

Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro

Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro

por [Cláudio Roberto Cordovil Oliveira](#) e [Maria Cristina Soares Guimarães](#) e [Rejane Machado](#)

Resumo: Este artigo visa descrever o surgimento da categoria “doenças raras” como objeto de mobilização coletiva, o que aponta para a constituição de um movimento social emergente, formado por uma coalizão de associações de pacientes, familiares e profissionais de saúde. Estima-se que no Brasil existam entre 11 e 15 milhões de portadores de doenças raras. Inscrição em um contexto global de crescente biomedicalização, tal mobilização lança desafios inéditos à política nacional de assistência farmacêutica e ao Sistema Único de Saúde. Adicionalmente, busca-se sugerir um programa mínimo de pesquisas no campo dos Estudos de Ciência e Tecnologia, visando promover inteligência social acerca do problema e a dar conta das mutações epistêmico-ontológicas e sociais por ele suscitadas.

Palavras-chave: Doenças raras; Sistema único de saúde; Objetos de interface; Classificação; Políticas públicas.

Abstract: This article seeks to describe the emergence of “rare diseases” category as a target of collective mobilization in Brazil, which suggests the potential constitution of a very new social movement based on a coalition of Brazilian patient organizations, their families and health professionals. It is estimated that in Brazil there are between 11 million and 15 million people with rare diseases. Inscribed within a global context of growing biomedicalization, that mobilization poses potential challenges to national policies of pharmaceutical services and to the Single Health System considering the high cost of related drugs. A minimum program of research in Science and Technology Studies is proposed, in order to foster social intelligence about the issue and to account for social and epistemic-ontological changes raised by that phenomenon.

Keywords: Rare diseases; Pharmaceutical services; Single health system; Infodemiology; Boundary objects; Judicialization.

Introdução

O presente artigo (*bem como a pesquisa que ele anuncia*) busca, inicialmente, dar conta do surgimento da categoria “doenças raras”, no plural, como foco crescente de atenção pública nacional. Aborda também o surgimento no país de um novo movimento social em saúde, formado pelos portadores destas doenças (e/ou seus familiares), agora tomadas coletivamente, nos moldes do que ocorreu nos Estados Unidos (1983) e na Europa (2000). Adicionalmente, são discutidos alguns dos desafios políticos, sociais e econômicos por elas lançados, em um contexto de crescente ‘judicialização’ da saúde. Expressão de caráter pejorativo, na visão de alguns analistas ([Keinert; Paula; Bonfim, 2009](#)), “judicialização da saúde” busca designar fenômeno complexo, responsável por crescente número de ações judiciais impetradas para garantir o acesso, através do Sistema Único de Saúde, a medicamentos e equipamentos, considerados por seus prescritores, indispensáveis à garantia de saúde de seus pacientes.

Consoante uma perspectiva decorrente de uma “virada pós-moderna” ([Clarke, 2005](#)), observada a partir de meados do século 20, e que causou impactos relevantes nas Ciências Sociais e nas Humanidades, este estudo inscreve-se entre aqueles que concebem todos os conhecimentos como contextual-dependentes e social e culturalmente construídos. Tal “virada” foi provocada pelo fato de a confiança outrora depositada na extensão da razão ter sido abandonada ([Latour, 1999](#)), suscitando toda uma série de investigações que problematizaram a visão do Iluminismo, do Humanismo e das ciências positivas como o ápice da realização humana. Tal perspectiva ensejou uma variedade de projetos na sociologia do conhecimento voltados para os estudos acerca da produção do conhecimento por grupos sociais específicos (*eventualmente marginalizados*) e foi responsável pela abertura do campo dos Estudos da Ciência, Tecnologia (e Medicina), caracteristicamente envolvido com “a análise social dos ‘casos difíceis’ de produção do conhecimento” ([Clarke, 2005](#))

No rastro destas considerações, interessa-nos investigar aqui “as relações entre os conhecimentos e seus locais de produção e consumo” ou as ecologias do conhecimento. Nesse sentido, concebem-se todos os conhecimentos como “conhecimentos situados” ([Haraway, 1991](#)) passíveis de terem sua genealogia investigada, assim como aquela dos discursos e práticas deles derivados. Aspecto relevante da virada pós-moderna é a ênfase analítica que esta dá à dimensão do não-humano, mais precisamente, dos objetos, na constituição do social. Assim, se, na perspectiva adotada pelos Estudos de Ciência e Tecnologia, natureza e sociedade são co-constitutivas, o mesmo acontecerá com sujeito e objeto. Com o auxílio de fontes teóricas e conceitos derivados do campo dos Estudos da Ciência e Tecnologia e da

Ciência da Informação, são tecidas algumas considerações e proposições com vistas ao desenvolvimento de futuros estudos comparativos entre Brasil e Portugal sobre a referida problemática.

Doenças raras como *boundary objects*

A categoria “doenças raras” deve ser entendida, na perspectiva perfilhada por este artigo, como um objeto de interface (*boundary object*) (Star; Griesemer, 1989) e não como um termo médico que visaria descrever a atividade ou a experiência da doença partilhada por autoridades em saúde ou mesmo pacientes (Huyard, 2009). Objeto de interface é conceito ligado à categoria analítica dos “mundos sociais/arenas” e designa artefatos físicos ou sociais que habitam as ligações entre diversas comunidades sociais e que têm a capacidade de harmonizar diferenças práticas e perceptuais entre as mesmas, de modo a que se alcance uma compreensão comum a seu respeito que facilite a cooperação (Gal; Yoo; Boland, 2004), por efeitos de translação (Clarke, 2005). Objetos fracamente estruturados no uso comum, possuem por isto mesmo a vantagem de serem customizáveis de acordo com as mais distintas necessidades das comunidades que os empregam (Bowker; Star, 2000), ganhando sentidos peculiares em cada uma delas, distantes de uma verdade universal.

Em artigo visando corrigir impropriedades habituais no emprego do conceito por ela criado, Star (2010) destaca que, contrariamente ao que se supõe, pode existir cooperação sem consenso entre atores sociais. É que esta teria sido a razão do desenvolvimento do termo “*boundary object*”. Anteriormente, Star e Griesemer (1989), em artigo seminal sobre o tema, destacaram que tais objetos residem no interior de comunidades de prática e que, por característica, são mal estruturados. Além disso, se necessário, o referido objeto é trabalhado por vultos locais que mantêm sua vaga identidade como objeto comum, ao mesmo tempo que o tornam mais específico, mais adequado ao uso local no interior de um mundo social (*comunidade de prática*), num trabalho que não é interdisciplinar.

A biomedicalização como fenômeno social

A centralidade cultural da ciência e da tecnologia na vida contemporânea é indiscutível. Os avanços neste campo são tão expressivos que suscitam (*ou revelam*) um novo ordenamento epistêmico-ontológico que afeta a todos, em maior ou menor grau. Nele, as fronteiras supostamente convencionais entre social e tecnológico, natural e artificial, científico e político, outrora determinantes no Iluminismo, se dissolvem, a tal ponto que alguns autores irão mesmo suspeitar de que, na verdade, “*jamais fomos modernos*” (Latour, 1994). Assim, por esta lógica, o suposto bicameralismo constituinte da ordem moderna, a separar Natureza e Sociedade, se revelaria, na visão de alguns autores, uma impostura platônica (Latour, 2004). Desta forma, o correto seria falar de uma “*co-produção*” (Jasanoff, 2004) entre as ordens natural e social no Ocidente ou ainda da “*construção heterogênea*” deste (Taylor, 2005). Dito de outro modo, a “*co-produção*” seria o termo que resumiria a proposição de que “*as formas através das quais conhecemos e representamos o mundo [tanto a natureza como a sociedade] são inseparáveis daquelas através das quais escolhemos nele viver*” (Jasanoff, 2004). Ciência e política indissolivelmente imbricadas. O nó górdio reatado.

Corolário desta linha de raciocínio que sugere uma fusão entre os domínios natural e social, científico e político, é o fato de se tornar cada vez mais difícil analisar a higidez das democracias dos Estados nacionais sem contemplar aspectos ligados às dinâmicas culturais assumidas pelas tecnociências em contextos locais (*bem como os imaginários tecnológicos globais a elas relacionados*). Em suma, não se recomenda que reflexões atuais no campo da teoria democrática ignorem as dinâmicas sociais envolvidas no avanço das tecnociências. Outra razão distinta da anteriormente apontada e que explica este aggiornamento científico-político de nova feição é o fato de vivermos na alegada “*sociedade do conhecimento*”. E o que significa “*conhecimento*”, quando desta tratamos? Na realidade, referimo-nos a um tipo bem específico do mesmo, a saber, o conhecimento científico e técnico (Nunes, 2007) .

Ponta-de-lança econômica da sociedade do conhecimento é a biotecnologia, vetor importante de biomedicalização. Concebida tanto como designação de uma era quanto como de um processo, esta última se funda em cinco características que tanto são seu motor como resultante: um foco sobre o risco e a vigilância, a tecnocientização da biomedicina, a transformação de corpos e identidades, a transformação da informação, bem como a produção e distribuição de conhecimentos e a ampliação da privatização da investigação. A biomedicalização designa, segundo Clarke, (2003), período que, iniciado após 1985, nos Estados Unidos, atesta mudanças dramáticas no campo da biomedicina, propiciadas pela integração de inovações tecnocientíficas, como as tecnologias de informação e comunicação, a genômização, a biologia molecular, as biotecnologias, os transplantes e as novas tecnologias médicas. Serve também para apontar a centralidade do biológico, e dos saberes a ele

relacionados, em um amplo espectro de processos sociais contemporâneos. [Epstein](#) (2007) observa que a política tem sido biomedicalizada e a biomedicina, politizada. Nesta via de mão dupla, a pesquisa médica se afigura como espaço onde se acredita que uma série de problemas políticos poderiam ser equacionados: *“a natureza da justiça social, os limites e possibilidades da cidadania e os sentidos de igualdade e diferença a nível biológico e social”*.

É este o contexto em se dá a investigação ora proposta. Ela visa verificar, em linhas gerais, de que forma a categoria *“doenças raras”* é construída, tanto no Brasil como em Portugal, bem como avaliar, de algum modo, na perspectiva proposta mais acima, a qualidade destas democracias. Sua finalidade é compreender como os mais diversos atores sociais envolvidos com a questão empregam e entendem tal categoria e como o articulam, através de práticas formais ou informais. Adicionalmente, busca-se compreender por quem e onde ele é contestado e como é ressignificado, em face dos desafios à sua integridade e sentido. Esta pesquisa se vê potencialmente enriquecida pela assinatura recente de um amplo acordo de cooperação técnica envolvendo inúmeras unidades da Fundação Oswaldo Cruz e o Centro de Estudos Sociais da Universidade de Coimbra.

Uma nova perspectiva para os estudos comparativos

[Jasanoff](#) (2005), em obra pioneira no realçar o papel da biotecnologia no futuro das sociedades democráticas, mostra claramente como diferenças nacionais de prioridade e ênfase, suscitadas pelo desenvolvimento da biotecnologia em culturas políticas distintas, são instrumentais para vislumbrarmos o desenvolvimento futuro da democracia ([Ezrahi](#), 2008). Cultura política, na visão de Jasanoff, refere-se *“aos meios sistemáticos pelos quais uma comunidade política faz escolhas coletivas vinculantes”*. Grove-White, em artigo já citado, resume bem a originalidade da empreitada teórica de Jasanoff na referida obra. *“Jasanoff revela como manifestações específicas da nova genética — Fecundação in vitro, plantações transgênicas, pesquisas com embriões e até mesmo a ‘bioética’ — têm sido diferencialmente enquadradas e negociadas em circunstâncias históricas distintas. Em contraste com a figura familiar de um singular e objetivo corpo de conhecimento científico às voltas com as estranhezas da ignorância pública leiga, ela mostra que muitas das definições e categorias científicas cruciais do campo da biotecnologia têm sido modeladas e enquadradas por contingências ‘locais’, tais como códigos e estilos nacionais e administrativos, concepções culturalmente específicas de expertise e seus papéis, asserções particulares sobre ‘o público’ e suas capacidades, e uma variedade de realidades sociais semelhantes”*. ([Ezrahi](#), 2008).

Assim, contingências locais modelariam as apropriações da Ciência e da Tecnologia pelos Estados nacionais. Consequência inevitável da perspectiva adotada por Jasanoff na obra citada é a revitalização do emprego de análises comparativas, desta vez a serviço do estudo dos engajamentos sociais com a Ciência e a Tecnologia. Assim, pode-se creditar a Jasanoff inovação metodológica relevante no campo dos Estudos da Ciência e Tecnologia, em uma área antes povoada por noções tácitas sobre a pouca utilidade do emprego da comparação no estudo de políticas nacionais de Ciência, Tecnologia e Saúde. Vinho novo em odres novos. Não mais empregadas para melhorias através da imitação, numa espécie de benchmarking sociológico, de que serviriam agora as análises comparativas? Renovadas suas aplicações, sua finalidade também deveria mudar. Agora, pela proposta de [Jasanoff](#) (2005), a comparação entre debates regionais e nacionais em torno da biotecnologia deveria servir para identificarmos os realinhamentos políticos mais amplos que se formam ao nosso redor neste momento. E prossegue Jasanoff: *“A comparação deve ser vista como um meio de investigar as interações entre ciência e política, com implicações de amplo alcance para a governança nas democracias industriais avançadas”*. ([Jasanoff](#), 2005).

As ferramentas conceituais para este novo tipo de abordagem comparativa deveriam, segundo [Jasanoff](#) (2005), *“conservar os Estados nacionais como unidades de comparação, mas gravitarem ao redor do conceito de cultura política, em lugar de categorias mais estáticas como atores políticos, interesses ou instituições”*. Busca-se, assim, iluminar as relações entre conhecimento público, tecnologia e poder nas democracias industriais contemporâneas. Desta forma, evidencia-se o papel da cultura nos debates e decisões tecnológicas e como aquela afeta o conhecimento público, constituindo as “epistemologias cívicas” das nações em análise. *“Epistemologia cívica”* é conceito cunhado por [Jasanoff](#) (2005), e que estaria relacionado *“às práticas institucionalizadas pelas quais membros de uma dada comunidade testam e empregam alegações de conhecimento (knowledge claims) utilizadas como base para escolhas coletivas”*. Este, de algum modo, seria o rationale envolvido na realização dos estudos a serem iniciados e que ora se intenta detalhar.

Doenças raras: Caracterização

Estima-se que existam entre 6 mil e 8 mil doenças raras. A União Européia caracteriza doença rara como aquela doença que coloca em risco a vida do paciente ou é cronicamente debilitante e cuja prevalência é tão baixa (*menos de 5 casos em cada 10 mil habitantes*) que aconselha esforços conjuntos visando prevenir morbidade significativa ou mortalidade precoce ou perinatal ou mesmo redução expressiva da qualidade de vida ou potencial sócio-econômico (Moliner, 2010). Tal definição surge pela primeira vez na Regulação Nº 141/2000 de 16.12.1999 sobre produtos médicos órfãos. Dentre todas as doenças raras, 80% têm base genética, envolvendo um ou muitos genes ou anormalidades cromossômicas (Eurordis, 2005). Tomadas individualmente, tais doenças são, de fato, pouco prevalentes. No entanto, quando consideradas em conjunto, elas passam a ser freqüentes, o que recomendaria que fossem tratadas como um problema de Saúde Pública e objeto de políticas globais abrangentes, e não focalizadas em uma ou outra doença. Constatou-se que os portadores de doenças raras experimentam problemas comuns, o que permite o desenho de ações mais racionais na promoção dos direitos desta parcela da população. Foi o que fez a Europa. De fato, o primeiro programa de ação da Comunidade Européia voltado para doenças raras vigorou entre janeiro de 1999 a dezembro de 2003. A meta era assegurar um alto nível de proteção à saúde no que se refere a estas doenças. O tema manteve-se na agenda do Programa de Saúde Pública da União Européia entre 2003 e 2008. No atual programa em vigor, que vai até 2013, estas permanecem como prioridade no Velho Continente (Moliner, 2010).

Recomenda-se que a abordagem adotada com seus portadores seja multidisciplinar, envolvendo clínicos gerais, pediatras, médicos especialistas, sociólogos e profissionais do serviço social, dentre outros, e que esta conserve uma ligação permanente entre atenção básica e cuidados hospitalares. Espert (2004) sustenta que, visando prover uma atenção adequada a estas patologias, recomendam-se ações nos seguintes campos: a) informação; b) formação e pesquisa; c) diagnóstico; d) organização: iniciativas, planos e programas; e) gestão sócio-sanitária; f) associativismo; g) apoios e ajudas sociais.

A 11ª revisão da Classificação Internacional de Doenças (CID-11) da [Organização Mundial da Saúde](#), a ser divulgada em 2014, já deverá apresentar códigos de classificação para todas as doenças raras, visando aprimorar sua rastreabilidade nos sistemas de informação em saúde. Atualmente, apenas cerca de 200 delas estão presentes na CID-10. Desta forma, a [Organização Mundial da Saúde](#) estará sinalizando ao mundo que, apesar do adjetivo “raras” a elas atribuído, são estatisticamente significativas, o que recomendaria a formulação de políticas públicas visando seu diagnóstico, prevenção e tratamento. No Brasil, o tema “doenças raras” parece ganhar relevo no ano de 2009 com a realização do I Congresso Brasileiro de Doenças Raras, em São Paulo, com o patrocínio da Fundación Gêiser e apoio do vereador Ushitaro Kamia (DEM-SP). Esta reunião antecede a participação de delegação brasileira na VI Conferencia Internacional sobre Doenças Raras e Medicamentos Órfãos, realizada em Buenos Aires, em março de 2010. Também em 2010, mais precisamente no dia 28 de fevereiro, foi realizada em São Paulo a Primeira Caminhada de Apoio ao Portador de Doenças Raras, com a chancela da Secretaria Municipal da Pessoa Deficiente e com Mobilidade Reduzida (SMPED). O evento fez parte das comemorações do Dia Mundial das Doenças Raras, lançado pela Organização Nacional de Doenças Raras (NORD) em 2009, nos Estados Unidos. Tais eventos motivaram alguma cobertura midiática impressa e televisada tanto sobre doenças raras como sobre a judicialização do SUS, revelando a capacidade de agendamento destes veículos. Por capacidade de agendamento, entende-se o poder superior da mídia de influenciar audiências tanto através da seleção das histórias que considera dignas de nota como por meio do destaque e espaço a elas concedido, convertendo-os em temas obrigatórios da agenda pública, esta entendida aqui como o foco da atenção pública (McCOMBS, s.d.).

Histórico do conceito e suas implicações

A categoria “doenças raras”, no plural, surge em meados da década de 70 nos Estados Unidos e tem seu emprego estabilizado em 1983, com a publicação da Lei de Medicamentos Órfãos (*Orphan Drug Act*) (Huyard, 2009). Há que se destacar que, antes da década de 1970, a expressão “doença rara” era conhecida, mas com sentido diverso. De fato, até o final da década de 1960, a raridade de uma doença era mencionada somente como uma categoria que o clínico devia ter em mente quando um paciente em seu consultório apresentasse um diagnóstico delicado (Huyard, 2009). Especialmente quando de causa genética, estas enfermidades têm sido tradicionalmente objeto do que se convencionou chamar, em comunicação científica, de “relato de caso”, que, remontando ao século 17, refere-se à documentação científica de uma única observação clínica (Carey, 2006). Assim, antes da década de 1970, o sentido dado à categoria “doenças raras” é distinto daquele hoje hegemonicamente empregado. “Nos anos 1950 e 1960, por exemplo, o plural [“doenças raras”] aparece essencialmente ligado a um órgão,

uma característica biológica ou clínica partilhada. Encontram-se assim artigos médicos sobre diferentes grupos de doenças raras: doenças raras do esôfago, do esqueleto, do cotovelo, doenças raras de origem genética ou infecciosa em artigos que permitirão aos clínicos pensar nestes diagnósticos pouco frequentes, quando com eles forem confrontados”. (Huyard, 2007).

Em sua acepção contemporânea, “doenças raras” é expressão ligada a “medicamentos órfãos”. Esta última designação surge como consequência de toda a polêmica envolvendo a publicação, nos Estados Unidos, da Emenda Kefauver-Harris ou Emenda da Eficácia dos Medicamentos. Datada de 1962, esta alterava a Lei Federal de Alimentos, Medicamentos e Cosméticos (*Federal Food, Drug and Cosmetic Act*), publicada em 1938. Reação à tragédia da talidomida, substância que provocou defeitos congênitos em milhares de crianças ao nascerem, a Emenda Kefauver-Harris, de 1962, obrigou os fabricantes de medicamentos a oferecerem prova de eficácia e segurança de seus produtos através de testes clínicos (Haffner, 2006), retroativamente a 1938. Além disso, exigiu que a publicidade de medicamentos revelasse os efeitos colaterais dos mesmos e proibiu que fármacos genéricos de baixo custo fossem vendidos com preços elevados, através do expediente de criação de novas marcas para a mesma substância ativa. Com esta medida legal, a produção de muitos medicamentos deixou de ser economicamente interessante para os fabricantes. Por esta razão, foram chamados de “medicamentos órfãos”, e passaram a ser mantidos ‘sob custódia’ em farmácias hospitalares; proibidos para uso clínico, mas liberados para uso químico. Segundo Llinares (2010), existem várias razões pelas quais o desenvolvimento de um medicamento torna-se pouco interessante para a indústria farmacêutica: mercado limitado que não justifica o investimento, número reduzido de pacientes para a realização de testes clínicos consistentes, falta de conhecimento sobre os mecanismos da doença, baixa conscientização da sociedade e consequente falta de massa crítica. Todos estes fatores estão de algum modo presentes no caso das “doenças raras”.

Neste sentido, Huyard (2009) destaca que “doenças raras”, não é conceito que tenha surgido para definir um problema médico, visto não ter sido criado por provedores de saúde, em relação a seu trabalho, ou por pacientes, em relação à experiência que tinham da doença. Sua determinação é, como revelado anteriormente, de natureza econômica. Huyard (2007) atribui o surgimento da categoria “doenças raras” como problema a uma transição observada na década de 1970, na qual o modo vigente de funcionamento da medicina, denominado pela autora “tradição clínica” (ou modo artesanal), que as tratava como não-problemáticas, é suplantado pelo que irá chamar de “medicina industrial” (afeita aos grandes números), especialmente no mundo anglo-saxão. “Neste movimento de transição de um modelo artesanal para um modelo industrial, toda doença pouco comum é suscetível de se tornar problemática, pois ela representa uma exceção ao funcionamento ordinário do mundo médico. Nesse sentido, uma categoria que reúna as entidades mal integradas [“doenças raras”] torna-se algo que pode fazer sentido”. (Huyard, 2007).

Wastfelt, Fadeel e Henter (2006) observam certo paradoxo da sociedade moderna no fato de a falta de opções terapêuticas para os portadores de doenças raras ser, em parte, resultado das crescentes demandas da sociedade por proteção da saúde pública, através da promoção de testes clínicos de medicamentos. “Doenças raras” é portanto expressão relativamente recente, empregada para designar um amplo grupo heterogêneo de moléstias definidas por um limite máximo de prevalência e, de algum modo, por sua severidade e evolução clínica cronicamente debilitante. No últimos 15 anos, esta denominação têm sido alvo de emprego crescente na Europa, tanto no que se refere a políticas de saúde como à forte militância das associações de pacientes. Existem várias definições para doenças raras. No Japão, é considerada doença rara aquela que acomete quatro pessoas a cada 10 mil (Huyard, 2009). Na União Européia, por exemplo, considera-se doença rara aquela que afeta “não mais do que cinco pessoas em cada 10 mil”. Nos Estados Unidos, primeiro país a adotar políticas visando beneficiar seus portadores, é qualquer doença que afete menos de 200 mil pessoas, nacionalmente (Wastfelt; Fadeel; Henter, 2006). E, por conta da ausência de dados epidemiológicos confiáveis sobre a sua prevalência e incidência (Groft; Paz, 2010), calcula-se que elas acometam entre 6% a 8% de uma população nacional. Por estes cálculos, a União Européia possuiria algo em torno de 27 a 36 milhões de portadores de doenças raras, os Estados Unidos, entre 25 e 30 milhões e o Brasil, de 11 a 15 milhões. Quando consideradas tais cifras e esquecido a agora irônica sintagma “doenças raras”, percebe-se que estamos, isto sim, diante de um complexo problema de Saúde Pública, que recomenda a criação de políticas robustas para sua mitigação.

Wastfelt, Fadeel e Henter (2006) revelam que “as doenças raras vão se tornando cada vez menos raras”, graças à crescente compreensão dos mecanismos fisiopatológicos a elas subjacentes, o que

acaba contribuindo para a divisão de categorias mais amplas de doenças em entidades patológicas menores e mais bem definidas. Desta forma, segundo estes autores, a cada ano, aproximadamente 250 novas doenças raras são descritas. Cifra que, ainda de acordo com eles, tende a aumentar, na medida em que avanços em abordagens genômicas e pós-genômicas abram caminho para uma maior compreensão da natureza das doenças humanas.

O panorama da regulação

Dado o pouco interesse usual demonstrado pela indústria farmacêutica na produção de medicamentos para doenças raras (*medicamentos órfãos*), foram desenvolvidas, em diversas partes do mundo, iniciativas legislativas visando incentivar a pesquisa e o desenvolvimento de fármacos voltados para a prevenção, o diagnóstico e o tratamento de tais condições. Entre estas se destacam aquelas aplicadas nos Estados Unidos, União Européia, Austrália e Japão. Em linhas gerais, tais legislações específicas conferem um status especial a determinados produtos farmacêuticos, justificado pelo fato de possuírem o potencial de diagnosticar, prevenir ou tratar uma doença rara. Assim, na maioria dos casos, consistem de incentivos regulatórios e de desenvolvimento (*mecanismos push*) combinados a incentivos fiscais e direito à exclusividade de mercado (*mecanismos pull*). Mecanismos push têm como foco a redução de custos industriais. Já os mecanismos pull visam a criação de um mercado favorável. Estes incentivos têm se revelado bem-sucedidos. Nos Estados Unidos, desde o lançamento da *Orphan Drug Act*, cerca de 2 mil produtos receberam a designação de medicamentos órfãos, enquanto que aproximadamente 340 tiveram autorização para sua comercialização. Na União Européia, desde a implementação da legislação sobre medicamentos órfãos, cerca de 744 produtos receberam tal designação. Além disso, 62 deles tiveram sua comercialização autorizada ([Llinares](#), 2010).

No entanto, um efeito inesperado de tais medidas legislativas, e por elas não contemplado, é o alto custo final de tais produtos para o consumidor, o que os têm transformado, ao que parece, em fonte de alta lucratividade para a indústria farmacêutica ([Anand](#), 2005) e lançado desafios importantes para a formulação de políticas públicas de acesso a tais medicamentos ([McCabe](#); [Edlin](#); [Round](#), 2010). Tais problemas ainda não se configuraram de forma importante nos países desenvolvidos porque o impacto total dos tratamentos hoje disponíveis no orçamento tem sido pequeno. Contudo, diante do rápido aumento do número de produtos licenciados destinados a esta clientela, acredita-se que, no médio prazo, tal impacto será substancial, tornando o atual modelo de desenvolvimento destes produtos insustentável. Por conta disso, já há quem fale na necessidade de criação de um novo paradigma para o desenvolvimento e aquisição destes medicamentos ([McCabe](#); [Edlin](#); [Round](#), 2010).

A situação no Brasil

O Brasil não possui uma política ou programa específico para doenças raras. O que se vê são ações isoladas voltadas para esse campo, e que apresentam algum grau de dispersão. A principal iniciativa oficial voltada para portadores de doenças raras é o Componente de Medicamentos de Dispensação Excepcional (CMDE). Refere-se a uma estratégia da Política de Assistência Farmacêutica que visa disponibilizar medicamentos no âmbito do SUS para tratamento de doenças raras, dentre outros agravos, mediante a observância de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas. Busca, entre outras finalidades, a racionalização da prescrição e do fornecimento de medicamentos de alto custo. Como a informação sobre dispensação de medicamentos neste programa é focada sobre procedimentos, desconhece-se o número de pacientes beneficiados, bem como seu perfil. No entanto, sabe-se que seu número sempre aumenta. De todo modo, são escassos na literatura nacional estudos sobre utilização de medicamentos de alto custo ([Acurcio](#), 2009).

No entanto, [Boy e Schramm](#) (2009) sustentam que poucas foram as medicações incluídas no CMDE voltadas para doenças raras através de portarias especiais. Já [Souza, Krug, Picon, Schwartz](#) (2010) observam que o SUS não possui política de assistência farmacêutica voltada especialmente para portadores de doenças raras e que a eventual elaboração da mesma “*esbarra em questões bioéticas que envolvem temas como equidade, recursos escassos e reserva do possível*”. A resultante de tal ausência de política específica é a tentativa de acesso a estes medicamentos através da via judicial ([Zenker](#), 2009). Em 2009, o Ministério da Saúde respondeu a 1.780 ações judiciais com pedidos de medicamentos, onde foram gastos R\$ 83,1 milhões para sua aquisição. De acordo com o Ministério, quase todas as ações cobravam atendimento contínuo aos pacientes portadores de doenças crônicas, graves ou raras, dependentes de medicamentos de uso prolongado. Mais de 1,1 mil diferentes fármacos foram comprados por via judicial ([Sassine](#), 2010). [Vieira e Zucchi](#) (2009, 2007), em estudos que procuraram avaliar a cobertura das políticas terapêuticas no Sistema Único de Saúde (SUS), para doenças referidas em ações judiciais, concluíram que, de fato, “*existem limitações em termos de*

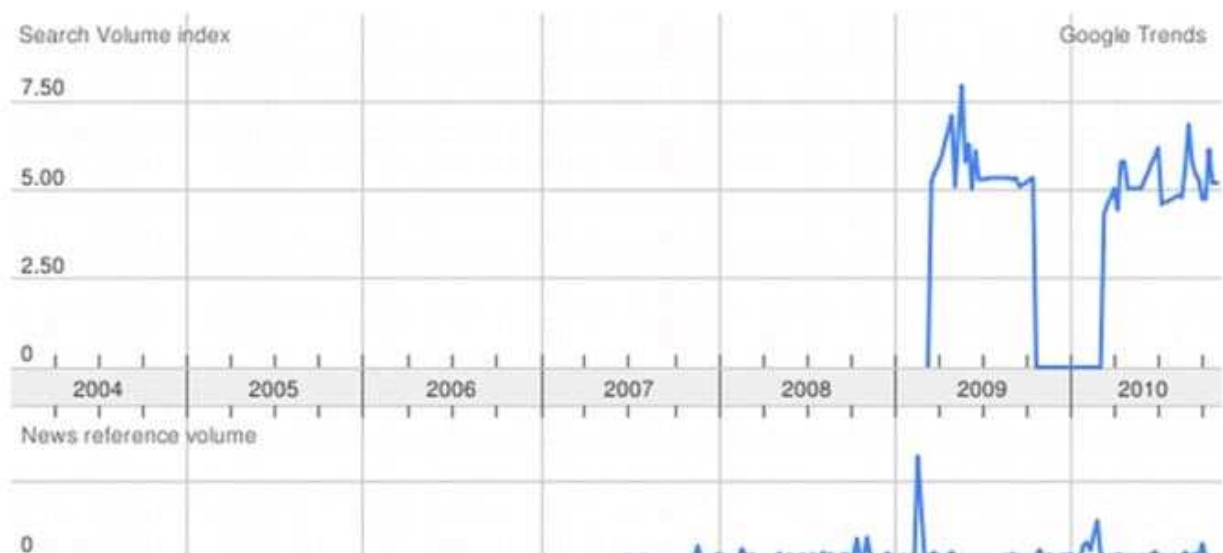
cobertura qualitativa para o tratamento de algumas doenças, em âmbito federal, o que compromete a integralidade da assistência terapêutica e da atenção à saúde em alguns casos”. Por outro lado, [Vieira](#) (2008), reconhecendo o direito da sociedade de recorrer ao Judiciário para garantia de seus direitos, observa que as ações judiciais que exigem do Poder Público a aquisição de medicamentos refletem muitas vezes uma conduta paradoxal da parte deste. E lembra que “*não há meios para garantia do direito à saúde, tal qual previsto na Constituição Federal, que não sejam os das políticas [públicas]*”.

Infodemiologia e métricas

A grande aceitação de mecanismos de busca como o Google e a crescente disponibilidade de informações sobre saúde na internet tem propiciado o surgimento de novos saberes no campo da Ciência da Informação. É o caso da infodemiologia. [Eysenbach](#) (2009) a define como “*a ciência da distribuição e dos determinantes da informação em um meio eletrônico, especificamente a internet, ou em uma população, com a finalidade precípua de informar políticas públicas em geral e de saúde pública*”. Um dos mais importantes sítios de aplicação da infodemiologia na atualidade é o Google. Motor de buscas amplamente conhecido e dotado de ferramentas e aplicativos adicionais, ele tem se convertido em uma importante plataforma de obtenção de informações em saúde, tanto por médicos como por pacientes ([Dickerson](#), 2004).

Recentemente, o Google lançou uma ferramenta denominada “*Google Trends*”. Através dela, é possível mapear tendências relativas a buscas neste motor de pesquisa ao longo do tempo, em determinado espaço geográfico. O dispositivo gera gráficos que representam a frequência de buscas por determinado termo ou expressão, ou um conjunto destas. Tais gráficos também podem ser manipulados, visando restringir os resultados a períodos específicos de tempo e/ou localização geográfica. No entanto, a ferramenta em questão apresenta limitações. De fato, Google Trends não oferece dados numéricos exatos sobre o volume de buscas, mas um registro relativo deste ao longo de determinado período. Sendo assim, os dados obtidos através dela não possuem a precisão de um experimento reprodutível em Ciências Sociais e/ou Exatas e padecem do problema do acesso diferenciado a sítios da Internet nos diversos países do mundo. Contudo tais resultados possuem uma plausibilidade básica ([Bentley; Ormerod](#), 2010) e oferecem uma interessante perspectiva sobre as buscas, ainda que com propósitos ilustrativos. Uma busca no *Google Trends*, realizada no dia 17.11.2010, visando verificar o volume de consultas no Brasil com a expressão “*doenças raras*” revelou um pico dramático no primeiro trimestre de 2009, em tendência que se acentua no segundo trimestre do mesmo ano (*Figura 1*). Já no terceiro trimestre de 2009, estes valores retornam ao patamar do primeiro trimestre, chegando ao seu mais baixo nível no quarto trimestre daquele ano. O gráfico também revela que a expressão “*doenças raras*” não era alvo de buscas no Brasil através do Google entre 2004 e 2008. No ano de 2010, através do gráfico, é possível notar uma relativa estabilização do interesse pela referida expressão naquele mecanismo de busca até o terceiro trimestre.

Figura 1: Verificação da incidência da categoria “*doenças raras*” nas pesquisas realizadas no motor de busca Google.



(Dados coletados em 17.11.2010)

Uma nova agenda de pesquisas

Em uma definição bastante concisa e (didática) do que seja o campo dos Estudos de Ciência e Tecnologia, [Sismondo](#) (2008) afirma que estes são dedicados a desvendar como as coisas por eles investigadas são construídas. Nesse sentido, [Epstein](#) (2008) ressalta que o estudo de associações de pacientes, ainda que esta categoria se revele imprecisa, deveria buscar esclarecer de que forma são formados seus militantes, como são forjadas suas identidades e como estas são empregadas para a mobilização política. Poderia também tentar compreender de que forma os avanços na biomedicina e na nova genética estão servindo para plasmar novos coletivos e que tipo de desafios tais atores leigos lançam aos respeitadores especialistas. Qual a natureza da aliança que com eles celebram? E com a indústria farmacêutica? De que forma a atuação destes militantes esgarça os limites epistêmico-ontológicos do que convencionamos chamar de “*vida*”? Como evitar embates desnecessários entre este coletivo social de nova feição e os formuladores de políticas?

Os fatos descritos neste artigo apontam para o surgimento de uma nova categoria classificatória “doenças raras” no país a lastrear a construção de uma potencial identidade individual e/ou coletiva: a de “*portador(es) de doenças raras*”. Mapear sua gênese, eventual asserção gradual pelos pacientes brasileiros, dinâmicas sociais acionadas por sua atuação e o papel da informação neste processo são algumas das intenções que presidirão nossos estudos nesta área. Assim, busca-se descobrir de que modo um conjunto heterogêneo de associações de pacientes de pouca visibilidade institucional se configura em uma coalizão bem definida e robusta, com potencial de mobilizar milhões de militantes e de se converter em uma emergente prioridade em saúde pública em solo brasileiro. Pesquisa em curso lança mão do método de “estudo de caso” para relatar a gênese do I Congresso Brasileiro de Doenças Raras, realizado em São Paulo em 2009. Num segundo momento, buscar-se-á derivar uma teoria geral sobre o modo pelo qual os diversos stakeholders (*pacientes, indústria farmacêutica, órgãos de governo, pesquisadores*) envolvidos com a questão constroem a categoria “doenças raras”, bem como as identidades a elas relacionadas. Para tanto, será empregado o método da teoria ancorada (*grounded theory*), baseada em life stories e observação.

Referências Bibliográficas

- ACURCIO, F.A.; et al. Perfil demográfico e epidemiológico dos usuários de medicamentos de alto custo no Sistema Único de Saúde. *Revista Brasileira de Estudos Populacionais*. v.26, n.2, p.263-82, 2009.
- ANAND, G. How drugs for rare diseases became lifeline for companies. *The Wall Street Journal*, 15 nov. 2005.
- BARRETO, M. O conhecimento científico e tecnológico como evidência para políticas e atividades regulatórias em saúde. *Ciência e Saúde Coletiva*. v.9, n.2, p.329-338, 2004
- BENTLEY, A.; ORMEROD, P. A rapid method for assessing social versus independent interest in health issues: a case study of ‘bird flu’ and ‘swine flu’. *Social Science & Medicine*, v.71, p.482-485, 2010
- BOWKER, G.C.; STAR, S.L. *Sorting things out: Classification and its consequences*. Cambridge, MIT Press. 2000.
- BOY, R.; SCHRAMM, F.R. Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. *Cadernos de Saúde Pública*, v.25, n.6, p.1276-1284, 2009.
- CAREY, J.C. The significance of case reports in the advancement of medical scientific knowledge. *American Journal of Medical Genetics*, v.104A, p.2131-2134, 2006.
- CLARKE, A. *Situational analysis: grounded theory after the postmodern turn*. California: Sage, 2005.
- CLARKE, A.E. et al. Biomedicalization: technoscientific transformations of health, illness and U.S. biomedicine. *American Sociological Review*, v.68, n.2, p.161-194, 2003.
- DICKERSON, S. et al. Patient Internet use for health information at three urban primary care clinics. *Journal of American Medical Association*, v.11, n.6, p.499-504, 2004.
- EPSTEIN, S. *Inclusion: the politics of difference in medical research*. Chicago: Chicago University Press, 2007.
- EPSTEIN, S. Patient groups and health movements. In: HACKETT, E.J, et al. (Eds.). *The handbook of science and technology studies*. 3. ed. Cambridge, MA: The MIT Press, 2008. p.499-539.
- ESPERT, A.N. Enfermedades raras: um nuevo capítulo de la medicina. *Anales de la Real Academia Nacional de Medicina*, v.121, n.1, p.139-155, 2004.
- EURORDIS. Rare diseases: understanding this public health priority. Nov. 2005. Disponível em: <www.eurordis.org>. Acesso em: 23 fev. 2011.
- EYSENBACH, G. Infodemiology and infoveillance: framework for an emerging set of public health informatics methods to analyze search, communication and publication behavior on the Internet. *Journal of Medical Internet Research*, v.11, n.1, 2009. Disponível em: <<http://www.jmir.org/2009/1/e11>>.
- EZRAHI, Y. et al. Controlling biotechnology: science, democracy and ‘civic epistemology’. *Metascience*. v.17, n.2, p.177-198, 2008.
- GAL, U.; YOO, Y.; BOLAND, R.J. The dynamics of boundary objects, social infrastructures and social identities. *Sprouts: Working Papers on Information Systems*. v.4, n.11, p.4-11, 2004.
- GROFT, S.C.; PAZ, M.P.D.L. Rare diseases: avoiding misperceptions and establishing realities: the need for reliable epidemiological data. In: PAZ, M.P.D.L.; GROFT, S.C. (Eds.). *Rare diseases epidemiology*. New York: Springer; 2010. p.3-14.

- HAFFNER, M.E. Adopting orphan drugs: two dozen years of treating rare diseases. *New England Journal of Medicine*, v.354, p.445-447, 2006.
- HARAWAY, D. Situated knowledges: the science question in feminism and the privilege of partial perspectives. In: _____. *Simians, cyborgs and women: the reinvention of nature*. New York: Routledge, 1991.
- HUYARD, C. *Rendre le rare commun: expériences de maladies rares et construction d'une action collective*. Paris: Ecole des Hautes Etudes en Sciences Sociales, 2007.
- HUYARD, C. How did uncommon disorders become 'rare diseases'? history of a boundary object. *Sociology of Health and Illness*, v.31, n.4, p.463-477, 2009.
- JASANOFF, S. (Ed.). *States of knowledge: the co-production of science and social order*. London: Routledge, 2004.
- JASANOFF, S. (Ed.). *States of knowledge: the co-production of science and social order*. London: Routledge, 2004.
- JASANOFF, S. *Designs on nature: science and democracy in Europe and the United States*. Princeton, NJ: Princeton University Press, 2005.
- KEINERT, T.M.M, PAULA, S.H.B., BONFIM, J.R.B. (orgs.) *As ações judiciais no SUS e a promoção do direito à saúde*. São Paulo. Instituto de Saúde. 2009.
- LATOURE, B. *Jamais fomos modernos*. São Paulo: Ed. 34, 1994.
- LATOURE, B. *Pandora's hope: essays on the reality of science studies*. Cambridge, MA: Harvard University Press, 1999.
- LATOURE, B. *Políticas da natureza: como fazer a ciência entrar na democracia*. Bauru: Edusc, 2004.
- LLINARES, J. A regulatory overview about rare diseases. In: PAZ, M.P.; GROFT, S.C. (Eds.). *Rare diseases epidemiology*. New York: Springer, 2010. p.193-207.
- Mc CABE, C.; EDLIN, R.; ROUND, J. Economic Considerations in the provision of treatments for rare diseases. In: PAZ, M.P.; GROFT, S.C. (Eds.). *Rare diseases epidemiology*. New York: Springer, 2010. p.211-22
- McCOMBS, M. The agenda-setting role of the mass media in the shaping of public opinion. *Infoamerica: Iberoamerican Communication Review*. Disponível em: <http://www.infoamerica.org/documentos_pdf/mccombs01.pdf>. Acesso em: 11 jan. 2011.
- MOLINER, A.M. Creating a european union framework for actions in the field of rare diseases. In: PAZ, M.P.; GROFT, S.C. (Eds.). *Rare diseases epidemiology*. New York: Springer, 2010. p.457-473.
- NUNES, J.A. *Governança, conhecimentos e participação pública*. 2007.
- SASSINE, V. *Sistema público de saúde ainda não tem 151 remédios para doenças raras*. *Correio Braziliense*, 2010.
- SISMONDO, S. Science and technology studies and an engaged program. In: HACKETT, E.J. et al. (Eds.). *The handbook of science and technology studies*. Cambridge, MA: The MIT Press, 2008. p.13-31.
- STAR, H. GRISEMER, J. Institutional ecology, 'translations' and boundary objects: amateurs and professionals in Berkeley's Museum of Vertebrate Biology, 1907-1939. *Social Studies of Science*, v.19, p.387-420, 1989.
- SOUZA, M.V.D. et al. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Ciência e Saúde Coletiva*. v.15, Supl.3, p.3443-3454, 2010.
- STAR, S.L. This is not a boundary object: reflections on the origin of a concept. *Science, Technology and Human Values*, v.35, n.5, p.601-617, 2010.
- TAYLOR, P. *Unruly complexity: ecology, interpretation, engagement*. Chicago: Chicago University Press, 2005.
- VIEIRA, F.S.; ZUCCHI, P. Demandas judiciais e assistência terapêutica no Sistema Único de Saúde. *Revista da Associação Médica Brasileira*, v.55, n.6, p.672-683, 2009.
- VIEIRA, F.S.; ZUCCHI, P. Distorções causadas pelas ações judiciais à política de medicamentos no Brasil. *Revista de Saúde Pública*, v.41, n.2, p.214-222, 2007.
- VIEIRA, FS. Ações judiciais e direito à saúde: reflexão sobre a observância aos princípios do SUS. *Revista de Saúde Pública*, v.42, n.2, p.365-369, 2008.
- WÄSTFELT, M.; FADEEL, B.; HENTER, J.I. A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs. *Journal of Internal Medicine*. v.260, p.10, 2006.
- ZENKER, A.L. Pacientes com doenças raras recorrem à Justiça para conseguir medicamentos. Agência Brasil. 2009. Disponível em: <<http://agenciabrasil.ebc.com.br/arquivo/node/343647>>. Acesso em: 28 fev. 2009.

Sobre o autor / About the Author:

Cláudio Roberto Cordovil Oliveira

ccordovil@gmail.com

Doutor em Comunicação e Cultura pela Universidade Federal do Rio de Janeiro. Pesquisador Visitante do Instituto de Comunicação e Informação Científica e Tecnológica em Saúde, Fundação Oswaldo Cruz.

Maria Cristina Soares Guimarães

cguima@icict.fiocruz.br

Doutora em Ciência da Informação pela Universidade Federal do Rio de Janeiro. Pesquisadora do Instituto de Comunicação e Informação Científica e Tecnológica em Saúde, Fundação Oswaldo Cruz..

Rejane Machado

rejane@icict.fiocruz.br

Mestre em Saúde Pública pela Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca (Fiocruz). Pesquisadora do Instituto de Comunicação e Informação Científica e Tecnológica em Saúde, Fundação Oswaldo Cruz.