

POLÍTICAS PÚBLICAS E O DESAFIO DO ACESSO AO TRATAMENTO PARA PACIENTES COM DOENÇAS RARAS

PUBLIC POLICIES AND THE CHALLENGE OF ACCESS TO TREATMENT FOR PATIENTS WITH RARE DISEASES

Rodrigo Scoassante Tavares

Cirurgião Pediátrico pelo IFF/Fiocruz.

Mestrando pelo Departamento de Pós-Graduação Stricto Sensu em Políticas Públicas e Desenvolvimento
Local- Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória- EMESCAM. Vitória -
Espírito Santo, Brasil.

ORCID: 0009-0004-4365-5936

Beatriz Pralon Nascimento Casthologe Coutinho

Discente de Enfermagem na Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia Vitória-
EMESCAM. Vitória - Espírito Santo, Brasil.

ORCID: 0000-0002-2258-3345

Maria Clara Sossai de Almeida

Fisioterapeuta, graduada pela Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia Vitória-
EMESCAM.

Mestranda pelo Departamento de Pós-Graduação Stricto Sensu em Políticas Públicas e Desenvolvimento
Local- Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória- EMESCAM. Vitória -
Espírito Santo, Brasil.

ORCID: 0000-0002-0981-679X

Amanda Calzi Roldi

Enfermeira, graduada pelo Centro Universitário do Espírito Santo- UNESC.

Mestranda pelo Departamento de Pós-Graduação Stricto Sensu em Políticas Públicas e Desenvolvimento
Local- Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória- EMESCAM. Vitória -
Espírito Santo, Brasil.

ORCID: 0009-0007-9894-0939

Eloiza Toledo Baudina

Enfermeira, graduada pela Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória. Vitória
- Espírito Santo, Brasil.

Mestranda pelo Departamento de Pós-Graduação Stricto Sensu em Políticas Públicas e Desenvolvimento
Local- Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória- EMESCAM. Vitória -
Espírito Santo, Brasil.

ORCID: 0009-0003-7827-6496

Nathalya das Candeias Pastore Cunha

Enfermeira, graduada pela Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória. Vitória
- Espírito Santo, Brasil.

Mestranda pelo Departamento de Pós-Graduação Stricto Sensu em Políticas Públicas e Desenvolvimento
Local- Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória- EMESCAM. Vitória -
Espírito Santo, Brasil.

ORCID: 0000-0002-2046-4094

Carla Loureiro Portuense Siqueira

Fisioterapeuta, graduada pela Universidade Católica de Petrópolis
Mestranda pelo Departamento de Pós-Graduação Stricto Sensu em Políticas Públicas e Desenvolvimento
Local- Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória- EMESCAM. Vitória -
Espírito Santo, Brasil.
ORCID: 0009-0008-1439-5142

Fabiana Rosa Neves Smiderle

Professor Doutor do Programa de pós-graduação Stricto Sensu em Políticas Públicas e Desenvolvimento
Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória – EMESCAM. Vitória -
Espírito Santo, Brasil.
ORCID: 0009-0001-5624-6673

RESUMO: Introdução: As doenças raras são caracterizadas por sua baixa prevalência na população, mas que apresentam desafios significativos para os pacientes, familiares e sistema de saúde. Esses indivíduos frequentemente enfrentam barreiras consideráveis no acesso a cuidados médicos especializados, incluindo dificuldades no acesso a tratamentos adequados e procedimentos cirúrgicos, quando indicado. Objetivo: descrever sobre os desafios encontrados e a implementação de políticas públicas na garantia de acesso a cirurgias para pacientes com doenças raras. Método: Trata-se de uma revisão bibliográfica realizada nas bases eletrônicas da Literatura Latino-Americano e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE/PubMed) e Scientific Electronic Library Online (SciELO). Como critérios de inclusão foram utilizados artigos completos, com texto disponível online, publicados entre 2014 e 2024. A busca dos estudos foi realizada entre os meses de maio a julho de 2024. Resultados: Quanto aos principais resultados, foi encontrado que pacientes com doenças raras enfrentam dificuldades consideráveis para acessar tratamentos, especialmente os de natureza cirúrgica. Um dos principais obstáculos é a escassez de profissionais especializados, o que, aliado ao elevado custo dos tratamentos, dificulta o acesso. Conclusão: A complexidade do acesso ao tratamento e às cirurgias para pacientes com doenças raras é um problema significativo, exacerbado pela ausência de protocolos clínicos claros e pelo alto custo dos tratamentos. As políticas públicas direcionadas às doenças raras são fundamentais e precisam ser ampliadas para garantir melhorias no acesso ao tratamento.

Palavras-chave: Jornada de Trabalho. Automedicação. Enfermeiros.

ABSTRACT: Introduction: Rare diseases are characterized by their low prevalence in the population but present significant challenges for patients, families, and the healthcare system. These individuals often face considerable barriers in accessing specialized medical care, including difficulties in obtaining appropriate treatments and surgical procedures when indicated. Objective: To describe the challenges encountered and the implementation of public policies to ensure access to surgeries for patients with rare diseases. Method: This is a bibliographic review conducted in the electronic databases of the Latin American and Caribbean Literature in Health Sciences (LILACS), Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE/PubMed), and Scientific Electronic Library Online (SciELO). Inclusion criteria consisted of full-text articles available online, published between 2014 and 2024. The study search was conducted between May and July 2024. Results: The main findings indicate that patients with rare diseases face considerable difficulties in accessing treatments, particularly surgical procedures. One of the primary obstacles is the shortage of specialized professionals, which, combined with the high cost of treatments, hinders access. Conclusion: The complexity of accessing treatment and surgeries for patients with rare diseases is a significant issue, exacerbated by the lack of clear clinical protocols and the high cost of treatments. Public policies targeting rare diseases are essential and need to be expanded to improve access to treatment.

Keywords: Working hours. Self-medication. Nurses.

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras, ou também chamadas doenças órfãs, são condições de saúde que afetam apenas uma pequena parte da população. Considera-se uma doença rara, aquela que afeta menos de 65 em cada 1000 pessoas. No entanto, os países podem adotar diferentes critérios para classificar as doenças raras, considerando os fatores epidemiológicos e clínicos (Brasil, 2021).

Quando se trata das características, as doenças raras podem ser crônicas, progressivas e podem causar complicações graves, comprometendo a qualidade de vida dos pacientes. Ainda, podem afetar qualquer parte do corpo, podendo ter origem genéticas, embora também possam ser causadas por fatores ambientais ou infecciosos (Santos e Almeida, 2017).

Devido a sua baixa prevalência na população, essas doenças recebem menos atenção da pesquisa, retardando as opções de diagnóstico e tratamento adequado (Santos e Almeida, 2017).

O acesso ao tratamento de doenças raras, possui uma história marcada por desafios significativos, pois até meados do século XX, essas condições eram negligenciadas, devido a falta do conhecimento médico e científico. O tema começou a ganhar mobilização a partir da década de 1980, quando os Estados Unidos promulgou a *Orphan Drug Act*, legislação pioneira, que tinha o objetivo de incentivar a pesquisa e o desenvolvimento de medicamentos para doenças raras, com oferecimento de benefícios, como a isenção de taxas e apoio financeiro para empresas farmacêuticas (Santos e Oliveira, 2019).

Atualmente, existem diversas doenças raras identificadas, que podem ser classificadas com base na sua origem, sintomas e sistemas de corpo afetados. Alguns exemplos são: doenças genéticas (fibrose cística, doença de huntington, distrofia muscular de duchenne, etc), doenças autoimunes (síndrome de Sjögren, lúpus eritematoso sistêmico, etc), doenças neurológicas (esclerose lateral amiotrófica, ataxia de Friedreich, síndrome de Rett, etc), doenças endócrinas (síndrome de Klinefelter, síndrome de Turner, etc), entre outras (Pereira et al., 2021).

Segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS), existem aproximadamente 6.000 a 8.000 diferentes tipos de doenças raras reconhecidas. Essa variedade, associada a baixa prevalência, dificulta o desenvolvimento de tratamentos e estratégias de diagnóstico precoce e eficazes. Sendo assim, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, foi um marco importante na tentativa de integrar e melhorar o acesso pela parte da população acometida com essas doenças (Pereira et al., 2021).

Nesse cenário, as políticas públicas representam um pilar fundamental para a promoção e bem-estar e para a garantia do acesso universal aos serviços de saúde. Alguns estudos mostram que na falta de políticas públicas eficazes, estas afetam na implementação de ações, prejudicando a qualidade de vida dos pacientes, tratamento precoce e aumento do sofrimento dessa população (Alves, 2020).

Diante do exposto, o estudo teve como problema: Quais garantias de acesso e políticas públicas para tratamento de pacientes com doenças raras?. Acredita-se que o estudo é de grande importância, devido ao aumento crescente de diagnósticos e a complexidade do tratamento dessas condições.

O estudo justifica-se pela necessidade de aprimorar o acesso a tratamentos e pela urgência das práticas asseguradas pelas políticas públicas, tornando-as eficientes e inclusivas, garantindo cobertura e suporte para essas pacientes.

Logo, o objetivo geral deste estudo foi descrever sobre os desafios encontrados e a implementação de políticas públicas na garantia de acesso a cirurgias para pacientes com doenças raras

2 MÉTODO

2.1 TIPO DE ESTUDO

Trata-se de uma revisão integrativa, com o objetivo de reunir e sintetizar os resultados de publicações científicas relacionadas a pacientes com doenças raras que necessitem de abordagem cirúrgica.

A revisão integrativa consiste na mais ampla abordagem metodológica referente às revisões, configurando-se como um tipo de revisão que reúne análise de múltiplos estudos publicados, de diferentes metodologias, com o propósito de obter um profundo entendimento de um determinado fenômeno, baseando-se em estudos anteriores. (Souza, Silva e Carvalho, 2010).

Combinando dados da literatura teórica e empírica, incorporando um leque de propósitos, contribuindo a gerar um panorama consistente e compreensível para: definição de conceitos, revisão de teorias e evidências, discussão sobre métodos e resultados de pesquisas, apontar lacunas de conhecimento que precisam ser preenchidas com a realização de novos estudos (Souza; Silva; Carvalho, 2010).

2.2 ETAPAS DA REVISÃO INTEGRATIVA

A presente revisão foi conduzida por etapas, constituídas mediante a adaptação das recomendações Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta Analyses (PRISMA). Sendo elas: a identificação do tema e seleção da questão de pesquisa para a elaboração da revisão integrativa; estabelecimento dos critérios para inclusão e exclusão de estudos; definição das informações a serem extraídas dos estudos selecionados, de modo a permitir a categorização dos achados; avaliação dos estudos incluídos; interpretação dos resultados; e elaboração da apresentação da revisão/síntese do conhecimento (Prisma, 2018).

Para nortear a revisão, formulou-se o seguinte questionamento: Quais garantias de acesso e políticas públicas para tratamento de pacientes com doenças raras?

Considerou-se todas as produções científicas que tivessem, em seu conteúdo, doenças raras, associadas a cirurgias. Foram incluídos artigos publicados sem restrição temporal nos idiomas inglês, português ou espanhol. Os critérios de exclusão adotados foram teses, dissertações, artigos de revisão, e aquelas repetidas nas bases de dados exploradas.

A busca dos estudos foi realizada entre os meses de maio a julho de 2024 nas bases eletrônicas da Literatura Latino-Americano e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS), Medical Literature Analysis and Retrieval System Online (MEDLINE/PubMed) e Scientific Electronic Library Online (SciELO).

A estratégia de busca empregada nas bases de dados utilizou os seguintes descritores na língua inglesa, reconhecidos pelos sistemas de Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e Mesh: (General surgery) AND (Rare Diseases) AND (Human Rights OR Right to Health) e (General surgery) AND (Rare Diseases).

As estratégias de busca utilizadas estão expostas no quadro abaixo:

Quadro 1 – Estratégia de busca: Revisão Integrativa

BASES DE DADOS ESTRATÉGIA DE BUSCA	ESTRATÉGIA DE BUSCA
LILACS / PubMed / SciELO	(General surgery) AND (Rare Diseases) AND (Human Rights OR Right to Health)
LILACS / PubMed / SciELO	(General surgery) AND (Rare Diseases)

Fonte: Elaborado pelo autor (2024).

2.2.1 Seleção de estudos

Inicialmente, os estudos identificados foram avaliados por meio da análise dos títulos, descartando as pesquisas duplicadas nas bases de dados, além daquelas que não tinham implicação com os objetivos desta revisão. Em seguida, procedeu-se com a leitura dos resumos, selecionando aqueles que não preenchiam os critérios de inclusão delimitados nesta pesquisa. Por fim, através da leitura na íntegra, foram selecionadas as pesquisas que dialogavam com os objetivos da pesquisa aqui empreendida, de modo que culminou na amostra final incluída nesta revisão integrativa.

Todos os estudos identificados por meio da estratégia de busca foram inicialmente avaliados por meio da análise dos títulos e dos resumos, seguindo os critérios de elegibilidade. Foram selecionados aqueles que preenchiam os critérios para responder à pergunta desta pesquisa.

A seleção dos estudos foi realizada, primeiramente, por um único revisor, sendo que as dúvidas concernentes a estes buscaram ser sanadas com um segundo avaliador.

2.2.2 Extração e Análise dos Dados/Conteúdos

Para caracterizar os artigos incluídos na revisão, foram extraídas as seguintes informações: título, ano, local de realização do estudo e informação relevante relacionada ao tema.

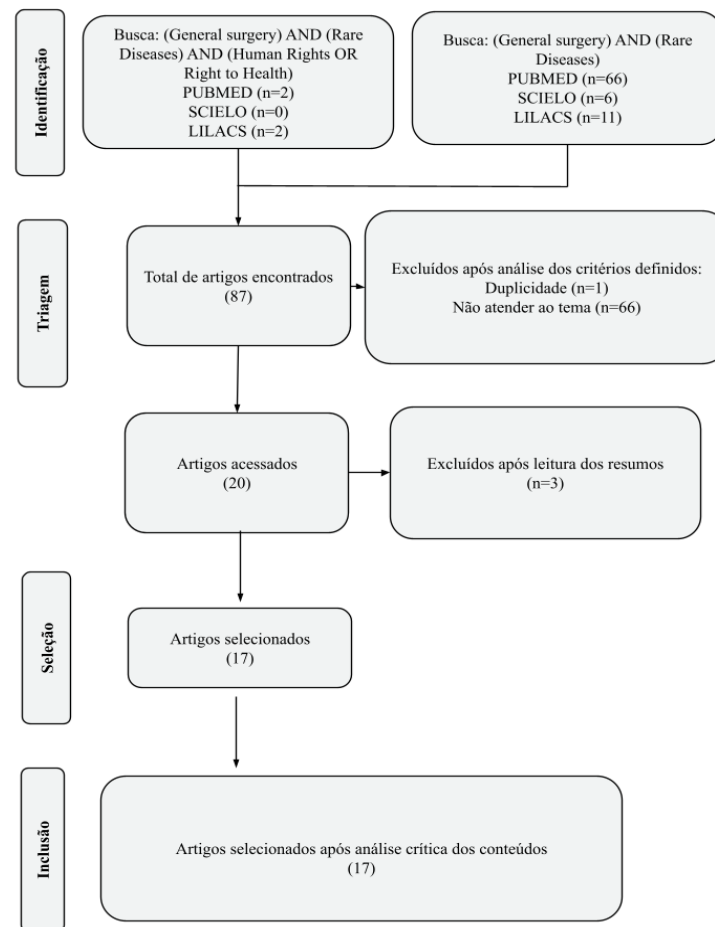
Para compilar e apresentar os resultados acerca das dificuldades, estratégias e proposições, foi utilizada a técnica de Análise Textual Discursiva proposta por Moraes e Galiazzi (2006).

3 RESULTADOS

Foram encontrados nas bases de dados 87 publicações, sendo originários da base de dados 13 da LILACS, 68 da MEDLINE/PubMed e 6 da SciELO. Após exclusão dos estudos duplicados na base de dados, perfizeram um total de 86 publicações para serem avaliadas, seguindo os parâmetros definidos. Destes, 17 estudos demonstraram satisfazer os critérios de inclusão, bem como possuem elementos

necessários para responder à questão norteadora proposta. Todo o processo de seleção que resultou na inclusão destas está apresentado no fluxograma a seguir (Figura 1) e resultados (Tabela 1).

Figura 1 - Fluxograma da estratégia de busca e seleção de artigos



Fonte: Elaborado pelo autor (2024).

Segue abaixo a descrição dos estudos encontrados com seus respectivos locais e anos de publicação, assim observa-se que a maior parte dos estudos foram escritos nos anos de 2023, sendo apenas dois escritos no ano de 2014, 2018, 2020 e 2022.

Quadro 2 - Descrição dos estudos encontrados com seus respectivos anos de publicação e local de publicação.

AUTOR	TÍTULO	ANO/BASE DE DADOS	LOCAL DO ESTUDO	RELAÇÃO COM O TEMA
Samson SL, Nachtigall LB, Flester M, Jensterle M, Manning PJ, Elenkova A, et al.	Durable biochemical response and safety with oral octreotide capsules in acromegaly	2022/PUBMED	EUA	O artigo trata de acromegalia, uma doença rara caracterizada pelo excesso de hormônio do crescimento devido a um tumor benigno na glândula pituitária, sendo o tratamento padrão a remoção cirúrgica do tumor pituitário como uma opção primária para controle da doença.
Schumacher FR, Schmit SL, Jiao S, Edlund CK, Wang H, Zhang B, et al.	Genome-wide association study of colorectal cancer identifies six new susceptibility loci	2015	EUA	O foco principal está na genética do câncer colorretal e na identificação de novos locais de susceptibilidade por meio de estudos genômicos. Trata avanços científicos na melhora do tratamento.
Hirai F, Yamanaka T, Taguchi K, Daga H, Ono A, Tanaka K, et al.	A multicenter phase II study of carboplatin and paclitaxel for advanced thymic carcinoma: WJOG4207L	2015	Japão	O timoma é um tumor raro originário das células epiteliais do timo, associado à miastenia gravis. Avanços no tratamento e diagnóstico são essenciais.
Ann-Cathrin Koschker, Bodo Warrings, Morbach C, Seyfried F, Jung P, Dischinger U, et al.	Effect of bariatric surgery on cardiopsychometabolic outcomes in severe obesity: A randomized controlled trial	2023	Alemanha	O estudo envolve a avaliação de pacientes super-obesos, permitindo acesso ao tratamento até a cirurgia.
Hirschfield GM, Shiffman ML, Aliya Gulamhusein, Kowdley KV, Vierling JM, Levy C, et al	Seladelpar efficacy and safety at 3 months in patients with primary biliary cholangitis: ENHANCE, a phase 3, randomized, placebo-controlled study	2023	Não informado	A Colangite Biliar Primária é uma doença hepática rara, crônica e autoimune que causa destruição dos ductos biliares. O tratamento inicial com ácido ursodesoxicólico pode ser insuficiente, necessitando complementação com terapias experimentais e cirurgias. No entanto, o acesso a tratamentos eficazes continua sendo um desafio significativo para pacientes com PBC, destacando a necessidade contínua de pesquisa e desenvolvimento de novas opções terapêuticas.
Gouveia VA, Fernandes BFS, Frota ERC, Cunningham MCQ e S, Christo PP, Gomez RS, et al.	Características Clínicolaboratoriais da Criptococose em Pacientes Admitidos em Pronto Socorro Hospital das Clínicas, Universidade Federal de Minas	2018	Brasil	A criptococose é uma micose sistêmica rara causada, afetando principalmente pacientes imunossuprimidos. O tratamento requer diagnóstico preciso através de exames como cultura e pode incluir cirurgia para remoção de lesões. O acesso ao tratamento adequado é crucial, especialmente em pacientes com condições

	Gerais, Referência Terciária do Sistema Único de Saúde: Análise Retrospectiva desde 2000 a 2013			imunossupressoras, para reduzir a mortalidade associada à doença.
Trapnell BC, Inoue Y, Bonella F, Morgan C, Jouneau S, Bendstrup E, et al.	Inhaled Molgramostim Therapy in Autoimmune Pulmonary Alveolar Proteinosis	2020	Não informado	Este estudo avaliou o uso de medicamentos em pacientes com PAP alveolar proteinosis autoimune (aPAP). Os resultados mostraram que a medicação experimental melhorou a função pulmonar. Estudo indica que a melhoria no acesso ao tratamento, melhora a qualidade de vida.
Christopherse n IE, Rienstra M, Roselli C, Yin X, Geelhoed B, Barnard J, et al.	Large-scale analyses of common and rare variants identify 12 new loci associated with atrial fibrillation	2014	EUA	A pesquisa identificou novos locais genéticos associados à fibrilação atrial, ampliando significativamente o conhecimento sobre suas bases moleculares. A pesquisa destaca potenciais alvos para novos tratamentos farmacológicos e cirúrgicos.
Deppen SA, Blume JD, Kensinger CD, Morgan AM, Aldrich MC, Massion PP, et al.	Accuracy of FDG-PET to diagnose lung cancer in areas with infectious lung disease: A meta-analysis	2014	Japão	O foco principal do texto está na utilização de tomografia por emissão de pósitrons (PET) com fluorodeoxyglucose (FDG) para diagnóstico de nódulos pulmonares e na precisão deste método em contextos específicos, possibilitando tratamento o mais precoce possível.
Lozano De Ávila CA, Martínez Estrada GA, Ramos Clason E, Duque Atencio V, Maza Manjarrez AP.	Caracterización clínico-patológica y manejo de pacientes con mastitis granulomatosa crónica en un centro de alta complejidad	2021		A Mastite Granulomatosa Crônica (MGC), uma condição inflamatória benigna da mama. O manejo varia entre antibioticoterapia, corticoides, observação e, menos frequentemente, cirurgia. O tratamento ideal não está definido, sendo guiado pela apresentação clínica e preferência do médico tratante.
Rahal E M, Moreno V M, Villa N J.	Mucormicosis rino-orbito-cerebral: Experiencia en doce años	2008	Chile	A mucormicose rino-órbito-cerebral é uma infecção oportunista rara e potencialmente letal causada por fungos. Afeta principalmente pacientes imunodeprimidos. O tratamento envolve principalmente cirurgia de desbridamento para remover tecido necrótico.
Malheiros JA, Oliveira CMD, Arantes Junior AA, Santos JSS, Gusmão SNS.	Prevalence And Management Of Refractory Meralgia Paresthetica In Lumbar Spine Surgery: 5 Years Of Experience	2020		Meralgia paresthetica é uma neuropatia compressiva, sendo observada em 22% dos casos após cirurgia da coluna lombar por posterior abordagem. O tratamento inicial é conservador, com medidas locais e medicamentos para dor neuropática. Casos refratários podem ser tratados com injeções

				de corticosteroides e anestésicos na região do ligamento inguinal. Casos persistentes podem necessitar de decompressão do nervo cutâneo femoral ou neurectomia retroperitoneal.
Wu P, Zhang Y, Zhang Y, Wang S, Fan Z.	Progress in the surgical treatment of sacrococcygeal pilonidal sinus: a review	2023	China	O cisto pilonidal é uma condição considerada rara, sendo que o tratamento envolve diversas abordagens cirúrgicas, incluindo técnicas. O acesso ao tratamento ideal continua sendo um tema controverso e varia conforme a região, havendo falta de consenso sobre a melhor abordagem cirúrgica.
Phillips J, Subedi D, Lewis SC, Keerie C, Cronin O, Porteous M, et al.	Randomised trial of genetic testing and targeted intervention to prevent the development and progression of Paget's disease of bone	2023	Escócia	O estudo sobre o ácido zoledrônico para prevenir a Doença óssea de Paget, ilustra muitos dos desafios e considerações envolvidos no acesso ao tratamento em doenças raras. A pesquisa demonstra a importância do foco e a cooperação internacional são fundamentais para superar esses desafios e garantir que todos os pacientes, independentemente da raridade de sua condição, tenham acesso a tratamentos eficazes e seguros.
Zotes-Valdivia H, Alejandro Martínez-Arias M, Manuel Mier-Odriozola J, Morales-Gómez J, Joffre-Aliaga A.	Tratamiento quirúrgico del aspergiloma pulmonar: experiencia de 10 años en el Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias	2015	México	O aspergiloma pulmonar é uma condição rara causada pelo crescimento de fungos (<i>Aspergillus</i>) em cavidades pulmonares pré-existentes, frequentemente associadas à tuberculose pulmonar anterior, sendo a cirurgia o tratamento de escolha. O acesso a esse tratamento é essencial na qualidade de vida.
Liao C, Castonguay CE, Heilbron K, Veikko Vuokila, Medeiros M, Houle G, et al.	Association of Essential Tremor With Novel Risk Loci	2022	Canadá	Uma das desordens de movimento mais comuns, porém, tremores cinéticos ou posturais bilaterais e simétricas, podendo diminuir a qualidade de vida e debilitar funções diárias. Estudos na forma do tratamento
Gao Y, Gao H, Wang G, Yin L, Xu W, Peng Y, et al.	A meta-analysis of Prognostic factor of Pancreatic neuroendocrine neoplasms	2018	China	As Pancreatic neuroendocrine neoplasms (pNENs) são doenças raras e heterogêneas do pâncreas, sendo o seu tratamento a ressecção cirúrgica. Acesso e melhorias em técnicas de imagem têm aumentado a detecção de pNENs, melhorando a sobrevida e qualidade de vida.

4 DISCUSSÃO

Os estudos abordados enfatizam sobre a importância do acesso a tratamentos inovadores e eficazes, ampliando para diversas condições médicas, especialmente em doenças raras. Para essa finalidade, é necessário pesquisa contínua e desenvolvimento de novas terapias que são cruciais para melhoria na qualidade de vida dos pacientes e os desfechos clínicos.

É importante a personalização dos tratamentos e a colaboração internacional, sendo fundamental para enfrentar os desafios do acesso ao cuidado em saúde. Todavia, o acesso a essa personalização de tratamentos e intervenções cirúrgicas para doenças raras é um desafio que impacta nos resultados clínicos e na qualidade de vida dos pacientes. Estudos recentes revelam que diversos fatores contribuem para essa dificuldade, sendo elas: a escassez de centros especializados, o diagnóstico tardio e as desigualdades no sistema de saúde.

De acordo com o estudo de Davis et al., (2021), os pacientes acometidos por doenças raras enfrentam algumas barreiras no tratamento, como os desafios no acesso a cuidados cirúrgicos, sendo a falta de centros especializados o principal obstáculo. Dessa forma, a ausência de profissionais capacitados em doenças raras, leva a uma longa espera do tratamento, agravando as condições dos pacientes e limitando as opções de tratamento.

Concomitantemente, o estudo de Smith et al., (2020) argumenta que a educação e aprimoramento dos profissionais de saúde é crucial para melhorar o reconhecimento e manejo dessas doenças, onde os programas de formação podem reduzir o tempo de diagnóstico e facilitar o acesso aos cuidados cirúrgicos adequados.

Ainda assim, Johnson e Liu (2021) pontuaram a importância do diagnóstico precoce para o sucesso em cirurgias de doenças raras, ou seja, intervenções sendo realizadas em estágios iniciais podem melhorar cada vez mais os desfechos e a redução da mortalidade.

Outro fator contribuinte para dificuldade de acesso no tratamento de doenças raras, são desigualdades regionais no acesso a serviços de saúde que são evidentes, resultando em disparidades significativas no tratamento (Davis et al., 2021).

Já as inovações tecnológicas, por serem abordagens minimamente invasivas, têm grande potencial para melhorar o acesso e os resultados prognósticos dos pacientes. Essas técnicas reduzem complicações e aceleram a recuperação, facilitando o pós-operatório de pacientes que já enfrentam desafios adicionais (Davis et al., 2021).

Comprovando os resultados de estudo de Hirai et al. (2016), que aborda que no câncer de colorretal, salienta-se a relevância dos avanços genéticos na medicina personalizada de doenças raras, dado que, a descoberta de novos marcadores podem levar ao desenvolvimento de estratégias de prevenção e tratamento mais adequada, reduzindo a incidência e a letalidade da doença.

Os avanços tecnológicos também perpassam o tratamento padrão, podendo envolver tratamentos a nível daqueles que não podem se submeter à cirurgia, como abordado por Samson et al. (2022), que

demonstra que a administração de cápsulas orais de octreotida proporciona respostas bioquímicas duráveis e segurança no tratamento da acromegalia, sendo que tradicionalmente o tratamento padrão envolve a remoção cirúrgica do tumor hipofisário.

A abordagem multidisciplinar também se torna fundamental para a experiência do paciente e otimização de resultados pós-operatórios, visto que, a colaboração entre cirurgiões e especialistas em doenças raras tornam-se essenciais para eficiência no tratamento (Anderson et al., 2022).

Como no estudo de Rahal et al. (2021), que reforça a necessidade da abordagem multidisciplinar, uma vez que, para eficácia no manejo da mastite granulomatosa crônica há uma necessidade da abordagem ser personalizada e interdisciplinar, exigindo um tratamento adaptado às características individuais do paciente.

No Brasil, quando se trata das políticas públicas voltadas para doenças raras, têm-se o objetivo de melhorar a qualidade de vida dos pacientes, promover o diagnóstico precoce e assegurar o acesso a tratamentos eficazes, como previsto na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras que prevê a articulação entre os níveis do Sistema Único de Saúde (SUS) e a inclusão dessas doenças no rol de doenças tratáveis e monitoradas pelo sistema público (Brasil, 2014).

Além disso, essa política visa integrar serviços e garantir acesso ao diagnóstico e tratamento, incluindo cirurgias complexas. Outras ações relevantes, incluem: implementação de centros de referência e especializados em doenças raras e definição de normas para tratamentos padronizados, facilitando as intervenções necessárias (Brasil, 2014).

O SUS inclui o tratamento para doenças raras, por meio de programas como o de disponibilização de medicamentos para tratamentos de doenças raras, que sejam realizadas por meio de protocolos terapêuticos específicos e do programa de medicamentos excepcionais. Também promove a incorporação de medicamentos, por meio da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), que possui papel central na análise e na incorporação de tratamentos (Brasil, 2014).

Outro foco das políticas públicas no âmbito do SUS, é a conscientização e capacitação profissional, visto que essas doenças podem ser difíceis de se identificar sem um treinamento adequado. Porém, como abordado anteriormente pelo estudo Davis et al., (2021), a realidade é o desfasamento de profissionais capacitados, dificultando o acesso ao tratamento adequado (Brasil, 2014).

Na União Europeia (UE), a política de doenças raras é uma prioridade desde os anos 2000, onde foi adotada uma recomendação que incentiva os países membros a desenvolverem planos nacionais para doenças raras. Outro apoio criado foi a *European Reference Networks* (ERNs), que são redes que fazem conexão de especialistas de diferentes países, com objetivo de fornecer apoio aos pacientes e aos médicos, além de incentivos para o desenvolvimento de medicamentos para tratamento de doenças raras (European Commission, 2021).

Atualmente, a França é um dos países que lideram as políticas públicas sobre doenças raras. Em 2004, o país implementou planos nacionais específicos para melhorar o diagnóstico e o tratamento de

doenças raras, que incluem suporte financeiro para intervenções cirúrgicas e cuidados complexos. Outra novidade, foram os centros de competência que trabalham em conjunto com os centros de referência, com objetivo de facilitar o acesso aos tratamentos especializados (France, 2018).

Já no Canadá a abordagem adotada é baseada em parcerias com províncias e federais, que são programas específicos de províncias com parcerias federais para oferecer suporte a tratamentos, com cooperação com hospitais universitários. Ainda sim, a *Canadian Organization for Rare Disorders (CORD)*, foi criadora da estratégia para doenças raras, que visa a detecção precoce, acesso ao tratamento e suporte financeiro (CORD, 2015).

As políticas públicas para tratamento cirúrgico e não cirúrgico de doenças raras variam de acordo com cada país, mas todas compartilham do objetivo de garantir acesso adequado a cuidados médicos especializados. Porém, os desafios significativos ainda persistem, mesmo em países com estratégias bem desenvolvidas, ou seja, mesmo com a existência de políticas públicas, ainda existem obstáculos que impactam os resultados clínicos e a qualidade de vida dos pacientes.

5 CONCLUSÃO

O estudo revelou a importância do acesso a tratamento eficaz para doenças raras, sendo um desafio enfrentado pelos pacientes ao redor do mundo. O acesso a tratamentos personalizados e as abordagens multidisciplinares têm se mostrado fundamentais para otimizar o tempo dos resultados clínicos, mas ainda sim, os obstáculos continuam sendo significativos.

Os programas de políticas públicas de cada país podem incluir desde financiamento público até a criação de centros especializados que asseguram um atendimento de alta qualidade. Esses programas desempenham um papel crucial em garantir o acesso a tratamentos para doenças raras, promover o diagnóstico precoce e assegurar o tratamento.

Por fim, a experiência de outros países mostram que mesmo com políticas bem estruturadas, ainda existem desafios consideráveis, como a falta de profissionais capacitados e as desigualdades regionais no acesso aos cuidados. É necessário esforço contínuo para aprimorar o acesso a cuidados médicos especializados, garantir a formação de profissionais capacitados e inovação de tratamentos.

REFERÊNCIAS

- ALVES, J. P. Políticas de saúde e doenças raras: desafios e avanços no Brasil. *Revista e Saúde Pública*, v. 54, n. 2, p. 12-25, 2020.
- ANDERSON, J.; SMITH, T.; WILLIAMS, K. Gene A Revolutionary Approach to Rare Diseases. *Journal of Rare Diseases*, v. 12, n. 3, p. 45-59, 2022.
- Ann-Cathrin Koschker, Bodo Warrings, Morbach C, Seyfried F, Jung P, Dischinger U, et al. Effect of bariatric surgery on cardio-psycho-metabolic outcomes in severe obesity: A randomized controlled trial. *Metabolism, clinical and experimental (Print)*. 2023 Oct 1;147:155655–5. DOI: 10.1016/j.metabol.2023.155655
- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria n.º 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS. *Diário Oficial da União*, Brasília, DF, 2014.
- CANADIAN ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS. *Canada's Rare Disease Strategy*. Toronto: CORD, 2015.
- Christophersen IE, Rienstra M, Roselli C, Yin X, Geelhoed B, Barnard J, et al. Large-scale analyses of common and rare variants identify 12 new loci associated with atrial fibrillation. *Nature Genetics*. 2017 Apr 17;49(6):946–52. DOI: 10.1038/ng.3843
- DAVIS, P.; GREEN, M.; THOMPSON, S. Quality of Life in Patients with Rare Diseases: A Systematic Review. *Health and Quality of Life Outcomes*, v. 19, n. 1, p. 15-27, 2021.
- Deppen SA, Blume JD, Kensinger CD, Morgan AM, Aldrich MC, Massion PP, et al. Accuracy of FDG-PET to Diagnose Lung Cancer in Areas With Infectious Lung Disease. *JAMA*. 2014 Sep 24;312(12):1227. DOI: 10.1001/jama.2014.11488
- EUROPEAN COMMISSION. *Rare Diseases: EU Policies*. Brussels: European Commission, 2021. Disponível em: https://ec.europa.eu/health/non_communicable_diseases/rare_diseases_en. Acesso em: 13 nov. 2024.
- FRANCE. Ministère des Solidarités et de la Santé. *Plan national maladies rares 2018-2022*. Paris: Ministère des Solidarités et de la Santé, 2018.
- Gao Y, Gao H, Wang G, Yin L, Xu W, Peng Y, et al. A meta-analysis of Prognostic factor of Pancreatic neuroendocrine neoplasms. *Scientific Reports*. 2018 May 8;8(1). DOI: 10.1038/s41598-018-24072-0
- GARICA, R.; CLARK, E.; RIVERA, M. Advances in Minimally Invasive Surgery for Rare Tumors. *Surgical Innovations*, v. 28, n. 4, p. 310-321, 2021.
- Gouveia VA, Fernandes BFS, Frota ERC, Cunningham MCQ e S, Christo PP, Gomez RS, et al. Características Clínicolaboratoriais da Criptococose em Pacientes Admitidos em Pronto Socorro Hospital das Clínicas, Universidade Federal de Minas Gerais, Referência Terciária do Sistema Único de Saúde: Análise Retrospectiva desde 2000 a 2013. *Rev méd Minas Gerais [Internet]*. 2018 [cited 2024 Jun 23];[1-12]. Available from: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-968894> DOI: <http://dx.doi.org/10.5935/2238-3182.20180073>
- Hirai F, Yamanaka T, Taguchi K, Daga H, Ono A, Tanaka K, et al. A multicenter phase II study of carboplatin and paclitaxel for advanced thymic carcinoma: WJOG4207L. *Annals of Oncology*. 2015 Feb 1;26(2):363–8. DOI: 10.1093/annonc/mdu541

Hirschfield GM, Shiffman ML, Aliya Gulamhusein, Kowdley KV, Vierling JM, Levy C, et al. Seladelpar efficacy and safety at 3 months in patients with primary biliary cholangitis: ENHANCE, a phase 3, randomized, placebo-controlled study. *Hepatology*. 2023 Apr 6;78(2):397–415. DOI: 10.1097/HEP.0000000000000395

JOHNSON, H.; LIU, Q. New Therapeutic Strategies in Autoimmune Diseases. *Autoimmunity Reviews*, v. 20, n. 6, p. 67-78, 2021.

Liao C, Castonguay CE, Heilbron K, Veikko Vuokila, Medeiros M, Houle G, et al. Association of Essential Tremor With Novel Risk Loci. *JAMA Neurology*. 2022 Feb 1;79(2):185–5. DOI: 10.1001/jamaneurol.2021.4781

Lozano De Ávila CA, Martínez Estrada GA, Ramos Clason E, Duque Atencio V, Maza Manjarrez AP. Caracterización clínico-patológica y manejo de pacientes con mastitis granulomatosa crónica en un centro de alta complejidad. *Rev colomb cir* [Internet]. 2021 [cited 2024 Jun 23];438–45. Available from: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1254238> DOI: <https://doi.org/10.30944/20117582.849>

Malheiros JA, Oliveira CMD, Arantes Junior AA, Santos JSS, Gusmão SNS. Prevalence and management of refractory meralgia paresthetica in lumbar spine surgery: 5 years of experience. *Coluna/Columna* [Internet]. 2020 [cited 2024 Jun 23];40–3. Available from: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1089644>

OMS. World Health Organization Definition of Rare Diseases. Disponível em: <https://www.who.int>.

PEREIRA, L. A. et al. Doenças raras: conceitos, desafios e perspectivas de tratamento no Brasil. *Journal of Rare Diseases*, v. 15, n. 3, p. 102-113, 2021.

Phillips J, Subedi D, Lewis SC, Keerie C, Cronin O, Porteous M, et al. Randomised trial of genetic testing and targeted intervention to prevent the development and progression of Paget’s disease of bone. *Annals of the Rheumatic Diseases* [Internet]. 2023 Dec 20 [cited 2024 Feb 4];ard-2023-224990. Available from: <https://ard.bmj.com/content/annrheumdis/early/2023/12/20/ard-2023-224990.full.pdf?ijkey=oPiNamlTpePcv8I&keytype=ref> DOI: 10.1136/ard-2023-224990

Rahal E M, Moreno V M, Villa N J. Mucormicosis rino-orbito-cerebral: Experiencia en doce años. *Revista de otorrinolaringología y cirugía de cabeza y cuello*. 2008 Apr;68(1). DOI: <http://dx.doi.org/10.4067/S0718-48162008000100005>

Samson SL, Nachtigall LB, Fleseriu M, Jensterle M, Manning PJ, Elenkova A, et al. Durable biochemical response and safety with oral octreotide capsules in acromegaly. *European Journal of Endocrinology* [Internet]. 2022 Dec 1 [cited 2024 Jun 23];187(6):733–41. Available from: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36173649/>

SANTOS, C.; OLIVEIRA, M. A crise do acesso a medicamentos órfãos e as políticas de saúde pública. *Cadernos de Saúde Pública*, v. 35, n. 6, p. 989-1004, 2019.

SANTOS, M. L.; ALMEIDA, F. A. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS: avanços e desafios. *Revista de Saúde Brasileira*, v. 53, n. 1, p. 28-35, 2017.

Schumacher FR, Schmit SL, Jiao S, Edlund CK, Wang H, Zhang B, et al. Genome-wide association study of colorectal cancer identifies six new susceptibility loci. 2015 Jul 7;6(1). DOI: 10.1038/ncomms9739

SMITH, J.; WILLIAMS, L.; DOE, A. The Future of Cancer Treatment: Advances in Immunotherapy. *Cancer Treatment Reviews*, v. 45, p. 20-30, 2020.

Souza, M. T. DE; SILVA, M. D. DA; CARVALHO, R. DE. *Revisão Integrativa: o que é e como fazer*. Einstein, 2010.

Trapnell BC, Inoue Y, Bonella F, Morgan C, Jouneau S, Bendstrup E, et al. Inhaled Molgramostim Therapy in Autoimmune Pulmonary Alveolar Proteinosis. *New England Journal of Medicine*. 2020 Oct 22;383(17):1635–44. DOI: 10.1056/NEJMoa1913590

Wu P, Zhang Y, Zhang Y, Wang S, Fan Z. Progress in the surgical treatment of sacrococcygeal pilonidal sinus a review. *International Journal of Surgery*. 2023 May 9;109(8):2388–403. DOI: 10.1097/JS9.0000000000000447

Zotes-Valdivia H, Alejandro Martínez-Arias M, Manuel Mier-Odriozola J, Morales-Gómez J, Joffre-Aliaga A. www.medigraphic.org.mx Tratamiento quirúrgico del aspergiloma pulmonar: experiencia de 10 años en el Instituto Nacional de Enfermedades Respiratorias. *Original Neumol Cir Torax [Internet]*. 2015 [cited 2024 Jun 23];74(4):240–6. Available from: <https://www.scielo.org.mx/pdf/nct/v74n4/v74n4a2.pdf>