós-graduando em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local. Escola Superior de Ciência da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM. Vitória-ES. Brasil.
E-mail: laralopesb3@gmail.com

Maria Clara Eller Barcellos

Graduando em Fisioterapia. Escola Superior de Ciência da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM. Vitória-ES. Brasil.

Izabela Alves Lopes Grisostomo

Graduando em Fisioterapia. Escola Superior de Ciência da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM. Vitória-ES. Brasil.

Roberta Ribeiro Batista Barbosa

Graduando em Fisioterapia. Escola Superior de Ciência da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM. Vitória-ES. Brasil.

RESUMO

Introdução: A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética rara, progressiva e de alto custo que impõe severos desafios ao sistema de saúde brasileiro. Causada por mutações no gene SMN1, a AME compromete neurônios motores e demanda diagnóstico precoce e terapias de alta complexidade para garantir melhores desfechos clínicos. **Objetivo:** Este estudo visa identificar as principais desigualdades no acesso ao diagnóstico, tratamento e cuidado integral de pacientes com AME no Brasil, analisando os avanços e desafios das políticas públicas nesse contexto. **Método:** Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada entre os meses de abril e julho de 2025. A busca foi realizada em bases de dados científicas como Scientific Electronic Library Online (SciELO), National Library of Medicine (PubMed) e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), além de documentos oficiais publicados pelo Ministério da Saúde (MS), Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e outras instâncias públicas relevantes. **Resultados:** Nota-se profundas disparidades regionais, econômicas e socioculturais no acesso ao cuidado, com destaque para o elevado custo de tratamentos, escassez de centros especializados fora da região Sudeste, a limitação de profissionais capacitados, as barreiras logísticas e a baixa capilaridade

da triagem neonatal, esses fatores contribuem para a desigualdade do acesso ao tratamento especialmente de populações mais vulneráveis. Embora marcos regulatórios como a Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras e a ampliação do teste do pezinho (Lei nº 14.154/2021) representem avanços, sua implementação é fragmentada e comprometida por subfinanciamento, judicialização e falhas na articulação intersetorial. Conclusão: Para garantir o direito à saúde dessa população, é necessária a consolidação de estratégias que promovam a equidade, como o fortalecimento da atenção básica, a ampliação da rede de reabilitação, a formação continuada de profissionais, a inclusão de programas de suporte aos cuidadores e a expansão territorial de serviços especializados. A efetivação dessas ações requer não apenas diretrizes normativas, mas compromisso político, recursos sustentáveis e participação social ativa.

Palavras-chave: Atrofia Muscular Espinal. Doenças Raras. Políticas Públicas. Acesso Universal à Saúde. Desigualdades de Saúde.

ABSTRACT

Introduction: Spinal Muscular Atrophy (SMA) is a rare, progressive, and costly genetic disease that poses severe challenges to the Brazilian healthcare system. Caused by mutations in the SMN1 gene, SMA affects motor neurons and requires early diagnosis and highly complex therapies to ensure better clinical outcomes. **Objective:** This study aims to identify the main inequalities in access to diagnosis, treatment, and comprehensive care for patients with SMA in Brazil, analyzing the advances and challenges of public policies in this context. **Method:** This is a narrative literature review conducted between April and July 2025. The search was conducted in scientific databases such as Scientific Electronic Library Online (SciELO), National Library of Medicine (PubMed), and Latin American and Caribbean Literature in Health Sciences (LILACS), as well as official documents published by the Ministry of Health (MS), National Commission for the Incorporation of Technologies into the Unified Health System (CONITEC), and other relevant public bodies. **Results:** Profound regional, economic, and sociocultural disparities in access to care are noted, particularly the high cost of treatments, the scarcity of specialized centers outside the Southeast region, the limited number of trained professionals, logistical barriers, and the low reach of neonatal screening. These factors contribute to unequal access to treatment, especially for the most vulnerable populations. Although regulatory frameworks such as the National Policy for Care for People with Rare Diseases and the expansion of the heel prick test (Law No. 14,154/2021) represent progress, their implementation is fragmented and compromised by underfunding, judicialization, and failures in intersectoral coordination. **Conclusion:** To guarantee the right to health for this population, it is necessary to consolidate strategies that promote equity, such as strengthening primary care, expanding the rehabilitation network, continuing professional training, including caregiver support programs, and the territorial expansion of specialized services. The implementation of these actions requires not only regulatory guidelines, but also political commitment, sustainable resources, and active social participation.

Keywords: Spinal Muscular Atrophy. Rare Diseases. Public Policies. Universal Access to Health. Health Inequalities.

RESUMEN

Introducción: La atrofia muscular espinal (AME) es una enfermedad genética rara, progresiva y costosa que plantea graves desafíos al sistema de salud brasileño. Causada por mutaciones en el gen SMN1, la AME afecta a las neuronas motoras y requiere un diagnóstico temprano y terapias altamente complejas para asegurar mejores resultados clínicos. **Objetivo:** Este estudio tiene como objetivo identificar las principales desigualdades en el acceso al diagnóstico, tratamiento y atención integral para pacientes con AME en Brasil, analizando los avances y desafíos de las políticas públicas en este

contexto. Método: Se trata de una revisión narrativa de la literatura realizada entre abril y julio de 2025. La búsqueda se realizó en bases de datos científicas como Scientific Electronic Library Online (SciELO), National Library of Medicine (PubMed) y Literatura Latinoamericana y del Caribe en Ciencias de la Salud (LILACS), así como documentos oficiales publicados por el Ministerio de Salud (MS), la Comisión Nacional para la Incorporación de Tecnologías en el Sistema Único de Salud (CONITEC) y otros organismos públicos relevantes. Resultados: Se observan profundas disparidades regionales, económicas y socioculturales en el acceso a la atención, en particular el alto costo de los tratamientos, la escasez de centros especializados fuera de la región Sudeste, el número limitado de profesionales capacitados, las barreras logísticas y el bajo alcance del cribado neonatal. Estos factores contribuyen a la desigualdad en el acceso al tratamiento, especialmente para las poblaciones más vulnerables. Si bien marcos regulatorios como la Política Nacional de Atención a Personas con Enfermedades Raras y la expansión de la prueba del talón (Ley n.º 14.154/2021) representan avances, su implementación es fragmentada y se ve comprometida por la falta de financiación, la judicialización y las fallas en la coordinación intersectorial. Conclusión: Para garantizar el derecho a la salud de esta población, es necesario consolidar estrategias que promuevan la equidad, como el fortalecimiento de la atención primaria, la ampliación de la red de rehabilitación, la formación profesional continua, incluyendo programas de apoyo a los cuidadores, y la expansión territorial de los servicios especializados. La implementación de estas acciones requiere no solo directrices regulatorias, sino también compromiso político, recursos sostenibles y participación social activa.

Palabras clave: Atrofia Muscular Espinal. Enfermedades raras. Políticas públicas. Acceso universal a la salud. Desigualdades en salud.

1 INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinal (AME) é uma doença genética rara provocada por mutações no gene SMN1, que resultam na deficiência da proteína SMN, essencial à sobrevivência dos neurônios motores (Marques *et al.*, 2023). Essa deficiência compromete os neurônios responsáveis pelos movimentos voluntários, levando à fraqueza muscular progressiva, redução dos reflexos e fasciculações, que limitam a funcionalidade dos indivíduos afetados. A AME é classificada do tipo 0 ao tipo 4, conforme a idade de início dos sintomas e a gravidade do quadro, sendo o tipo 1 o mais severo. O diagnóstico precoce e o início rápido do tratamento estão associados a melhores desfechos funcionais e maior sobrevida, tornando essas etapas cruciais no enfrentamento da doença (Schwartz *et al.*, 2024).

Apesar dos avanços na área, ainda faltam evidências conclusivas sobre a triagem neonatal universal, o que reforça a necessidade de sua ampliação como estratégia eficaz de saúde pública (Schwartz *et al.*, 2024). Soma-se a isso o alto custo das terapias e a incidência de 1 a cada 10 mil nascidos vivos, impondo desafios significativos ao sistema de saúde, especialmente em contextos com desigualdades regionais e limitação de recursos (Dangouloff *et al.*, 2021). Além disso, o acesso ao tratamento é dificultado pela escassez de profissionais especializados e pela demora no diagnóstico, o que pode comprometer a janela terapêutica ideal e limitar os efeitos benéficos das intervenções disponíveis (Briscoe *et al.*, 2025; Díaz *et al.*, 2023).

Diante desse cenário, muitas famílias recorrem à justiça para garantir o acesso ao tratamento, embora poucos casos atendam aos critérios estabelecidos pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC) (Kretzschmar *et al.*, 2024). Tais barreiras evidenciam desigualdades estruturais no Sistema Único de Saúde (SUS), agravadas pela complexidade e pelos altos custos da AME, que dificultam o cumprimento integral das diretrizes clínicas.

Famílias com baixa escolaridade e residentes em áreas remotas enfrentam obstáculos ainda maiores ao diagnóstico precoce e ao início da terapia, o que reforça a necessidade de ações coordenadas de apoio (Briscoe *et al.*, 2025; Tomasiello *et al.*, 2024). Grupos étnicos minoritários, como os povos indígenas, enfrentam barreiras culturais e linguísticas que limitam o acesso a serviços especializados e comprometem a oferta de um cuidado equitativo e adequado às suas especificidades (Júnior *et al.*, 2024; Wright *et al.*, 2022).

O custo anual da AME em casos graves pode ultrapassar US\$ 190 mil, representando um desafio considerável para o sistema público e para os planos de saúde (Dangouloff *et al.*, 2021). A incorporação da doença ao Programa Nacional de Triagem Neonatal, por meio da Lei 14.154/2021, representou um avanço significativo, possibilitando diagnósticos precoces e intervenções antes do

surgimento dos sintomas, com potencial para modificar de forma expressiva o curso clínico (Oliveira *et al.*, 2022). No entanto, sua implementação enfrenta entraves como ausência de protocolos clínicos definidos, restrições na oferta de medicamentos e dificuldades logísticas em regiões mais distantes e de difícil acesso que comprometem a efetividade da política (Brasil, 2021; Cooper *et al.*, 2024).

Entre os principais desafios estão a análise das amostras, a liberação dos tratamentos e a falta de centros habilitados em regiões remotas, onde o acesso à saúde é mais limitado. A escassez de profissionais qualificados e a desarticulação entre os níveis de atenção comprometem a política de doenças raras, dificultando o fluxo assistencial adequado (Júnior *et al.*, 2022). Além disso, as desigualdades em saúde não se limitam à infraestrutura, sendo influenciadas por fatores sociais, econômicos e territoriais que impactam diretamente a trajetória dos pacientes com AME em todo o país (Júnior *et al.*, 2024). Para isso são necessárias recomendações baseadas em evidências qualificadas que contribuam para o desenvolvimento de estratégias eficazes, capazes de promover o acesso universal, oportuno e integral no enfrentamento da AME (Brasil, 2025).

Com isso, o objetivo desta revisão foi identificar as principais desigualdades do acesso integral à saúde em pacientes com Atrofia Muscular Espinal, analisando os avanços e desafios das políticas públicas nesse contexto.

2 DESENVOLVIMENTO

2.1 MÉTODO

Trata-se de uma revisão narrativa da literatura, realizada entre os meses de abril e junho de 2025, com o objetivo de compreender as desigualdades no acesso ao cuidado integral de pacientes com Atrofia Muscular Espinal (AME), bem como o papel das políticas públicas nesse contexto. A revisão visa reunir e analisar publicações científicas e documentos oficiais que permitam responder à seguinte pergunta norteadora: Quais as principais desigualdades no acesso ao diagnóstico, tratamento e cuidado integral de pacientes com AME e qual os avanços e desafios das políticas públicas nesse contexto?

A busca foi realizada em bases de dados científicas como *Scientific Electronic Library Online* (SciELO), *National Library of Medicine* (PubMed) e Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), além de documentos oficiais publicados pelo Ministério da Saúde (MS), Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e outras instâncias públicas relevantes. Os descritores utilizados foram consultados por meio do DeCS (Descritores em Ciências da Saúde).

Em português, os termos utilizados incluíram: “Atrofia Muscular Espinal”, “Doenças Raras”, “Políticas Públicas”, “Sistemas de Saúde”, “Desigualdades em Saúde” e “Acesso aos Serviços de

“Saúde”. Em inglês, foram aplicados os seguintes termos: “*Spinal Muscular Atrophy*”, “*Rare Diseases*”, “*Public Policy*”, “*Health Systems*”, “*Health Inequities*” e “*Health Services Accessibility*”.

Foram incluídos nesta revisão artigos disponíveis na íntegra, indexados nas bases mencionadas, em inglês ou português, independentemente do delineamento metodológico, desde que abordassem questões relacionadas à AME sob a perspectiva do acesso à saúde, políticas públicas, equidade ou desigualdade nos sistemas de saúde. Também foram considerados documentos oficiais que tratam da triagem neonatal, incorporação de medicamentos, judicialização e estratégias de atenção às doenças raras no Brasil e no exterior.

Foram excluídos da revisão os resumos de eventos científicos, dissertações e teses, bem como estudos que, após leitura do texto completo, não abordassem diretamente o tema proposto ou não apresentassem relação com o objetivo da pesquisa.

2.2 RESULTADOS E DISCUSSÃO

2.2.1 Principais desigualdades no acesso ao diagnóstico, tratamento e cuidado integral de pacientes com AME

O diagnóstico precoce da Atrofia Muscular Espinhal (AME) é dificultado por desigualdades estruturais, como a concentração de centros especializados em grandes cidades, limitando o acesso aos serviços. Globalmente, a fragmentação dos sistemas de saúde, a ausência de planos integrados e a escassez de profissionais capacitados agravam o cenário, comprometendo a equidade na assistência (Briscoe *et al.*, 2025). Além disso, fatores como etnia, local de residência e condição socioeconômica afetam os desfechos clínicos, aprofundando desigualdades evitáveis entre populações vulneráveis. Esses desafios evidenciam a urgência de políticas que enfrentem essas barreiras para garantir acesso igualitário e eficaz aos cuidados (OMS, [s.d.]).

Nesse cenário, a escassez de centros especializados, a desarticulação dos serviços e a falta de preparo dos profissionais para lidar com doenças raras intensificam as disparidades (Briscoe *et al.*, 2025). A localização geográfica influencia diretamente o acesso ao diagnóstico, já que pacientes enfrentam longos deslocamentos e altos custos, agravados quando somada à fragilidade financeira das famílias e à falta de apoio logístico (Peter *et al.*, 2025; Tsitsani; Katsaras; Soteriades, 2023). Ademais, outro desafio relevante é a situação de grupos marginalizados, como indígenas e quilombolas, que enfrentam barreiras culturais, linguísticas e discriminação, o que aprofunda as desigualdades e compromete o cuidado às famílias acometidas pela AME (Júnior *et al.*, 2024).

Soma-se a isso o conhecimento limitado dos profissionais de saúde sobre essa condição, o que dificulta o diagnóstico e tratamento adequados. Pacientes acompanhados por clínicas especializadas

relatam maior satisfação quanto ao diagnóstico, evidenciando a importância do atendimento qualificado, reforçando a necessidade de capacitação contínua e sensível (O'Brien *et al.*, 2023). Embora pouco visível para a população geral, essas barreiras comprometem significativamente o cuidado aos pacientes com doenças raras, reforçando a necessidade de promoção da integração e suporte para populações mais vulneráveis (Peter *et al.*, 2025; Tsitsani; Katsaras; Soteriades, 2023).

Como consequência dessas barreiras, a jornada diagnóstica para pessoas com AME torna-se longa e complexa, envolvendo múltiplos procedimentos que dificultam a agilidade no atendimento. Quanto mais cedo a terapia modificadora da doença for iniciada, melhores tendem a ser os resultados funcionais e a qualidade de vida. Entre os principais entraves que contribuem para esse atraso estão a falta de suspeita clínica por parte dos profissionais, muitas vezes devido ao conhecimento limitado sobre a doença, a desinformação acerca dos sinais e sintomas iniciais, a demora na confirmação diagnóstica e a fragmentação do sistema de saúde, que dificulta a integração entre os diferentes níveis de atenção (Díaz *et al.*, 2023).

A familiaridade dos profissionais da atenção primária, que representam a principal porta de entrada do sistema de saúde, com os sinais iniciais da AME, fazem com que as alterações motoras das doenças sejam frequentemente interpretadas como traumas ou problemas ortopédicos pelas equipes. Isso reforça a necessidade urgente de capacitação profissional, sendo essencial investir em programas de formação específicos e atualizados, que abordem os sinais iniciais da doença e apresentem protocolos claros para encaminhamentos e confirmações diagnósticas, visando melhorar o diagnóstico precoce e o manejo adequado (Díaz *et al.*, 2023).

Apesar dos avanços nas terapias modificadoras, a triagem neonatal universal para AME ainda não é realidade em muitos países. Revisões sistemáticas confirmam que a triagem identifica neonatos com AME de forma confiável, quando feita oportunamente e com protocolos claros. Porém, barreiras como testes confirmatórios, dificuldades logísticas, transporte das amostras e demora em autorizações dificultam sua implementação (Cooper *et al.*, 2024). Neonatos tratados antes dos sintomas têm maior chance de alcançar marcos motores adequados para a idade. Portanto, reduzir entraves burocráticos e logísticos é fundamental garantir coordenação eficiente entre triagem, confirmação e tratamento (Schwartz *et al.*, 2024).

Em resposta a esse desafio, no Brasil, a aprovação da Lei 14.154/2021 foi um avanço ao incluir a AME no painel ampliado do teste do pezinho, prevendo a expansão do Programa Nacional de Triagem Neonatal (Brasil, 2021). A inclusão depende da prevalência do protocolo clínico aprovado e da disponibilidade do tratamento no SUS (Oliveira *et al.*, 2022). Contudo, a aplicação prática enfrenta obstáculos como protocolos estaduais, falta de tratamento em algumas regiões, atrasos no transporte

de amostras, dificuldades para reembolsos e falhas na articulação dos serviços e capacitação profissional, exigindo esforços contínuos para superá-los (Cooper *et al.*, 2024).

No que se refere ao tratamento medicamentoso da AME, observa-se avanços recentes, sobretudo com a introdução de novos fármacos e o desenvolvimento de diretrizes terapêuticas mais eficazes (Zanoteli *et al.*, 2024). Entretanto, o custo desses tratamentos permanece elevado. O Zolgensma®, uma terapia gênica eficaz na modificação do curso da doença quando administrada precocemente, é um dos medicamentos mais caros do mundo, com custo aproximado de R\$ 7 milhões por dose única (Brasil, 2025; Strauss *et al.*, 2022). Para fins de comparação, o rendimento domiciliar *per capita* no Brasil é de R\$ 2.069 (IBGE, 2025;).

O Nursinersena® é outro tipo de medicamento considerado eficaz e seguro (Hagenacker *et al.* 2024). Este possui a dose unitária no valor de R\$ 160 mil reais por dose, requerendo 6 doses no primeiro ano de tratamento e mais 3 doses consideradas de manutenção no ano seguinte (Brasil, 2022). Apesar do SUS fornecer de forma gratuita esses medicamentos, em muitos casos o acesso é escasso. No caso do Zolgensma®, estima-se que apenas 137 pacientes sejam atendidos em um período de dois anos, enquanto aproximadamente 309 crianças nascem com AME anualmente no território nacional (Brasil, 2025; Servais; Moreno, 2025). Ademais, os valores desses medicamentos não incluem nenhuma outra despesa como a administração do fármaco, ou acompanhamento a longo prazo (Brasil, 2022).

Em doenças neurodegenerativas o cuidado multidisciplinar de equipes especializadas é fundamental, exigindo suporte nutricional, cuidados respiratórios e ortopédicos a longo prazo (Brasil, 2023). A manutenção dessa linha de cuidado exige a disposição de fisioterapia intensiva, equipamentos de ventilação não invasiva e acompanhamento fonoaudiólogo, cuja oferta é limitada na rede pública de saúde (Santos *et al.*, 2022). Essas necessidades contribuem para que a AME gere custos sociais para os pacientes e familiares para além da qualidade de vida individual, tendo um impacto econômico relevante (Peña-Longobardo *et al.*, 2020).

Dessa forma é fundamental a implementação de programas que considerem reduzir ou subsidiar o impacto financeiro dos cuidadores/familiares desses pacientes (McMillan *et al.*, 2021). Mesmo considerando pacientes que consigam acesso e façam uso expressivo dos recursos do SUS como fisioterapia, órteses e suporte ventilatório, ainda existe risco de descontinuidade do tratamento a partir da progressão da doença ao longo dos anos (Barbour, *et al.*, 2021). A redução progressiva na oferta de terapias, associada ao aumento da dependência de ventilação assistida, sugere falhas na manutenção de uma linha de cuidado longitudinal e integral (Barbour, *et al.*, 2021).

Também deve-se pontuar o papel das desigualdades regionais na efetivação dos protocolos de cuidado para doenças raras, o Brasil possui centros de referência capacitados ou em fase de capacitação para o tratamento com terapia gênica da AME estão disponíveis em apenas 18 estados, dos quais 6 estão localizados no estado de São Paulo, totalizando 13 centros apenas na região Sudeste (Brasil, 2025). O Teste do Pezinho ampliado, oferecido pelo SUS, também enfrenta dificuldades em sua implementação. Enquanto na região Sul, o percentual de coleta no prazo ideal é superior a 70%, na região Norte o percentual fica abaixo de 30%, evidenciando barreiras geográficas graves em diferentes níveis de acesso a saúde em nosso país (Câmara dos Deputados, 2022).

A escassez de serviços de reabilitação, fisioterapia motora e respiratória, suporte nutricional e equipamentos de assistência é mais evidente nas regiões Norte e Nordeste, o que compromete o cuidado contínuo e integral previsto pelas diretrizes do SUS para doenças raras (Leite *et al.*, 2021). Enquanto a região Sudeste conta com mais de 3 médicos por mil habitantes, a média na região Norte é de apenas 1,3, evidenciando um déficit de profissionais capacitados para o diagnóstico e o acompanhamento de condições complexas como a AME. Essa disparidade limita não apenas o acesso inicial ao tratamento, mas também dificulta a continuidade do acompanhamento adequado (CFM, 2023).

A sobrecarga dos cuidadores de crianças com doenças raras e crônicas, como a AME, em sua maioria mães, também se configura como um fator determinante na adesão ao tratamento e na qualidade de vida familiar. Estima-se que 81% desses cuidadores são mulheres, das quais 78% dedicam-se em tempo integral aos cuidados, e 46% abandonaram suas atividades profissionais em função dessa demanda (INAME; Roche, 2022). Os desafios percebidos pelo núcleo familiar também alteram o convívio social, fatores como falta de acessibilidade ou acolhimento em espaços públicos como escolas, e clubes corrobora para o maior isolamento desses pacientes e familiares (Zonta *et al.*, 2024).

Esse contexto impõe um fardo físico e emocional que reflete na saúde dos próprios cuidadores, que em muitos casos podem apresentar sintomas como ansiedade, depressão e esgotamento físico (Brandt *et al.*, 2022). No que se refere ao autocuidado dos cuidadores de pessoas com doenças raras, 60% relatam não ter sono de qualidade, 68% afirmam não realizar atividades de lazer, 82% dizem não ter energia para concluir suas atividades diárias e 79% apresentam pelo menos um tipo de dor física (INAME; Roche, 2022). Considerando esse conjunto de fatores é importante o desenvolvimento de políticas públicas para habilitar apoio emocional, acesso facilitado à saúde e fortalecimento de redes sociais que possam atenuar os efeitos adversos sobre esses cuidadores e suas famílias (Atkins; Padgett, 2024).

Ainda considerando questões referentes a acessibilidade de pacientes com AME, um mapeamento dos desafios enfrentados por esses pacientes no Brasil descreve que 97% dessas pessoas **já deixaram de frequentar locais públicos devido a presença de barreiras físicas como escadas, problemas em calçadas ou falta de transporte adequado, e 35% relataram que uma das principais dificuldades em relação às terapias de suporte é a dificuldade de deslocamento até o local de consulta. Esses relatos evidenciam o impacto da mobilidade urbana na efetivação do cuidado**, já que a ausência de infraestrutura acessível limita o acesso a terapias essenciais, compromete a continuidade do tratamento (INAME; Roche, 2022).

O mesmo relatório aponta que 94% das pessoas com AME com mais de 13 anos relataram já terem sido vítimas de capacitismo, e 77% defendem a necessidade de melhorar a comunicação com a sociedade a respeito da condição (INAME; Roche, 2022). Nesse contexto, a articulação intersetorial entre saúde e educação é fundamental para assegurar um cuidado integral às pessoas com doenças crônicas. Iniciativas como o Programa Saúde na Escola (PSE) são essenciais para a promoção da conscientização da população, além de fortalecer o vínculo entre os serviços e a comunidade (Rumor et al., 2022).

De igual modo, a integração entre os setores da saúde e assistência social é indispensável para atender às demandas de populações com necessidades complexas, considerando não apenas o tratamento clínico, mas também as dimensões sociais, econômicas e emocionais do cuidado (Santos; Silva; Lacerda, 2021). Porém, estudos demonstram que essa articulação ainda ocorre de forma precária e fragmentada, concentrando-se majoritariamente no encaminhamento de usuários, sem planejamento conjunto ou definição clara de papéis institucionais. Esse fato, alia-se a ausência de estruturas formais de gestão compartilhada, à escassez de recursos humanos capacitados e à predominância de um modelo biomédico verticalizado. Essa desarticulação impacta diretamente o cotidiano de dos usuários do sistema, dificultando o acesso a benefícios sociais, suporte emocional e continuidade dos tratamentos em redes locais (Santos; Silva; Lacerda, 2021).

Segundo a Portaria Conjunta nº 6/2023 do Ministério da Saúde, que estabelece o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da AME, a adesão ao tratamento deve ser monitorada por equipes multidisciplinares, com avaliação contínua e ajustes para garantir continuidade do cuidado (Brasil, 2023). O fornecimento de recursos materiais, transporte assistido e articulação entre os níveis de atenção especializado e domiciliar é necessária, a fim de sustentar a adesão, otimizar resultados terapêuticos e melhorar a qualidade de vida dessas crianças e seu núcleo familiar (Brasil, 2021).

Diante desse cenário, torna-se evidente que o fortalecimento das políticas públicas é indispensável para garantir um cuidado integral, equitativo e contínuo às pessoas com AME. A análise

histórica e normativa das ações do Estado no campo das doenças raras permite compreender as conquistas, mas também as persistentes lacunas que comprometem a efetividade da atenção à saúde desses pacientes.

2.2.2 Os avanços e desafios das políticas públicas na garantia do acesso à saúde em pacientes com AME

As doenças raras, historicamente, tiveram pouca visibilidade nas políticas públicas brasileiras, o que resultou em atendimento fragmentado e pouco acessível para os pacientes. Até o início dos anos 2000, as ações voltadas a essa população eram incipientes, concentrando-se principalmente em iniciativas pontuais de associações de pacientes e esforços isolados em serviços de saúde. A partir da década de 2000, começou a ganhar espaço na agenda do Sistema Único de Saúde, impulsionada pela mobilização social, avanços no diagnóstico e maior reconhecimento da complexidade desses agravos (Silva *et al.*, 2024).

Esse processo culminou em 2014 com a publicação da Portaria nº 199, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR). Essa política representa um marco regulatório ao estabelecer diretrizes para a organização de uma linha de cuidado integral, contemplando desde o diagnóstico até o tratamento, a reabilitação e o suporte interdisciplinar. Prevê ainda a criação de Serviços de Referência em Doenças Raras, articulando os diferentes níveis de atenção do SUS, e garante o direito ao acesso universal e equânime a essas ações (Brasil, 2014).

Apesar dos avanços, a implementação da PNAIPDR tem sido lenta e desigual, com dificuldades significativas na estruturação dos serviços, capacitação profissional e acesso a medicamentos que são geralmente de alto custo e baixa disponibilidade no mercado nacional. Essas limitações refletem desafios estruturais que persistem na saúde pública brasileira, evidenciando a necessidade de maior financiamento e planejamento estratégico (Simões; Lessa; Fagundes, 2014).

O Ministério da Saúde tem buscado atualizar o mapeamento dos Serviços de Referência e promover a revisão das diretrizes da Portaria nº 199/2014, com foco na ampliação do financiamento e padronização dos protocolos clínicos. Ainda assim, a judicialização do acesso a medicamentos permanece uma realidade, indicando lacunas na garantia plena dos direitos dessa população (D'Ippolito; Gadelha, 2019). A sociedade civil, por meio de associações como a Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras (FEBRARARAS) e a Associação Brasileira de Genética Médica (ABRAGENE), tem desempenhado papel fundamental na construção das políticas, na mobilização social e no apoio aos pacientes, contribuindo para a ampliação do debate e a promoção de inclusão social e de direitos (Lima; Gilbert; Horovitz, 2018).

Entre os avanços, destaca-se a incorporação de medicamentos de alto custo pelo SUS, como o Nusinersen® (Spinraza®), cuja recomendação foi emitida pela CONITEC, com base em critérios de efetividade, segurança e impacto orçamentário. Segundo relatório técnico, a decisão foi condicionada à criação de um protocolo clínico rigoroso e à previsão de monitoramento contínuo da efetividade terapêutica na prática real. Essa incorporação representa um marco no enfrentamento da AME no Brasil, embora ainda coexistam desafios na sua distribuição e adesão ao tratamento nos diferentes territórios nacionais (Caetano; Hauegen; Osorio, 2019; Brasil, 2022).

Outro avanço importante é a Lei nº 14.154/2021, que ampliou o teste do pezinho no Brasil, incluindo gradualmente a triagem de doenças raras como a AME no Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), o que favorece o diagnóstico precoce, amplia as chances de intervenção antes dos sintomas e otimiza os resultados terapêuticos (Oliveira *et al.*, 2022; Schwartz *et al.*, 2024).

Complementarmente, a PNAIPDR estabelece diretrizes para organização da rede assistencial em todos os níveis de complexidade, além de prever a criação e habilitação de centros de referência especializados. Essas unidades têm como objetivo oferecer atendimento multiprofissional, acompanhamento clínico, aconselhamento genético e suporte à família. A recente habilitação de centros para aplicação da terapia gênica Zolgensma® em estados como São Paulo, Minas Gerais e Paraná demonstra um esforço em descentralizar o cuidado de alta complexidade, ampliando a cobertura regional (Brasil, 2025).

Além disso, como alternativa à judicialização e ao alto custo de medicamentos inovadores, o Ministério da Saúde tem adotado os acordos de compartilhamento de risco como uma estratégia para viabilizar a oferta de terapias de alto custo, como o Zolgensma®, no âmbito do SUS. Esses acordos preveem que o pagamento total pelo tratamento esteja condicionado a metas clínicas pactuadas entre o fabricante e o sistema público, o que permite reduzir os riscos financeiros do Estado diante da incerteza terapêutica e ampliar o acesso de pacientes a tecnologias avançadas (Brasil, 2022; CONITEC, 2023). Apesar de promissores, esses mecanismos ainda demandam regulamentações mais robustas e maior transparência nos critérios de adesão, avaliação de efetividade e acompanhamento longitudinal dos pacientes.

O avanço nas discussões sobre a inclusão da AME na triagem neonatal universal também reflete a pressão de entidades civis, familiares e associações de pacientes, o que reforça a importância da participação social na formulação de políticas públicas para doenças raras (INAME; Roche, 2022). Tais avanços, embora importantes, dependem da efetiva implementação local e da integração intersetorial entre os serviços de saúde, educação e assistência social para garantir a efetividade das ações. Nesse sentido, é fundamental fortalecer a governança institucional, investir na formação

continuada de profissionais, ampliar a cobertura dos serviços e garantir recursos para sustentar a política no longo prazo (Brasil, 2021).

Apesar dos avanços normativos e legais, a implementação das políticas públicas voltadas à AME no Brasil ainda enfrenta sérios desafios. Um dos principais entraves é a desigualdade regional, que compromete a equidade no acesso a centros de referência, à triagem neonatal e ao acompanhamento terapêutico. Essa disparidade reflete-se na distribuição dos serviços de saúde especializados, gerando um cenário de exclusão em determinadas localidades. Dados recentes apontam que a maioria dos centros habilitados está concentrada na região Sudeste, enquanto estados do Norte e Nordeste ainda apresentam dificuldades logísticas e estruturais para garantir atendimento especializado (Brasil, 2025; Leite *et al.*, 2021).

Muitas famílias enfrentam dificuldades para acessar programas de reabilitação, transporte assistido, inclusão escolar com suporte e benefícios sociais, o que compromete a adesão ao tratamento e a qualidade de vida dos pacientes (Santos; Silva; Lacerda, 2021). O modelo de acesso muitas vezes se apoia na judicialização da saúde, o que acarreta iniquidades, visto que apenas uma parcela da população tem acesso a informação e recursos para recorrer ao Judiciário (Kretzschmar *et al.*, 2024).

O subfinanciamento crônico do SUS limita a expansão das políticas para doenças raras. A falta de investimentos compromete desde a capacitação de profissionais até a oferta de exames genéticos, medicamentos e suporte multiprofissional. A ausência de mecanismos de planejamento, monitoramento e avaliação também dificulta a identificação de lacunas e a proposição de melhorias na implementação das políticas (Iriart *et al.*, 2019). Dessa forma, apesar do arcabouço legal avançado, a efetivação do direito à saúde para pessoas com AME depende de maior integração entre os setores, descentralização dos serviços e financiamento adequado (Santos; Silva; Lacerda, 2021).

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Atrofia Muscular Espinal (AME) é uma doença rara, grave e progressiva que impõe desafios significativos ao sistema de saúde, exigindo respostas coordenadas e equitativas por parte das políticas públicas. A análise desenvolvida evidenciou que, apesar de avanços importantes como a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a incorporação de medicamentos de alto custo pelo SUS e a ampliação da triagem neonatal por meio da Lei nº 14.154/2021, ainda persistem barreiras estruturais e regionais que limitam o acesso ao cuidado integral.

A desigual distribuição geográfica de centros especializados, a escassez de profissionais capacitados, o custo elevado dos tratamentos e a ausência de integração entre os níveis de atenção comprometem diretamente a equidade no cuidado. Essas barreiras são agravadas por fatores

socioeconômicos, culturais e territoriais, que atingem especialmente populações em situação de vulnerabilidade, como aquelas residentes nas regiões Norte e Nordeste, comunidades indígenas, quilombolas e famílias com baixa renda.

Ademais, a judicialização, embora seja um mecanismo de acesso, evidencia as fragilidades do sistema e sua incapacidade de garantir, de forma estruturada e universal, os direitos de todos os pacientes. Estratégias como os acordos de compartilhamento de risco, a expansão dos centros de referência e o fortalecimento da atenção básica com capacitação profissional são caminhos promissores para enfrentar essas limitações.

O trabalho também revelou que o cuidado com pacientes com AME vai além da dimensão biomédica. A sobrecarga dos cuidadores, a falta de acessibilidade e a exclusão social reiteram a urgência de ações intersetoriais, que articulem saúde, educação e assistência social de forma efetiva e contínua. O reconhecimento das especificidades da AME, dentro do campo das doenças raras, exige uma abordagem centrada na equidade, com políticas sensíveis às desigualdades regionais, econômicas e culturais.

Portanto, a consolidação do direito à saúde para pessoas com AME no Brasil requer mais do que normas e protocolos: exige financiamento sustentável, vontade política, participação social e, sobretudo, um compromisso real com a justiça social e o cuidado integral. A efetivação dessas ações é imprescindível para garantir dignidade, qualidade de vida e perspectiva de futuro às pessoas acometidas pela AME e às suas famílias.

REFERÊNCIAS

ATKINS, J.; PADGETT, R. Living with a Rare Disease: Psychosocial Impacts for Parents and Family Members – a Systematic Review. *Journal of Child and Family Studies*, Cham, v. 33, p. 617–636, fev. 2024. DOI: <https://doi.org/10.1007/s10826-024-02790-6>.

BARBOUR, J. et al. Utilização de recursos em saúde para pacientes de atrofia muscular espinhal (AME 5q) no Sistema de Saúde Público brasileiro: um estudo retrospectivo em base de dados. *Jornal Brasileiro de Economia da Saúde*, São Paulo, v. 13, n. 2, p. 94–107, ago. 2021. DOI: <https://doi.org/10.21115/JBES.v13.n2.p94-107>

BRANDT, M. et al. Parents as informal caregivers of children and adolescents with spinal muscular atrophy: a systematic review of quantitative and qualitative data on the psychosocial situation, caregiver burden, and family needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, London, v. 17, Art. 274, 19 jul. 2022. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02407-5>.

BRASIL. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para incluir exames na triagem neonatal. Diário Oficial da União: Seção 1. Brasília, DF: Presidência da República, mai. 2021. Disponível em: <https://www.in.gov.br/web/dou/-/lei-n-14.154-de-26-de-maio-de-2021-322913453>.

BRASIL. Ministério da Saúde. DATASUS. Informações de Saúde – TABNET. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2025. Disponível em: <https://datasus.saude.gov.br/informacoes-de-saude-tabnet/>.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria Conjunta n.º 6, de 15 de maio de 2023. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos 1 e 2. Diário Oficial da União: Seção 1, Brasília, DF, 15 maio 2023. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/midias/relatorios/2023/20230522_portaria-conjunta-no-6-atrofia-muscular-espinhal-5q-tipos-1-e-2.pdf. Acesso em: 08 jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde e institui incentivos financeiros de custeio. Diário Oficial da União: Seção 1, Brasília, DF, 30 jan. 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014_rep.html. Acesso em: 08 jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS – CONITEC. Relatório de recomendação nº 793: Onasemnogeno abeparvoveque para Atrofia Muscular Espinhal tipo 1 (Zolgensma®). Brasília: Ministério da Saúde, 2022. Disponível em: https://docs.bvsalud.org/biblioref/2023/05/1434575/20221207_relatorio_zolgensma_ame_tipo_i_793_2022.pdf. Acesso em: 17 jun. 2025.

BRASIL. SECRETARIA DE COMUNICAÇÃO SOCIAL (SECOM). SUS realiza primeiras aplicações do Zolgensma, medicamento de R\$ 7 milhões para crianças com AME. Brasília, 16 maio 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/secom/pt-br/assuntos/noticias/2025/05/sus-realiza-primeiras-aplicacoes-do-zolgensma-medicamento-de-r-7-milhoes-para-criancas-com-ame>.

BRISCOE, S. et al. Evidências de desigualdades vivenciadas pela comunidade de doenças raras em relação ao recebimento de um diagnóstico e acesso a serviços: uma revisão de escopo de evidências do Reino Unido e internacionais. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, [S.1.], v. 20, art. 303, jun. 2025. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-025-03818-w>.

CAETANO, R.; HAUEGEN, R. C.; OSORIO C. G. S.. A incorporação do nusinersena no Sistema Único de Saúde: uma reflexão crítica sobre a institucionalização da avaliação de tecnologias em saúde no Brasil. *Cadernos de Saúde Pública*, Rio de Janeiro, v. 35, n. 8, e00099619, ago. 2019. DOI: <https://doi.org/10.1590/0102-311X00099619>. Acesso em: 08 jul 2025.

CÂMARA DOS DEPUTADOS. Entidades apontam dificuldades na implementação da lei do teste do pezinho ampliado. *Notícias*. Brasília, 14 jul. 2022. Disponível em: <https://www.camara.leg.br/noticias/898076-entidades-apontam-dificuldades-na-implementacao-da-lei-do-teste-do-pezinho-ampliado/>.

COMISSÃO NACIONAL DE INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIAS NO SUS (CONITEC). Relatório de monitoramento AME: Nusinersena para Atrofia Muscular Espinal 5q tipo 1 Relatório nº 04 Brasília: CONITEC, mai 2023 Disponível em: https://www.gov.br/conitec/pt-br/mídias/radar/2023/20230510_Relatorio_de_monitoramento_ame_final1.pdf.

CONSELHO FEDERAL DE MEDICINA (Brasil). Demografia médica no Brasil 2023. Brasília: CFM, 2023. Disponível em: <https://portal.cfm.org.br/images/PDF/demografiamedica2023.pdf>.

COOPER, K. et al. Revisão sistemática de programas de triagem neonatal para atrofia muscular espinhal. *International Journal of Neonatal Screening*, [S.1.], v. 10, n. 3, p. 49, jul. 2024. DOI: <http://doi.org/10.3390/ijns10030049>.

D'IPPOLITO, P. I. M.; GADELHA, C. A. G. O tratamento de doenças raras no Brasil: a judicialização e o Complexo Econômico-Industrial da Saúde. *Saúde em Debate*, v. 43, p. 219–231, 19 jun. 2020. DOI: <https://doi.org/10.1590/0103-11042019S418>. Acesso em: 08 jun 2025.

DANGOULOFF, T. et al. Revisão sistemática da literatura sobre o ônus econômico da atrofia muscular espinhal e avaliações econômicas dos tratamentos. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, [S.1.], v. 16, p. 47, jan. 2021. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-021-01695-7>.

DÍAZ, C. et al. O difícil caminho para o diagnóstico do paciente com atrofia muscular espinhal. *Arch Argent Pediatr*, Buenos Aires, v. 121, n. 2, e202102542, abr. 2023. DOI: <https://doi.org/10.5546/aap.2021-02542.eng>.

HAGENACKER, T. et al . Effectiveness of nusinersen in adolescents and adults with spinal muscular atrophy: systematic review and meta-analysis. *Neurology and Therapy*, Nova York, v. 13, n. 5, p. 1483–1504, set. 2024. DOI: <https://doi.org/10.1007/s40120-024-00653-2>

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). IBGE divulga rendimento domiciliar per capita 2024 para Brasil e unidades da federação. Agência de Notícias – Estatísticas Sociais, Rio de Janeiro, 28 fev. 2025. Disponível em: <https://agenciadenoticias.ibge.gov.br/agencia-sala-de-imprensa/2013-agencia-de-noticias/releases/42761-ibge-divulga-rendimento-domiciliar-per-capita-2024-para-brasil-e-unidades-da-federacao>.

INSTITUTO NACIONAL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (INAME); ROCHE BRASIL. Retrato da AME no Brasil: um mapeamento com 144 respondentes. São Paulo: Roche Brasil; 2022. Disponível em: <https://assets.roche.com/f/173846/x/58ecc454a0/book-saude-ame-v2.pdf>

JÚNIOR, L. et al. Políticas de saúde para pacientes com doenças raras: uma revisão de escopo. International Journal of Environmental Research and Public Health, [S.I.], v. 19, n. 22, p. 15174, nov. 2022. DOI: <http://doi.org/10.3390/ijerph192215174>.

JÚNIOR, M. et al. Desigualdades em saúde no Brasil: desafios regionais e socioeconômicos para um sistema mais inclusivo. IOSR Journal of Humanities and Social Science, [s.l.], v. 29, n. 2, p. 49–55, fev. 2024. DOI: <https://doi.org/10.9790/0837-2902074955>.

KRETZSCHMAR, M. et al. Judicialização do Zolgensma no Ministério da Saúde: custos e perfil clínico dos pacientes. Revista de Saúde Pública, São Paulo, v. 58, p. 36, jul. 2024. DOI: <https://doi.org/10.11606/s1518-8787.2024058005899>

LEITE, S. F. et al. Barreiras ao acesso de pessoas com doenças raras no Brasil: uma revisão sistemática. Ciência & Saúde Coletiva, Rio de Janeiro, v. 26, n. 5, p. 1933–1946, 2021. DOI: <https://doi.org/10.1590/1413-81232021265.12092020>.

LIMA, M.A.; GILBERT, A. C. B.; HOROVITZ, D. D. G. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. Ciência & Saúde Coletiva, v. 23, p. 3247–3256, out. 2018. DOI: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182310.14762018>. Acesso em: 08 jun 2025.

MARQUES, D. S. et al. Aspectos clínicos e fisiopatológicos da atrofia muscular espinhal do tipo I: uma revisão integrativa. Congresso Nacional Online de Ciências da Saúde. Uberlândia, set. 2023. Disponível em: <https://www.even3.com.br/anais/conaocis-309669/671803-aspectos-clinicos-e-fisiopatologicos-da-atrofia-muscular-espinhal-do-tipo-i--uma-revisao-integrativa>

McMILLAN, H. et al. Burden of Spinal Muscular Atrophy (SMA) on Patients and Caregivers in Canada. Journal of Neuromuscular Diseases, Ottawa, v. 8, n. 4, p. 553–568, mar. 2021. DOI: <https://doi.org/10.3233/JND-200610>.

O'BRIEN, M. et al. A experiência diagnóstica para pessoas com doença do neurônio motor e seus cuidadores no Reino Unido. Journal of the Neurological Sciences, [S.I.], v. 444, art. 120483, jan. 2023. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jns.2022.120483>.

OLIVEIRA, M. et al. Incorporação da triagem de atrofia muscular espinhal na triagem neonatal: uma revisão integrativa. Research, Society and Development, [S.I.], v. 11, n. 4, p. e9611427075, 2022. DOI: <http://doi.org/10.33448/rsd-v11i4.27075>.

OMS. Organização Mundial da Saúde. Iniciativa Especial de Ação sobre os Determinantes Sociais da Saúde para o Avanço da Equidade em Saúde. Genebra: OMD, [s.d.]. Disponível em: <https://www.who.int/initiatives/action-on-the-social-determinants-of-health-for-advancing-equity>.

PEÑA-LONGOBARDO, L. et al. The economic impact and health-related quality of life of spinal muscular atrophy: an analysis across Europe. International Journal of Environmental Research and Public Health, Basel, v. 17, n. 16, p. 5640, ago. 2020. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijerph17165640>.

PETER, M. et al. Equidade e tempestividade como fatores na eficácia de um serviço ético de sequenciamento pré-natal: reflexões de pais e profissionais. *European Journal of Human Genetics*, [S.l.], v. 33, n. 3, p. 360-367, mar. 2025. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41431-024-01700-0>.

RUMOR, P. et al. Programa Saúde na Escola: potencialidades e limites da articulação intersetorial para promoção da saúde infantil. *Saúde em Debate*, Rio de Janeiro, v. 46, n. especial 3, p. 116–128, nov. 2022. DOI: <https://doi.org/10.1590/0103-11042022E308>.

SANTOS, C. et al. The role of physical therapy in children with SMA: a systematic review. *Research, Society and Development*, São Paulo. v. 11, n. 12, p. e97111234070, set. 2022. DOI: <https://doi.org/10.33448/rsd-v11i12.34070>.

SANTOS, R.; SILVA, G.; LACERDA, R. Desafios da articulação intersetorial entre saúde e assistência social: uma revisão integrativa. *Revista Baiana de Saúde Pública*, Salvador, v. 45, n. 2, p. 195–212, abr./jun. 2021. Disponível em: <https://rbsp.sesab.ba.gov.br/index.php/rbsp/article/view/3423/3014>.

SCHWARTZ, O. et al. Eficácia clínica da triagem neonatal para atrofia muscular espinhal: um ensaio controlado não randomizado. *JAMA Pediatrics*, [s.l.], v. 178, n. 6, p. 540–547, jun. 2024. DOI: <https://doi.org/10.1001/jamapediatrics.2024.0492>

SERVAIS, L.; MORENO, C. Spinal muscular atrophy in Brazil: from individual treatment to global management. *Journal of Pediatrics* (Rio de Janeiro), Rio de Janeiro, v. 101, n. 1, p. 4–6, jan. 2025. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jped.2024.11.001>.

SILVA, L. C. et al. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR): uma revisão de literatura. *Europub Journal of Health Research*, v. 5, n. 2, p. e4953–e4953, 24 jul. 2024. DOI: <https://doi.org/10.54747/ejhrv5n2-003>. Acesso em: 08 jun 2025.

SIMÕES, M.; LESSA, F.; FAGUNDES, M. J. Política nacional para pessoas com doenças raras: desafios de implementação e incorporação de tecnologias no SUS – Sistema Único de Saúde. *Jornal Brasileiro de Economia da Saúde*, p. 41–47, 20 dez. 2014. Disponível em: <https://www.jbes.com.br/index.php/jbes/article/view/366/333>. Acesso em: 08 jul 2025.

IRIART, J. A. B. et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 24, p. 3637–3650, 26 set. 2019. DOI: <https://doi.org/10.1590/1413812320182410.01612019>. Acesso em: 08 jul 2025.

STRAUSS, K. et al. Onasemnogene abeparvovec for presymptomatic infants with three copies of SMN2 at risk for spinal muscular atrophy: the Phase III SPR1NT trial. *Nature Medicine*, Londres, v. 28, n. 7, p. 1390–1397, 17 jun 2022. DOI: <https://doi.org/10.1038/s41591-022-01867-3>

TOMASIELLO, D. et al. Desigualdades raciais e de renda no acesso à saúde nos municípios brasileiros. *Journal of Transport & Health*, v. 34, jan. 2024. DOI: <https://doi.org/10.1016/j.jth.2023.101722>.

TSITSANI P.; KATSARAS G.; SOTERIADES S. Barreiras e facilitadores da prestação de cuidados a adolescentes com doenças raras: uma revisão sistemática mista. *Pediatric Reports*, Basel, v. 15, n. 3, p. 462–482, ago. 2023. DOI: <https://doi.org/10.3390/pediatric15030043>.

WRIGHT, C. et al. Otimizando o rendimento diagnóstico em doenças genômicas altamente penetrantes. medRxiv, [S.l.], jun. 2022. DOI: <https://doi.org/10.1101/2022.07.25.22278008>.

ZANOTELI, E. et al. Consensus from the Brazilian Academy of Neurology for the diagnosis, genetic counseling, and use of disease modifying therapies in 5q spinal muscular atrophy. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, São Paulo, v. 82, n. 1, p. 1–18, jan. 2024. DOI: <https://doi.org/10.1055/s-0044-1779503>.

ZONTA, J. B. et al. Stress in family caregivers of children with chronic health conditions: a case-control study. Children, Basel, v. 11, n. 11, p. 1347, nov. 2024. DOI: <https://doi.org/10.3390/children11111347>.