



**Fundação Oswaldo Cruz  
Instituto Nacional de Saúde da Mulher,  
da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira**

**AS ASSOCIAÇÕES DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS E AS  
MÍDIAS SOCIAIS**

Maria Angelica de Faria Domingues de Lima

Rio de Janeiro

Julho/2018



**Fundação Oswaldo Cruz  
Instituto Nacional de Saúde da Mulher,  
da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira**

**AS ASSOCIAÇÕES DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS E AS  
MÍDIAS SOCIAIS**

Maria Angelica de Faria Domingues de Lima

Tese apresentada à Pós-graduação  
em Saúde da Criança e da Mulher,  
como parte dos requisitos para  
obtenção do título de Doutor em  
Saúde da Criança e da Mulher.

Orientador: Prof. Dra. Dafne Dain Gandelman Horovitz  
Co-orientadora: Dra. Ana Cristina Bohrer Gilbert

Rio de Janeiro

Julho/2018

Lima, Maria Angelica de Faria Domingues.

As associações de pacientes com doenças raras e as mídias sociais /  
Maria Angelica de Faria Domingues Lima. - Rio de Janeiro, 2018.  
168 f.; il.

Tese (Doutorado em Ciências) - Instituto Nacional de Saúde da Mulher,  
da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Rio de Janeiro - RJ, 2018.

Orientadora: Dafne Dain Gandelman Horowitz.  
Co-orientadora: Ana Cristina Bohrer Gilbert.

Bibliografia: f. 117-129

1. doenças raras. 2. política de saúde. 3. judicialização da saúde. 4.  
defesa do paciente. I. Título.

## AGRADECIMENTOS

Às minhas orientadoras Dra Dafne Dain Gandelman Horovitz e Dra Ana Cristina Bohrer Gilbert pela confiança e auxílio no desenvolvimento da pesquisa, sem vocês o caminho não teria sido tão enriquecedor.

À família e aos amigos, em especial à Maria Helena Cabral de Almeida Cardoso por ter me apresentado uma outra forma de fazer Medicina e pesquisa e, à Andrea Regina dos Santos Murga da Rocha e Mônica Müller Taulois pelo apoio na Universidade Unigranrio.

Aos professores da Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher, à turma de 2014 do Doutorado, aos membros da Secretaria Acadêmica e da Biblioteca em Saúde da Criança e da Mulher – IFF.

Ao Conselho Nacional de Desenvolvimento Científico e Tecnológico, pelo apoio através da bolsa de doutorado, concedida nos primeiros anos.

## Resumo

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), promulgada em 2014, é resultado do trabalho de associações de pacientes com doenças raras que contou com a participação de profissionais de saúde e do Estado. As doenças raras são caracterizadas por serem entidades nosológicas pouco frequentes, porém, representam um contingente populacional considerável. A emergência do termo ‘doenças raras’, embora recente no país, tem um uso político desde a sua concepção nos anos 1980 nos Estados Unidos da América. Tentar compreender os motivos pelos quais as associações de pacientes com doenças raras se aproximaram do movimento social em saúde e, o modo como se deu este processo foram questões que nortearam esta pesquisa, especialmente no que tange ao modo como tais associações buscaram engajar seu público, desde os anos que antecederam a promulgação da PNAIPDR até os dias atuais. Para tanto, empregamos o método da netnografia, usando como fontes as páginas das associações de pacientes com doenças raras no *Facebook*, o que totalizou 102 páginas. Foram avaliadas as mensagens publicadas, desde o início da rede social até o final do ano de 2016, em todas as páginas de associações de pacientes relacionadas às doenças raras na rede social. A análise permitiu identificar as principais atividades das associações de pacientes, que inclui a busca por direitos, em especial, o acesso a tratamentos de alto custo, a troca de conhecimentos e o exercício do papel de *expert* leigo, a colaboração com pesquisas científicas e a atuação políticas dos grupos no âmbito nacional. Além disso, observamos que a identidade de ‘raros’ vem sendo elaborada, ao longo do tempo, na rede social, sendo importante notar que tal identidade tem um papel político, mas também se relaciona à subjetividade dos indivíduos que estão ligados direta ou indiretamente às associações. Por fim, temas parcialmente abordados pelas associações em suas páginas na rede social, a saber, inclusão e genética, são discutidos, ressaltando as possíveis consequências desta parcialidade para o movimento social. As associações de pacientes têm um papel fundamental na elaboração de políticas públicas de saúde, sobretudo às relacionadas às doenças raras, o que em última análise resulta no fortalecimento da democracia. O movimento social, sem dúvida, é plural, não só em seu aspecto constitutivo, mas também nas ações e intenções. Assim, pondera-se sobre os efeitos do ativismo relacionado às doenças raras, se gerarão ganhos sistêmicos substanciais ou se reproduzem modelos antigos.

Palavras-chave: doenças raras, política de saúde, judicialização da saúde, defesa do paciente

## Abstract

Enacted in 2014, the National Policy of Integral Attention geared at People with Rare Diseases (PNAIPDR) is the result of the work of rare diseases patients' associations in conjunction with health care professionals and the State. Rare diseases are characterized by their low frequencies, nevertheless they represent a large population. The emergence of the term 'rare disease', even though recent in the country, has been used politically since its conception, in the 1980s in the United States of America. Trying to understand the reasons that motivated rare diseases patients' associations to take part in the social movement in health, and the way this happened were the main issues that orientated this research, particularly in regard to the way those associations sought to engage their public, since the years preceding the enactment of PNAIPDR to current days. For this purpose, we used netnography as a method. The source were the Facebook pages of patients' associations, in a total of 102 pages. All messages published in those pages, since the launch of the social network until December of 2016, were analyzed. This enabled us to identify patients' associations main activities, which included the pursuit of rights, specially access to high-cost treatment, the network of knowledge exchange, the experience as lay expert, the cooperation in scientific research and political activities in the country. Furthermore, we have identified that the identity of 'rare' is being crafted in the long run, in the social network. We highlight that this identity has a political role, but it also relates to individual subjectivity who are directly, or indirectly linked to the associations. Lastly, themes that were partially mentioned in the social network, such as inclusion and genetics are discussed, emphasizing the possible consequences of this bias to the social movement. Patients' associations have a major role in the elaboration of health policies, mainly the ones related to rare diseases, what ultimately results in strengthening of democracy. The social movement is undoubtedly diverse, not only in its constitutive aspects, but also in regard to actions and intentions of each patients' association. Therefore, we consider what will be the effects of activism related to rare diseases, whether they will generate substantial systemic gains or if they reproduce outdated models.

Rare diseases, health policy, health's judicialization, patient advocacy

## SUMÁRIO

---

Introdução	6
Capítulo 1 – delineamento da pesquisa	11
1.1. Associações de pacientes e os movimentos sociais	11
1.2. Doenças raras	14
1.3. Mídias sociais – <i>Facebook</i> na atualidade	18
1.4. Procedimentos de pesquisa – netnografia	20
1.5. Fontes	24
Capítulo 2 – Quem são as associações	31
2.1. Associações e pesquisa	43
2.2. <i>Expert</i> leigo	47
2.3. Campanhas de Conscientização	54
2.4. Associações e Política	60
2.5. Associações e Tratamento	64
2.6. Associações, esperança e cura	70
Capítulo 3 – Identidades, subjetividades e o gerenciamento do indivíduo	77
Capítulo 4 – As ausências que também significam	97
4.1. Inclusão	98
4.2. Genética	103
Considerações finais	111
Referências	117
Apêndice 1 – Artigo aceito para publicação no periódico ‘Ciência e Saúde Coletiva’	130
Apêndice 2 – Lista das doenças para as quais não foram encontradas associações no país	155
Apêndice 3 – Lista de doenças e associações que foram identificadas no país.	159

## INTRODUÇÃO

---

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras<sup>1</sup>, promulgada em 2014, é um marco legal fundamental para garantir o acesso ao Sistema Único de Saúde (SUS) de pessoas com doenças raras. Até aquele momento, a atenção a estes pacientes era contemplada por diversas outras legislações, de forma parcial. A Portaria n° 199, de 30 de janeiro de 2014<sup>1</sup>, não só instituiu incentivos financeiros para a manutenção de equipes de trabalho e equipamentos públicos, como também formulou a organização do sistema de forma hierárquica e descentralizada. Nela estão incluídas doenças de etiologia genética, infecciosa, inflamatória e da autoimunidade.

A construção de tal política deu-se ao longo dos anos de 2012 e 2013 com a participação do Estado, da sociedade civil e de profissionais de saúde, após pressão das associações de pacientes<sup>2</sup>. As organizações de pacientes com doenças raras têm tido um papel relevante nos movimentos sociais relacionados à saúde, tendo se tornado um importante representante dos pacientes e o principal articulador entre indivíduo e Estado em todo o mundo<sup>3,4</sup> e, no Brasil, não tem sido diferente<sup>5,6</sup>.

As doenças raras são, como aponta o qualificador, caracterizadas pela baixa frequência, o que tem significados distintos ao redor do mundo. No Brasil, uma condição é considerada rara se afeta menos de 65 pessoas em 100.000<sup>1</sup>. Na Europa, a proporção é de 5 em 10.000<sup>7</sup> e nos Estados Unidos da América (EUA), de 1 em 200.000 pessoas<sup>8</sup>.

No entanto, quando o termo passou a ser usado no plural, tornou-se representativo de um coletivo, funcionando como um classificador. Classificar é um ato frequente e, de certa forma, facilita a organização e compreensão do mundo e da sociedade. Classificar também traz consequências pois, quando se opta por um determinado balizador, deixamos

de lado outras características individuais e nos igualamos dentro de uma matriz social, dentro da qual se produz uma determinada forma de pensar e agir<sup>9</sup>.

O uso político do nome ‘doenças raras’ ocorreu a partir dos anos 1980 nos EUA. Algum tempo depois, este fenômeno chega à Europa e só recentemente aporta no Brasil<sup>10</sup> e, por este motivo, a literatura sobre associativismo relacionado a ‘doenças raras’ no Brasil ainda é pequena, diferentemente do que ocorre nos EUA e na Europa<sup>11</sup>. Considerando que tais sociedades têm suas diferenças, especialmente em termos históricos e culturais, é importante entender como este processo tem ocorrido no país. Além disso, alguns pesquisadores observam que nem sempre a teoria elaborada a partir da observação das associações sediadas nas democracias liberais do Norte, tal como Rose<sup>12</sup> cita, adequa-se à realidade das democracias (nem sempre tão liberais) do Sul<sup>13,14,15</sup>. Assim, buscar entender tais diferenças foi um dos motivadores do estudo aqui apresentado.

Outra razão foi o fato de a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica<sup>16</sup>, promulgada em 2009 e que previa ações nas três esferas de governo para facilitar o acesso de pessoas com anomalias congênitas e doenças genéticas nunca ter sido concretizada para além da teoria. Cabe ressaltar que a Portaria nº81, de 20 de janeiro de 2009, previa o atendimento no SUS, de pessoas com qualquer condição genética ou anomalia congênita e não somente as menos frequentes; o que incluía pessoas com defeitos de tubo neural, síndrome de Down, síndrome de Noonan, cardiopatias congênitas, entre outras<sup>16</sup>. O abandono da mobilização em torno de uma política e a construção de um novo caminho é algo pouco explorado na literatura científica. Alguns autores afirmam que a dificuldade de implantação da Genética Médica no SUS se deve ao escasso número de especialistas no país, à concentração de serviços em centros universitários do Sul e Sudeste, entre outros<sup>17,18</sup>. Ademais, são poucas as Faculdades de

Medicina brasileiras que disponibilizam um curso de Genética Médica para seus estudantes durante a graduação, o que também colabora para o pouco conhecimento da especialidade entre os profissionais de saúde<sup>17,19</sup>.

Neste cenário, abandonar a ideia de uma política de acesso ao SUS centrada na Genética Médica e fomentar uma nova, calcada nas doenças raras, parece ter sido a solução encontrada pela sociedade civil, profissionais de saúde e Estado. No entanto, a Portaria n° 199<sup>1</sup> propõe como modelo a criação de centros de referência para o atendimento destes indivíduos, que dependem de especialistas na área e, considerando que 80% das doenças raras tem etiologia genética, pode-se supor que alguns dos limites elencados para o insucesso da Portaria n° 81<sup>16</sup> também surjam ao longo do processo de implementação da política mais recente. Assim, levantou-se a questão sobre como a mobilização em torno das doenças raras ocorreu no país, especialmente no que diz respeito ao modo como a identidade de raros vem sendo construída e qual uso tem sido feito dela.

Diversos caminhos metodológicos poderiam ter sido escolhidos. Contudo, optamos por usar a internet, em especial uma rede social como fonte. Longe de serem comunidades ‘em potencial’, as comunidades virtuais são uma ampliação de comunidades existentes no mundo não virtual<sup>20</sup>. Tais redes apresentam-se como novas configurações de organização social, sendo importante compreendê-las em seus contextos específicos<sup>21</sup>. A escolha se baseou no fato de que muitas vezes os pacientes usam a internet para buscar informações sobre a doença<sup>22</sup>. Além disso, as organizações de pacientes também têm utilizado as redes sociais para veicularem mensagens e difundirem suas ações<sup>23</sup>. Campanhas de arrecadação de fundos para pesquisas com doenças raras ganharam visibilidade mundial graças ao uso da *internet*<sup>24</sup>. À época de elaboração do projeto que norteou esta pesquisa, além do interesse em entender a lógica da identidade de doenças

raras, prevíamos que haveria discursos distintos entre as associações que representavam doenças para as quais há um tratamento medicamentoso de alto custo e daquelas cujas doenças não tem medicação. Tal ideia baseava-se na conversa que a autora teve com diversas famílias de pacientes com doenças raras, durante os atendimentos como médica geneticista, a respeito das dificuldades com tratamento e com o acesso a serviços qualificados de fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, entre outros; além dos problemas relacionados ao acesso a medicações de alto custo (para as doenças sujeitas a esta modalidade de tratamento). Os problemas de acesso não se restringem somente aos serviços públicos de saúde, mas são igualmente encontrados na saúde suplementar.

O desenho da pesquisa, referências teóricas e a seleção das fontes, além de alguns comentários sobre elas estão reunidos no capítulo 1. No capítulo 2, são apresentadas as associações de pacientes com doenças raras que usam as páginas do *Facebook* e o uso que estas fazem da rede social com a intenção de se relacionarem com seus públicos. Decidimos por separar grandes temas que refletem as ações das associações, tais como o engajamento com a pesquisa científica, o papel de *expert* leigo, a mobilização em torno do direito ao tratamento, entre outros. No capítulo 3, ressaltamos a construção da identidade de raros e suas implicações. Porém, outras identidades também são elaboradas, sobretudo a relacionada à deficiência e à doença crônica, que igualmente caracterizam as doenças genéticas amparadas pela Portaria nº 199<sup>1</sup>. Finalmente, o capítulo 4 inclui ausências. A frase do título, que pode ser um tanto confusa, abre o capítulo que reúne o que não foi observado na rede social, ou seja, quais discursos não são pronunciados, especialmente no que tange os temas da inclusão e da genética. Embora estes assuntos não estejam completamente suprimidos do *Facebook*, observamos que há um recorte, em que somente alguns de seus respectivos aspectos são trazidos à tona. Considerando que aquilo sobre o que não se fala também tem um significado, optamos por ressaltar tais

lapsos já que parecem ter mais relevância do que os discursos ordinários sobre inclusão e genética. No apêndice 1, está incluído o artigo aceito para publicação no periódico ‘Ciência e Saúde Coletiva’, que apresenta um recorte dos resultados deste trabalho.

### **1.1. Associações de pacientes e os movimentos sociais**

Associações são grupos de pessoas que se unem de forma voluntária por compartilharem interesses e objetivos em comum. Elas têm importante papel no desenvolvimento de uma sociedade por cooperarem com o desenvolvimento individual, por facilitarem a representação dos indivíduos em instâncias políticas e por participarem na formação de opinião pública. Todos estes papéis contribuem para o amadurecimento da democracia em uma sociedade<sup>25</sup>. As associações de pacientes são grupos de indivíduos com uma determinada doença, ou de seus familiares, que se unem com objetivos distintos, indo desde o suporte emocional até a articulação de políticas públicas, estando, por vezes, inscritas no movimento social em saúde<sup>26</sup>.

Gohn define movimento social como “*ações sociais coletivas de caráter sócio-político e cultural que viabilizam formas distintas de a população se organizar e expressar suas demandas*”<sup>27</sup>(p.335). Os movimentos sociais têm como características fundamentais o compartilhamento de uma identidade coletiva; ações voltadas para o conflito com opositores sócio-políticos específicos e trocas densas que ultrapassam questões e campanhas pontuais<sup>28</sup>.

No Brasil, os movimentos sociais voltados para a saúde começam nos anos 1970 e têm como característica a heterogeneidade de sua estrutura e a modificação de acordo com conjunturas sócio-políticas ou econômicas de cada época<sup>29</sup>. A transformação do foco dos movimentos sociais em saúde também foi observada em outras partes do mundo, de tal forma que permitiu sua categorização em (1) movimentos relacionados ao acesso à

saúde; (2) movimentos de saúde corporificados; e (3) movimentos baseados em questões constitutivas, tais como raça, etnia, gênero. No entanto, na maioria das vezes os movimentos sociais em saúde não podem ser classificados de forma tão estática, visto que assumem papéis que se sobrepõem<sup>30</sup>.

Uma das temáticas dos movimentos sociais em saúde que surgiu recentemente no país foi a das doenças raras<sup>10</sup>. Associações de pacientes com doenças incomuns existem, no país, desde o século XX. No entanto, a partir de 2009, tais organizações passam a se unir sob a categoria de doenças raras ultrapassando os limites de uma única doença.

Huyard<sup>31</sup> define dois tipos diferentes de associações de doenças raras, as chamadas pluralistas e as monistas, o que será determinado pelo grupo que as forma. Nas pluralistas, pacientes, familiares e profissionais de saúde compartilham decisões e atividades realizadas de forma equilibrada, focando primariamente no cuidado diário e menos na expectativa de descobertas que modifiquem a história natural da doença de forma radical. Assim, entendem como ações principais o suporte emocional e material para pacientes, familiares e profissionais de saúde e o reconhecimento da condição, para que assim possam ter espaço social e político. Por causa do foco de sua atuação, entendem que não há um tempo pré-determinado para o funcionamento da associação, uma vez que as atividades são voltadas para questões do adoecimento, as quais sempre existirão.

Já as monistas são coordenadas por um só ator e focam na identificação da cura através de diferentes estratégias: (1) no reconhecimento da doença, com ações fixas voltadas para publicidade, na expectativa de que eventualmente a cura surja; ou (2) no desenvolvimento de pesquisas revolucionárias dedicadas ao tratamento da condição, as quais também são chamadas de radicais. No que tange ao financiamento, elas apresentam características opostas – as voltadas para reconhecimento têm um orçamento pequeno, enquanto que as radicais têm uma grande verba dedicada exclusivamente para

investimento em pesquisa. A pesquisa traz esperança e por este motivo não entendem como necessário (reconhecimento) ou não desejam (as radicais) a realização de atividades voltadas para o fortalecimento da autonomia da pessoa<sup>31</sup>.

A elaboração de uma política pública que corrobora interesses e pleitos de um grupo social, é construída ao longo do tempo por este grupo, demandando a articulação com o Estado. Sousa e Sá afirmam que “*não é possível encontrar interesse público fora do conjunto dos interesses privados*”<sup>32</sup>(p.55). A Política de Doenças Raras emana de uma série de problemas históricos, dentre os quais a dificuldade de acesso ao sistema de saúde e o funcionamento adequado do serviço de referência e contra-referência; concentração de serviços especializados em capitais, sobretudo centros universitários; falta de profissionais de saúde especializados, incorporação e dispensação de medicamentos órfãos, entre outros<sup>32</sup>.

Embora algumas políticas públicas já atendessem grupos específicos diretamente, como no caso da osteogênese imperfeita<sup>33</sup>, doença de Gaucher<sup>34</sup>, ou indiretamente, como a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica<sup>16</sup>, a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do SUS<sup>35</sup> e a Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas<sup>36</sup>, percebia-se a necessidade de uma organização normativa específica para o grupo de indivíduos com doenças raras.

Na elaboração deste documento participaram de forma ativa o Estado, através do Ministério da Saúde, os usuários do sistema de saúde representados pelas associações de pacientes com doenças raras e os profissionais de saúde por meio de suas sociedades de especialidades<sup>2</sup>.

## 1.2. Doenças raras

As doenças raras são as que apresentam baixa frequência populacional e, até os anos 1960, esta informação era descrita nos textos biomédicos como uma característica da doença. A partir desta época passa a surgir no plural – doenças raras – como uma categoria, sendo finalmente incorporada em uma política pública, nos Estados Unidos da América, em 1984 – o *Orphan Drug Act*<sup>37</sup>. Nos EUA, uma doença é rara quando afeta 1 indivíduo a cada 200.000<sup>8</sup>. Na União Europeia, a frequência máxima é de 5 pessoas a cada 10.000<sup>7</sup>. No Brasil, seguiu-se o definido pela Organização Mundial de Saúde sobre doença rara como sendo aquela que acomete 65 a cada 100.000 indivíduos<sup>1</sup>.

Embora sejam pouco frequentes quando consideradas de forma isolada, o número de indivíduos com uma doença rara é relevante, visto que existem mais de 6000 doenças distintas. Este é o paradoxo descrito por muitos autores<sup>38,39,40</sup>. Outra questão característica é que aproximadamente 80% delas tem etiologia genética e são causa de grande morbimortalidade. Na perspectiva das pessoas com doenças raras, é o desconhecimento da condição por profissionais de saúde e o modo como o profissional lida com a ignorância que tem grande impacto na vida das pessoas<sup>41</sup>.

A necessidade de criar a categoria ‘doenças raras’ veio de uma mudança na legislação de produtos farmacêuticos nos EUA que ocorreu nos anos 1960. Com as modificações, os produtos farmacêuticos comercializados precisavam, entre outras coisas, ter eficácia comprovada, caso contrário, deveriam ser retirados do mercado<sup>42</sup>. No entanto, algumas drogas não foram revistas e por ainda estarem disponíveis para uso nas farmácias hospitalares receberam o nome de drogas órfãs. Inicialmente, foram consideradas desta forma todos os produtos que não recebiam a devida atenção da indústria farmacêutica, já

que apresentavam baixo retorno financeiro. Com o amadurecimento da discussão entre profissionais de saúde, representantes de pacientes e o Estado, o documento de 1984 foi redigido e passou a definir como droga órfã aquela que: (1) fosse utilizada para tratamento de doenças que afetassem menos de 200.000 pessoas nos EUA; ou, (2) fosse utilizada para tratamento de doenças que afetassem mais de 200.000 pessoas, mas que provavelmente seriam pouco rentáveis no mercado americano. Ao ganharem o *status* de órfã, a indústria responsável pelo seu desenvolvimento passaria a receber incentivos fiscais<sup>37</sup>.

Nos anos 1980, observava-se que o foco era a rentabilidade dos produtos e não a inovação da indústria, uma vez que tais drogas já existiam no mercado. As pessoas com doenças raras eram, portanto, vistas como consumidores e, aos poucos este grupo passou a se posicionar como pessoas que tinham necessidades que demandavam atenção, incluindo um tratamento específico. Pacientes com diferentes doenças e seus familiares perceberam que a experiência que os unia era a raridade, uma vez que questões como invisibilidade e injustiça eram universais. Embora o número de indivíduos com cada doença fosse pequeno, quando consideradas em conjunto percebia-se que este número era grande. Assim, a identidade de rara começa a tomar forma e ter uso político à medida que as associações de pacientes e o Estado passam a usar a categoria para a elaboração de políticas públicas<sup>37,43</sup>.

Na Europa, o movimento das doenças raras emergiu nos anos 1990. O governo francês, considerando que as doenças raras eram um problema de saúde pública, mobilizou associações de pacientes para a fundação do EURORDIS - *Rare Diseases Europe* - em 1997, uma organização não-governamental que representa diversas organizações voltadas para doenças raras na Europa<sup>43</sup>. Inicialmente composta por quatro associações – *Association française contre les myopathies*, *Association française de lutte*

*contre la mucoviscidose, Ligue nationale contre le cancer e Aides fédération nationale*<sup>43</sup>, hoje a organização representa o interesse de mais de 700 associações na União Europeia<sup>44</sup>. Os incentivos fiscais para a pesquisa e a comercialização de produtos voltados para tais condições também fizeram parte da política estabelecida na Europa. No entanto, ressaltamos a ênfase dada à distinção entre doenças raras e doenças órfãs, sendo a primeira vista como as que afetavam primordialmente indivíduos dos países desenvolvidos, ou seja, que tinham poder econômico, mas que não eram numerosos o suficiente para serem entendidos como um mercado desejável pela indústria e, a segunda, entendida como as que afetavam pessoas nos países em desenvolvimento, que, embora numerosas não tinham condição econômica de garantir lucro para a indústria<sup>43</sup>.

No Brasil, a adoção desta categoria é ainda mais recente, data de 2009, com criação de um grupo de estudos de doenças raras (GEDR) em São Paulo, o qual reunia profissionais de saúde e levou à organização do I Congresso Brasileiro de Doenças Raras<sup>10,45</sup>. No ano seguinte, uma delegação brasileira participou do *VI International Conference on Rare Diseases and Orphan Drugs* e o país passou a integrar de forma oficial o movimento “*Rare Diseases Day*”<sup>46,47</sup>. Esta mobilização levou à instituição de um Grupo de Trabalho no âmbito da Coordenação de Média e Alta Complexidade do Ministério da Saúde, com a participação de 24 representantes, entre gestores, equipe técnica ministerial (três médicos e um fonoaudiólogo), profissionais de saúde atuando como especialistas (sete médicos e um biólogo), e associações de pacientes e familiares de indivíduos com doenças raras (Instituto Baresi, Aliança Brasileira de Genética, Associação Maria Vitória, Associação Paulista dos Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridose, FEBRAPEM, Associação Brasileira de Síndrome de Ehlers-Danlos e Hiper mobilidade, Instituto Canguru e Grupo Encontrar), o que culminou com a publicação da Política de Atenção Integral a pacientes com Doenças Raras, em 2014<sup>2</sup>.

A experiência de viver com uma doença rara afeta não só o indivíduo, mas as pessoas que o cercam. A questão não reside na doença somente, mas no modo como a biomedicina, em especial os médicos, acolhem suas demandas. A demora do processo de diagnóstico, a falta de informação e a ausência de um tratamento específico são alguns dos pontos destacados pelas famílias. Ademais, compartilhar a vivência de uma doença rara é o desejo da maioria destas pessoas<sup>41</sup>. Assim, ressaltamos que as pessoas formam relações e identidades por causa de características biológicas, tal como imaginado por Paul Rabinow em sua análise sobre as consequências do Projeto Genoma Humano:

*“no futuro, a nova genética deixará de ser uma metáfora biológica para a sociedade moderna e, em vez disso, se tornará uma rede de circulação de termos identitários e sítios de restrição, ao redor dos quais e através dos quais um realmente novo tipo de autoprodução irá emergir, o que chamo de biossocialidade”<sup>48</sup>(p.99).*

No caso das doenças raras, elas não são simplesmente uma característica da doença. A união de diferentes doenças sob o conceito de ‘doenças raras’ permitiu a elaboração de políticas, ao redor do mundo, que contemplam necessidades de um grande grupo de indivíduos. Esta forma de classificar pessoas – pessoas com doenças raras - foi construída por atores de um movimento social e, de certa forma, é consequência de uma série de eventos que ocorreram no século XX. Contudo, além de serem importantes no âmbito político, as classificações interagem com o indivíduo em seu contexto social, uma vez que é nele que as ideias surgem e se desenvolvem. A construção social de uma determinada ideia, que se dá através de discursos e práticas, tem como efeito moldar a experiência do viver sob uma determinada classificação<sup>9</sup>.

### 1.3. Mídias sociais – *Facebook* na atualidade

Os sítios de mídias sociais são definidos como:

*“serviços baseados na rede que permitem que indivíduos (1) construam um perfil público ou semi-público dentro de um sistema limitado, (2) articulem uma lista de usuários com os quais compartilham conexões, e (3) vejam e cruzem a lista de conexões e as listas feitas por outros, dentro do sistema”*<sup>50</sup>(p.211).

O *Facebook* é um dentre os muitos sítios de rede social existentes. Fundado em 2004 por um aluno da Universidade de Harvard, a plataforma tem mais de 1 bilhão de usuários em todo o mundo que a acessam diariamente. Inicialmente criado como um sítio de *networking* social para os alunos da universidade local, rapidamente o acesso para alunos de outras universidades dos EUA foi liberado e, a partir de setembro de 2006, foi permitido o ingresso de qualquer pessoa ao redor do mundo que possuísse um endereço eletrônico<sup>50</sup>.

Nesta rede social, cada usuário possui uma página de perfil, onde são encontradas informações fornecidas de forma espontânea pelo indivíduo e publicações sobre qualquer assunto que este usuário queira dividir com a sua rede. As publicações de cada usuário recebem o nome de *posts* e os membros da rede de um usuário podem compartilhar este *post* em sua própria página, podem comentar sobre seu conteúdo ou podem, ainda, expressar alegria, tristeza, raiva, aprovação, entre outros, através do uso de um ícone presente ao final do texto. Na maior parte das vezes, o usuário do *Facebook* utiliza textos, mas assim como outras formas de mídia digital, imagens, vídeos e sons também podem ser divulgados.

A plataforma também dispõe de páginas e grupos que podem ser criados pelos usuários. Os grupos são espaços particulares relacionados a um tema, que pode ser um

interesse específico, como fotografia ou ciência, ou constituem a virtualização de um grupo formado socialmente, como amigos, famílias, entre outros, onde qualquer membro pode publicar a informação que desejar. Um outro recurso do sítio eletrônico são as páginas, que funcionam como perfis de uma determinada organização, empresa ou marca, onde as publicações são de exclusividade do indivíduo que as administra. As páginas permitem que empresas, organizações, marcas, entre outros, se comuniquem diretamente com o público, pois as informações ali divulgadas estão visíveis para qualquer pessoa no *Facebook*, a qual poderá interagir por meio do compartilhamento de uma informação específica da página em seu próprio perfil, da elaboração de comentários e da expressão de sentimentos através do uso de ícones específicos.

Esta ferramenta é parte da *Web 2.0*, nome cunhado por O'Reilly em 2007<sup>51</sup>, para ressaltar uma mudança no modo como as relações se davam na rede mundial de computadores. Plataformas como o *Facebook*, *YouTube*, *Orkut*, *Twitter*, entre outras, facilitam a conexão entre os usuários e permitem a construção coletiva da informação, uma das características marcantes da cibercultura<sup>20</sup>. Levy define cibercultura como “o conjunto de técnicas (materiais e intelectuais), de práticas, de atitudes, de modos de pensamento e de valores que se desenvolveram junto com o crescimento do ciberespaço”<sup>20</sup>(p.17).

As associações de pacientes com doenças raras utilizam o ciberespaço tanto sob a forma de páginas para divulgação de suas atividades, quanto de relacionamento nas mídias sociais. O uso, em geral, tem por objetivo divulgar informações sobre a doença; sensibilizar para a questão de serem grupos minoritários, que necessitam de uma abordagem distinta; fornecer apoio psicológico, médico e social; promover pesquisas, tanto no que diz respeito à identificação de sujeitos dispostos a participar de um estudo, quanto à veiculação de seus resultados; arrecadação de fundos, entre outros<sup>52</sup>.

É importante observar que as páginas das associações veiculam discursos, isto é, mais do que a expressão em si que se manifesta como texto (frases, proposições, atos de linguagem), elas veiculam um conjunto de afirmações que são criadas de acordo com regras sociais compartilhadas em determinado momento histórico<sup>53</sup>. Discursos são, portanto, relacionais, significativos e situacionais. São práticas culturais, realidades empíricas que podem ser analisadas em seus elementos e que se referem a um sujeito que fala algo, de uma dada maneira, para alguém, em determinado tempo/espaço<sup>54</sup>. E, é através destes discursos que a identidade coletiva é produzida e reafirmada pelas organizações. A identidade coletiva pode ser definida como

*“a conexão cognitiva, moral e emocional do indivíduo com uma comunidade, categoria, prática ou instituição. É a percepção de um status ou relação compartilhada, que pode ser imaginada ao invés de experimentada diretamente e, é distinta da identidade pessoal, embora forme parte desta”*<sup>55</sup>(p.285).

A construção da identidade coletiva é um processo importante, porém não fundamental, nos movimentos sociais; é ela que promove a união, a manutenção do comprometimento de cada indivíduo que se engaja com o grupo e com as causas, a incorporação de novos membros, além de compor as táticas persuasivas empregadas pelo grupo. Essa construção não é somente cognitiva, é também emocional<sup>56</sup>.

#### **1.4. Procedimentos da pesquisa – netnografia**

As comunidades estabelecidas no mundo virtual são uma forma de existência que pode representar tanto a expansão de grupos estabelecidos no mundo não-virtual quanto a reunião exclusivamente virtual, mas que é, inquestionavelmente, concreta. Tais comunidades estão cada vez mais presentes em nossa sociedade, constituindo-se,

portanto, novas formas de relacionamento social. Temas pertinentes à saúde de indivíduos e populações também estão presentes no mundo virtual e alguns autores apontam para a relevância de se compreender como os pacientes e seus familiares usam a internet com o objetivo de atender a esta necessidade<sup>22,57</sup>. As questões que nortearam esta pesquisa, à época da elaboração de seu projeto, envolviam a recente promulgação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e a busca por entender como as associações de paciente se organizavam em torno da mobilização por direitos. Imaginávamos também que haveria lógicas de discurso distintas relacionadas à existência ou não de medicação específica, o que como veremos adiante envolve outro tipo de relações.

O uso de páginas de uma rede social virtual como fonte em um estudo requer uma abordagem própria para este meio. Assim, optamos por utilizar a netnografia, um método de pesquisa, cuja fonte primária de dados é a *internet*, e que tem como finalidade investigar, não apenas as relações sociais que acontecem no mundo virtual, mas também, a interação entre o humano e a tecnologia, para alcançar significados culturais sobre as experiências humanas relativas a determinado tema. A etapa de observação-participante não envolve, necessariamente, uma interação direta entre o pesquisador e o observado, mas sim, uma imersão no tema por parte do pesquisador com a coleta de dados livremente disseminados na *internet*. A netnografia se trata de uma adaptação do processo de etnografia<sup>a</sup> para as mídias digitais, visto que no ciberespaço lida-se não só com linguagem

---

<sup>a</sup> A etnografia é uma abordagem da pesquisa qualitativa, desenvolvida a partir de estudos no campo da antropologia. Tem como objetivo primário o estudo de grupos de pessoas em sua vida cotidiana para entender a cultura da qual fazem parte. O foco da etnografia são os aspectos simbólicos e culturais das práticas e ações das pessoas em seu contexto de vida. A pesquisa etnográfica reúne vários métodos, dentre os quais a observação, a observação-participante, entrevistas entre outros<sup>58,59,60</sup>.

escrita, mas também com imagens, desenhos, arquivos de áudio e vídeo e outros arquivos digitais<sup>58</sup>.

A análise netnográfica não se limita somente à avaliação de textos escritos: os tipos de fontes, cores, imagens, vídeo e áudios são também material de pesquisa. Kozinets<sup>61</sup> propõe a captura dos dados vistos em tela por diversos tipos de arquivos, por exemplo, arquivos txt, html, *screenshots*, imagens, entre outros. Por conseguinte, é de interesse para a pesquisa a observação, não apenas dos elementos explícitos dos textos e outros materiais, mas principalmente, dos elementos implícitos que coexistem com o material explícito e que se manifestam nos detalhes e indícios, imperceptíveis para a maioria das pessoas<sup>62</sup>.

Kozinets<sup>61</sup> propõe um processo de classificação e avaliação dos dados na abordagem netnográfica que inclui sete etapas: (1) imaginação – ao coletar os dados, o pesquisador já registra suas impressões iniciais (2) re-lembrar – pensar sobre os dados coletados como um processo associativo, conectando-os à teorias, ideias e símbolos; (3) abdução – é o momento de testar teorias que expliquem as observações feitas, por mais incompatíveis que pareçam, “*é o momento de decifrar e compreender os padrões culturalmente*”<sup>61</sup>(p.201); (4) abstração visual – é a generalização de observações locais e a reaplicação do geral no local, envolvendo um movimento de distanciamento e reaproximação dos dados; (5) técnica artística – outro modo de avaliação dos dados na tentativa de evocar metáforas para as imagens, sons, vídeos ao interpretar os dados; a proposta é realizar uma colagem e, assim, construir uma ferramenta visual para a conexão dos dados às teorias; (6) decodificação cultural – classificação dos dados dentro de moldes culturais, que requer o reconhecimento do padrão no todo, a partir do entendimento das partes; (7) torneio – ocasião em que as diversas ideias e teorias elaboradas até o momento “disputam”, na tentativa de identificar qual melhor se adapta à realidade.

O autor utiliza as palavras interpretar e penetrar formando o neologismo inter(pe)netrar como forma de sinalizar que o pesquisador deve ser parte dos dados, no sentido de que sobre estes não se deve apenas pensar, mas também sentir, devendo sair de uma execução apenas do domínio mental, utilizando o sensório e o intuitivo para a análise. A análise dos dados, ainda segundo Kozinets<sup>61</sup>, deve privilegiar uma leitura profunda do material e uma inter(pe)netração hermenêutica do pesquisador, considerando que cada parte analisada integra algo maior. Nesse processo, a repetição é fundamental, de modo a identificar a melhor teoria que se aplica aos dados. O exercício de seguir as questões suscitadas pela pesquisa, contrapondo-as uma e outra vez às etapas citadas, refazendo-as se necessário, é o que permitirá o adensamento e o aprofundamento da análise. O diário de campo que tradicionalmente registra as impressões e observações do pesquisador nas pesquisas etnográficas foi adaptado para o conteúdo aqui estudado. Além de um diário escrito, também foi utilizado um *software* (OneNote<sup>®</sup>) que permitiu recortes das páginas e o registro das impressões sobre textos, imagens, vídeos e áudios veiculados pelas associações.

Um recurso adicional foi empregado para facilitar o resumo de textos, chamado nuvem de palavras. Nesta técnica, as palavras de um texto são contabilizadas e posteriormente representadas em um diagrama, com o tamanho proporcional ao número de vezes que aparecem no texto de origem<sup>63</sup>. As imagens produzidas dão acesso a um texto de forma desestruturada<sup>64</sup>.

Algumas considerações sobre os limites da técnica são importantes: a primeira é que palavras com muitas letras podem ganhar destaque somente por terem muitas letras e não necessariamente por serem repetidas diversas vezes no texto de origem. Outra questão é que as palavras são contabilizadas de forma individual e, se por algum motivo, fizerem parte de uma expressão ou frase, a mesma será desmembrada na construção da

imagem<sup>65</sup>. Embora tenha claras limitações, a técnica foi empregada para visualização dos textos encontrados na seção ‘sobre’ nas páginas das associações, como veremos adiante. Ademais, o recurso enquadra-se na etapa 5 da análise netnográfica – a técnica artística.

### **1.5.Fontes**

Neste estudo, utilizamos como definição de associação de pacientes um grupo constituído por pacientes ou seus familiares em torno de um interesse em comum, seja uma doença específica ou doenças raras de forma mais ampla. A pesquisa pelas associações de pacientes relacionadas às doenças raras no Brasil foi realizada usando como definição de doença rara aquela que afeta 65 a cada 100.000 indivíduos<sup>1</sup>. As doenças foram selecionadas, utilizando o critério descrito anteriormente, a partir do documento publicado pela *Orphanet* sobre a frequência de doenças raras<sup>17</sup>. A opção por utilizar um documento de base populacional europeia deu-se pela ausência de informação sobre a frequência das doenças raras no Brasil, uma vez que não possuímos base de dados a respeito destas condições.

Foram selecionadas as doenças de etiologia genética e cuja frequência era menor que 65 para 100.000 indivíduos e maior que apenas alguns casos ou família afetadas, totalizando 388 doenças. Destas, algumas foram agrupadas para facilitar a busca uma vez que poderiam ser consideradas “subtipos”, como por exemplo: síndrome de Ehlers-Danlos forma clássica, síndrome de Ehlers-Danlos forma hiper móvel, síndrome de Ehlers-Danlos tipo 1, síndrome de Ehlers-Danlos, forma cifoescoliótica, síndrome de Ehlers-Danlos, forma vascular, que foram reunidas em síndrome de Ehlers-Danlos. Um outro caso que decidimos pelo agrupamento foi a Hemofilia e a doença de von Willebrand, não só por se tratarem de coagulopatias hereditárias, mas também pelas

próprias associações de Hemofilia também se referirem à doença de von Willebrand. A opção pelo recorte nas doenças raras de etiologia genética se deu pela familiaridade da pesquisadora com este grupo de condições e pelo fato de que elas representam a maior parte das doenças na categoria de raras.

Cabe ressaltar que somente a coalizão em torno de um interesse comum não é suficiente para definir uma associação de pacientes; as ações deste grupo são igualmente importantes. Dourado<sup>67</sup> aponta que o objetivo de uma associação envolve tanto a orientação e a troca de experiências entre indivíduos em situação semelhante, quanto a organização como forma de garantir direitos. Assim, parece-nos adequado considerar que uma associação seja caracterizada também por suas ações com fins democráticos<sup>25</sup> e, por este motivo, escolhemos incluir no estudo as associações/grupos/organizações/federações que se denominem como tal, mas cuja proposta vá além da troca de experiências.

A anemia falciforme, uma das condições listadas, foi excluída da análise pois, no Brasil, não pode ser considerada doença rara dada a sua alta frequência<sup>b 68</sup>.

A busca pelas associações foi realizada no sítio eletrônico do *Google*, um dos principais mecanismos de pesquisa atualmente, sempre utilizando a combinação [“Associação” + “nome da doença”]. O foco era a identificação de sítios eletrônicos das respectivas associações ou de suas páginas no *Facebook*. Quando eram identificados apenas os sítios eletrônicos, buscava-se neles o link para o *Facebook* e também no sítio eletrônico do *Facebook* utilizando o nome da associação. Adicionalmente, no sítio eletrônico da *Orphanet* buscamos a identificação das associações a partir da informação de cada doença. As associações que não eram específicas de uma única doença foram listadas de forma separada, classificadas como associações de doenças raras. A pesquisa

---

<sup>b</sup> A incidência estimada de anemia falciforme no país é de 1 a cada 1000 nascidos vivos, variando com a região geográfica, sendo mais frequente no norte e nordeste do que no sul e sudeste<sup>68</sup>.

por associações deste tipo também foi realizada em separado, utilizando a combinação [“associação” + “doença rara”].

Foram identificadas associações específicas em 65 doenças, o número de associações por doença variou entre 1 (37 doenças) a 26 (duas doenças), totalizando 191 diferentes associações, incluindo as associações relacionadas às doenças raras de forma geral. As doenças que têm o maior número de representantes são fibrose cística (26), hemofilia e doença de von Willebrand (26), mucopolissacaridose (16) e doença de Gaucher (18). Foi identificada uma associação relacionada à hemoglobinúria paroxística noturna, porém a mesma foi eliminada do estudo visto que não está mais ativa e que não possuía página na rede social.

Nos anos 1960, 1970 e 1980 surgiram 22 associações no país relacionadas, sobretudo à hemofilia e fibrose cística. Porém, é a partir dos anos 2000 que este fenômeno ganha força (figura 1). A fundação de associações relacionadas às doenças raras também é um fenômeno recente em Portugal<sup>4</sup>. Oliveira e colaboradores<sup>10</sup>, ao mapearem a emergência das doenças raras no país, afirmam que o termo se torna mais visível a partir de 2009.

Em relação à localização da sede, 85 estão na região sudeste, 35 na região sul, 40 no nordeste do país, 16 na região centro-oeste e 11 na região norte. São Paulo é o estado que concentra maior número de associações – 49, o que pode ser reflexo do fato de este estado ter a maior população do país e ser o local se concentra o maior número de serviços de saúde<sup>69</sup>.



Figura 1: gráfico mostrando a distribuição das associações por ano de fundação.

A informação não estava disponível em 26 casos.

A profusão de grupos relacionados a algumas doenças específicas talvez seja reflexo do modo como tais organizações se constituíram no país. Ramos<sup>70</sup> observa que nos anos 1970 e 1980, quando a sociedade civil começa a se organizar objetivando a participação política, uma das características era a preservação da autonomia dos grupos, o que pode ser exemplificado pelo grande número de organizações sociais voltadas para questões específicas, tais como a AIDS e a hemofilia.

No entanto, o escopo deste trabalho não é o universo de associações de pacientes no país e sim as que utilizam o *Facebook* para mobilizar pessoas e veicular discursos. Das 191 associações, 119 estão presentes na rede social - 17 existem como grupos fechados, grupo público ou como pessoa – e, portanto, foram excluídas da pesquisa; totalizando 102 associações que utilizam páginas abertas ao público em geral. No apêndice 2, listamos as doenças para as quais não foram identificadas associações no território nacional. No apêndice 3, estão listadas as doenças e as associações que encontramos no Brasil. Nesta

lista também identificamos as que estavam presentes no *Facebook* como grupo ou pessoa e as que não possuem página na rede social.

Nas páginas das associações foram analisadas postagens que datavam de 2006 – época de abertura do *Facebook* para o público em geral - até o final de 2016. Neste período ocorreu a implantação do grupo de trabalho de doenças raras, em 2012 e a promulgação da lei referente às doenças raras, em 2014.

Outra questão relevante é a preservação da identidade dos indivíduos e das associações, assim, sempre que forem citados trechos das páginas, o nome de seu autor será suprimido. Da mesma forma, decidimos também suprimir o nome das associações, indicando apenas a doença que a mesma representa. Vale mencionar que os trechos transcritos do *Facebook* não tiveram sua grafia corrigida nem adequação à norma padrão da língua portuguesa.

Com o objetivo de facilitar a exposição dos resultados e a discussão dos temas, agrupamos as observações em grandes temas, sobretudo no capítulo 2, quando apresentamos as impressões sobre as finalidades, atividades e, até certo ponto, os grupos que compõem as associações. Contudo, percebe-se que a divisão temática não é estanque, já que em alguns momentos os assuntos se entrelaçam e os textos, vídeos e imagens divulgados nas páginas parecem se encaixar em mais de uma, dentre as classificações propostas. Cabe ressaltar que a relação entre texto e imagem é de autonomia estrutural, mas também de associação. Como diz Barthes<sup>71</sup>, texto e imagem compõem substâncias diferentes, e sua análise deve-se dar de forma ao mesmo tempo separada e complementar. Contudo, nesta pesquisa, devido ao volume do material a ser analisado, optamos por não fazer uma análise detalhada das imagens. O que observamos e ressaltamos é que, pela natureza do *Facebook*, com a possibilidade e a facilidade de compartilhamento das publicações, sem a necessidade de uma avaliação profunda do teor do material a ser

compartilhado, muitas imagens vão se esvaziando do conteúdo conotativo inicialmente agregado a elas, tornando-se uma reprodução, muitas vezes, descontextualizada.

Apesar do escopo desta pesquisa não incluir uma descrição minuciosa de cada uma das associações e sim o entendimento global de como se apresentam os grupos de pacientes em torno das doenças raras no Brasil, cabem algumas considerações. A primeira é que alguns temas parecem estar relacionados a doenças específicas, talvez pela gravidade do quadro ou particularidades da doença, o que foge à proposta de análise desta pesquisa. Outro ponto relevante são os motivos que nos levaram a remover da avaliação algumas páginas, e que são sinalizados a seguir.

O Instituto Holofotes é uma organização não governamental fundada por Janaína Barcelos, miss Minas Gerais, em 2013. As publicações na rede social são datadas de 19 de dezembro de 2013 e 20 de dezembro daquele mesmo ano, e seu conteúdo visa promover a fundadora da ONG; por este motivo, a página foi excluída da avaliação.

A Retina Brasil, assim como seus grupos Retina Rio e Retina São Paulo, é uma associação que congrega pacientes com diversas doenças oftalmológicas. Durante o período de busca das fontes, seu nome sempre surgia nos resultados da busca quando usávamos a combinação ‘associação’ e os nomes das doenças raras oftalmológicas. Todavia, a página do *Facebook* só faz menção a estas doenças raras em poucas e isoladas postagens, mencionando características das doenças genéticas. O foco principal desta associação parece ser a retinopatia diabética e não doenças raras da retina; por este motivo esta página não foi considerada no estudo.

A Associação Baiana de Distrofia Muscular começou as atividades na rede social em 2017 e a Associação de Apoio às Portadoras com Síndrome de Turner do Rio de Janeiro e a Associação de Hemofílicos do Amazonas possuíam apenas uma postagem e, portanto, foram removidas da avaliação. Na maioria dos casos os textos e imagens

publicados não cobriam todo o período; a publicação mais antiga é de abril de 2010, da Organização de Apoio às Pessoas com Distrofias. A maioria delas, no entanto, está presente na rede social há quatro anos ou menos.

## CAPÍTULO 2 - QUEM SÃO AS ASSOCIAÇÕES?

---

O termo ‘organizações não governamentais’ (ONGs) surgiu nos anos 1940, por iniciativa das Organização das Nações Unidas<sup>72</sup>, embora organizações desta natureza já existissem há muito mais tempo no mundo. Tais organizações tiveram estruturas, objetivos e fontes de financiamento que variaram ao longo do tempo e, a partir dos anos 1990, caracterizam-se por atividades que envolvem (1) planejamento de ações, (2) gerenciamento de pessoal e de voluntários, (3) transparência financeira, (4) captação de recursos de fontes diversas, tais como governos, indivíduos, igrejas, empresas privadas e organizações nacionais e internacionais, e (5) marketing, entre outros<sup>73</sup>. As ONGs são entidades sem fins lucrativos, definidas na legislação brasileira como associações ou organizações da sociedade civil de interesse público<sup>74</sup>.

As associações de pacientes exercem diferentes papéis que incluem a orientação das famílias sobre aspectos da doença e direitos dos pacientes e orientações para profissionais de saúde; também articulam questões políticas e servem como espaço de socialização e apoio emocional para as famílias, entre outros. Na literatura científica, nomes alternativos são utilizados para designar tais grupos. Allsop e colaboradores<sup>75</sup> consideram que os grupos constituídos por voluntários com finalidade de promover e representar interesses de pacientes ou cuidadores devem ser chamados de grupos de consumidores de saúde. Já O’Donovan<sup>26</sup> opta por utilizar organizações de *advocacy* em saúde uma vez que existem grupos que rejeitam ser reconhecidos como pacientes.

As associações são constituídas por pacientes, familiares ou profissionais de saúde, e, em geral, o que se observa é que as relacionadas às doenças que se manifestam primordialmente na vida adulta são geridas pelos pacientes, enquanto que as que são voltadas para doenças de manifestação precoce são geridas pelas famílias das crianças.

No entanto, existem exceções e algumas relacionadas às doenças da vida adulta são geridas por familiares de pacientes. A organização familiar é marcante na maioria, sendo minoria as que têm uma conotação estritamente caritativa. Em algumas, foi possível observar que a organização familiar evoluiu para a profissionalização das atividades, à medida em que os membros da associação buscaram formação específica. É interessante notar o protagonismo de profissionais ou institutos biomédicos na administração de alguns grupos, tal como o que ocorre com a associação de hipercolesterolemia familiar, entre outras, o que, sem dúvida reflete nas ações do grupo<sup>31</sup>.

O *Facebook* disponibiliza uma estrutura comum para páginas de empresas, a qual contém os seguintes elementos: um espaço para a foto do perfil, uma faixa grande no topo da página, que recebe o nome de foto de capa, um espaço abaixo onde ficam resumidas as fotos e vídeos veiculados na página e as postagens por ordem cronológica, iniciando sempre na mais recente. Em um espaço distinto na página, a organização pode disponibilizar informações sobre sua constituição, histórico, contatos, informações gerais. A escolha sobre o que mostrar em cada campo é inteiramente da organização e cada uma utiliza o espaço da forma que convém, o que é significativo no processo de construção da sua identidade.

A foto de perfil e a foto de capa podem ser modificadas sempre que o proprietário de uma página desejar, de forma a veicular a mensagem que atende a necessidade de cada momento. A foto de perfil é utilizada pela maioria das associações como o local para exibir o logotipo da mesma, sendo, portanto, sua identidade visual. Algumas exceções incluem mostrar pessoas, na maioria crianças (possivelmente membros da associação ou crianças por elas atendidas); uma porta fechada cercada de balões de gás que parece corresponder à entrada da sede da associação; um balão de gás com a data comemorativa de conscientização de Duchenne; neurônios e pessoas sentadas no chão mostrando as

mãos dispostas no formato de um coração; a escolha de tais imagens pode sinalizar uma organização menos profissionalizada. A foto de capa, eventualmente, repete o logotipo ou parte dele. Também se observa a exposição de pessoas que fazem parte do grupo ou a sede da associação, reforçando a ideia de união que habitualmente perpassa tais grupos. Algumas ainda utilizam o espaço para veicular mensagens, como nos exemplos das figuras 2 e 3.



Figura 2: capa da associação voltada hemofilia veiculando mensagem positiva sobre o tratamento da condição.



Figura 3: capa da associação de distrofias musculares, evocando a necessidade de doação, uma das formas de financiamento das associações.

As organizações podem se enquadrar em um dos tipos de empresa pré-definidos pelo *Facebook*, e, como mostrado na figura 4, a maioria optou por usar como descritor o que se entende por organização da sociedade civil sem fins lucrativos.

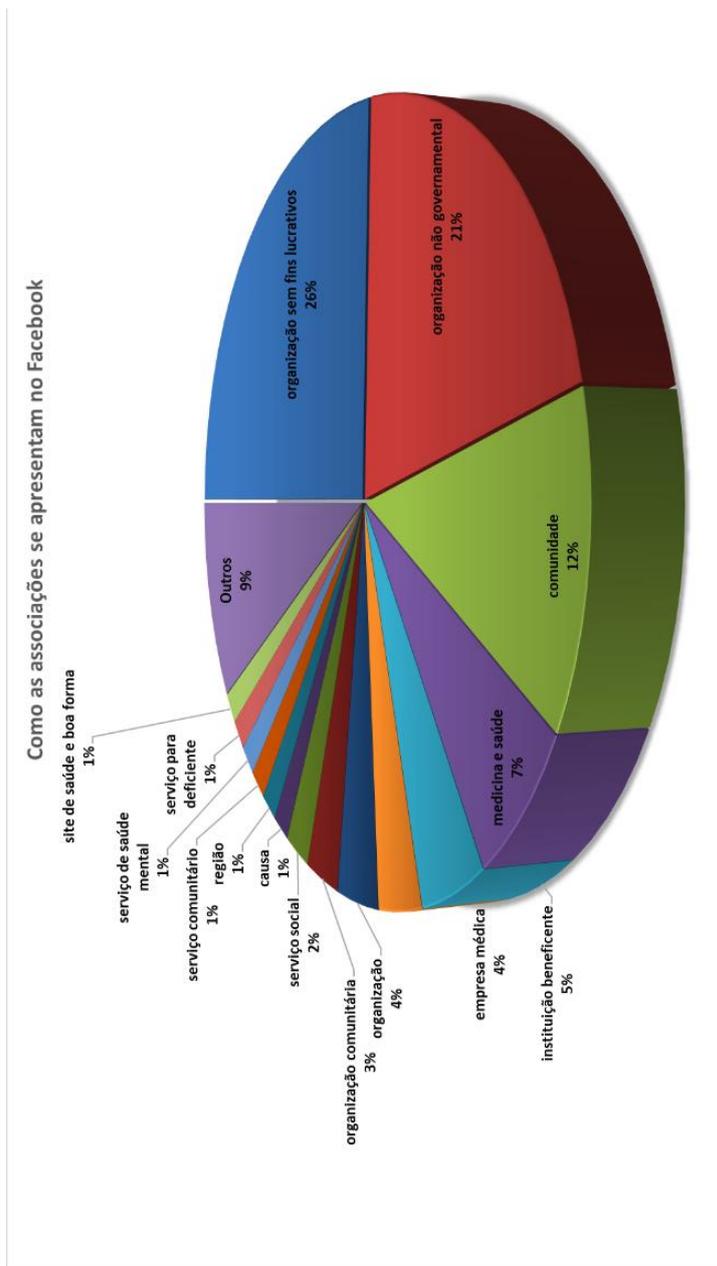


Figura 4: gráfico que reúne as opções para apresentação da empresa no *Facebook* e como as associações se descrevem. Na categoria “outros” agrupamos as seguintes apresentações possíveis para uma empresa, disponibilizada pela rede social: serviço público e governamental, serviço de saúde alternativo e holístico, *psicologista* (o *Facebook* disponibiliza exatamente este termo para a descrição da empresa. Considera-se que seja um erro na tradução do idioma inglês [*psychologist*] para o português), loja de roupas femininas, fonoaudiólogo, fisioterapeuta, fazenda, casa, educação, faculdade e universidade, dentista e consultório odontológico, agência de publicidade, administrador de serviço de saúde. Cabe ressaltar que algumas organizações escolheram mais de uma categoria para representação.

Na seção ‘sobre’ as associações descrevem sua missão, seus objetivos e propósitos, o histórico da organização, e demais informações que consideram relevantes. Os textos de cada página foram analisados e elaboramos sua representação no formato de nuvem de palavras (descrito no capítulo anterior) (figura 5).

Na figura 5 podemos perceber algumas palavras em destaque: doença, associação, paciente, portador, pessoa, familiar, rara, entre outras. A maior representação é doença, o que sugere que é disso que se encarregam as associações. Outra perspectiva é que o termo ‘doença rara’ esteja sendo usado de forma frequente nas descrições, sendo um limite da técnica de nuvem de palavras o agrupamento de expressões, uma vez que os algoritmos contabilizam as palavras de forma individual. Neste caso, as associações não estariam fazendo uso da categoria ‘doenças raras’ e sim de um qualificador para a doença, uma vez que a expressão usada no plural é o que qualifica o movimento social<sup>37</sup>. Pessoa e associação parecem estar no mesmo plano, assim como tratamento, portador, paciente e vida; rara e familiar vêm em seguida. A abreviatura ‘Art’ se refere a artigo, já que muitas apresentam seus estatutos nesta seção.

A doença é uma parte relevante do trabalho das associações sobre diversos aspectos. É por causa da condição biológica que tais grupos se articulam, tal como observado por Rabinow<sup>48</sup> quando definiu biossocialidade. Embora a leitura dos textos tenha sugerido que o principal foco seria a qualidade de vida das pessoas com estas condições e a busca por direitos, a análise sumarizada traz outra perspectiva, o que nos faz considerar que a lógica das associações é muito próxima à do modelo biomédico. A ênfase em paciente, portador e tratamento reforçam esta noção. Poderíamos, ainda, argumentar que vida e tratamento teriam a mesma relevância e, seria o tratamento, portanto, o meio para a (qualidade de) vida?



Os motivos para a criação de uma associação são variados. Foram mencionados a dificuldade de encontrar as informações que gostariam à época do diagnóstico, a demora do diagnóstico ou os erros de diagnóstico que ocorreram ao longo do tempo. Além destas questões, outros pesquisadores mencionam o trabalhoso processo de diagnóstico, a ausência de atenção pelos profissionais de saúde às especificidades da condição e a falta de tratamento específico – o que irá motivar ações voltadas para o fomento de pesquisas científicas<sup>14,76</sup>. No entanto, para muitos o objetivo era dar sentido a uma perda – seja de um ente querido, seja do filho idealizado. A associação passaria, portanto, a dar sentido a uma vida percebida como sem sentido. O trecho abaixo ilustra essa questão:

*“Há 28 anos, nascia uma linda estrelinha. Com a missão de transformar a vida de todos que a conhecessem e vivessem a seu redor, nossa querida [nome da pessoa] veio ao mundo para ensinar. [...] Sem você, nada disso faria sentido, nada disso ao menos existiria.”*

[Associação esclerose tuberosa, 01/08/2013].<sup>c</sup>

A esclerose tuberosa é uma condição com manifestações clínicas muito diversas. Alguns indivíduos apresentam somente manchas hipocrômicas na pele, por vezes sendo identificadas como uma característica familiar, tal como a cor dos olhos e formato dos dedos; enquanto outros podem apresentar tumores benignos e malignos que, pelas complicações associadas levam a pessoa, ou sua família a buscar assistência médica. A mulher mencionada no trecho acima parece apresentar uma forma mais grave de esclerose tuberosa. Em fotos e publicações da página quase sempre ela é vista em uma cadeira de rodas e, frequentemente, amparada por outras pessoas. No trecho publicado, podemos observar que o humano foi substituído; a estrela que corresponde a um corpo celeste com

---

<sup>c</sup> Como mencionado no capítulo 1, os nomes dos indivíduos e das associações foram suprimidos, como forma de preservá-los. Além disso, não corrigimos a grafia das palavras, que são reproduzidas da mesma forma que foram postadas.

luz e calor próprios também simboliza o místico e o divino. Eliminar a deficiência, seja pelo melhoramento de corpos ou em discursos, é afirmar que a deficiência é sempre algo negativo, o que é entendido como capacitismo<sup>77,78</sup>. Diniz aponta que a “*deficiência ainda é considerada uma tragédia pessoal*”<sup>75</sup>(p.11) no país e, neste contexto, propagar ideias milagrosas sobre a pessoa com deficiência, é uma forma de compensação desta tragédia.

As doenças raras, especialmente as de etiologia genética, estão particularmente ligadas à deficiência. A presença de lesões corporais que ocasionam deficiências variadas confirma a perspectiva biomédica para explicar a deficiência, dominante desde o século XIX, segundo a qual o corpo com lesão é objeto de intervenção médica, e o foco na melhoria do corpo torna-se o meio para ultrapassar a deficiência. Nos anos 1970, surge o modelo social, contrapondo-se ao biomédico, que entende que é o meio social que considera as diferenças corporais em termos valorativos, o que levaria o indivíduo a experimentar a deficiência<sup>79</sup>. Contudo, a partir dos anos 1980, críticas ao modelo social despontam, uma vez que ele desconsidera marcas corporais destas pessoas e, conseqüentemente, suas necessidades e demandas específicas<sup>80,81</sup>. A representação da deficiência em uma sociedade tende a seguir determinadas narrativas que, por vezes reforçam estigmas e preconceito, nem sempre de forma óbvia<sup>82,83,84</sup>. Tais observações sugerem que o uso do termo ‘doenças raras’ ou, o que registra-se de forma mais frequente, o qualificador ‘raro(a)s’ contribui para a invisibilidade da deficiência. Retomaremos esta questão na temática das identidades, deixando o registro da dificuldade de se separar em distintas categorias assuntos que se entrelaçam.

Diferentemente do que motiva a sua fundação, a atuação das associações frequentemente ultrapassa ações de cunho meramente informativo ou de ajuda mútua. Elas assumem o papel de representantes de pessoas ligadas à uma causa frente ao Estado e à sociedade.

A criação, manutenção e as ações realizadas pelas organizações dependem de financiamento próprio e, por este motivo, a captação e geração de recursos é uma preocupação constante das associações, embora não tenham como finalidade gerar ou distribuir renda<sup>85</sup>. No Brasil, as primeiras organizações tinham cunho filantrópico e caritativo, dependendo fortemente de doações de indivíduos e da Igreja. Aos poucos o Estado passa a interferir mais em tais associações e, a partir dos anos 80, elas passam a buscar fontes próprias de financiamento e independentes de governos<sup>73</sup>.

A arrecadação de fundos conta com distintos modos de atuação. As associações organizam eventos, tais como bingos, festas, jantares, rifas; e vendem produtos como camisetas e pulseiras com a logomarca da associação ou das campanhas de conscientização que são lançadas próximo a alguma data comemorativa. É interessante notar que as festas e jantares beneficentes, além de arrecadar fundos, podem servir como um espaço para que a associação exponha suas ações, reforçando sua credibilidade frente aos seus financiadores<sup>5</sup>.

Contam, ainda, em alguns casos, com o pagamento mensal de taxas por parte de seus associados. Em São Paulo e no Paraná, a restituição de impostos estaduais pode ser encaminhada como doação para as associações. Além disso, o troco que o consumidor recebe em determinados estabelecimentos comerciais pode ser destinado às associações que fazem parceria com tais empresas.

As doações diretas de produtos (remédios, fraldas, alimentos, entre outros) ou dinheiro são, por vezes, estimuladas com slogans como “*Doar faz bem!*” [Associação de hemofilia, 23/08/2016] ou “*Fazer o bem, faz bem!*” [Associação atrofia muscular espinhal, 04/09/2016] ou mencionadas como agradecimentos usando a palavra ‘gradidão’. Por outro lado, as associações igualmente enviam donativos, dentre os quais alimentos relacionados às dietas específicas, curativos, medicações para pacientes que deles

necessitam e que não tem condições de arcar com os custos elevados destes produtos. O uso destes slogans, como forma de engajar o público em ações necessárias para a manutenção financeira das atividades associativas, aproxima as doações às virtudes cristãs. E, por sua vez, a atenção aos segmentos mais carentes da população remonta ao modelo das entidades filantrópicas e caritativas do século XVI mantidas pela Igreja<sup>73</sup>.

*“Se você quer fazer o bem e não sabe como, chegou o momento de ajudar!! Saiba mais: [link para página da associação]. NESSA VIDA, SEJA UM LÁPIS NA MÃO DE DEUS E DEIXE ELE TE GUIAR! ”*

[Associação de hemofilia, 15/05/2015, ênfase do texto original].

Cabe ressaltar que, dentre as associações investigadas neste estudo, são poucas as que funcionam exclusivamente com um modelo caritativo; para a maioria, esta é apenas uma das funções assumidas, visto que a ausência de uma política de estado efetiva que atenda estas pessoas torna impossível a equidade em saúde<sup>86,87</sup>.

Empresas privadas também participam do financiamento com o aporte de recursos e a realização de eventos. As associações, por vezes, estabelecem parcerias com empresas privadas quando organizam festas e reuniões para arrecadação de fundos. A indústria farmacêutica também participa das atividades, principalmente, as de cunho científico, a saber cursos, simpósios e congressos. Angell<sup>88</sup> argumenta que esta é uma ação de publicidade da indústria farmacêutica e não uma real ação de educação. As associações publicam agradecimentos às indústrias farmacêuticas pelo custeio das atividades, mas os valores e a frequência com que tais repasses são feitos não é declarada. A prestação de contas na rede social é uma ação rara entre as associações, observada, de forma explícita, apenas na associação de síndrome de Williams, em 05 de abril de 2016, sobre o custeio do encontro de síndrome de Williams realizado no ano anterior: contabilizam recursos

arrecadados de doações diretas para a associação e de agências públicas de financiamento, mostram como tais recursos foram empregados e qual montante foi devolvido ao Estado.

O financiamento das associações de pacientes pela indústria farmacêutica não é nenhuma novidade: tanto a *National Organization for Rare Disorders* (NORD), quanto a *European Organization for Rare Diseases* (EURORDIS), duas grandes organizações que congregam associações de pacientes nos EUA e na Europa, respectivamente, recebem fundos de empresas de biotecnologia<sup>89,90</sup>.

Rabeharisoa<sup>85</sup> argumenta que não é possível desvencilhar as associações de parcerias com a indústria farmacêutica, especialmente no caso das doenças raras, destacando que para uma colaboração adequada para ambas são necessárias as seguintes condições: (1) que encontrem interesses em comum, (2) que as associações tenham independência, (3) que as *expertises* individuais sejam respeitadas e, (4) que sejam baseadas na ética. No entanto, entende que os objetivos e os meios para alcançá-los são compreendidos de formas muito distintas por estes dois atores, o que sem dúvida impacta na relação (figura 6).

	<b>Associação de pacientes</b>	<b>Indústria farmacêutica</b>
<i>Tempo</i>	Democracia requer tempo	Tempo é dinheiro
<i>Resultados</i>	Baseados na qualidade das relações sociais e na mudança de comportamentos	Resultados quantitativos e em curto espaço de tempo
<i>Produção</i>	Necessita envolvimento de voluntários	Produtividade e resultados são o foco
<i>Sucesso</i>	Depende da identidade	Depende do lucro

Figura 6: mecanismos que regem a relação entre as associações e a indústria.

Adaptado de Rabeharisoa<sup>85</sup>.

McCoy e colaboradores<sup>91</sup> identificaram que 83% das associações de pacientes são financiadas, ao menos parcialmente, pela indústria; e que em pelo menos 36% delas havia um membro do conselho consultivo que tinha vínculo empregatício formal com a

indústria. Já Jones<sup>92</sup> observou que a maioria das organizações recebem recurso da indústria, porém apenas uma pequena parcela o faz de forma transparente, ou seja, divulga a informação para o público. O'Donovan<sup>26</sup>, em um grande estudo sobre a relação entre a indústria farmacêutica e as associações de pacientes, aponta que cada organização tem uma forma de estabelecer esta relação, que a autora classifica como corporativista, cooperação cautelosa ou confrontadora.

Soares e Deprá<sup>93</sup> sugerem que tal prática também ocorra no Brasil. A SHIRE, uma das empresas que produz medicamentos para diversas doenças raras (angioedema hereditário, doença de Fabry, mucopolissacaridose, hemofilia, deficiência de alfa-1-antitripsina, doença de Gaucher, entre outras), considerando a necessidade de transparência, disponibiliza relatórios anuais sobre financiamento de associações de pacientes ao redor do mundo. Informações sobre associações brasileiras de pacientes são encontradas nos relatórios de 2015, 2016 e 2017. O montante doado foi superior a 2 milhões de reais no primeiro ano e em torno de 4 milhões de reais nos dois anos seguintes. As contribuições foram distribuídas entre 17 associações, 20 associações e 15 associações, respectivamente; a maioria relacionada à mucopolissacaridose<sup>94</sup>.

Grudzinski<sup>5</sup> aponta que há um certo desconforto em abordar este assunto com as associações, embora ressalte em sua pesquisa que 1/4 da verba anual da associação por ela investigada tinha como fonte a indústria, o que também auxiliou no estabelecimento de uma sede para o grupo.

## 2.1. Associações e pesquisa

Um dos muitos papéis das associações de pacientes é a participação em pesquisas científicas, de tal forma que para algumas esta é a única atividade exercida<sup>31</sup>. Diversas associações adotaram um papel proeminente nas pesquisas científicas e, assim, garantiram avanços importantes na compreensão das doenças que representam, tal como a *Hereditary Disease Foundation* que auxiliou na identificação do gene da doença de Huntington, ou da *PXE International* que, além de estabelecer um biobanco com amostras de tecidos de indivíduos com pseudoxantoma elástico usados nas pesquisas, também reuniu o recurso financeiro necessário para a identificação do gene associado à condição<sup>95</sup>.

Para muitas associações no Brasil, a pesquisa científica é fonte de esperança, por ser através dela que o tratamento específico será desenvolvido. Outras entendem que a pesquisa científica no Brasil não é possível, visto que o investimento que é feito no país é muito pequeno.

Entretanto, podemos observar diversas formas em que as associações contribuem com a pesquisa científica no país. A associação de distrofias musculares tem parcerias com universidades públicas para o desenvolvimento de estudos variados sobre tais condições. A associação síndrome Cornelia de Lange também busca contato com universidades públicas brasileiras para elaboração de pesquisa científica, sugerindo inclusive temas que consideram prioritários, conforme se observa a seguir:

*“Bom dia Amigos,*

*Na última quarta-feira estivemos [nome de pessoas] no HC – Instituto da Criança aqui em SP com profissionais da área de Saúde, mais*

*especificamente da equipe Genética [nome de pessoas] e Pesquisa de Doenças Raras – Rede DORA [nome de pessoa].*

*Os principais objetivos dessa reunião eram os seguintes assuntos:*

- 1) Exame genético gratuito (EXOMA com painel para as 5 mutações da CDLS) – Esse exame custa em média R\$10.000,00 aqui no Brasil;*
- 2) Propor estudo mais aprofundado com os quase 150 portadores da Síndrome aqui no Brasil; [...]” [associação síndrome Cornelia de Lange, 13/03/2015]*

No entanto, a análise das postagens não permite identificar de que forma as associações participam das pesquisas – se como associação parceira ou associação auxiliar<sup>96</sup>. Neste modelo, as associações parceiras são aquelas que usam sua experiência com a doença junto com os *experts* para definir quais temas deverão ser pesquisados e financiados de forma prioritária. Já nas auxiliares, os membros da associação assumem um papel passivo, deixando a condução das pesquisas com os *experts*, embora em alguns momentos sejam capazes de tecer críticas aos seus resultados<sup>96</sup>.

Outro exemplo de parceria é o uso da rede social para a divulgação de pesquisas realizadas no Brasil. Ao anunciarem pesquisas em andamento que estão selecionando pacientes, as associações servem como a conexão entre pesquisador e sujeitos de pesquisa. Além disso, os resultados dos estudos realizados no país são divulgados. Por outro lado, criticam estudos que não parecem ter o rigor científico adequado, considerando-os fontes inapropriadas de esperança, como, por exemplo, no texto abaixo:

*“A [nome da associação] é uma organização séria, que tem por objetivo informar os portadores de Fop e suas famílias sobre a Fop, as pesquisas e adaptações. Seguimos o que é um consenso mundial, as pesquisas sérias e comprovadas. Não endossamos o uso de*

*medicamentos sem o devido embasamento científico comprovado. A Fop ainda não tem cura ou tratamento.*

*Repudiamos aquilo que é a venda cruel de ilusões sem comprovação.*

*Em nosso site, há um documento muito importante todo em português: o guia para famílias Fop. Leiam com carinho! [link para o site da associação]” [Associação Fibrodysplasia Ossificante Progressiva, 09/06/2016, a mensagem é acompanhada de uma foto que mostra uma criança em primeiro plano olhando para o mar calmo no momento do por-do-sol, em contraluz, com os raios do sol criando um caminho de luz em direção ao infinito no centro da imagem e, o título [nome da associação] | Libertando esperanças, que vincula a postagem ao site da associação].*

Informações sobre fases dos estudos clínicos, necessidade de rigor científico na elaboração de novos tratamentos, o elevado custo deste processo, o banco de dados sobre estudos que estão em andamento no mundo - *clinicaltrials.gov*, são frequentemente divulgados como forma de explicar porque tratamentos específicos para as doenças raras são difíceis, mas também servem como fonte de esperança para a cura e melhoria da qualidade de vida dos pacientes.

A associação de hipertensão pulmonar é a única que parece conduzir uma pesquisa. Com o apoio da indústria farmacêutica, a associação anuncia em diversos veículos de mídia os resultados de seu trabalho que teve por objetivo identificar se a população brasileira conhece a doença. Os dados corroboram a invisibilidade da doença e passaram a reforçar a necessidade de campanhas de conscientização.

Embora todas as associações sejam relacionadas a doenças raras, o uso desta categoria não é uma constante. Para algumas, a categoria ‘doenças raras’ funciona como

identidade, referem-se aos membros do grupo como raros, tal como observado no trecho abaixo:

*“NÃO PODEMOS ACEITAR A MORTE DE UM BEBÊ RARO POR OMISSÃO DO ESTADO”* [Associação síndrome de Ehlers-Danlos, 25/11/2013]

Por sua vez, existem associações que divulgam apenas notícias relacionadas à pactuação da Política Nacional de Atenção Integral as Doenças Raras, ou sequer a mencionam. A identidade de ‘raros’ vai sendo aos poucos elaborada e consolidada pelas associações que usam a categoria e caracteriza uma identidade coletiva que está em construção<sup>55</sup>.

Cada associação contribui de uma determinada forma para o movimento social, a qual é definida pelo estilo de governança da associação<sup>31,97</sup>. Dentro desta noção, entende-se que as propostas se complementam e, em última instância ajudam a fortalecer a democracia<sup>98</sup>. A articulação entre as diferentes associações é uma prática observada e ocorre tanto em território nacional quanto além das fronteiras. As atividades que representam a articulação entre as associações incluem a divulgação de informações sobre as doenças, eventos e palestras relacionados às doenças raras de maneira geral, adesão à campanha de conscientização, entre outros.

As associações brasileiras, frequentemente, participam de reuniões de associações internacionais, as quais se tornam fonte de informação para seus associados sobre tratamentos e novidades relacionadas à doença que apoiam. Ademais, adotam e propõem datas comemorativas para as doenças, como símbolo de uma campanha transnacional de conscientização sobre as mesmas. Sua articulação não se restringe a tais atividades, a associação de hipertensão pulmonar, por exemplo, organiza, com outras associações latino-americanas e especialistas na doença, um documento sobre a hipertensão pulmonar

que serve de apoio para a elaboração de políticas de tratamento da doença nos países da América do Sul.

## 2.2. *Expert leigo*

A orientação de pacientes e suas famílias sobre a doença é uma atividade importante das associações. Tal ação ocorre através de postagens nas redes sociais ou no formato de palestras presenciais ou *online*, tendo como público-alvo pacientes, familiares e profissionais, de saúde ou não, que lidam diretamente com os pacientes.

Os temas abordados incluem além de métodos de diagnóstico, formas de tratamento relacionadas à doença em questão, orientações sobre estilo de vida e práticas consideradas positivas pela associação.

Tais ações representam a circulação de conhecimento fora do seu meio tradicional e são entendidas como “*redistribuição de poder entre pacientes e especialistas*”<sup>99</sup>(p.13). A prática que se iniciou com grupos considerados de ajuda-mútua nos anos 1940, aos poucos ganhou nova configuração com a aproximação dos novos movimentos sociais e foi sendo difundida por sociólogos e antropólogos no final do século XX<sup>99,100</sup>. Estudos teóricos sobre conhecimento leigo e conhecimento especializado mostram que neste período houve uma crise de legitimidade do especialista, favorecendo a valorização do saber por não-especialistas, uma vez que diversas pesquisas focaram na compreensão do público sobre as doenças e no modo como isso se refletia na relação entre médicos e pacientes. Assim, nos anos 1990 surge a noção de *expert leigo*. Prior<sup>100</sup> identifica que o conceito foi, inicialmente, citado em um trabalho sobre lesão de esforço repetitivo de Hilary Arksey, datado de 1994<sup>101</sup>, e entende que o *expert leigo* adquire conhecimento pela experiência, o que serve para desafiar a hegemonia biomédica, mas que ao se apoiarem

somente na sua experiência de vida, deixam de incorporar saberes já que “*o que não é experimentado não é conhecido*”<sup>100</sup>(p.48). Rabeharisoa<sup>99</sup> considera que o conceito é um tanto ambíguo: por ter surgido no contexto de doenças pouco conhecidas ou letais as associações usam da experiência do indivíduo para estabelecer parcerias com cientistas e assim, avançar o conhecimento. A autora considera que a noção de *expert* leigo se relaciona a “*extensão da lista de atores que participa na elaboração e discussão de conhecimento científico e técnico para pessoas ou grupos não especializados, mas interessados; e, na invenção, destas pessoas ou grupos, de novos objetos de investigação e interesse coletivo*”<sup>99</sup>(p.21).

De fato, o papel de *expert* leigo assumido pelas associações de pacientes com doenças raras no Brasil vai muito além do proposto por Prior<sup>100</sup> e se aproxima mais do que Rabeharisoa<sup>99</sup>descreve.

*“Queridos Amigos,*

*É com imensa alegria que compartilhamos nossa vitória de ter nosso relato de caso exposto no Primeiro Congresso internacional de Síndrome de Ehlers-Danlos a realizar-se em Ghent Bélgica.*

*Vale ressaltar que estaremos expondo, nacional e internacionalmente, a situação de pacientes brasileiros com SED, sendo portanto de fundamental importância para nossos objetivos de luta, divulgação e apoio aos nossos pacientes acometidos por uma síndrome invisível como a nossa [...]”* [associação síndrome de Ehlers-Danlos, 29/06/2012].

*“Quer viajar em família? Veja nosso modelo de “carta de viagem” para acompanhar o fator de coagulação que vai com você e garanta*

*aquelas férias tão desejadas” [associação hemofilia, 27/04/2014, o texto acompanha a imagem de um avião em subida em contraluz].*

O *post* da associação de porfiria é um exemplo de como as associações também auxiliam profissionais de saúde no cuidado com os pacientes:

*“Atenção, médicos. A demora no diagnóstico e o tratamento inadequado são os piores inimigos dos portadores de porfiria. Acesse nosso conteúdo para médicos e informe-se sobre essa doença rara” [Associação de porfiria, 02/08/2016, além do texto há um link e a imagem do sítio eletrônico da associação com o conteúdo para médicos].*

São diversos os exemplos em que as associações detêm o conhecimento necessário para orientar os profissionais de saúde:

*“Mais uma conquista da [nome da associação]*

*E um grande ganho para [nome de pessoa]*

*[nome de pessoa] 5 anos*

*AME tipo 1 á 4 anos encontrava-se em domicílio sem o devido atendimento domiciliar que a patologia exige.*

*A associação elaborou os laudos específicos onde o medico revisou e conclui estar completo e contendo todo o suporte necessário para o paciente ter seu atendimento domiciliar ( Home Care ). [...]*

*[Associação atrofia muscular espinhal, 15/12/2016, a foto da criança mencionada está publicada junto com o texto].*

*“~Pessoal, quando forem fazer o ECO, peçam ao médico atentar a este detalhe da presença de não compactação do ventrículo esquerdo*

*(principalmente DMD/DMB e os DMC com cardiopatia) ~[...]*”

[Associação distrofia muscular, 22/01/2013].

As doenças raras são caracterizadas, entre outras coisas, por estarem associadas a um escasso conhecimento por parte dos médicos, o que se reflete no tipo de interação entre o paciente e o profissional de saúde. É o paciente que se empenha em conseguir as informações sobre a doença, não esperando mais que o médico proveja todas as suas necessidades<sup>102,103</sup>. Enquanto os médicos generalistas consideram que seus conhecimentos sobre doenças raras são insuficientes, são poucos os especialistas que pensam de forma semelhante<sup>103</sup>. Considerando que muitas doenças raras têm etiologia genética, isto tem um impacto importante no país, visto que a genética médica é a especialidade com o menor número de médicos<sup>69</sup> e que a maioria está concentrada nos estados do sul e do sudeste<sup>104</sup>.

O desconhecimento sobre as doenças raras tem como consequências a demora no diagnóstico, que pode chegar a vários anos, estresse psíquico do paciente e de sua família, diminuição de renda familiar por abandono de trabalho em nome de buscar a causa de sintomas não compreendidos, além do surgimento de complicações irreversíveis e do tratamento tardio<sup>38,105,106,107,108</sup>. Neste cenário, é de se esperar que as associações adquiram a *expertise* necessária para lidar com as dificuldades impostas pelo falho sistema biomédico, assumindo até mesmo a prática do diagnóstico.

*“Cada vez mais acredito que meu filho tem síndrome de Williams por várias características físicas, mental e e tudo que existem sobre essa síndrome”* [mulher, 30 anos].

*“Mande fotos dele pra gente... olhe a minha netinha williams”* [mulher, 60 anos].

*“Pelo que vi nas fotos... não é.”* [mulher, 60 anos]. [Comentários em post sobre características da síndrome de Williams da associação de síndrome de Williams, 02/07/2016].

As associações assumem o papel de educar sobre a doença quando, por exemplo, organizam um *“I Encontro Estadual voltado a adesão ao tratamento da fibrose cística”* [associação fibrose cística, 13/09/2015], ou quando formam um grupo de acolhimento nos diferentes hospitais onde os pacientes com doenças raras são atendidos. A educação, no entanto, transcende os cuidados com a doença e incorpora cuidados gerais com a saúde pessoal, além de conteúdo sobre política e cidadania.

O saber adquirido pelos indivíduos que coordenam as organizações agrega valor ao que elas (re)produzem na mídia social. É frequente a publicação de informações de utilidade pública, tais como calendário de vacinas, de exames de rastreamento de câncer de mama, de hipertensão, diabetes e dislipidemia, chamando para a relevância da prática regular de exercícios físicos, entre outros. Estas informações circulam nos grandes portais de mídia, agências de governo ou hospitais privados de excelência, o que sugere uma aproximação (ou uma intenção de) entre as associações e estas instituições biomédicas.

A promoção de estilo de vida saudável é primordial para algumas associações, beirando o excesso. Excetuando-se as doenças para as quais o tratamento requer dietas restritivas, tais como fenilcetonúria, síndrome de Prader-Willi, homocistinúria, entre outras, as recomendações são triviais e refletem temas em voga em uma determinada época. A cultura do cuidado individual com a saúde, que inclui o consumo de certos alimentos, vitaminas, exercícios físicos e tratamentos holísticos é chamada de *“healthism”*. O termo, que emerge nos anos 1970, é definido como *“a preocupação com a saúde pessoal como foco primário de definição e conquista do bem-estar, um objetivo a ser alcançado primariamente pela modificação de estilos de vida, com ou sem auxílio*

*terapêutico*”<sup>109</sup>(p.368). A promoção do auto-cuidado não só é vista como um modo de gerenciar populações, ao responsabilizar o indivíduo por suas escolhas, distanciando-o do problema real, mas também como a criação de um bem de consumo<sup>110</sup>. E, embora seja um distanciamento do poder médico é uma aproximação do paradigma biomédico<sup>109</sup>. A obediência a tais regras é tida como uma expressão do cidadão biológico responsável e ativo, aquele que se informa e atua sobre a própria saúde, e está calcada em medidas preventivistas de saúde pública, sendo que os que recusam tais escolhas são tidos como ‘problemáticos’<sup>111</sup>.

A instrução sobre questões relevantes para o movimento social, tais como a terminologia apropriada para se falar sobre deficiência ou doença é observada na rede social, não obstante nem sempre existir na prática. De forma contraditória, as mesmas associações que discorrem sobre o certo e o errado quando falam de deficiência, usam o termo ‘portador’ ou referem-se às pessoas com determinada condição pelo nome da doença, fazendo uso da metonímia, figura de linguagem que substitui o todo pela parte. A imagem com as frases: “*Fale certo*” [em cor branca]. “*Pessoa com deficiência*” [em cor verde]. “*Pessoa com necessidades especiais. Portador de deficiência. Deficiente*” [em cor vermelha], em associação com a explicação do porquê de cada termo, é veiculada em diversas páginas; contudo, não é de fato, incorporada, uma vez que muitas postagens se referem às pessoas com doenças raras como portadores. A palavra portador<sup>d</sup> também é vista no nome de diversas associações.

As associações assumem, igualmente, a responsabilidade de oferecer treinamento a profissionais de saúde, através de oficinas, workshops, cursos, entre outros, sobre as doenças, os quais nem sempre são ministrados por profissionais de saúde, como se pode ver:

---

<sup>d</sup> Em genética, considera-se portador o indivíduo heterozigoto para um determinado alelo, mas que não expressa fenótipo da condição<sup>112</sup>. Retornaremos ao conceito no capítulo 4.

*“Hoje, a Vice-Presidente da [nome da associação], [nome da pessoa], proferiu uma palestra sobre Síndrome de Ehlers-Danlos no Hospital das Clínicas de Recife O público alvo eram estudantes de medicina e médicos residentes Também participaram, do evento, pacientes da Síndrome de Ehlers-Danlos” [associação síndrome de Ehlers-Danlos, 02/06/2016].*

Alternativamente, referendam cursos propostos por instituições de ensino e de saúde ao redor do país. As associações de atrofia muscular espinhal, de distrofia muscular, de doenças raras, de hemofilia, por exemplo, buscam aproximar-se da universidade e recebem alunos de diferentes cursos em suas sedes para a troca de experiências, ou vão até a universidade para participarem de aulas expositivas sobre o manejo da doença.

*“ A tarde hoje é de conhecimentos mútuos. Quando o [nome de pessoa] não vai até as universidades, os alunos e seus professores vem até ele. Hoje, veio uma turma de fisioterapia da Uni Christus com a Professora [nome de pessoa]. Compartilhar a nossa experiência com a AME, nos dará a chance de termos futuros fisioterapeutas mais preparados para atender os portadores. Projeto a AME nas Universidades. Obrigada [nome de pessoa] por ser tão colaborativo!” [Associação atrofia muscular espinhal, 16/12/2016, é veiculada foto de uma criança em leito hospitalar cercada por equipamentos médicos e 9 outras pessoas].*

*“ O Prof. [nome de pessoa], da Universidade do Porto, ministrou hoje na Unisuam o módulo “Estado da arte da ventilação mecânica não-invasiva (VNI) na insuficiência respiratória aguda e crônica”. Este módulo faz parte da Pós-Graduação em Fisioterapia Respiratória e UTI. A [nome da associação] gostaria de agradecer a oportunidade de*

*participar da aula prática mostrando aos pós-graduandos em Fisioterapia Respiratória e UTI que é possível a VNI em pacientes com Atrofia Muscular Espinhal (AME) Tipo 1, bem como a extubação para VNI aumentando a sobrevida e a qualidade de vida dessas pessoas. Não deixe de curtir e compartilhar a nossa página! ” [Associação atrofia muscular espinhal, 16/05/2015, o texto é veiculado fotos de uma pessoa em cadeira de rodas acoplada a ventilação não invasiva, ao lado do palestrante e de uma plateia].*

Embora a preocupação com a formação de profissionais de saúde esteja presente, as ações são limitadas à atuação direta da associação no treinamento; porém, a necessidade de formação profissional adequada, em seus diferentes níveis – graduação e pós-graduação – não entra na pauta de discussões. Apesar da articulação política das associações ser uma atividade notável (como veremos a seguir), essa se limita às questões diretamente relacionadas à saúde, ou, eventualmente à garantia de direitos sociais, sem cogitar a possibilidade de atuarem junto ao Ministério da Educação ou dos Conselhos de classe.

### **2.3. Campanhas de conscientização**

Uma das atuações das associações tem sido a de criar e promover campanhas de conscientização sobre a doença que representam e também sobre doenças raras. As associações entendem que através de tais campanhas irão alcançar melhoria da qualidade de vida dos pacientes, educar a população sobre a doença, sensibilizando-a em relação ao adoecer, além de obterem ganhos políticos, entre outros.

As campanhas são organizadas em torno de datas específicas – ‘dia de conscientização’, que frequentemente se transformam em ‘mês de conscientização’, período durante o qual a associação publica informações sobre a doença, dados sobre legislação, divulga eventos presenciais, assim por diante. A retórica sobre a necessidade de educar a sociedade a respeito da doença parece refletir tanto a vontade de criar uma sociedade livre de estigmas, como o de encontrar novos casos.

No que tange a identificação de outras pessoas com a mesma condição, tal prática visa não só fornecer um direcionamento de outros que estejam passando pelo processo do diagnóstico, mas também orientar sobre tratamentos disponíveis. Eventualmente é colocada como uma necessidade de formação de um mercado para a indústria farmacêutica.

*“Andamos (eu... ando há mais de 10 anos) a bater na mesma tecla. [...] Gritamos aos sete ventos que a ciência tarda e demora nas respostas, quando uma grande maioria, fica em casa a espera que o trabalhinho apareça feito. Acabei de ver uma observação, num grupo de ataxia no Brasil, alguém que partilhou uma publicação que revela a apatia dos portadores em relação as Associações que os representam. Lá (no Brasil) como cá, em Portugal, grande parte dos portadores de ataxia só se preocupam quando vão as consultas regulares de especialidade. Encontros, associativismo, mostrar ao mundo que existem, só muitos poucos se atrevem. A tal publicação a que refiro, inserida em comentários e texto de opinião, diz pura e simplesmente isto: “... Remédios para ataxias só vai rolar quando a industria farmaceutica ver números significativos de pacientes...”. Está nas vossas mãos, portadores e familiares fazerem ouvir a nossa voz. [...] Associem-se,*

*Participem, a maior parte de vós consegue mover mundos e fundos a partir de casa. Basta quererem. Texto de: [nome de pessoa].”*

[Associação de ataxia cerebelar, 28/04/2015].

Além disso, aumentar o número de casos identificados em um país e o número de pacientes relacionados a uma associação, permite a documentação destes, o que em longo prazo é uma ferramenta política, refletindo o slogan frequentemente utilizado pelas associações de doenças raras que diz que ‘as doenças raras são raras, mas os pacientes com doenças raras são muitos’. Rabeharisoa e colaboradores<sup>76</sup> apontam que a mobilização em torno das doenças raras, sobretudo para a elaboração de políticas específicas em diferentes países baseou-se na demonstração do número de casos, ao que eles nomearam de política de números. Consideram ainda que o ponto unificador da experiência era a cronicidade associada à estas condições e não a raridade em si. Ressaltam, no entanto, que há também uma ‘política de singularização’, que mais recentemente emergiu como estratégia de atuação dos movimentos sociais relacionados às doenças raras, visto que cada doença tem particularidades no que tange o tratamento e os cuidados necessários e que pesquisas são voltadas para doenças específicas. No Brasil, ressaltamos dois momentos que exemplificam a ‘política de números’ e a ‘política de singularização’, explicados a seguir.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é resultado de um ativismo em saúde militado por grupos que passam a se identificar e a se agrupar pela raridade<sup>10</sup> e que, assim como em outros países, promovem mudanças no âmbito político<sup>43</sup>. Dois eixos estruturam a atenção: no primeiro estão concentradas as doenças raras de etiologia genética, separadas no grupo de anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual e erros inatos do metabolismo. No segundo concentram-se doenças raras de etiologia não genética que incluem doenças infecciosas,

inflamatórias e auto-imunes. A elaboração de uma política de saúde é um passo fundamental para garantir o acesso, a um determinado serviço ou tecnologia, que é demanda da sociedade como um todo ou de um grupo que não é contemplado de forma adequada pelo sistema de saúde. A elaboração de uma política é o passo inicial para reconhecer e atuar sobre um problema, garantindo também o estabelecimento do financiamento necessário para a sua solução.

As Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde são uma consequência da Portaria 199/2014<sup>1</sup>. Neste documento estão delineadas as ações de responsabilidade de cada esfera de atenção, indicações para exames específicos, além de orientações para habilitação e reabilitação dos indivíduos.

Contudo, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras não define tratamentos específicos para cada doença, entendendo que tal ação se dá no domínio da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), com a incorporação de tecnologias ao Sistema Único de Saúde e a elaboração de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs). Desta forma, em um segundo momento caminha-se para a singularização da atenção. Em maio de 2015, a CONITEC publica o documento com o processo de priorização para elaboração de PCDTs, que conta com a participação social através do mecanismo de consulta pública. Este processo permitiu definir quais doenças raras seriam contempladas, de forma prioritária, com a elaboração de tais protocolos e a incorporação de tecnologias ao SUS<sup>113,114</sup>. Sem dúvida, a articulação política como meio de garantir o atendimento integral no SUS para pessoas com uma determinada condição é uma ação das organizações sociais em saúde, sendo que táticas distintas são empregadas com esta finalidade. A maior parte delas será abordada na seção sobre associações e política; no entanto, destacamos aqui uma das

estratégias que é o fomento à dita ‘conscientização sobre a doença’ e abordaremos algumas das campanhas encontradas no *Facebook* durante o período do estudo.

As campanhas propostas pelas associações envolvem passeatas ou eventos em locais públicos, exibição de fotografias ou vídeos gravados pelos associados ou pessoas conhecidas pela população com mensagens sobre a doença, uso de molduras temáticas para foto de perfil, engajamento através da assinatura de petições disponibilizadas pelo meio virtual ou pela ‘curtida’ e compartilhamento das postagens, entre outros.

Uma campanha muito difundida pelo mundo é o ‘desafio do balde de gelo’ da *ALS Association* – a associação americana de esclerose lateral amiotrófica (ELA). Iniciado por Chris Kennedy, que tinha um parente com ELA, o vídeo por ele gravado tomando banho com um balde de gelo passou a ser difundido pela rede social até alcançar Pat Quinn e Pete Frates, ambos pacientes de ELA. O que era feito com objetivo inicial de dar visibilidade à doença, logo se transformou em uma campanha para arrecadação de fundos para a pesquisa sobre a doença, por intermédio destes dois últimos. Somente nos EUA a campanha já arrecadou mais de 100 milhões de dólares direcionados para estudos em busca da cura da doença<sup>24,115,116</sup>.

As associações de epidermólise bolhosa (EB), por exemplo, promovem a campanha ‘vire do avesso’, em que solicitam que pessoas publiquem uma foto na rede social segurando a placa da campanha e vestindo as roupas do lado do avesso, em alusão aos cuidados necessários com a pele de pessoas com a doença. A EB é uma condição associada a uma grande fragilidade da pele, que pode apresentar bolhas e lesões com traumas mínimos, mesmo aqueles causados pela costura de uma blusa, por exemplo. Os pacientes fazem uso contínuo de barreiras protetoras, sendo uma delas vestir roupas com tecidos não abrasivos e sem costura por baixo das roupas que desejarem. Já as associações relacionadas à hipertensão pulmonar solicitam que os participantes gravem vídeos com

mensagens usando um batom azul, em alusão a cianose oral observada nestes pacientes. As campanhas, como mencionado anteriormente, visam garantir o acesso ao sistema de saúde, de previdência e a tratamentos, além de diminuir o estigma associado às doenças raras, e podem ser consideradas uma expressão da bio-cidadania por direitos<sup>111</sup>. No entanto, não parecem estar voltadas para o financiamento de pesquisas como ocorre em outros países. Tais campanhas fazem alusão a questões bem específicas de cada doença, fortalecendo particularidades das mesmas.

A imagem de um laço, de cores variadas, tal como o laço rosa, empregado nas campanhas de prevenção do câncer de mama é outra forma que carrega o significado de conscientização. O laço como símbolo de esperança parece ter emergido nos anos 1970 nos EUA, associado a uma situação de confronto no Irã. Ao longo das últimas décadas, no entanto, o laço tornou-se símbolo de diversos outros movimentos, sobretudo os relacionados à saúde. King<sup>117</sup> mostra que a imagem do laço rosa se tornou, ao longo dos anos, uma marca própria, associada à esperança da cura do câncer e, em função do modo como tem sido utilizada, representa a filantropia de mercado - o indivíduo adquire um produto como forma de doar recursos para uma causa. Contudo, no caso do câncer de mama, apesar do movimento ser reconhecido internacionalmente, efeitos sobre o desfecho morte por câncer de mama são escassos, já que o foco de tais campanhas não é a redução de iniquidade no acesso à saúde. Nickel<sup>118</sup> descreve que a filantropia de consumo veicula a mensagem de que “*consumo como benevolência é aquele que pode celebrar a cultura do capitalismo global ao mesmo tempo que simpatiza com suas vítimas*”<sup>118</sup>(p.979). No *Facebook*, são poucas as imagens do laço, e, até o momento não surgiram produtos com a marca do laço voltados para a causa de doenças raras no mercado.

Outra expressão da filantropia de mercado é a filantropia de celebridades, em que uma pessoa famosa aparece na mídia auxiliando alguma causa<sup>118</sup>. Na rede social, esta prática é adotada por diversas associações que comemoram quando a celebridade posta uma foto sua com algum símbolo da associação, em geral, vestindo a camiseta com a logomarca da associação. Os críticos a esta forma de filantropia sugerem que neste caso celebra-se mais o indivíduo que é famoso e que está distante de todos os problemas, sejam eles de saúde, sociais ou financeiros, sem de fato iniciar um discurso de transformação social que traria soluções reais para os problemas enfrentados pelas pessoas que eles desejam ajudar<sup>118</sup>.

#### **2.4. Associações e política<sup>e</sup>**

É o saber conferido pela experiência que dá às associações a autoridade de pleitearem aquilo que consideram necessário nos diferentes espaços institucionais<sup>119</sup>. Sem dúvida, as associações tiveram um papel importante na mobilização do Estado para a pactuação de uma política que atendesse as suas demandas, tal como a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras<sup>1</sup>.

Esta política tem como objetivos a redução de morbimortalidade e melhoria de qualidade de vida das pessoas com doenças raras, por meio do acolhimento integral da pessoa no sistema de saúde, respeitando os níveis de atenção. A atenção especializada em doenças raras é constituída por Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras que contam com equipe multidisciplinar e envolvem prevenção, diagnóstico, tratamento e reabilitação.

---

<sup>e</sup> Parte da discussão aqui apresentada foi publicada no artigo aceito para publicação no periódico *Ciência e Saúde Coletiva* (Apêndice 1).

Ainda que pactuada em âmbito nacional, observa-se um esforço para que a política de doenças raras seja promulgada também nos estados, o que seria uma forma de garantir a responsabilidade do Poder Executivo Estadual na implementação de Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras locais<sup>120,121</sup>.

*“Hoje é dia para comemorar! Agora é lei! A Lei n°15.669, de 12 de janeiro de 2015 de São Paulo dispõe sobre a Política de Tratamento de Doenças Raras no Estado e dá outras providências. Agradeço a minha querida amiga/irmã/mestra [nome de pessoa] que escreveu este projeto de lei e que luta incessantemente pelos raros. [associação síndrome de Ehlers-Danlos, 13/01/2015].*

As postagens, em geral, informam sobre a participação das associações em diversos eventos sobre doenças raras nos espaços públicos e são acompanhadas de fotos mostrando a plateia, um palestrante com microfone em destaque ou as pessoas que participaram do evento. Algumas veiculam as audiências públicas na Câmara dos Deputados e no Senado Federal. Do mesmo modo, referem-se à Política Nacional de Doenças Raras através do que é veiculado pela mídia, mostrando reportagens de jornais impressos ou portais de mídia nacionais. O engajamento do público é pequeno; as associações tentam envolver mais pessoas como seus associados, solicitando que pacientes ou familiares se cadastrem para que passem a existir para o Estado. O argumento é a necessidade de mostrar que a quantidade de pessoas com doenças raras não é pequena e, assim, garantir sua relevância no cenário nacional. A ‘política de números’ tenta aproximar a raridade a questões de equidade e de justiça social e tem sido usada pelas organizações de pacientes para mobilizar questões políticas, como já mencionado<sup>76</sup>.

As principais referências de políticos são o Senador pelo Rio de Janeiro – Sr. Romário Faria, a Deputada Federal por São Paulo – Sra. Mara Gabrilli e o Deputado Federal pelo Rio de Janeiro – Sr. Jean Wyllys; no entanto, outras personalidades também são mencionadas. A associação de epidermólise bolhosa conta com uma Vereadora como presidente; já a de Cornelia de Lange é auxiliada por um Deputado na organização do congresso sobre a doença no país. Eventualmente, as associações usam a sua influência para agregar valor à candidatura de políticos, uma vez que são eles que implementarão as mudanças necessárias e garantirão benefícios à população.

*“Está chegando a hora, vamos votar: [nome de pessoa] Deputado [número do candidato]”* [Associação epidermólise bolhosa, 17/09/2014, o texto acompanha a foto de três pessoas, uma que é o candidato e outra a presidente da associação].

A participação na elaboração de políticas públicas é entendida como importante e é estimulada pelas associações, as quais apresentam aos seus seguidores as enquetes da CONITEC no SUS, consultas públicas sobre a legislação, agenda de audiências públicas no legislativo, petições online, além de estimular a participação em conselhos de saúde e ensinar os meios do processo político. Juntamente com atividades de fiscalização das ações do Estado, do emprego de recursos financeiros, da participação nas reuniões nos Conselhos de Saúde, entre outras, estas atividades refletem a participação da sociedade civil nas políticas de saúde – o dito controle social<sup>122</sup> e deve ser estimulado por gestores em todos os níveis<sup>123</sup>. Todas estas ações favorecem o processo democrático<sup>25,27</sup> e representam os ganhos sistêmicos da atuação dos grupos na forma de *advocacy*<sup>124</sup>.

A mudança do *kit* terapêutico para profilaxia da hemofilia distribuído pelo Estado é um exemplo da atuação do controle social. A profilaxia da hemofilia foi instituída no Brasil em 2011 como uma política pública, embora já fosse usada em outros países desde

os anos 1960. Consiste na administração periódica de fator de coagulação como forma de evitar as complicações desta condição. A infusão da medicação exige um acesso venoso e os pacientes podem realizar a mesma em uma unidade de saúde ou no próprio domicílio, semanalmente ou duas vezes por semana, dependendo da gravidade do quadro<sup>125</sup>. Além da medicação, os pacientes recebem agulhas e seringas para a infusão da mesma e uma das reivindicações do grupo foi a troca do calibre das agulhas, como vemos na figura 7.



Figura 7: post de 20/12/2016 da associação voltada para a hemofilia exemplificando a participação dos usuários no sistema de saúde.

A participação da sociedade civil no monitoramento do governo e na regulação das políticas públicas é entendida como governança pela literatura científica mundial. A definição de governança também pode incluir o processo de implementação de políticas oriundas de um governo<sup>97</sup>. Em relação à saúde, a governança é entendida como os atos

de organizações governamentais ou não, que buscam tornar a saúde parte integral do indivíduo<sup>126</sup>. O controle social em saúde é um exemplo de governança, em que a sociedade se torna aliada do Estado. Na seção anterior, sobre a *expertise* desenvolvida pelas associações, mencionamos como estas promovem certos estilos de vida que favorecem o cuidado com a saúde, sendo outro exemplo de governança.

## 2.5. Associações e tratamento<sup>f</sup>

Muitas ações pertinentes ao tratamento envolvem aspectos políticos. Contudo, optamos por tratar desta questão em um tópico isolado, visto que o tratamento medicamentoso vai além do acesso à terapia.

A assistência farmacêutica é um dos programas estratégicos do Ministério da Saúde, sendo organizado em três pilares – básico, estratégico e especializado. O primeiro está voltado para produtos utilizados na atenção básica. O componente estratégico foca no controle de endemias, tais como, tuberculose e hanseníase, no programa de DST/Aids, sangue e hemoderivados, que também atende pessoas com coagulopatias hereditárias, e imunobiológicos. O componente especializado é voltado para as condições que exigem tratamentos mais complexos e caros, como por exemplo, hepatites B e C, esclerose múltipla, doença de Gaucher, fibrose cística, entre outros<sup>127</sup>. Idealizado em 2009, o componente especializado tem por objetivo garantir o acesso a medicamentos de forma economicamente viável, abarcando de maneira mais ampla a atenção especializada à saúde, com a elaboração de linhas de cuidado e protocolos clínicos de tratamento de doenças complexas<sup>128</sup>.

---

<sup>f</sup> Parte da discussão aqui apresentada foi publicada no artigo aceito para publicação no periódico Ciência e Saúde Coletiva (Apêndice 1).

Atualmente, 34 doenças raras são contempladas por PCDTs, e, com isso, têm a dispensação de medicamentos garantida pelo SUS<sup>113</sup>. No entanto, o que se observa é que as associações relacionadas a estas doenças atuam junto às secretarias estaduais de saúde para verificar a disponibilidade das medicações nos centros de dispensação de medicamentos, pressionando autoridades do Estado quando as mesmas não estão disponíveis; ou na substituição do poder público, ao organizarem o cadastro e a distribuição de medicações para os pacientes. O acesso irregular a medicamentos é um dos problemas conhecidos do SUS<sup>129</sup>. Diversos pesquisadores que avaliam o fenômeno da judicialização da saúde mostram que entre 32 e 52% dos processos judiciais contra estados e municípios são para medicações já incorporadas ao SUS<sup>130,131,132</sup>. Ou seja, ainda que exista uma política pública consolidando direitos, é necessário que haja um agente externo ao Estado para que as políticas de fato funcionem.

Embora as políticas estadunidense e europeia tenham previsto incentivos fiscais para o desenvolvimento e comercialização de terapias específicas para as doenças raras, são escassos os tratamentos disponíveis em todo mundo<sup>37,133</sup>. Estima-se que, atualmente, mais de 400 medicações sejam comercializadas, sendo a maioria para neoplasias malignas e para doenças lisossômicas de depósito, o que antepara apenas 10% dos pacientes com doenças raras<sup>134</sup>.

Não obstante o número reduzido de terapias, nem todas estão disponíveis para tratamento no SUS, o que tem levado ao aumento do número de pessoas que buscam estes tratamentos por via judicial, embasados pelos conceitos de direito à vida, direito à saúde, dignidade humana, e pelo princípio da igualdade<sup>135,136</sup>. Este fenômeno é conhecido como judicialização da saúde e tem sido visto por muitos autores como forma de garantir direitos<sup>129,136,137</sup>.

As associações e seus interlocutores, igualmente, entendem que o tratamento medicamentoso é um direito assegurado pela Constituição de 1988. O tema da judicialização tem repercutido, inclusive, entre as associações relacionadas às doenças para as quais não existem medicações específicas, sobretudo a partir de 2016, quando o Superior Tribunal Federal (STF) iniciou o julgamento do recurso de uma ação sobre o fornecimento de medicação para tratamento de hipertensão arterial pulmonar que o estado do Rio Grande do Norte se recusava a fornecer à paciente. Os recursos se baseavam no alto custo da medicação e na ausência de registro da droga na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), e por este motivo serviriam como precedentes para ações futuras envolvendo tratamentos de doenças raras que são de alto custo, que nem sempre estão disponíveis no SUS ou que não possuem registro para comercialização no país.

O julgamento mobilizou uma série de ações por parte das associações de pacientes: abaixo-assinado, campanhas com vídeos e fotos de pacientes ou pessoas públicas apoiando o discurso de garantia de direitos e passeatas em diversas cidades. O movimento passou a usar os slogans “*STF não condene a morte, milhares de pessoas com doenças graves e raras*” “*STF, nós não queremos tudo para todos Queremos o necessário para quem precisa*”<sup>8</sup>. O dito movimento se denominava mobilização “*STF minha vida não tem preço*”, em um reflexo das razões que embasam os processos judiciais e da visão de vida como um comodite<sup>12,117</sup>. As declarações da presidente do STF, Ministra Cármen Lúcia, que se mostrou favorável ao custeio das medicações pelo Estado, também ecoaram na rede social.

Em algumas páginas, foi possível observar que a possibilidade de acesso limitado ou criterioso a tratamentos era comparada a genocídio ou ao holocausto, uma comparação utilizada por diversos movimentos sociais em saúde<sup>138</sup>. Cabe ressaltar que as medicações

---

<sup>8</sup> Estas frases estavam presentes em diversas imagens das passeatas, escritas em faixas ou cartazes utilizados pelo público. Também foram encontradas em trechos de postagens nas páginas de diversas associações.

atualmente comercializadas não representam a cura destas doenças, e, nem sempre são efetivas no controle dos sintomas; além disso, a existência da medicação não garante que a mesma seja incluída de imediato nas políticas públicas em diferentes países. No Canadá, por exemplo, o tratamento da doença de Fabry não foi recomendado pela agência reguladora do país pela ausência de evidências sobre a eficácia da terapia de reposição enzimática, passando o Estado a financiar um estudo para reunir as informações necessárias<sup>139,140</sup>. A discussão sobre a qualidade da evidência não parece ser foco das associações, sendo entendida, em muitos casos, como burocracia. Contudo, o custo do tratamento é uma preocupação e algumas associações trazem à reflexão formas de reduzir o preço dos medicamentos, sugerindo o incentivo à pesquisa brasileira e a quebra de patentes.

Neste cenário, a ideia de proteção, seja do Estado, seja divina, emerge de forma recorrente, conforme os exemplos a seguir:

*“meu deus, só o senhor pode ter misericórdia, mostre aos donos desses laboratórios que essas crianças não tem culpa de nascerem assim! Ilumina senhor a cabeça delas é que eles se alegram na cura e não na obtenção do lucro em cima da morte!”* [Homem, idade não identificada]

*“Nossa! Á primeira vista esse valor é assustador. Mas para Deus tudo é possível. Ele com certeza proverá esse medicamento à nossa afilhada [nome de pessoa].”* [Mulher, aproximadamente 60 anos]

*“Absurdo, deviam salvar vidas, não fazer isso com as famílias, quantos bebês estão morrendo por conta da AME e ngm se pronuncia cadê os políticos ... Salvem nossas crianças!”* [Homem, aproximadamente 40 anos]

*“Temos que fazer algo urgente por isso!!! Como imaginar uma criança presa dentro do seu próprio corpo e a cura a seu alcance e o poder público não*

*fazer nada*”. [Homem, idade não identificada] [Estes trechos foram observados nos comentários de um post sobre custo do novo medicamento para tratamento de atrofia muscular espinhal, publicado pela associação voltada para a doença, 29/12/2016].

A judicialização é, alternativamente, vista como algo pouco vantajoso para o grupo como um todo:

*“Entendemos que a judicialização da forma como é feita hoje só beneficia as indústrias farmacêuticas, advogados e atravessadores, que vem enriquecendo às custas dos pacientes”* [Associação síndrome de Ehlers-Danlos, 28/09/2016, sobre o julgamento de medicações de alto custo no STF]

Sartori Jr e colaboradores<sup>136</sup> apontam que muitos processos judiciais de medicações órfãs são coordenados por advogados particulares e não pela Defensoria Pública. Biehl e Petryna<sup>137</sup> e Pereira<sup>141</sup> ressaltam que as associações custeiam advogados para que seus associados tenham possibilidade de litígio.

Uma outra questão que chama atenção, ao observarmos as postagens referentes às campanhas de acesso a tratamentos de alto custo, fomentadas pelas diferentes associações, é a priorização do discurso sobre a necessidade de tratamento farmacológico, sem destacar a importância do acesso a terapias de apoio e métodos diagnósticos. As doenças genéticas e as doenças raras, de maneira geral, não têm como fatores determinantes classe social, comportamentos de risco ou exposições ambientais, ou seja, podem atingir qualquer pessoa.

Sabe-se que o diagnóstico das doenças raras é demorado pela falta de conhecimento dos profissionais de saúde sobre estas condições<sup>142,143</sup>, o que no Brasil é agravado pela pouca disponibilidade de exames complementares específicos<sup>19,144</sup>. Os pacientes assistidos integralmente nos serviços públicos de saúde necessitam de uma rede informal

entre médicos e pesquisadores para terem acesso às tecnologias para diagnóstico<sup>19,144</sup>, e as associações complementam esta rede ao conectarem pacientes e pesquisadores. Os pacientes da rede privada asseguram alguns testes por meio do seguro saúde, o que é mencionado em diversas páginas, sempre com um tom vitorioso, entendido como garantia de direitos. Dentre as poucas menções aos testes diagnósticos também identificamos que, por vezes, é a indústria farmacêutica que cumpre este papel ao subsidiar exames para doenças cujas medicações elas detêm, ocupando um lugar que é de responsabilidade do Estado. Já o tratamento medicamentoso para doenças raras de etiologia genética não é coberto por este tipo de seguro, recaindo para o Estado arcar com esta despesa, visto que nem mesmo famílias com boa condição financeira conseguem garantir seu acesso a estes tratamentos.

O movimento sanitário que culminou com a elaboração dos princípios do SUS e sua constituição entende a saúde como um direito social universal. No entanto, desde sua promulgação na Constituição, a universalização tem ocorrido de forma distinta. Embora o conceito inicial era o de que todos teriam acesso, as políticas econômicas trouxeram a ideia de que o Estado deveria usar seus recursos escassos com os mais necessitados, deixando o mercado privado para os indivíduos que podem arcar com o custo, tornando a saúde uma mercadoria<sup>145</sup>. Essa situação, associada a outros fatores, tais como a redução de qualidade do serviço público de saúde e a crise fiscal do Estado, levaram à exclusão de indivíduos de classes econômicas mais altas do SUS<sup>146</sup>, fenômeno nomeado de universalização excludente por Favaret-Filho e Oliveira<sup>147</sup>.

Muitas associações de pacientes são geridas por indivíduos de classe média<sup>14</sup> e é a idealização destes sobre os caminhos a serem tomados para lidar com a doença que determina as ações do grupo<sup>31</sup>. Assim, é de se esperar que os dirigentes consigam arcar com o diagnóstico e com os tratamentos de apoio, através de seu seguro saúde ou por

custeio próprio, necessitando do Estado em situações específicas, tal como medicações de alto custo, alicerçados no princípio da universalidade do SUS como justificativa. Alguns autores apontam que isto rompe com o princípio da equidade<sup>130,135</sup>, enquanto outros entendem que esta é uma conclusão precipitada<sup>136</sup>.

## 2.6 – Associações, esperança e cura

Mensagens e imagens que veiculam a ideia de dias melhores são vistas em diversas páginas, entendidas como uma forma de melhorar a auto-estima dos pacientes (figura 8). As narrativas sobre a experiência da doença, como veremos no capítulo 3, também conduzem à esperança no futuro.



Figura 8: postagem com frase motivacional. Alude à necessidade da perda para o surgimento do novo. Associação doença de Gaucher, 15/09/2015.

Ter esperança ou viver na esperança exige que certas atitudes ocorram no presente para que o futuro seja diferente<sup>148</sup>. Em relação às organizações de pacientes, Novas<sup>148</sup> identifica que a esperança, principalmente no potencial dos estudos em genética para identificação da cura ou de tratamentos eficientes, transforma-se em formas de ativismo, ao que chama de economia política da esperança. Neste sentido, o autor reconhece como ativismo (mobilizado pela esperança) a informação sobre a doença, que melhora a qualidade de vida dos pacientes, as narrativas de experiência do adoecimento, a produção de conhecimento biomédico, como *expert* leigo, além da participação direta ou indireta em pesquisas científicas.

A esperança na cura é vivida por todos, surgindo nas narrativas sobre o adoecer, na publicação de notícias da mídia leiga sobre os avanços da ciência, assim como de resultados de estudos pré-clínicos e clínicos.

*“Em agosto eu comecei o uso do CPAP na pressão 14, que vai, a pressão do CPAP começa com 4 e vai até 18, e eu estava com 14. O CPAP possui muitos benefícios, até me permitiu voltar a escola, que eu tinha já uma qualidade de sono muito melhor, e uma capacidade respiratória muito melhor, que me, também é, me ajudava a ter uma saúde melhor, até que viesse alguma outra possibilidade pra ajudar a combater a doença. Foi o que aconteceu em 2003, eu entrei no estudo clínico. É, Graças à Deus, desde então eu faço tratamento e, juntamente com o benefício do CPAP é, consegui, eu consegui terminar a escola, ingressei na faculdade de direito, me formei em 2012. Hoje também essa calibragem do CPAP já está em 7. Diante dessa combinação de melhoria que eu tive na vida. Porque que eu contei a história do meu*

*irmão? Foram duas realidades diferentes na mesma família. Na época do meu irmão não tinha nada que pudesse ser feito. Hoje, felizmente nós temos muitas oportunidades, nós temos um conhecimento à nossa disposição, nós temos procedimentos médicos a nossa disposição. Então, graças à Deus as perspectivas hoje são muito boas.”*

[Depoimento em vídeo de pessoa com mucopolissacaridose durante o congresso internacional sobre a doença, associação de mucopolissacaridose, 15/08/2014].

Evans e colaboradores<sup>149</sup> entendem que a divulgação dos estudos científicos na mídia é feita de forma simplificada e incertezas sobre os resultados não são apresentadas, ressaltando mais os benefícios potenciais de um determinado resultado ou tratamento do que os problemas a serem resolvidos, tudo isso com o objetivo de garantir mais verbas para a pesquisa. Petersen<sup>150</sup>, por sua vez, pontua que a esperança tem sido empregada como técnica para moldar indivíduos e comunidades; e, sobretudo, que a divulgação de informações sobre novas tecnologias, serve, por vezes, para criar um mercado de consumidores, sob pretexto de empoderar o leigo. Neste sentido, apresentamos dois exemplos, um que trata da terapia com células tronco e outro sobre a naturopatia.

*“[nome de pessoa] de 21 anos é portadora da doença rara “ataxia de Friedreich” – doença neurodegenerativa afeta principalmente os movimentos do corpo e a fala, ganha direito a tratamento na Tailândia.”* [texto que introduz matéria veiculada por jornal online a respeito do tratamento com células tronco. A matéria é apresentada com o título “Paraense ganha na Justiça direito para se tratar de doença rara na Tailândia”, acompanhado pela foto da moça sorridente e sentada em uma cadeira de rodas, no que parece ser o deque de um navio. O texto

versa sobre o custo do tratamento e a experiência anterior e bem-sucedida com a terapia. Associação doença de Gaucher, 25/11/2015].

*“Olá, meu nome é [nome de pessoa]sou de Santa Catarina, estou aqui em São Paulo num tratamento onde eu tenho a doença Machado-Joseph, pra quem, acho que todo mundo já conhece é uma doença hereditária. E, eu tô muito feliz gente, muito feliz mesmo! No dia que cheguei aqui na sexta-feira, no dia 26, onde eu fiz uma primeira aplicação eu senti melhoras assim de 50%, eu tava com muita dificuldade para caminhar, minha coordenação estava bem afetada. Hoje na segunda aplicação, assim, eu estou bem mesmo, muito bem. [...].*

[entrevistador que não aparece em quadro] *o que que tem a dizer para as pessoas que nos escutam?*

[paciente] *que não desanimem, que pra tudo tem, a medicina tem recurso, eu tô fazendo tratamento da orti... orto...*

[entrevistador complementa] *ortomolecular.*

[paciente continua] *mas assim não desistam. Sigam, vão atrás que para tudo tem solução. [...].”*

[depoimento em vídeo de pessoa que realiza tratamento com naturopatia e terapia ortomolecular. A paciente é vista sentada durante todo o vídeo com braços cruzados sobre o colo, a fala é disartrica, típica de pessoas com ataxia cerebelar. Associação de ataxia, 04/03/2016]

Resistências a discursos de esperança baseados em tratamentos milagrosos existem. Matérias publicadas em jornais *online* que criticam tais tratamentos são

compartilhadas. A postagem da associação de ataxia recebeu dois comentários, um divulgando o contato do médico mencionado no vídeo e outro em que uma mulher afirma “[...] *Gera desconfiança porque se trata de um valor bastante elevado. É preciso responsabilidade ao compartilhar conteúdo que pode frustrar doente e familiares*”. Da mesma forma a associação de epidermólise bolhosa ressalta que:

*“Ao se deparar com algum tratamento milagroso, seja cauteloso e consulte seu médico de confiança antes de testá-lo. Segurança nunca é demais!”* [Associação epidermólise bolhosa, 23/08/2012].

Petersen<sup>150</sup> aponta que a terapia com células-tronco se transformou em um grande mercado, relacionado ao turismo médico, em que pessoas viajam para outros países com o objetivo de realizarem diversos tipos de tratamento, tais como cirurgias plásticas, transplante de órgãos e tratamento odontológico. A retórica da inovação biotecnológica, aliada à publicidade diretamente para o consumidor, fornecem o embasamento necessário para a esperança na cura que mobiliza pessoas através das fronteiras.

A cura é atribuída tanto ao progresso da ciência quanto à religião. A ciência é a crença sobre a qual muitos homens pós-modernos se apoiam, considerando o corpo como algo do domínio da natureza e, como tal, sujeito à intervenção e dominação pelo homem, podendo, portanto, ser restaurado; enquanto que as religiões estão imbuídas do conceito de esperança há muitos séculos. No Cristianismo, por exemplo, a esperança é uma das três virtudes, ao lado da fé e do amor. De certa forma, manter a esperança é visto não só como necessário, mas também como valor que define o bom cidadão<sup>150</sup>. Ter esperança é também ter uma visão otimista do mundo, o que coaduna com a sociedade positivista sobre a qual falaremos no próximo capítulo.

Ainda sobre a cura e a esperança na biotecnologia, uma postagem chama atenção e ressalta um tipo de governança que é posto em prática pelas associações:

*“[entrevistador que não aparece no quadro] o que significa pra você esta doença, que que foi para você durante sua vida inteira e o que você espera pra sua vida no futuro?*

*[entrevistado] Bom, pra mim é, hoje eu praticamente não tenho mais a doença. Tô tão aliviado, tão feliz, tenho vontade de sair pulando por aí. Porque no começo o que eu sofri, só Deus sabe, é direto indo pra Florianópolis, a cada 15 dias, cirurgia. Agradeço a todos os médicos que me apoiaram lá. Foi uma grande surpresa eu vê que consegui cura. Eu não tinha chance de, de chegar até aos 20 anos. Hoje tô com 20 anos, namorando, sossegado, feliz! Rodeado por amigos, médicos maravilhosos, aí, que tão me cuidando. Eu me sinto tão normal, tão bem, de bem com a vida. Pra mim é maravilhoso isso. [...]”* [Trecho de

depoimento em vídeo de paciente com hipercolesterolemia familiar. O post é introduzido com o texto “Que fique claro, ele não está curado mas muito bem controlado. Medicado e com sua doença só melhorando.

Parabéns, meu querido, você me inspira a ser cada dia melhor médica e pessoa”. Abaixo do vídeo há uma explicação sobre o mesmo:

“depoimento do meu querido [nome de pessoa], nosso embaixador do HF no mundo agora. Todos os direitos reservados. Autorização para sua exibição. O [nome de pessoa] é portador de HF na forma homozigótica.

Um depoimento para lá de emocionante e positivo, de um tratamento que está dando super certo”. Associação hipercolesterolemia familiar, 14/04/2015].

A hipercolesterolemia familiar é caracterizada pela história de doença cardiovascular precoce (inclui *angina pectoris*, infarto agudo do miocárdio) e níveis elevados de colesterol total e colesterol HDL. Na forma homozigótica, as manifestações começam ainda na infância, e na adolescência os pacientes costumam apresentar doença cardíaca grave, por vezes exigindo repetidas cirurgias de revascularização. O tratamento com medicações que reduzem o nível de colesterol melhora o prognóstico em longo prazo<sup>151</sup>. No trecho acima, o homem ressalta que, para ele, o tratamento medicamentoso reorganizou sua vida e isso é tido como cura, o que nos remete ao conceito trazido por Canguilhem, que considera a cura uma “*nova norma individual*”<sup>152</sup>(p.146), ainda que persistam alterações orgânicas. Por sua vez, a associação reforça que a cura não está presente e, que a desordem do organismo está sob domínio do poder biomédico; assim, quem melhora é a doença e não o doente. Tais afirmações exemplificam a governança por parte de uma associação.

### CAPÍTULO 3 – IDENTIDADES, SUBJETIVIDADES E O GERENCIAMENTO DO INDIVÍDUO<sup>h</sup>

---

Sem dúvida, a promoção de uma identidade de grupo é uma ação destas organizações. Como mencionado no capítulo 1, a elaboração de uma identidade coletiva é importante para os movimentos sociais e, o componente emocional parece ser mais relevante que o cognitivo<sup>56</sup>.

As ações voltadas para a orientação das famílias sobre cuidados diários e o conhecimento disseminado sobre a doença são modos de acolher o indivíduo e sua família em momentos de grande desamparo, já que estes não encontram respaldo no médico, nas equipes de saúde e nas instituições como observado nas figuras 9, 10 e 11<sup>14,41</sup>.

---

<sup>h</sup> Parte da discussão aqui apresentada foi publicada no artigo aceito para publicação no periódico Ciência e Saúde Coletiva (Apêndice 1).



Figura 9

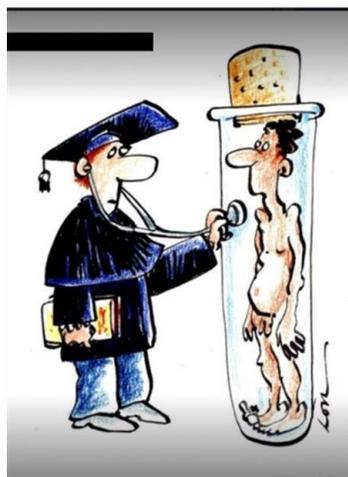


Figura 10



Figura 11

Figuras 9, 10 e 11: post da associação síndrome de Ehlers-Danlos ressaltando o desamparo dos pacientes. As figuras 10 e 11 são a ampliação das charges produzidas pelo cartunista LOR, que é médico e pai de uma moça com neurofibromatose<sup>153</sup> [associação síndrome de Ehlers-Danlos, 10/10/2015].

Huyard aponta que o indivíduo busca na associação aquilo que ele não encontra nem em outras instituições, nem por conta própria e este é um dos fatores que mobiliza a participação das pessoas nestes grupos<sup>154</sup>. Por sua vez, as associações reforçam o pertencimento ao se nomearem famílias, usando assim atributos emocionais para o engajamento do público com a organização.

No *post* da figura 9 podemos observar outra identidade que é construída por estes atores – a de raros. De fato, nem todas as associações agenciam esta ideia, mas as que fazem qualificam o indivíduo com doença rara – o raro - como virtuoso, o escolhido, o de maior valor, o que tem habilidade, remontando à ideia de super-herói, quiçá de santidade. Por outro lado, a qualificação de raro também é associada à necessidade de cuidado, de compreensão por parte das famílias e da rede de apoio e de respeito.

A elaboração de uma identidade baseada em características biológicas, tal como as doenças raras, e que tem um uso político é definida por Rose<sup>111</sup> como ‘cidadania biológica’. A produção de cidadãos classificados em parte pela biologia tem sido uma prática de diversos governos ao longo dos séculos XVIII, XIX e XX. No entanto, também observamos que a cidadania biológica tem sido engendrada por indivíduos com demandas sociais e políticas, especialmente a partir do século XX. Apesar da cidadania biológica remeter à ideia de grupo, ela tem um aspecto singular quando passa a influenciar as relações e escolhas do indivíduo dentro de uma sociedade<sup>111</sup>.

Na postagem da associação síndrome de Ehlers-Danlos, datada de 15 de março de 2013, coloca-se em evidência a manchete “*síndrome rara deixa menino “feliz” para sempre*” com o link para um portal de mídia contendo uma matéria sobre síndrome de Angelman. A síndrome de Angelman é uma condição geneticamente determinada caracterizada por atraso global do desenvolvimento, deficiência cognitiva grave, prejuízo de linguagem e de marcha, crises convulsivas de difícil controle, entre outros. O

comprometimento da linguagem é grave e poucos pacientes chegam a falar uma ou duas palavras, embora a compreensão seja um pouco melhor. Além do comportamento com estereotípias e hiperatividade, os indivíduos com esta condição apresentam crises de riso imotivado, ou seja, sem relação com o contexto<sup>155</sup>. O riso imotivado é também associado a transtornos psíquicos, tais como quadros de mania e de esquizofrenia e representa um descontrole das emoções<sup>156</sup>. No entanto, optou-se por associar o riso frequente à ideia de felicidade ilimitada. Se por um lado isso reafirma que mesmo pessoas com deficiência possam ser felizes, por outro, engessa a existência e os distancia do que é humano uma vez que faz parte do humano as mudanças de humor. Sob outro aspecto, pode dificultar o manejo de *tantruns* já que pessoas enquadradas como eternamente felizes jamais apresentarão frustrações e sentimentos negativos, o que está longe de ser verdade.

O uso da categoria ‘doenças raras’ para mobilização política e social tem como crítica o fato de que as particularidades de cada doença não são evidenciadas. Assim, os críticos da política de números consideram uma perda para as pessoas não distinguir as entidades nosológicas. Em alguns *posts*, as associações publicam dados importantes para o reconhecimento de uma doença rara, por vezes sugerindo que tais dados seriam critérios para o diagnóstico de uma doença rara. No entanto, ao valorizar este tipo de informação, acabam por preterir a doença que de fato representam, uma vez que não são publicados os parâmetros para o reconhecimento das doenças específicas, reforçando a sua invisibilidade<sup>76</sup>. Isso pode ser observado em diversas matérias veiculadas pela mídia e reproduzidas em *posts*, ou divulgadas pelas associações, quando o nome da doença que defendem aparece em segundo plano ou sequer aparece, em detrimento do termo ‘doença rara’.

*“Nossa exposição EU LUTO PELA VIDA está novamente exposta na Galeria do Senado. É uma alegria mostrar ao nosso país um pouco do Universo das Doenças Raras.*

*São 33 patologias retratadas contando história de luta, superação, vitórias e esperança!!*

*Com novo design, mais clean e atrativo, ela está no Senado desde o dia 10/05 e ficará até dia 22/05/2015.*

*TODOS ESTÃO CONVIDADOS A CONHECER ESSA OBRA DE ARTE ONDE HERÓIS SÃO RAROS E DE VERDADE!”*

[associação doenças raras, 16/05/2015]

Neste trecho observamos que é a doença que passa a ser evidenciada e antropomorfizada, o indivíduo é substituído e se perde nela e na qualidade de raro. Além disso, a palavra “patologia” é usada como sinônimo de doença, embora ambas tenham significados distintos; uma prática comum do meio biomédico. Epstein argumenta que as organizações de pacientes desenvolveram “táticas de credibilidade”<sup>157</sup>(p.417) necessárias para a promoção de seus objetivos dentro dos grupos de cientistas e de políticos. Tais estratégias incluem não só a obtenção de conhecimentos biomédicos, mas também a incorporação de práticas de linguagem e de aspectos culturais do grupo de cientistas. Ainda que esta tática seja importante para o movimento social em torno das doenças raras, sobretudo no que tange ao seu caráter político, questiona-se se seria esta a identidade que o movimento das doenças raras deseja para si, uma vez que algumas das inquietações das pessoas que vivem com doenças raras são exacerbadas por uma relação ruim com os profissionais de saúde e pela valorização da lesão em detrimento da pessoa.

*“Fico feliz por esse curso,pq muitos médicos não nos dão tratamento adequado por falta de conhecimento, os do INSS é uma luta constante*

*lidar com sequelas dessa doença” [mulher, por volta de 40 anos, comentando um post sobre curso de porfirias organizado pela associação de porfíria, 22/06/2015]*

*“(...)passei por muitas coisas e aprendi como é difícil ser um paciente raro. Falta conhecimento e interesse médico, faltam peritos atualizados com as novas descobertas da medicina, faltam profissionais humanizados que ouçam a queixa do outro com credibilidade e que ajam, ao menos oferecendo o benefício da dúvida e partindo para uma investigação concreta sobre as reclamações ouvidas [...]” [mulher, por volta de 30 anos, depoimento em vídeo publicado pela associação de síndrome de Ehlers-Danlos, 27/02/2016]*

Os trechos acima ressaltam dificuldades experimentadas por indivíduos com doenças cujas lesões não são claramente visíveis. Sob o aspecto do raciocínio diagnóstico, a lógica biomédica tem como premissa a classificação de sinais e sintomas dentro de esquemas de interpretação que auxiliam a construção do diagnóstico. Estes esquemas, apesar de soarem como expressão da razão científica, são influenciados por diversos outros fatores, tais como o treinamento recebido pelo profissional ao longo de sua carreira, sobretudo no que tange a sua relação com especialidades médicas; às políticas econômicas do sistema de saúde vigente; e a fatores culturais que determinam o modelo da prática médica em um determinado tempo e local<sup>158</sup>.

Os ‘diagnósticos contestados’, entendidos como os processos de diagnóstico marcados pela disputa entre o profissional de saúde e o paciente, são frequentes entre os casos de doenças raras, por motivos que incluem a presença de sintomas que não podem ser validados por exames convencionais ou que não respondem a tratamentos

consagrados, o fato de que nem sempre a etiologia é conhecida e, ainda, pela eventual disputa pelo reconhecimento de deficiências<sup>159</sup>.

*“[...] Quando uma conhecida foi diagnosticada com SED tipo IV, ela me pediu par pesquisar na internet e foi o que eu fiz. Mas pesquisando sobre SED vascular não podia imaginar que eu pudesse ter aquilo também. Em novembro de 2011, essa conhecida me convidou para uma reunião onde falariam sobre SED, eu fui e assistindo a uma apresentação sobre Hiper mobilidade, eu me dei conta que sou hipermóvel pois sempre consegui fazer tudo aquilo com a maior facilidade. E sempre achei que todo mundo também conseguisse fazer. A partir dai eu comecei a ler sobre SED e entender tudo que eu já havia passado, tinha uma explicação, eu devo ser paciente de SED tipo hiper mobilidade. Ainda não procurei o diagnóstico pois sei que não existe nenhum exame que identifique SED tipo Hiper mobilidade, somente o histórico do paciente e familiar [...]” [mulher, por volta de 45 anos, explicando o que é a síndrome em uma campanha da associação intitulada “o que é síndrome de Ehlers-Danlos (SED) respondido por pacientes de SED”, associação síndrome de Ehlers-Danlos, 24/07/2012].*

No que tange ao acesso a direitos, sobretudo os relacionados à assistência social previdenciária, a presença de lesões que geram deficiência de forma incontestável é vista como um requisito por muitos médicos peritos, reforçando o modelo biomédico da deficiência<sup>160,161</sup>.

As associações também se aproximam e reproduzem o modelo biomédico quando classificam pessoas com nomes elaborados a partir da doença, tal como fredericos para

identificar pessoas com ataxia de Friedreich, fibrocístico para pessoas com fibrose cística, sedianos para pessoas com síndrome de Ehlers-Danlos entre outras. Ademais são observadas frases como “[...] *seu pai é um DAAT.*” [associação de deficiência de alfa-1 antitripsina, 24/07/2015] ou “[...] *meu filho é Síndrome de Williams [...] toda família deveria ter um Williams [...]*” [associação síndrome de Williams, 08/11/2014] que caracterizam o indivíduo como uma doença e, são exemplos do discurso da deficiência como um problema médico<sup>162</sup>. Ao invés de agenciarem a separação entre indivíduo e doença, elas ajudam a reforçar a doença como a única característica do indivíduo quando se referem a seus associados desta forma, igualando-os em uma forma de vida tida como de menor valor<sup>152</sup>.

A identidade forjada a partir de características biológicas, tal como a partir de doenças, é reflexo, dentre outros fatores, da influência das tecnologias genômicas na cultura<sup>163</sup>. A identidade biológica é experimentada também em outras configurações. São criados espaços de socialização pelas associações, onde crianças e adultos com doenças semelhantes compartilham atividades de lazer tais como viagens, passeios na cidade, troca de presentes, reuniões em datas comemorativas como aniversários, Natal, Páscoa, entre outros. Hacking<sup>163</sup> aponta que o surgimento de comunidades ligadas pelas características genéticas, o que as define como grupos biossociais, mas que são, sobretudo, grupos que convivem e compartilham experiências sociais, é um contraponto da influência da biotecnologia na construção de identidades.

As narrativas são uma forma de discurso<sup>164</sup> que eventualmente assumem a forma de depoimentos ou testemunhos da experiência sobre a doença. Neste contexto, os eixos temáticos desenvolvidos tendem a dar sentido a uma experiência dentro de um enquadramento já dominante na cultura, sendo temas frequentes o triunfo sobre as adversidades, a recuperação e a correção do corpo ou a compensação espiritual<sup>165</sup>. Uma

das estratégias de engajamento das associações é solicitar que o público relate sua experiência. As histórias contadas passam a compor discursos que as associações desejam promover. Os depoimentos são utilizados de diversas formas, sendo uma delas a construção da identidade coletiva da doença, mas também na promoção de campanhas de conscientização. Relatos de sucesso, de superação e de esperança são muito frequentes. A positividade que emana das histórias é uma característica social: a ‘sociedade positiva’ mostra suas narrativas de maneira muito direta, ou como o filósofo Byung-Chul Han nomeia, de forma muito transparente, onde não há espaço para o que é negativo ou para o que exige compreensão mais profunda<sup>166</sup>. A rede social, fonte desta pesquisa, permite que a interação com o público ocorra na forma de comentários, ou de forma mais imediata com o “apertar de um botão de curtir”. A instantaneidade, característica da rede, favorece que as manifestações do público se deem nas curtidas e não nos comentários. Até recentemente a única expressão admissível era gostar e, atualmente são possibilidades ‘curtir’, ‘amei’, ‘haha’, ‘uau’, ‘triste’ e ‘grr’, cada uma delas simbolizada por uma mão com o polegar levantado em sinal de positivo, um coração, ou pela figura de um rosto expressando a emoção, respectivamente.

Embora a análise minuciosa de imagens não seja a proposta deste estudo, é possível observar que elas são uma expressão da positividade na rede social. De forma geral, as imagens veiculadas, que também contam as histórias das associações, mostram rostos das pessoas com doenças raras, atividades da associação, pessoas em reuniões ou pousadas lado a lado, entre outros, de forma que poderiam sugerir uma *ilustração* das falas (figura 12). Entretanto se considerarmos que uma imagem é mais do que um mero complemento de um texto, que ela veicula por si só conteúdos, alinhados ou não ao texto a ela associado, percebemos que existe um maior ou menor intencionalidade em transmitir valores ou mesmo atitudes que serão captadas de forma consciente ou inconscientemente

pelo público leitor. Imagens simplificadas também facilitam a velocidade da comunicação<sup>166</sup>. Conforme aponta o filósofo Byung-Chul Han<sup>166</sup>, hoje em dia, uma das características da sociedade da transparência é que tornou-se um mercado voltado para a exibição, comércio e consumo de intimidade, e não um espaço teatral de representação e interpretação, no qual a consciência crítica é valor fundamental. O excesso de exposição da intimidade que se observa no *Facebook*, sob a forma de histórias, sofrimentos, dores e desafios, esvazia o conteúdo político e provoca um achatamento da profundidade, uma superficialização que ganha expressão na disseminação indiscriminada e repetitiva das imagens, as quais perdem presença e força.



Figura 12: exemplo de imagem veiculada em diversas publicações pelas associações, que se encontra desvinculada do seu contexto original de publicação, provocando o efeito

citado anteriormente de achatamento da profundidade, ou esgarçamento de conteúdo simbólico [associação fibrose cística, 18/11/2016].

Han<sup>166</sup> assinala que o excesso de informação dificilmente promove as transformações sociais necessárias, já que a sua massificação preenche todo o vazio e não abre espaço à reflexão, que por sua vez é a atitude fundamental para a mudança. O autor ainda ressalta que “*a sociedade positiva tampouco admite qualquer sentimento negativo. Desse modo, esquecemos como se lida com o sofrimento e a dor, esquecemos como dar-lhes forma*”<sup>166</sup>(p.18).

Neste sentido, os enredos que contam histórias positivas sobre a deficiência e as doenças raras são os mais frequentes. Coopman<sup>162</sup> ressalta que as representações culturais da deficiência, frequentemente estão associadas a narrativas consideradas aprazíveis pelos não deficientes. A narrativa de superação é muito utilizada, exaltando capacidades de indivíduos diferentes. Ela se relaciona com a ideia de deficiência como um problema médico, quando considera que há algo a ser corrigido (pelo esforço individual) e, está próxima à metáfora bélica<sup>162</sup>, como observamos nos exemplos a seguir.

A comunidade de hipertensão pulmonar promove uma campanha intitulada ‘Rostos da HAP’ na qual pede para que seus associados relatem suas histórias de vida sobre como é conviver com a doença. A publicação sempre está acompanhada por fotos do autor, sorridente, com mensagens positivas e de esperança no futuro. Algumas apresentações incluem “*Há esperança! Mesmo com HAP, ela conseguiu ter um filho!*” [11/07/2013], “*Mais uma história de luta e superação no blog!*” [27/06/2013]. A busca de engajamento do público por meio da narrativa é uma prática vista em muitas associações.



Figura 13: *post* da associação de doenças raras como exemplo da metáfora bélica e de narrativas de superação [associação doenças raras, 04/11/2015].

Na figura 13, o *post* da associação de doenças raras usa metáforas bélicas para contar histórias de crianças com deficiência, doenças raras e situações médicas adversas com desfechos positivos, ressaltando virtudes como força e perseverança. A superação de um determinado tempo de vida estabelecido pela ciência ou de um prognóstico médico ruim é também comemorada aqui e em diversas outras postagens.

As narrativas de superação também são observadas entre atletas de alto rendimento, tais como os que competem nos Jogos Olímpicos e Paralímpicos. A

performance dos atletas com deficiência é, frequentemente, equiparada aos sem deficiência, caso tenham acesso ao treinamento adequado<sup>167</sup>. No período dos jogos, dentre as poucas menções ao evento mundial, foram observados posts sobre a cerimônia de abertura dos jogos Paralímpicos, a participação de pessoas com deficiência no tour da tocha olímpica, a lógica da alocação de recursos com os jogos em detrimento de investimentos em saúde, e a identificação de Michael Phelps, nadador americano, que supostamente teria hipermobilidade, síndrome de Marfan ou síndrome de Ehlers-Danlos, visto que sua grande envergadura é uma característica observada nestas síndromes. Uma das críticas a este enredo é que a superação é possível apenas para algumas pessoas com deficiência, as que mais se aproximam ao padrão de normalidade, enquanto que a maioria jamais alcançará este patamar<sup>167,168</sup>.

As metáforas bélicas são amplamente utilizadas para dar sentido à doença<sup>163</sup> e estão tão presentes no discurso biomédico que Hodgkin assinala: “*medicina é guerra*”<sup>169</sup>(p.1820). A imagem de combate na medicina moderna tomou forma a partir da identificação dos microorganismos como causadores de doenças, algo que poderia ser identificado por meios físicos e que era externo ao corpo<sup>170</sup>. A metáfora bélica evoca a ideia de controle do homem (racional) sobre a natureza (descontrolada e, como tal, ameaçadora). Segundo essa visão, o médico disputaria a ‘posse’ do paciente com a doença e a morte, em uma guerra onde o organismo (passivo) torna-se o campo de batalha. E para se obter a vitória, “*nenhum sacrifício é considerado excessivo*”<sup>170</sup>(p.85). Deste modo, a imagem de batalha introduz ambiguidade ao discurso, na medida em que alinha elementos como agenciamento e vitimização. Além disso, ao colocar os corpos como o local onde o inimigo (doença) habita, o qual deve ser combatido, a metáfora bélica produz dois mitos predominantes para se lidar com a doença: o da cura e o da superação, onde a única possibilidade seria vencer<sup>165</sup>.

As metáforas são figuras de linguagem que envolvem dois termos, chamados tópico e veículo, que mantêm entre si uma relação denominada campo. A semelhança que existe entre o sentido literal e o figurado fica subentendida. Metáforas são muito empregadas no discurso cotidiano, mas não se limitam a ele, estando presentes, também, nos discursos especializados. De certa maneira, constituem esclarecimentos não-verbais sobre algo; contribuem para moldar nossas ações e pensamentos<sup>171</sup>.

Combate, luta, enfrentamento, guerreiros, defesa, arma são alguns dos substantivos alusivos à imagem metafórica de batalha, muito usados nas páginas das associações para descrever a experiência de viver com uma doença e a necessidade de tratamento, seja ele medicamentoso ou não, para mobilizar investimentos em pesquisa para desenvolvimento de novos produtos farmacológicos e tecnologias para tratamento e, também está presente na organização social que busca alavancar mudanças políticas. Lutar por direitos é uma frase observada, com frequência, em todas as associações, sendo que o que se entende por direito não se restringe ao acesso ao sistema de saúde, mas abarca os direitos sociais referentes a aposentadoria, isenção de tributos, acesso à educação, inclusão, entre outros, conforme se pode observar nos seguintes trechos:

*“Atrofia Muscular Espinhal, Spinraza (Nusinersen) e [nome da associação] no O Globo de hoje. A luta continua!”* [Associação – atrofia muscular espinhal, 28/12/2016 – trecho da postagem para introduzir matéria veiculada em mídia online]:

*“A doença genética que mais mata crianças no mundo tem, agora, um rival capaz de proteger as vítimas de boa parte das suas sequelas devastadoras”* [O Globo, 28/12/2016 – trecho inicial da publicação sobre aprovação de medicação para tratamento da atrofia muscular espinhal nos EUA].

A mesma matéria está presente na página de outra associação ligada à atrofia muscular espinhal, desta vez como imagem, mostrando a publicação em papel do referido jornal, com destaque para o título “*Munição contra doença fatal*” [O Globo, 28/12/2016 – título da matéria sobre a aprovação de medicação para tratamento da atrofia muscular espinhal; imagem na página da associação – atrofia muscular espinhal]. Na fotografia veiculada pelo jornal pode ser observada uma criança com pouco mais de 2 anos sobre um cavalo, sendo apoiado por um adulto, como forma de garantir a sustentação de seu tronco, e um diagrama explicando o padrão de herança da doença. A medicação para tratamento da atrofia muscular espinhal foi aprovada recentemente para uso clínico nos EUA e ainda não está registrado na Agência Nacional de Vigilância Sanitária, embora os trâmites legais para tal já tenham sido iniciados<sup>172</sup>.

As associações de atrofia muscular espinhal tem feito uma intensa campanha sobre a medicação no país desde antes da aprovação da medicação no exterior. A ideia veiculada é que a doença vence. São diversas as postagens que mostram crianças com atrofia muscular espinhal que já faleceram e o slogan “*até quando perderemos nossos filhos para a AME?*”, como visto na figura 14. Ademais, as estatísticas sobre a doença repetidamente divulgadas dão conta apenas das formas mais graves desta condição. O fenótipo da atrofia muscular espinhal pode ser classificado em cinco subtipos que variam de acordo com a gravidade, sendo que no 0 observamos sintomas desde o pré-natal e as crianças não atingem os principais marcos motores, tais como sustentar o segmento cefálico, sentar ou caminhar. Já o tipo 5, o que representa menor gravidade, os sintomas iniciam na vida adulta e as pessoas conseguem caminhar de forma independente, embora possam apresentar dificuldade para realizar algumas tarefas da vida diária. Para os subtipos 0 e 1, de fato a sobrevida é bem limitada, estimando-se que a maioria das crianças não irá alcançar 24 meses. No subtipo 2, a idade adulta é alcançada pela maioria e nos subtipos

3 e 4 a expectativa de vida não é reduzida<sup>173</sup>. A opção por enquadrar a AME como uma doença grave e letal tem função política, ao mobilizar emoções para angariar seguidores e promover uma campanha para registro da medicação no país e quiçá, posteriormente a elaboração de um PCDT para a doença<sup>56</sup>, a associação exerce seu papel político. A figura 14 é um exemplo adicional do uso que os ativistas fazem das emoções como forma de angariar público para uma causa.



Figura 14: metáfora bélica na atrofia muscular espinhal. [Associação atrofia muscular espinhal, 02/05/2016].

As associações de pacientes, e sobretudo as páginas no *Facebook*, podem ser entendidas como ‘comunidades de prática’, tal como o definido por Lawthom e Chataika: “*uma comunidade de prática é uma coleção de pessoas ligadas pela localização, propósito, atividade, valores, desejos, ou talvez rótulos*”<sup>174</sup>(p.235). Os autores, alicerçados no trabalho de Jean Lave e Etienne Wenger sobre aprendizado utilizando comunidades de prática, discutem como tais grupos negociam a deficiência tanto como

movimento político, quanto identitário, apontando como uma comunidade pode simultaneamente incluir e excluir indivíduos de acordo com o discurso.

Por conseguinte, resta saber qual o impacto que tais ações têm sobre indivíduos com as formas 3 e 4 que não parecem estar representados pela associação, ou, se assim se considerarem, quais são as consequências pessoais desta identificação?

Em comentários, o público argumenta que as associações são o principal meio de conseguirem aquilo que entendem por direitos. Por um lado, pode-se dizer que o público reafirma verbalmente o que é mostrado na imagem: a associação como agenciadora de mudanças; como o apoio necessário para algo que circula na família. Por outro lado, o uso da metáfora bélica reafirma o lugar de passividade do indivíduo perante a doença, que corresponde a um modelo hierarquizado de entendimento das relações entre o público e a biomedicina, que vem sendo questionado por grupos de pacientes e familiares, quando assumem o papel de *expert* leigo. A passagem, abaixo, fornece mais um exemplo:

*“Gostaria de saber qual ONG Jurídica vai comprar a guerra de termos o direito de tratar os hemangiomas e malformação vascular, capilar. Que a ANS obrigue os convênios a colocar isto na lista de tratamentos (dye laser) e quem não tiver que o governo assuma! Todos lutam, vamos lutar por nossos direitos!”* [Mulher, aproximadamente 40 anos, 30/10/2015, ao comentar uma postagem da Associação – síndrome de Klippel-Trenaunay, sobre uma matéria referente a hemangiomas a ser veiculada em canal de televisão].

As mensagens mostram uma forma de traduzir a doença e passam a moldar a experiência do adoecer, uma vez que são internalizadas pelos indivíduos. Considerando que as doenças raras de etiologia genética são crônicas e muitas vezes se manifestam ainda na infância, a experiência da doença é partilhada também por um grupo familiar de

forma intensa, o que pode gerar expectativas e ter consideráveis efeitos negativos para os indivíduos<sup>170,175</sup>.

O enquadramento da deficiência (ou das doenças raras) como problema médico é tido como vantajoso quando fornece uma explicação para a questão, minorando a ideia de que a deficiência é um castigo divino ou um fardo a ser carregado<sup>162</sup>. Muitas associações explicam vagamente a etiologia genética das doenças e sua herdabilidade, o que sugere apenas uma divulgação da informação. Talvez o exemplo mais explícito seja o da associação de síndrome de Prader-Willi que publica no dia mundial da obesidade a mensagem *“Trate a obesidade com respeito! Por trás dela, há uma condição genética.”* [11/10/2016]. No entanto, é possível que a intenção seja diminuir o estigma associado a obesidade e não à deficiência ou à doença rara.

Antagonizando o que Coopman<sup>162</sup> propõe, a relação entre a deficiência e a etiologia genética pode ser vista como um problema, sobretudo nas doenças neurodegenerativas de herança autossômica dominante, que se iniciam na vida adulta: as pessoas são marcadas pela experiência de ver os familiares apresentarem sintomas ao longo de anos e se tornarem, aos poucos, dependentes, tal como o observado na ataxia espinocerebelar.

*“O maior problema que se pensa, quando se toma conta que é uma doença de início tardio, é que a gente já gerou filhos, ou seja, possíveis novos atáxicos, já que é uma doença geneticamente transmitida. Eu já tinha até netos quando me dei por conta disso. Como eu consegui remediar isso? É me aplicar, me usar, meu corpo, minha alma, pôr à disposição dos cientistas para que seja descoberta alguma maneira, algum meio de melhorar a qualidade de vida ou curá-lo”* [depoimento em vídeo, trecho do filme ‘Quatro Heranças’, sobre a doença de Machado-Joseph, associação ataxia cerebelar, 15/06/2013].

*“Minha mãe faleceu com 59 anos, ela já vinha tendo problemas, [...] caía, dizendo que tropeçou [...] Na época o médico diagnosticou como Doença do Neurônio Motor, me disse que era uma doença rara e que se manifestava em crianças e também na idade adulta, que era genética [...] eu não sabia que a doença era hereditária até descobrir um sobrinho neto com o mesmo problema... muito triste...”* [mulher, em torno de 60 anos, comentário em post com o trecho do filme ‘Quatro Heranças’, sobre a doença de Machado-Joseph, associação ataxia cerebelar, 15/06/2013].

*“Convivo com esta doença (Ataxia) e todo o sofrimento que ela causa desde criança, através do meu pai. Mal sabia eu que também tinha herdado este mal”* [associação ataxia cerebelar, 13/05/2016].

Contudo, a associação com a etiologia genética nem sempre parece motivo suficiente para explicar a ocorrência da condição em uma família, sendo comum observar a narrativa de presente, que evoca uma espécie de origem divina, especialmente quando o enunciador é o pai ou a mãe de uma criança com deficiência ou doença rara.

*“[...] Do lado de cá, vamos seguindo em frente na nossa missão, rompendo em fé e com muita resiliência... concentrando nossas energias em coisas boas, positivas, lembrando sempre de agradecer ao Pai, por nos permitir aprender um tanto, crescer um pouco mais, nos tornando novas pessoas e, ainda, com o privilégio de sermos escolhidos para receber esses anjos. [...] Uma missão de vida que certamente nos leva pra mais perto do Pai”.* [Associação síndrome de Rett, 25/10/2016].

A temática da religião emerge em vários momentos, sobretudo naqueles em que se demanda proteção e quando virtudes cristãs são mencionadas. Versos de livros sagrados, as palavras ‘Deus’, ‘amém’ e ‘gratidão’, eventualmente substituídas por seu equivalente no meio digital representado pela figura das mãos unidas pelas palmas, entre outros símbolos religiosos, são publicados na rede social. Os anjos, outro termo frequentemente usado para descrever as crianças, são a imagem da proteção divina. Cardoso<sup>176</sup> ressalta que a metáfora do anjo, habitualmente utilizada em referência às pessoas com síndrome de Down está longe de reduzir estigmas. Por sua vez, Gilbert<sup>177</sup> aponta que tal metáfora fortalece ideais de pureza e perfeição, com implicações diretas na vida das pessoas com síndrome de Down que tentam se encaixar neste modelo. As crianças com doenças raras são igualmente comparadas a anjos, que trazem ensinamentos para seus pais e personificam a valorização e a prosperidade da família. A comparação a um ser que não faz parte deste mundo, de certa forma, leva-nos também a questionar se a retórica sobre a necessidade de participação na sociedade é real, ou se é apenas a repetição de um discurso pré-configurado.

CAPÍTULO 4 – AS AUSÊNCIAS QUE TAMBÉM SIGNIFICAM

---

No início desta pesquisa imaginávamos que muitas informações sobre o andamento da política de doenças raras seriam encontradas no *Facebook* e que a rede social seria utilizada pelas associações de pacientes engajadas politicamente, como meio de angariar público para a causa e, assim, alavancar a mobilização social necessária para transformações políticas. Logo percebemos que os temas veiculados pelas associações iam muito além de questões políticas e perpassavam por atividades distintas e por construção de identidades, entre outros, como mencionado nos capítulos anteriores. Outra imagem previamente concebida era a de que as associações funcionariam como fontes de informação sobre as doenças para familiares e pacientes, já que, em diversos momentos, a autora havia tido a oportunidade de ouvir de muitos pacientes ou de seus familiares a respeito do contato com diferentes associações de pacientes, como uma experiência positiva e enriquecedora, sobretudo no que diz respeito à sensação de pertencimento, ao estabelecimento de uma rede de apoio e à presença de orientações e informações sobre a doença, que por vezes parecia mais rica do que a oferecida no âmbito de uma consulta médica.

Considerando o que imaginávamos, o trabalho de campo mostrou caminhos diferentes. Como era esperado, dois temas relevantes – inclusão e genética – surgem nas publicações, porém, com significativas ausências, ou como ausências que também significam, título selecionado para este capítulo. Embora em outros momentos do texto assuntos omitidos parcialmente tenham sido mencionados, como por exemplo a relevância dada ao tratamento medicamentoso em detrimento do tratamento integral com terapias de apoio, os temas inclusão e genética parecem mais tangenciar do que integrar a atividade associativa. Dito de outro modo, a mobilização pela inclusão é um movimento

do grupo de pessoas com deficiência, que às vezes se entrelaça com o grupo de pessoas com doenças raras. Por sua vez, a genética, embora não seja a característica primordial que une todas as doenças raras, é um aspecto relevante, visto que 80% das doenças raras tem etiologia genética. Acrescenta-se que os pesquisadores que investigam o fenômeno das associações de pacientes com doenças raras colocam em evidência temas como (1) a atuação política das associações, especialmente no que tange ao seu papel de representante de uma classe<sup>3,4,43,76</sup>; (2) a construção e circulação de conhecimento, sobretudo no que diz respeito à doença e ao cuidado<sup>99,119</sup>; (3) financiamento e relações econômicas<sup>14,26,85,178</sup>; (4) a sua estrutura interna e o reflexo deste posicionamento nas ações associativas<sup>31,43</sup>, e (5) a emergência da categoria ‘doenças raras’<sup>10,37</sup>.

Apesar de surgirem com maior (inclusão) ou menor (genética) frequência dentre o veiculado pelas associações, certas questões pertinentes à inclusão e tantas outras associadas à genética não se tornam visíveis e, por este motivo separamos estes temas no presente capítulo sob pretexto da ausência.

#### **4.1. Inclusão**

A inclusão é entendida como sentimento de pertencimento a um determinado grupo, e, difundida como um direito fundamental. A promulgação da Lei nº 13.146/2015 - Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência, também conhecida como Estatuto da Pessoa com Deficiência foi comemorada por muitas associações<sup>179</sup>. Nela, a deficiência é definida para além do modelo médico, sendo entendida como algo que é fruto da interação com o meio social. Ademais, define conceitos de acessibilidade, barreiras, comunicação, entre tantos outros, que são fundamentais para repensar formas de estar no mundo.

Entre outros avanços, a nova lei deixa de associar deficiência, especialmente cognitiva, à incapacidade de forma implícita, ressaltando o direito à união estável, à convivência em comunidade e a práticas sexuais e reprodutivas. Dentre os direitos fundamentais são considerados os direitos à vida, habilitação e reabilitação, saúde, educação, moradia, trabalho, assistência social, previdência social, cultura, esporte, turismo, lazer, transporte e mobilidade. Ainda, considera discriminação a imposição de tecnologias assistivas, adaptações e ações afirmativas<sup>179</sup>, contrariando o dominante modelo biomédico para a deficiência. Contudo, as garantias da lei nem sempre estão disponíveis para todos e, por vezes, as pessoas precisam recorrer a ações judiciais para acesso à escola, ao transporte, à informação.

Notícias sobre acessibilidade são vistas em diversas páginas e incluem, sobretudo, a divulgação de atividades de lazer, tais como um dia na praia com cadeias anfíbias que permitem o banho de mar para pessoas com déficits motores ou o parque de diversões para crianças com equipamentos sem barreiras. De acordo com a legislação, acessibilidade é definida como:

*“possibilidade e condição de alcance para utilização, com segurança e autonomia, de espaços, mobiliários, equipamentos urbanos, edificações, transportes, informação e comunicação, inclusive seus sistemas e tecnologias, bem como de outros serviços e instalações abertos ao público, de uso público ou privados de uso coletivo, tanto na zona urbana como na rural, por pessoa com deficiência ou com mobilidade reduzida”<sup>179</sup>(p.1).*

A participação de membros da associação de distrofia muscular no time de futebol com cadeira de rodas é igualmente divulgada. As dificuldades com barreiras

arquitetônicas e urbanísticas são postas em evidência e parecem intransponíveis no momento, exigindo repensar as cidades que estamos construindo.

Corpos alternativos também passam a ser retratados em brinquedos infantis, tais como o Lego® que simula uma pessoa em cadeira de rodas ou bonecas com aspecto facial semelhante ao de uma criança com síndrome de Down, com síndrome de Sturge-Weber, com prótese auditiva ou com algum tipo de órtese. A representação de pessoas com deficiência em brinquedos, amplia as possibilidades de existência a partir de brincadeiras infantis, o que em longo prazo espera-se que promova uma reflexão sobre o que de fato é inclusão, e sobre a necessidade de transformações sociais para refletir a ideia propagada sobre o assunto.

Contudo, o que se evidencia no presente é que as ações representativas de inclusão envolvem primordialmente a prática de esportes, lazer e educação, relegando a um segundo plano temas como moradia, trabalho, participação na vida pública, direito à união estável e práticas sexuais e reprodutivas. Talvez este discurso seja reflexo da percepção muito difundida da pessoa com deficiência como infantil<sup>177</sup>.

A participação em atividades corriqueiras, tais como a criança ir à escola ou a um parque de diversões são exibidas como um “viver em inclusão”, refletindo a necessidade de normalizar o corpo diferente para que este seja aceito pelos demais e, assim, incluído. Pouco se fala sobre a importância de repensar o espaço público e as relações sociais, especialmente as constituídas na vida adulta, que possivelmente seriam capazes de gerar, em longo prazo, as mudanças desejadas. Neste sentido, duas postagens são ressaltadas. A primeira mostra o vídeo de duas crianças em um balanço articulado: um menino com dificuldade de locomoção e outro sem qualquer dificuldade. Ambos parecem ter a mesma idade, por volta de 6 anos. O menino que não tem dificuldade de locomoção está no balanço e quando ele observa o outro, ele levanta, sai do balanço e traz o colega pelas

mãos até o balanço para que os dois possam brincar juntos. O balanço claramente apresenta barreiras que dificultam o acesso da criança ao equipamento, tais como um degrau elevado, uma plataforma móvel e um portão de entrada. A organização ressalta a importância do gesto, aplaudindo o que considera inclusão, mas não discute as barreiras impostas pelo tipo de equipamento presente no parque de diversões infantil. A necessidade de outro auxiliando o uso do espaço público reforça a dependência do ‘deficiente’ e o poder do ‘não deficiente’, uma vez que este torna-se o foco da ação, como um exemplo de solidariedade.

Na outra postagem, vemos uma criança deitada em uma cama hospitalar, acoplada a um ventilador mecânico. Em cima da criança e ao seu redor vemos vários livros, cadernos, lápis de cor, entre outros materiais escolares. A criança tem atrofia muscular espinhal, doença que a fez perder os movimentos voluntários. A chegada do material escolar é comemorada como um reflexo de inclusão, já que o material irá supostamente permitir que a criança estude, ou seja, realize atividades tidas como normais para crianças desta idade. Não há menção a qualquer tipo de tecnologia assistiva, o que daria a esta criança a autonomia para acessar conteúdos diversos.

Campbell<sup>180</sup> argumenta que há um “projeto capacitista” em curso. *“Capacitismo compulsório e a convicção e sedução da semelhança como base para igualdade, resulta na resistência em considerar ontologicamente vidas periféricas como formas distintas de ser humano, minimamente produzem uma desvalorização acentuada”*<sup>180</sup>(p.1). A ideia de um corpo perfeito ou considerado padrão é o ponto central do conceito de capacitismo, ou seja, há uma forma de entender o que é ser humano e, nesta configuração, o corpo com deficiência é algo a ser aperfeiçoado. A autora reforça, ainda, a necessidade de abandonar esta estratégia como forma de promover uma liberdade de existência que seja real.

Resistências a esta retórica existem, ainda que escassas, como podemos observar no trecho abaixo:

*“Eu sou [nome de pessoa], 18, tenho uma doença neuromuscular chamada Amiotrofia Espinhal tipo 2.*

*Então vamos lá, vou começar a falar um pouco sobre o peso que é ser um deficiente físico(ou de qualquer outro tipo) na sociedade de hoje. Tudo começa com os olhares, não de crianças curiosas tentando entender porque eu estou naquele “carrinho” e sim dos adultos que muitas vezes olham com compaixão, surpresa e até susto como se eu fosse um alien. Aliás, alien é uma palavra que expressa bem como me sinto em relação a sociedade, afinal tudo que eu faço é espetacular, desde saber meu nome a entender de política, física, matemática e computador. Ou então não ser o alien e sim o garoto exemplo, que nunca fez absolutamente nada de especial e sempre vir alguém e falar “nossa você é um exemplo de vida”, muitas vezes as pessoas precisam ver alguém numa condição pior do que a dela para perceber que na verdade o problema dela é ínfimo, mas ninguém nunca chegou e me perguntou se eu queria ser esse cara, simplesmente me impõe isso. Eu sempre tenho que ser aquele cara que está feliz com todas e com sociedade, mas muitas vezes o que me faz triste é a sociedade. Muito se falam de minorias, mas a minoria deficiente quase nunca é falada será que é porque nenhum deficiente é agredido na Paulista? Ou porque não apanhamos da polícia? Ou porque simplesmente servimos apenas de um objeto de motivação. É hipocrisia das pessoas acharem que tem que ter uma inclusão social, inclusão de que? Eu não faço parte da*

*sociedade para ter que ser incluso? Ou as pessoas apenas me toleram na sociedade?”* [ Postagem apresentada em destaque com fundo amarelo e a foto do rosto do autor, sem nenhuma menção visual à deficiência. A narrativa é apresentada pela associação com a introdução “Depoimento forte e impactante! Leiam com atenção!”. Ao final, ainda no quadro amarelo é possível observar o logotipo da associação ao lado da frase “Nós podemos curar a AME”. Com destaque para a palavra curar que é apresentada em vermelho. A mensagem é seguida por dois comentários parabenizando pela narrativa. Associação atrofia muscular espinhal, 12/08/2015].

Ainda que vozes de resistência ao ‘projeto capacitista’ despontem, é necessário que consigam perceber seu valor e se descolem dos métodos disciplinantes de um sistema, ou seja, é necessário que recusem este papel, por mais que este seja o desempenho esperado dentro da narrativa dominante<sup>164</sup>.

## **4.2. Genética**

As páginas do *Facebook* incluídas neste estudo foram aquelas administradas por associações que representam pessoas com doenças raras de etiologia genética. Isso se deu não só por uma questão estatística, visto que aproximadamente 80% das doenças raras tem origem em alterações genéticas, mas também pela familiaridade e interesse da autora pelo tema.

A etiologia genética é comumente elencada, pelas associações, como uma característica das doenças raras, porém a exposição de informações sobre este aspecto parece limitada a poucos temas, sendo os principais a exibição de padrões de herança e a

menção ao gene relacionado à condição. O gene também é implicado no surgimento de características humanas, como a obesidade e até de atitudes indesejáveis como o racismo, remetendo a narrativa de determinismo associada ao gene<sup>181</sup>.

*“Gene recém descoberto da intolerância (social) em defeito é responsável pela falta de inibição de nossos Williams”* [texto que introduz publicação da página da associação de síndrome de Williams intitulada “Síndrome de Williams: defeito genético elimina o racismo e eleva o amor ao próximo”, a qual discorre sobre a entrevista de um pesquisador brasileiro sobre sua pesquisa que identificou a possível relação entre um gene e o comportamento de sociabilidade excessiva observado nos indivíduos com síndrome de Williams. Associação síndrome de Williams, 25/08/2016].

Em alguns logotipos disponibilizados como foto de perfil, é possível observar a alusão ao DNA, associando a figura da hélice à doença ou como parte constitutiva da pessoa (figuras 15 e 16).



Figuras 15 e 16: foto de perfil de duas associações em alusão ao DNA.

No que tange à genética, o aconselhamento genético não parece ser um tema tão relevante para as associações. O aconselhamento genético é uma prática realizada durante as consultas com médicos geneticistas e representa um processo de comunicação de

informações e riscos sobre uma condição, auxiliando a compreensão e a adaptação do indivíduo e de sua família<sup>182</sup>. O termo foi cunhado por Sheldon Reed nos anos 1940<sup>183</sup> e a definição mais utilizada é a elaborada por Epstein e colaboradores em 1975:

*“o aconselhamento genético é um processo de comunicação que lida com problemas humanos associados com a ocorrência, ou risco de ocorrência de uma doença genética em uma família. O processo envolve a tentativa, por uma ou mais pessoas treinadas, de ajudar o indivíduo ou a família a (1) compreender fatos médicos, incluindo o diagnóstico, curso provável da doença e o manejo disponível; (2) apreciar o modo que a hereditariedade contribui para a doença, e o risco de recorrência em parentes específicos; (3) compreender as alternativas para lidar com o risco de recorrência; (4) escolher o curso de ação que parece mais apropriado face ao risco, objetivos familiares, e seus padrões éticos e religiosos e agir de acordo com esta decisão; e (5) se ajusta da melhor forma possível à condição que afeta o familiar e/ou o risco de recorrência da condição.”*<sup>184</sup>(p.240)

Em 2009, o Ministério da Saúde publicou a Portaria n° 81/2009, que instituiu a Política Nacional de Atenção Integral à Genética Clínica. Nela, o aconselhamento genético era considerado um ponto chave para a atenção à saúde relacionado à genética clínica, incluindo não só condições de etiologia genética, mas também o cuidado integral às pessoas com anomalias congênitas no âmbito do SUS<sup>16</sup>. Esta política nunca existiu além de sua concepção teórica. Alguns pesquisadores argumentam que a falta de especialistas no país, o escasso número de serviços que prestem atendimento clínico-laboratorial relacionado à especialidade tenham sido alguns dos entraves<sup>17,18</sup>. Possivelmente, a ausência de mobilização pública em favor da criação da rede de cuidado

de pessoas com doenças genéticas pode ter também contribuído para que a Portaria nº81/2009 tenha permanecido ao longo deste tempo sem a pactuação necessária nos estados.

Nos quatro anos que se passaram desde a promulgação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, a história tem sido diferente. No estado de São Paulo foi promulgada uma lei que institui a Política de Tratamento de Doenças Raras no Estado<sup>185</sup>. Em Goiás um projeto de lei prevendo a instituição do tratamento e de medidas educativas sobre doenças raras já foi proposto<sup>186</sup>. Ademais, pelo menos 9 Centros de Referência para Tratamento de Doenças Raras foram habilitados no país até o momento, seguindo o proposto pela legislação<sup>187,188,189</sup>. Embora ainda incipientes, ações têm sido observadas em todo o país na direção de consolidar o cuidado integral a estes pacientes no SUS.

Os fatores que levam a mobilização em torno de doença rara e não em torno de doença genética são, de fato, desconhecidos. Algumas associações, assumindo o papel de *expert* leigo, orientam seu público a respeito dos cuidados específicos para a doença que incluem a realização de exames complementares, tratamentos e até orientação sobre quais especialistas buscar. Em alguns casos, o geneticista não está incluído nesta lista, embora o universo das doenças raras aqui investigadas esteja limitado ao de doenças de etiologia genética. Seria o desconhecimento sobre a existência da especialidade e o papel que o geneticista desempenha no cuidado integral um dos fatores para a Política Nacional de Atenção Integral à Genética Clínica não funcionar? Tais dados sugerem que tal política não tenha emergido como uma demanda da sociedade civil de forma mais ampla.

Tal como Epstein e colaboradores<sup>184</sup> apontam, um dos objetivos do aconselhamento genético é auxiliar a família a compreender o risco de recorrência de uma condição geneticamente determinada e escolher as alternativas para lidar com este risco.

O outro é a prevenção da ocorrência de anomalias congênitas e doenças genéticas<sup>190</sup>. Ambos irão envolver primordialmente as opções reprodutivas de um casal.

Neste contexto, diversas tecnologias têm seu papel, as quais incluem métodos de diagnóstico pré-natal, reprodução assistida e métodos de diagnóstico pré-implantação, além de exames de rastreamento de portadores<sup>i</sup>.

O rastreamento de portadores pode ser considerado uma medida de prevenção, tendo por objetivo identificar indivíduos de uma família que são heterozigotos para uma determinada condição que já ocorreu na família, como por exemplo a avaliação de irmãos, tios, primos de uma pessoa com fibrose cística. Também é considerada em casais consanguíneos. Em termos populacionais, esta abordagem é usada em grupos específicos, tais como a doença de Tay-Sachs em judeus Ashkenazi ou a beta-talassemia em gregos<sup>191</sup>. Já o diagnóstico pré-implantação é uma técnica associada à reprodução assistida que tem por objetivo identificar embriões afetados por uma determinada condição existente na família, optando por implantar no útero os que não possuem mutação, prevenindo, assim, a ocorrência de um novo caso<sup>192</sup>.

Os procedimentos de diagnóstico pré-natal envolvem a identificação de uma condição durante a gestação e envolvem métodos invasivos tais como a amniocentese, biópsia de vilo coriônico e cordocentese para obtenção de material fetal que possa ser analisado de diferentes formas com objetivo de identificar, principalmente, anomalias cromossômicas ou monogênicas<sup>192,193</sup>. Neste cenário, qualquer diagnóstico é confirmado durante a gestação e, nos países que permitem o aborto, muitas gestações evoluem para a interrupção precoce, o que não é realidade no nosso país.

No Brasil, a Lei n° 9263, de 12 de janeiro de 1996, regulamenta o parágrafo 7 do artigo 226 da Constituição Federal, que trata do planejamento familiar<sup>194</sup>. Na legislação

---

<sup>i</sup> Em genética, considera-se portador o indivíduo heterozigoto para um determinado alelo, mas que não expressa fenótipo da condição<sup>112</sup>.

estão previstas ações preventivas e educativas a respeito do tema, além de obrigar o Estado a disponibilizar métodos e técnicas de concepção e contracepção para os casais. No entanto, a oferta de reprodução assistida em hospitais públicos está limitada a 13 instituições em todo o país<sup>195</sup> e diversos projetos de lei tramitam na Câmara dos Deputados sem definição até o momento<sup>196</sup>, o que sem dúvida limita o acesso à esta tecnologia no serviço público. Neste sentido, considera-se que a falta de acesso possa contribuir para a não implantação de uma política baseada no aconselhamento genético, embora não seja possível definir a exata contribuição da falta de visibilidade ou da falta de acesso para a falha da política.

As técnicas de fertilização *in vitro*, de diagnóstico pré-implantação e de rastreamento de portadores são raramente mencionadas nas páginas, mas quando surgem trazem explicações técnicas sobre o procedimento e difundem a noção que é um meio de garantir o ‘filho saudável’.

Embora alguns autores considerem que tais métodos não sejam práticas eugênicas<sup>189</sup> e, dentre as publicações biomédicas sobre o assunto, poucas vezes os temas são relacionados, a frase ‘filho saudável’ remete-nos à definição de eugenia, que significa o bem-nascido ou o bem cultivado<sup>197</sup>. Outra publicação difunde uma entrevista de rádio sobre uma jornada organizada em comemoração ao dia das doenças raras no Brasil. Nela, a entrevistada se apresenta como representante da sociedade civil e explica o que é o aconselhamento genético:

*“(...)e também o aconselhamento genético no caso de doenças, para que não deixe aquela doença proliferando e a família inteira com a carga genética passando de geração em geração, então o aconselhamento genético é super importante.”* [associação síndrome de Williams, 18/02/2016].

A noção de uma população melhor, do ponto de vista biológico começa a tomar forma no século XIX. Os cientistas da época consideravam que técnicas de controle de natalidade e reprodução dos casais considerados mais ‘adaptados’ à sociedade eram não só desejáveis, como também fundamentais para existência de uma linhagem populacional de melhor qualidade. As ações difundidas pelo Estado visando o futuro da nação é o que dá um contorno político a tais práticas. Aos poucos a ideia de melhoramento pessoal foi ganhando peso científico e se afastando de questões puramente religiosas<sup>12,197</sup>. O Nazismo na Alemanha, popularmente tido como sinônimo de eugenia, tomou forma de julgamento de vidas com maior ou menor valor, por ter incorporado outras noções de raça que não eram tão presentes na concepção inicial de eugenia<sup>12</sup>.

Após a Segunda Guerra Mundial há uma tendência a afastar o discurso sobre as boas práticas reprodutivas do termo eugenia<sup>183,198</sup>. Porém, os ideais relacionados a eugenia, quando esta assume o sentido de ‘o bem-nascido’ e distancia-se da governança do Estado do século XIX, fazem parte do homem moderno, segundo alguns autores, os quais ainda argumentam que as práticas de seleção de embrião e de testes pré-natais representariam um tipo de eugenia<sup>199</sup>, por vezes tida como uma boa ação no caso de evitar a ocorrência de doenças<sup>197,200</sup>. Por sua vez Shakespeare<sup>201</sup> cita que as novas tecnologias genéticas, que dão acesso a escolhas reprodutivas estabelecidas sobre a ideia de que a vida de uma pessoa com deficiência está atrelada ao sofrimento, podem ser consideradas uma forma de ‘eugenia fraca’.

Embora as decisões reprodutivas sejam individuais, sem dúvida elas afetarão a população como um todo e Rolls-Hansen argumenta que “*as novas tecnologias genéticas nos forçam a enfrentar problemas verdadeiramente eugênicos, mesmo que não sejam aplicados com propósitos eugênicos*”<sup>198</sup>(p.93). Rose e Novas<sup>111</sup> entendem que as escolhas reprodutivas, ainda que baseadas no indivíduo, estão atreladas à atribuição de valor sobre

corpos e características biológicas e que tais práticas são, de certa forma, sustentadas pelo Estado que mantém programas educação e de saúde pública oferecendo tecnologias empregadas na reprodução.

Cabe ainda considerar que a união sob a marca de ‘doenças raras’ alude à ideia de criar resistência ao discurso biomédico, já que nos afastamos da identidade pela doença genética e nos aproximamos da identidade pela experiência de raridade. Ressalta-se que a experiência do adoecer é um tema muito pesquisado e valorizado nos últimos anos, e, em última instância, foi o que mobilizou a criação de uma categoria ‘doenças raras’<sup>37</sup>. Porém a intenção de ressignificar, talvez seja apenas uma tentativa, uma vez que, como vimos nos capítulos anteriores, várias ações das associações se aproximam do modelo biomédico.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

---

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras representa um avanço na incorporação de minorias ao sistema de saúde, o que é um caminho para a redução de iniquidades do sistema. Sem dúvida, a participação da sociedade civil, organizada como associações de pacientes com doenças raras, em sua elaboração é um ponto chave para o fortalecimento da democracia.

Contudo, o fenômeno das doenças raras ainda é recente no país<sup>10</sup>, diferentemente do que tem ocorrido em outros locais. Ainda que recente, já é possível perceber que a mobilização em torno das doenças raras é concreta, não só pelo aumento de associações dedicadas ao tema nos últimos anos, como também nos ganhos políticos derivados da mobilização, considerados benefícios diretos<sup>124</sup>, que incluem a própria Portaria n°199, a promulgação da lei de doenças raras em São Paulo, a elaboração de projetos de lei de doenças raras em outros Estados e a discussão e elaboração de PCDTs para tratamento pelo SUS.

Diferentemente do esperado no início desta pesquisa, a mobilização das associações para elaboração e sedimentação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras através do *Facebook* foi pequena. Cabe ressaltar que Fonseca<sup>2</sup>, no estudo sobre a análise da construção da política, destaca a existência de descontentamento das associações com o grupo de trabalho formado para a elaboração da mesma, sobretudo no que tange ao número proporcionalmente maior de profissionais médicos, sugerindo que a abordagem multidisciplinar não tenha sido adotada de forma adequada. Todavia, nas páginas avaliadas, tais críticas não foram observadas e a elaboração e promulgação da Política eram temas contextualizados de forma positiva. A escassez de publicações na rede social sobre o grupo de trabalho e a importância de suas

atividades deve-se muito provavelmente ao fato de que a maior parte das associações começou a utilizar a rede social depois de 2014, quando a política já havia sido publicada. Contudo, a análise das páginas não foi em vão e uma miríade de temas conectados ao universo das doenças raras pôde ser observada.

Além da atuação política, o papel de *expert* leigo é notório. São diversos os exemplos que corroboram que a construção do conhecimento é plural. Os representantes das associações, através da experiência dentro de seu núcleo familiar e também pelo contato com as outras famílias ao longo do tempo, detêm um saber que lhes confere autoridade, que vai desde a orientação sobre a doença fornecida para um paciente ou para um profissional da saúde, até a elaboração e a avaliação de propostas de tratamento para o Estado.

As relações com profissionais de saúde e com o Estado são amplamente difundidas, porém nem sempre se fala sobre a relação com a indústria farmacêutica, um outro ator importante na construção de políticas públicas de saúde. A relação com a indústria é mais visível no que tange à fomentação de um mercado, tanto de forma direta, como por exemplo na propagação do discurso sobre a necessidade de pacientes se associarem como forma de sensibilizar a indústria a investir comercialmente no país, quanto de forma indireta, quando a indústria financia cursos, eventos e campanhas de conscientização sobre uma doença. Embora o financiamento de eventos científicos seja entendido como uma forma de empoderar o leigo ou de divulgar a doença para profissionais de saúde, outros entendem como uma ação de *marketing* por parte das farmacêuticas<sup>88</sup>.

Outros aspectos da relação com a indústria não ficam claros, especialmente no que se refere ao financiamento direto das associações. Podemos considerar que por se tratar de páginas de empresas em uma rede social, este não seria o veículo mais apropriado para

a apresentação de tais dados. Dados sobre a revelação de doadores são disponibilizados em relatórios anuais ou no sítio eletrônico das associações; porém, nem sempre a qualidade é satisfatória<sup>91,202</sup>. No Brasil, dispomos de poucos dados, os quais sugerem que a indústria favoreça as associações diretamente relacionadas às medicações que elas produzem; além disso o assunto parece ser de difícil abordagem<sup>5</sup>. Outro ponto relevante é a influência exercida pela indústria nas políticas de saúde<sup>92,203</sup> e, possivelmente, na judicialização de tratamentos de alto custo<sup>93</sup>, influência esta que poderia ter como via as associações de pacientes. De fato, as organizações da sociedade civil necessitam fontes de financiamento, preferencialmente independentes do Estado para que tenham maior liberdade na execução de ações relacionadas ao controle social, à fiscalização de governos e também à gestão de demandas da sociedade civil. O debate sobre o financiamento das associações pela indústria é rico em argumentos tanto favoráveis quanto desfavoráveis<sup>76,204,205</sup>. Sem dúvida é necessário repensar tais relações e encontrar formas sustentáveis de financiamento.

Diferentemente do que a literatura científica revela, o levantamento de fundos para as associações no Brasil está relacionado ao custeio das atividades associativas e não é direcionado para o financiamento de pesquisas científicas, tal como ocorre nos EUA e na Europa. A participação direta nas pesquisas científicas também é limitada. Cabe ressaltar que no Brasil o incentivo e o fomento para a pesquisa científica são reduzidos e que possivelmente as implicações sociais da doença, a busca por direitos e equidade sejam mais relevantes dentro do associativismo.

No que tange à organização das associações, percebe-se que há uma pluralidade de estruturas, ainda que seja difícil determinar com exatidão como cada uma funciona, o que não só é reflexo da rede social, como também do fato de não ter sido o objeto principal deste estudo. É possível perceber que algumas operam no modelo *advocacy*, outras têm

cunho caritativo; poucas oferecem apenas informações e a grande maioria parece abarcar diversas funções. Huyard<sup>31</sup> salienta que as ações das associações são determinadas pelos seus idealizadores e é isto que estabelece o modelo de funcionamento.

Outro ponto que merece destaque é que nem todas as associações se identificam com a categoria ‘doenças raras’, especialmente as associações relacionadas à hemofilia e fibrose cística. Nestes grupos, a menção às doenças raras e à política são eventuais e não parece haver a promoção da identidade de raros. Uma explicação possível para esta observação é que o movimento social da hemofilia e da fibrose cística são antigos, as associações vinculadas a estas doenças surgiram antes dos anos 2000, na maioria dos casos e, são as mais numerosas, tendo representação em praticamente todos os estados do país. Ademais, tais doenças contam com políticas específicas para o atendimento multidisciplinar e tratamento medicamentoso pelo SUS. Entretanto, é possível que a vinculação (ou não) à categoria ‘doenças raras’ também seja uma escolha dos representantes destes grupos, uma vez que outras doenças também contempladas por políticas específicas e PCDTs, tal como a doença de Gaucher, se alinham à identidade de raros.

As categorias facilitam a articulação entre diferentes grupos – pacientes, profissionais e Estado, porém a unidade apaga as diferenças<sup>111</sup>, o que em longo prazo pode ter consequências negativas para cada grupo. Neste sentido, parece que a necessidade de união e de separação são processos contínuos, e cabe às associações compreender quando fazer política de números e quando fazer política de singularidade.

A identidade de ‘raros’ vem sendo construída na rede social e parece ser composta pela dificuldade de diagnóstico, desconhecimento sobre a doença e os sintomas, falta de tratamento medicamentoso ou de alto custo quando existente e na necessidade de perseverança e união para a garantia de direitos. No entanto, o que está implícito é a

aproximação do modelo biomédico da doença e um certo apagamento da deficiência como componente da experiência.

Em relação à deficiência, alguns autores entendem que isoladamente os modelos propostos – biomédico e social – não conseguem resolver as injustiças que pessoas com deficiência experimentam ao longo da vida<sup>206</sup>. Nas páginas do *Facebook*, há uma variedade de discursos, porém, a maior parte considera que a deficiência é um problema a ser superado ou corrigido para assim, normalizar corpos a fim de que estes possam de fato participar da vida em sociedade.

Embora a temática das doenças raras seja bem recente no país, os discursos associados a ela parecem repetir padrões antigos. Discursos se relacionam a ideias e conceitos o que, em última análise, moldam indivíduos e grupos. Não é possível estar em um grupo sem se influenciar ou se afetar pelas ideias que circulam nele e, sem dúvida, isto tem repercussões para o indivíduo. Em diversos momentos é possível perceber críticas aos modelos existentes, porém, a transformação promovida por estes ativistas parece ser parcial.

As associações sem dúvida têm um papel fundamental na construção da cidadania e da democracia aos buscarem um sistema de saúde mais equitativo e, de certa forma, ensinarem o processo aos seus associados e estimularem sua participação. No entanto, da mesma forma que as transformações identitárias e relacionais parecem parciais, as políticas sugerem um rumo semelhante. Um exemplo são as ideias veiculadas sobre tratamento que insinuam a relevância da medicação. A garantia de acesso ao tratamento de alto custo pelo SUS, ainda que fundamental, não pode ser exclusiva, no sentido de que é necessário valorizar a integralidade da atenção em todos os seus níveis de complexidade. Estes dados nos fazem questionar quais são os rumos que o movimento social em torno das doenças raras vislumbra, se os ganhos serão sistêmicos com mudanças

estruturais substanciais ou se corresponderão a uma nova roupagem dentro do Estado neoliberal.

REFERÊNCIAS<sup>j</sup>

1. Ministério da Saúde. Portaria n° 199, de 30 de janeiro de 2014c. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Diário Oficial da União. 2014; fev 12.
2. Fonseca RVG. A construção de uma Política Pública para doenças raras no Brasil [trabalho de conclusão de curso]. [Brasília (DF)]: Universidade de Brasília; 2014. 21 p.
3. Rabeharisoa V. From representation to mediation: the shaping of collective mobilization on muscular dystrophy in France. *Soc Sci Med*. 2006;62:564-576.
4. Nunes JA, Matias M, Filipe AM. As organizações de pacientes como atores emergentes no espaço da saúde: o caso de Portugal. *RECIIS (Online)*. 2007;1(1): 107-110.
5. Grudizinski RR. A nossa batalha é fazer o governo trabalhar: estudo etnográfico acerca das práticas de governo de uma associação de pacientes [dissertação]. [Porto Alegre] Universidade Federal do Rio Grande do Sul; 2013. 130p.
6. Moreira MCN, Nascimento MAF, Horovitz DDG, Martins AJ, Pinto M. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. *Cad Saúde Pública*. 2017;33(P):e00058017.
7. European Commission. European Commission Regulation (EC) No 141/2000 of the European Parliament and the Council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. *Official Journal of the European Communities* 2000;L18(1).
8. Orphan Drug Act, H.R. 5238, 97° Cong. (1983).
9. Hacking, I. *The social construction of what?* Cambridge, EUA: Harvard University Press; 1999. 261 p.
10. Oliveira CRO, Guimarães MCS, Machado R. Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro. *DataGramaZero*. 2012;13(1):1-10.
11. Frossard VC, Dias MCM. O impacto da internet na interação entre pacientes: novos cenários em saúde. *Interface (Botucatu)*. 2016; 20(57):349-361.
12. Rose N. *The Politics of Life Itself*. 1ª ed. Nova Jersey:Princeton University Press; 2007. 350p.
13. Fitzgerald R. Biological citizenship at the periphery: parenting children with genetic disorders. *New Genet Soc*. 2008;27(3):251-266.
14. Barbosa RL. *Pele de cordeiro? Associativismo e mercado na produção de cuidado para as doenças raras* [dissertação]. [Coimbra]: Universidade de Coimbra; 2014. 90p.
15. Aureliano W (Instituto de Ciências Sociais, Universidade do Estado do Rio de Janeiro, RJ). *Conversa com: Maria Angelica de F. D. de Lima* (Faculdade de Medicina, Universidade do Grande Rio, RJ). 2017 Mai 16.
16. Ministério da Saúde. Portaria n° 81, de 20 de janeiro de 2009. Inclui, no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica. Diário Oficial da União 2009; 21 jan.

---

<sup>j</sup> As referências seguem as normas propostas pelo Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher.

17. Novoa MC, Burham TF. Desafios para a universalização da genética clínica: o caso brasileiro. *Rev Panam Salud Publica*. 2011;29(2):61-68.
18. Horovitz DDG, Ferraz VEF, Dain S, Marques-de-Faria AP. Genetic services and testing in Brazil. *J Community Genet* 2013; 4:355-375.
19. Porciuncula CGG. Avaliação do ensino de Genética Médica nos cursos de Medicina do Brasil [tese]. [Campinas]: Universidade Estadual de Campinas; 2004. 197p.
20. Levy P. *Cibercultura*. Costa CI, tradutor. 3ª ed. São Paulo: Editora 34; 2010. 272 p.
21. Castells M. A sociedade em rede: do conhecimento à política. In: Castells M, Cardoso G, editores. *A sociedade em rede. Do conhecimento à acção política*. Lisboa: Imprensa Nacional; 2005. p.17-31.
22. Tozzi AE, Mingarelli R, Agricola E, Gonfiantini M, Pandolfi E, Carloni E, Gesualdo F, Dallapiccola B. The internet user profile of Italian families of patients with rare diseases: a web survey. *Orphan J Rare Dis*. 2013;8:76-83.
23. Waters RD, Burnett E, Lamm A, Lucas J. Engaging stakeholders through social networking: how non profit organizations are using Facebook. *Public Relat Rev*. 2009;35:102-106.
24. BBC Brasil. Um ano após o desafio do balde gelo, o que aconteceu? BBC Brasil [Internet]. 2015 Ago 2 [consultado em 2016 jun 10]. Disponível em [http://www.bbc.com/portuguese/noticias/2015/08/150802\\_desafio\\_balde\\_gelo\\_um\\_ano\\_lab.shtml](http://www.bbc.com/portuguese/noticias/2015/08/150802_desafio_balde_gelo_um_ano_lab.shtml).
25. Lüchmann LHH. Abordagens teóricas sobre o associativismo e seus efeitos democráticos. *Rev. bras. ciênc. soc.* 2014;29(85):159-178.
26. O'Donovan O. Corporate colonization or health activism? Irish health advocacy organizations' modes of engagement with pharmaceutical corporations. *Int J Health Serv*. 2007;37(4):711-733.
27. Gohn MG. Movimentos sociais na contemporaneidade. *Rev Bras Educ*. 2011;16(47):333-361.
28. Diani M e Bison I. Organizações, coalizões e movimentos. *Rev Br Cien Polit*. 2010;3:219-250.
29. Santos MA. Lutas sociais pela saúde pública no Brasil frente aos desafios contemporâneos. *Rev katálysis [online]*. 2013;16(2):233-240.
30. Brown P, Zavestoski S. Social movements in health: an introduction. *Sociol Health Illn*. 2004;26(6):679-694.
31. Huyard C. Who rules rare disease associations? A framework to understand their action. *Sociol Health Illn*. 2009;31(7):979-993.
32. Sousa AM, Sá NM. Análise das características e dos preceitos normativos da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. *Cad. Ibero-Amer. Dir. Sanit*. 2015 abr/jun;4(2):47-67.
33. Ministério da Saúde. Portaria nº 714, de 17 de dezembro de 2010. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas – Osteogênese Imperfeita. *Diário Oficial da União* 2010; 22 dez.

34. Ministério da Saúde. Portaria n° 1266, de 14 de novembro de 2014. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Doença de Gaucher. Diário Oficial da União 2014a; 18 nov.
35. Ministério da Saúde. Portaria n°793, de 24 de abril de 2012. Institui a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do Sistema Único de Saúde. Diário Oficial da União. 2012; 25 abr.
36. Ministério da Saúde. Portaria n°483, de 1 de abril de 2014. Redefine a Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e estabelece diretrizes para a organização das suas linhas de cuidado. Diário Oficial da União. 2014; 2 abr.
37. Huyard C. How did uncommon disorders become ‘rare diseases’? History of a boundary object. *Sociol Health Illn.* 2009;31(4):463-477.
38. Barataud B. Cinq mille maladies rares, le choc de la génétique: constat, perspectives et possibilités d’évolution. França:Conseil économique et social; 2001 Out [acessado em 2018 jan 08]. 128p. Disponível em: <http://www.ladocumentationfrancaise.fr/rapports-publics/014000706/index.shtml>.
39. European Organization for Rare Diseases. Rare diseases: understanding this Public Health Priority [Internet]. Paris:EURORDIS; 2005 [acessado em 2018 jan 04]. 14p. Disponível em: [https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps\\_document-EN.pdf](https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps_document-EN.pdf).
40. Le Cam Y. A hidden priority: the paradox of rarity (EURORDIS perspective). *Expert Opin Orphan Drugs.* 2014;2(11):1123-1125.
41. Huyard C. What, if anything, is specific about having a rare disorder? Patients’ judgments in being ill and being rare. *Health Expectations;* 2009; 12:361-370.
42. Greene JA, Podolsky SH. Reform, regulation, and pharmaceuticals – the Kefauver-Harris Amendments at 50. *N Engl J Med.* 2012;367(16):1481-1482.
43. Huyard C. Quand la puissance publique fait surgir et équipe une mobilisation protestaire. *Rev Fr Sci Polit.* 2011;61:183-200.
44. EURORDIS. The voice of RARE DISEASE PATIENTS in Europe [Internet]. Paris: European Organization for Rare Diseases. 2018. EURORDIS Leaflet.; 2018 Jan [acessado em 2018 jan 30]; [2 páginas]. Disponível em: <https://www.eurordis.org/publication/eurordis-leaflet>.
45. Sergent SCC, Cagliari CI, Teixeira MA. GEDR – Rare diseases study group – Brazil. In: Groft SC, Llera VA, editores. Global approaches to research and patients access to diagnosis, information and care, and the common issues with neglected diseases in developing countries. VI International Conference on Rare Disease and Orphan Drugs; 2010 Mar 16 - Mar 18; Buenos Aires, Argentina. Argentina; 2010. p. 29.
46. Tejada P. Rare Diseases Day. Report on the 2010 Campaign. 2010. Krakow: European Organization for Rare Diseases; 2010 Mai 13. 31p.
47. Santos GC, Cagliari CI, Teixeira MA. Rare diseases. Challenges for the public health sector in Brazil. In: Groft SC, Llera VA, editores. Global approaches to research and patients access to diagnosis, information and care, nad the common issues with neglected diseases in developing countries. VI International Conference on Rare Disease and Orphan Drugs; 2010 Mar 16-18; Buenos Aires, Argentina. Argentina; 2010. p. 26-27.

48. Rabinow P. Artificiality and enlightenment: From sociobiology to biosociality. *In: Essays on the Anthropology of Reason*. Princeton: Princeton University Press; 1996. p. 91-111.
49. Boyd DM, Ellison NB. Social network sites: definition, history, and scholarship. *J Comput Mediat Commun*. 2008;13:210-213.
50. Phillips S. A brief history of Facebook. *The Guardian* [Internet]. 2007 Jul 25 [acessado em 13 de maio de 2016]:[cerca de 2 páginas]. Disponível em <https://www.theguardian.com/technology/2007/jul/25/media.newmedia>.
51. O'Reilly T. What is Web 2.0: design patterns and business models of the next generation of software. *Commun Strat*. 2007;65:17-37.
52. Armayones M, Requena S, Gómez-Zuñiga B, Pousada M, Bañón AM. El uso de Facebook em asociaciones españolas de enfermedades raras: ¿cómo e para qué lo utilizan? *Gac. sanit. (Barc., Ed. impr.)*. 2015;29(5):335-340.
53. Foucault M. *The Archeology of Knowledge*. Smith MAS, tradutor. New York:Routledge; 2013. 256p.
54. Osakabe H. *Argumentação e discurso político*. São Paulo: Martins Fontes; 2002. 166p.
55. Polletta F, Jasper JM. Collective identities and social movements. *Annu Rev Sociol*. 2001;27:283-305.
56. Goodwin J, Jasper JM, Polletta F. Introduction: why emotions matter. *In: Goodwin J, Jasper JM, Polletta F, editors. Passionate Politics. Emotions and social movements*. Chicago:The University of Chicago Press; 2001. p.1-24.
57. Silvestre JCC, Rocha PAC, Silvestre BC, Cabral RV, Trevisol FS. Uso da internet pelos pacientes como fonte de informação em saúde e sua influência na relação médico-paciente. *Rev Assoc Med Rio Grande do Sul*. 2012;56(2):149-155.
58. Flick U. *An Introduction to qualitative research*. Londres:Sage; 2014. 616p.
59. Angrossino M. *Etnografia e observação participante*. Porto Alegre: Artmed;2009.138p.
60. Yin RK. *Pesquisa qualitativa do início ao fim*. Porto Alegre:Penso;2016.336p.
61. Kozinets RV. *Netnography: redefined*. 2ª ed. London: Sage; 2005. 320 p.
62. Ginzburg C. Clues: roots of a scientific paradigm. *Theory Soc*. 1979;7(3):273-288.
63. Heimerl F, Lohmann S, Lange S, Ertl T. Word Cloud Explorer: text analytics based on word clouds. *In: 47th Hawaii International Conference on System Science*; 2014. Havaí (EUA). c2014. p. 1833-1842.
64. Viégas FB, Wattenberg M. Tag clouds and the case for vernacular visualization. *Interactions*. 2008; July-August:49-52.
65. Hearst MA, Rosner D. Tag clouds: data analysis tool or social signaller? *In: 47th Hawaii International Conference on System Science*; 2014. Havaí (EUA). c2014. p. 1-10.
66. Rath A, Wakap SSN, Demarest S, Lanneau V. Orphanet Report Series. Prevalence and incidence of rare diseases: bibliographic data. Diseases listed by decreasing prevalence, incidence or number of published cases União Européia:Orphanet. 2016 Mar; Report N 2.

67. Dourado MHM. O papel das associações na rede de apoio ao paciente com doença rara. In: Barbosa RL, Portugal S, organizadores. Um olhar social para o paciente. I Congresso Iberoamericano de doenças raras; 2015 Mar. Coimbra: Centro de Estudos Sociais Coimbra. 2015.p 55-57.
68. Cançado RD, Jesus JA. A doença falciforme no Brasil. *Rev bras hematol hemoter.* 2007; 29(3):203-206.
69. Scheffer M, Biancarelli A, Cassenote A. Demografia médica no Brasil 2018. São Paulo: Departamento de Medicina Preventiva da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo; 2018. Publicação conjunta Conselho Regional de Medicina do Estado de São Paulo, São Paulo; Conselho Federal de Medicina, Brasília.
70. Ramos S. O papel das ONGs na construção de políticas de saúde: a AIDS, a saúde da mulher e a saúde mental. *Cienc Saud Col.* 2004;9(4):1067-1078.
71. Barthes R. *Image – Music – Text.* Londres:Fontana Press;1977.
72. United Nations. Charter of the United Nations and The Statute of the International Court of Justice. United Nations Conference on International Organization; 1945 Oct 24. San Francisco. San Francisco: United Nations; 1945 Oct 26. 128p.
73. Silva CEG. Gestão, legislação e fontes de recursos no terceiro setor brasileiro: uma perspectiva histórica. *Rev Adm Pública [online].* 2010;44(6):1301-1325.
74. Brasil. Presidência da República. Casa Civil. Lei nº10.406, de 10 de janeiro de 2002, institui o Código Civil. *Diário Oficial da União* 2011; 11 jan.
75. Allsop J, Jones K, Baggott R. Health consumer groups in the UK: a new social movement? *Sociol Health Ill.* 2004;26(6):737-756.
76. Rabeharisoa V, Callon M, Filipe AM, Nunes JA, Paterson F, Vergnaud F. From ‘politics of numbers’ to ‘politics of singularisation’: Patients’ activism and engagement in research on rare diseases in France and Portugal. *BioSocieties* 2014;9(2):194-217.
77. Campbell FK. Stalking ableism: using disability to expose ‘abled’ narcissism. In: Goodley D, Hughes B, Davis L, editors. *Disability and social theory. New developments and directions.* Nova Iorque:Palgrave Macmillan; 2012. p.212-230.
78. Mello AG. Deficiência, incapacidade e vulnerabilidade: do capacitismo ou a preeminência capacitista e biomédica do Comitê de Ética em Pesquisa da UFSC. *Cienc Saude Colet.* 2016;21(10):3265-3276.
79. Diniz D. *O que é deficiência?* São Paulo:Editora Brasiliense; 2012. 90p.
80. Shakespeare T. Review article: disability studies today and tomorrow. *Soc Health Illn.* 2005;27(1):138-148.
81. Goodley D. Dis/entangling critical disability studies. *Dis Soc.* 2013;5:631-644.
82. Goodley D, Hughes B, Davis L. Introducing disability and social theory. In: Goodley D, Hughes B e Davis L, editors. *Disability and social theory. New developments and directions.* 1ª ed. Nova Iorque:Palgrave Macmillan; 2012. 348 p.
83. Figueiredo TH. D coitadinho ao super-herói. *Representação social dos atletas paraolímpicos na mídia brasileira de portuguesa.* C-legenda. 2014;30:48-58.
84. Gilbert ACB. Narrativas sobre síndrome de Down no Festival Internacional de Filmes sobre Deficiência *Assim Vivemos.* *Interface (Botucatu).* 2017;21(60):111-121.

85. Rabeharisoa V. Patient organizations and the economic and industrial world – Towards new types of relationship. In: Akrich M, Nunes J, Paterson F, Rabeharisoa V, editores. *The dynamics of patient organizations in Europe*. [Internet]. Paris: Presse des Mines; c2008. [acessado em 2018 fev 13]. Disponível em: <http://books.openedition.org/pressesmines/1588>.
86. Whitehead M. The concepts and principles of equity and health. *Int J Health Serv* 1992; 22(3):429-445.
87. Starfield B. Improving equity in health. *Int J Health Serv*. 2001;31(3):545-566.
88. Angell M. *The truth about the drug companies. How they deceive us and what to do about it*. Nova Iorque: Random House Trade Paperback; 2005. 352p.
89. NORD National Organization for Rare Disorders [Internet]. Danbury (CT): National Organization for Rare Disorders. About the corporate council. 2017. [acessado em 2018 fev 13]; [3 páginas]. Disponível em: <https://rarediseases.org/for-industry/corporate-council/corporate-council/>.
90. European Organization for Rare Diseases. Financial Information [Internet]. Paris:EURORDIS; 2018 [acessado em 2018 jan 04]; [3 páginas]. Disponível em: <https://www.eurordis.org/financial-information-and-funding>.
91. McCoy M, Carniol M, Chockley K, Urwin JW, Emanuel EJ, Schmidt H. Conflicts of interest for patient-advocacy organizations. *N Eng J Med*. 2017;376:880-885.
92. Jones K. In whose interest? Relationships between health consumer groups and the pharmaceutical industry in the UK. *Sociol Health Illn*. 2008;30(6):929-943.
93. Soares JCRS, Deprá AS. Ligações perigosas: indústria farmacêutica, associações de pacientes e as batalhas judiciais por acesso a medicamentos. *Physis* 2012; 21(1): 311-329.
94. SHIRE: The Global Leader in Rare Disease [Internet]. Lexington:SHIRE; Patient Group Disclosure; 2018. [acessado em 2018 fev 13]. Disponível em: <https://www.shire.com/-/media/shire/shireglobal/shirecom/pdf/files/transparency/2016-shire-patient-organization-funding.pdf?la=en&hash=03EC523199C6B9C4AD0919B2C5BDAF876DD51272>.
95. Terry SF, Terry PF, Rauen KA, Uitto J, Bercovitch LG. Advocacy groups as research organizations: the PXE International example. *Nat Rev*. 2007;8:157-164.
96. Rabeharisoa V, Callon M. L'engagement des associations de malades dans la recherche. *Rev Int Sci Soc*. 2002;171:65-73.
97. Fukuyama F. Governance: what do we know and how do we know it? *Annu Rev Polit Sci*. 2016;19:6.1-6.17.
98. Lüchmann LHH, Schaefer MI, Nicoletti AS. Associativismo e repertórios de ação político-institucional. *Opin. pública*. 2017;23(2):361-396.
99. Rabeharisoa V. Experience, knowledge and empowerment: the increasing role of patient organizations in staging, weighting and circulating experience and knowledge In: Akrich M, Nunes J, Paterson F, Rabeharisoa V, editores. *The dynamics of patient organizations in Europe*. [Internet]. Paris: Presse des Mines; c2008. [acessado em 2018 fev 13]. Disponível em: <http://books.openedition.org/pressesmines/1588>.
100. Prior L. Belief, knowledge and expertise: the emergence of the lay expert in medical sociology. *Sociol Health Illn*. 2003;25:41-57.

101. Arksey H. Expert and lay participation in the construction of medical knowledge. *Sociol Health Illn.* 1994;16(4):44-468.
102. Budysh K, Helms TM, Schultz C. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behaviour and its impact on patient-physician interaction. *Health Policy.* 2012;105:154-164.
103. Engel PA, Bagal S, Broback M, Boice N. Physician and patient perceptions regarding training in rare diseases: the need for stronger educational initiatives for physicians. *J Rare Disord.* 2013;1(2):1-15.
104. Passos-Bueno MR, Bertola D, Horovitz DDG, Ferraz VEF, Brito LA. Genetics and genomics in Brazil: a promising future. *Mol Genet Genomic Med.* 2014;2(4):280-291.
105. Streinraths M, Vallance HD, Davidson GF. Delays in diagnosing cystic fibrosis. Can we find ways to diagnose it earlier? *Can Fam Physician.* 2008;54:877-883.
106. Vieira T, Schwartz I, Muñoz V, Pinto L, Steiner C, Ribeiro M, et al. Mucopolysaccharidoses in Brazil: what happens from birth to biochemical diagnosis? *Am J Med Genet.* 2008;146A:1741-1747.
107. Aghamohammadi A, Bahrami A, Mamishi S, Mohammadi B, Abolhassani H, Parveneh N, Razei N. Impact of delayed diagnosis in children with primary antibody deficiencies. *J Microbiol Immunol Infect.* 2010;44:229-234.
108. Bruni S, Lavery C, Broomfield A. The diagnostic journey of patients with mucopolysaccharidosis I: a real-world survey of patient and physician experiences. *Mol Genet Metab Rep.* 2016;8:67-73.
109. Crawford R. Healthism and the medicalization of everyday life. *Int J Health Serv.* 1980;10(3):365-388.
110. Skrabanek P. The death of human medicine and the rise of coercive healthism. Suffolk:St Edmundsbury Press; 1994. p.212.
111. Rose N, Novas C. Biological Citizenship. In: Ong A, Collier SJ, editores. *Global Assemblages: Technology, Politics, and Ethics as Anthropological Problems.* Oxford (UK): Blackwell Publishing; 2003. p. 439-463.
112. Nussbaum RL, McInnes RR, Willard HF. *Thompson & Thompson Genética Médica.* 6ª ed. Rio de Janeiro:Guanabara Koogan; 2002. Glossário; p. 350-361.
113. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS. Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêutica para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília: Ministério da Saúde; 2015 Mai.33p. Relatório n° 142.
114. Vidal AT, Santos VCC, Passos JEF, Petramale CA. Priorização dos Protocolos Clínicos para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras: análise de decisão multicritério. *Rev. Gestão & Saúde (Brasília).* 2015 Out;6(Suppl. 4): 3094-3110.
115. Sifferlin A. Here's how the ALS Ice Bucket Challenge actually started. *TIME* [Internet]. 2014 Ago 18 [consultado em 2016 jun 10]. [cerca de 2 páginas] Disponível em: <http://time.com/3136507/als-ice-bucket-challenge-started/>.
116. ALS Association [Internet]. Washington (DC): The ALS Association; 2016. ALS Ice Bucket Challenge - FAQ. 2016 [consultado em 10 de junho de 2016]; [cerca de 3 páginas]. Disponível em <http://www.alsa.org/about-us/ice-bucket-challenge-faq.html>.

117. King S. Pink Ribbons, INC. Breast Cancer and the Politics of philanthropy. Mineapolis:University of Minnesota Press; 2006. 157p.
118. Nickel PM, Eikenberry AM. A critique of the discourse of marketized philanthropy. *Am Behav Sci.* 2009;52(7):974-989.
119. Akrich M, Rabeharisoa V. L'expertise profane dans les associations de patients, un outil de démocratie sanitaire. *Santé Publique.* 2012;24:69-74.
120. Aith FMA. Institucionalização normativa de políticas públicas de saúde no Brasil: estudo de caso com o programa nacional de controle da dengue – PNCD. *Tempus (Brasília).* 2013;7(1): 349-366.
121. Aith FMA. O direito à saúde e a política nacional de atenção integral aos portadores de doenças raras no Brasil. *J. bras. econ. saúde (Impr.)* 2014;Supl(1):4-12.
122. Rolim LB, Cruz RSBLC, Sampaio KJA. Participação popular e o controle social como diretriz do SUS: uma revisão narrativa. *Saúde debate* 2013;37(96):139-147.
123. Brasil. Lei nº 12.401 de 28 de abril de 2011. Altera a Lei nº 8080, de 19 de setembro de 1990, para dispôr sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologia em saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS. *Diário Oficial da União* 29 abr 2011; Seção 1.
124. Best RK. Disease politics and medical research funding: three ways advocacy shapes policy. *Am Sociol Rev.* 2007;77(5):780-803.
125. Ministério da Saúde. Portaria nº204, de 29 de janeiro de 2007. Regulamenta o financiamento e a transferência dos recursos federais para as ações e os serviços de saúde, na forma de blocos de financiamento, com o respectivo monitoramento e controle. *Diário Oficial da União.* 2007; 31 jan. Seção 1.
126. Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Departamento de Assistência Farmacêutica e Insumos Estratégicos. Componente especializado da assistência farmacêutica: inovação para a garantia do acesso a medicamentos no SUS. Brasília: Ministério da Saúde; 2014.
127. Secretaria de atenção à saúde. Departamento de atenção especializada e temática. *Manual de Hemofilia.* 2ª Edição. Brasília: Ministério da Saúde; 2015.
128. Kickbush I, Gleicher D. Governance for health in the 21st century. Genebra: World Health Organization; 2012. Relatório nºEUR/RC62/BD/01.
129. Medeiros M, Diniz D, Schwartz IVD. A tese da judicialização da saúde pelas elites: os medicamentos para mucopolissacaridose. *Cienc Saúde Colet.* 2013;18(4):1089-1098.
130. Leite SN, Pereira SMP, Silva P, Nascimento Jr JM, Cordeiro BC, Veber AP. Ações judiciais e demandas administrativas na garantia do direito de acesso a medicamentos em Florianópolis-SC. *Rev. direito Sanit.* 2009;10(2):13-28.
131. Machado MAA, Acurcio FA, Brandão CMR, Faleiros DR, Guerra Jr AA, Cherchiglia ML, Andrade EIG. Judicialization of access to medicines in Minas Gerais state, Southeastern Brazil. *Rev. saúde pública.* 2011;45(3):1-7.
132. Borges DCL, Ugá MAD. Conflitos e impasses da judicialização na obtenção de medicamentos: as decisões de 1ª instância nas ações individuais contra o Estado do Rio de Janeiro, Brasil, em 2005. *Cad Saúde Pública.* 2010;26(1):59-69.

133. Wästfelt M, Fadeel B, Henter J-I. A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs. *J Intern Med*. 2006; 60:1-10.
134. Melnikova I. Rare diseases and orphan drugs. *Nat Rev Drug Discovery*. 2012;11:267-268.
135. Chieffi AL, Barata RB. Judicialização da política pública de assistência farmacêutica e equidade. *Cad Saúde Pública*. 2009;25(8):1839-1849.
136. Sartori Jr D, Leivas PGC, Souza MV, Krug BG, Balbinotto G, Schwartz IVD. Judicialização do acesso ao tratamento de doenças genéticas raras: a doença de Fabry no Rio Grande do Sul. *Cien Saud Colet* 2012; 17(10):2717-2728.
137. Biehl J, Petryna A. Bodies of rights and therapeutic markets. *Soc Res*. 2011;78(2):359-386.
138. Hess DH. Crosscurrents: social movements and the anthropology of Science and technology. *American Anthropologist* 2007; 109(3): 463-473.
139. Clarke JTR. Is the current approach to reviewing new drugs condemning the victims of rare diseases to death? A call for a national orphan drug review policy. *CMAJ* 2006; 174(2):189-190.
140. Souza MV, Krug BC, Picon PD, Schwartz IVD. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Cien Saud Colet* 2010; 15(Supl 3): 3443-3454.
141. Pereira CCQ. Sobre a participação das associações de pacientes na construção do conhecimento sobre saúde: o caso das doenças raras [tese]. [São Paulo]: Pontífica Universidade Católica; 2015. 153p.
142. Knight AW, Senior TP. The common problem of rare disease in general practice. *MJA* 2006; 185:82-83.
143. Berglund B. The diagnostic gap – an expert opinion. *Expert Opin Orphan Drugs* 2014; 2(11):1131-1133.
144. Aureliano WA. Health and the value of inheritance. The meanings surrounding a rare genetic disease. *Vibrant*. 2015; 12(1):109-140.
145. Sousa AMC. Universalidade da saúde no Brasil e as contradições da sua negação como direito de todos. *Rev Katállysis* 2014; 17(2):227-234.
146. Stotz EN. Movimentos sociais e saúde: notas para uma discussão. *Cad Saúde Pública* 1994; 10(2):264-268.
147. Faveret Filho P, Oliveira PJ. A universalização excludente: reflexões sobre as tendências do Sistema de Saúde. *Planejamento e Políticas Públicas* 1990; 3:139-147.
148. Novas C. The Political Economy of Hope: Patients' Organizations, Science and Biovalue. *BioSocieties*. 2006;1:289-305.
149. Evans R, Kotchetkova I, Langer S. Just around the corner: rhetorics of progress and promise in genetic research. *Public Understand Sci*. 2009;18:43-59.
150. Petersen A. Hope in Health. The socio-politics of optimism. 1<sup>a</sup> ed. Nova Iorque:Palgrave Macmillan; 2005. 175 p.
151. Youngblom E, Pariani M, Knowles JW. Familial hypercholesterolemia. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, editors. *Genereviews* [Internet]. Seattle

(WA):University of Washington, Seattle; c1993-2008 [atualizado2016 Dec 22; acessado 2018 fev 03]. [cerca de 10p]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>.

152. Canguilhem G. O normal e o patológico. 6ª ed. Barrocas MT, tradutora. Rio de Janeiro: Forense Universitária; 2006.293p.

153. Rodrigues LOC. LOR Blog [Internet]. Belo Horizonte: Luiz Oswaldo Rodrigues. 2014 Dez – [acessado em 2018 Mar 25]. Disponível em: <http://lorcartunista.blogspot.com.br/>.

154. Huyard C. Pourquoi s’associer? Quatre motifs d’entrée dans um collectif dans les associations de maladies rares. R Fr Sociol. 2011;52(4):719-745.

155. Dagli AI, Mueller J, Williams CA. Angelman Syndrome. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, et al., editors. GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; c1998 [atualizado 2017 Dez 21; consultado 2018 Mar 02]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1144/>.

156. Dalgalarrodo P. Psicopatologia e semiologia dos transtornos mentais. 2ª ed. Porto Alegre:Artmed; 2008. 438p.

157. Epstein S. The construction of lay expertise: AIDS activism and the forging of credibility in the reformo of clinical trials. Sc Technol Human Values. 1995;20(4):408-437.

158. Smith DT, Hemler J. Constructing order: classification and diagnosis. In: Jutel AG, Dew K eds. Social issues in diagnosis. An introduction for students and clinicians. Baltimore:John Hopkins University Press; 2014. Baltimore. p.15-32.

159. Trundel C, Singh I, Bröer C. Fighting to be heard. Contested diagnosis in: Jutel AG, Dew K eds. Social issues in diagnosis. An introduction for students and clinicians. Baltimore:John Hopkins University Press; 2014. p.165-182.

160. Diniz D, Squinca F, Medeiros M. Qual deficiência? Perícia médica e assistência social no Brasil. Cad Saúde Pública. 2007;23(11):2589-2596.

161. Barbosa L, Diniz D, Santos W. Diversidade corporal e perícia médica: novos contornos da deficiência para o Benefício de Prestação Continuada. Textos Contextos (Porto Alegre). 2009;8(2):377-390.

162. Coopman SJ. Communicating Disability: Metaphors of Oppression, Metaphors of Empowerment. Annals of the International Communication Association. 2003;27(1): 337-394.

163. Hacking I. Genetic, biossocial groups and the future of identity. Doedalus 2006;Fall:81-95.

164. Frank AW. From sick role to narrative subject: na analytic memoir. Health. 2016;20(1):9-21.

165. Quackenbush NM. Bodies in culture, culture in bodies: disability narratives and a rhetoric of resistance [tese]. Tucson: The University of Arizona; 2008. 151p.

166. Han B. Sociedade da transparência. Petrópolis:Editora Vozes; 2017. 116p.

167. Shakespeare T. The paralympics – superhumans and mere mortals. Lancet. 2016;37(1):1137-1139.

168. Berger RJ. Disability and the dedicated wheelchair athlete. *J Contemp Ethnogr*. 2008;37(6):647-678.
169. Hodgkin P. Medicine is war: and other medical metaphors. *BMJ*. 1985; 291:1820-1821.
170. Sontag S. Doença como metáfora. AIDS e suas metáforas. Figueiredo R, Britto PH, tradutores. São Paulo: Companhia das Letras; 2003. 163p.
171. Lakoff G, Johnsen M. *Metaphors we live by*. 2ª edição. London: The University Chicago Press; 2003. 193p.
172. ANVISA. Agência Nacional de Vigilância Sanitária [Internet]. Brasília: ANVISA. Qual a situação do Spinraza (nusinersen) na Anvisa? 2018 fev 28 [acessado em 25 de abril de 2018]; [1 página]. Disponível em [http://portal.anvisa.gov.br/rss/-/asset\\_publisher/Zk4q6UQCj9Pn/content/id/3412012](http://portal.anvisa.gov.br/rss/-/asset_publisher/Zk4q6UQCj9Pn/content/id/3412012).
173. Prior TW, Finanger E. Spinal Muscular Atrophy. In: Adam MP, Ardinger HH, Pagon RA, Wallace SE, editors. *Genereviews* [Internet]. Seattle (WA):University of Washington, Seattle; c1993-2008 [atualizado2016 Dec 22; acessado 2018 fev 03]. [cerca de 10p]. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>.
174. Lawthom R, Chataika T. Lave and Wenger, Communities of Practice and Disability. In: Goodley D, Hughes B, Davis L. *Disability and social theory. New developments and Directions*. Nova Iorque: Palgrave MacMillan; 2012. p.233-251.
175. Helman CG. *Cultura, Saúde e Doença*. 5ª ed. Porto Alegre: Artmed; 2009. 431p.
176. Cardoso MHCA. *A herança arcaica de um modelo: História, Medicina e a síndrome de Down* [tese]. [Rio de Janeiro]: Fundação Oswaldo Cruz; 2000. 132p.
177. Gilbert ACB. *Vértice do Impensável. Um estudo de narrativas em síndrome de Down*. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz; 2012. 174p.
178. Biehl J, Petryna A. Tratamentos jurídicos: os mercados terapêuticos e a judicialização do direito à saúde. *História Ciências Saúde – Manguinhos*. 2016;23(1):173-192.
179. Brasil. Presidência da República. Casa Civil. Lei nº 13.146, de 06 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). *Diário Oficial da União* 06 Jul 2015.
180. Campbell FK. Refusing Able(ness): a preliminar conversation about ableism. *M/C Journal* [S.l.]. 2008;11(3):1-6.
181. Keller EF. *O século do gene*. 1ª ed. Vaz N, tradutor. Belo Horizonte: Crisálida; 2002. 206 p.
182. Resta R, Biesecker BB, Bennett RL, Blum S, Hahn SE, Strecker MN, Williams JL. A new definition of genetic counseling: National Society of Genetic Counselor's Task Force. *J Genet Counsl*. 2006;15(2):77-83.
183. Reed S. A short history of genetic counseling. *Soc Biol*. 1974; 21(4): 332-339.
184. Epstein CJ, Childs B, Fraser FC, McKusick VA, Miller JR, Motulsky AG, Rivas M, Thompson MW, Shaw MW, Sly WS. Genetic Counseling. *Am J Hum Genet*. 1975;27:240-242.

185. Assembléia Legislativa do Estado de São Paulo. Lei nº 15.669, de 12 de janeiro de 2015. Dispõe sobre a Política de Tratamento de Doenças Raras no Estado e dá outras providências. Diário Oficial do Estado de São Paulo, 2015 jan 13.
186. Assembléia Legislativa do Estado de Goiás. Projeto de Lei nº 194 de 05 de agosto de 2015. Dispõe sobre a Política para Educação e Tratamento de Doenças Raras no âmbito do Estado de Goiás e dá outras providências. [acessado em 2018 mar 05]. Disponível em: [https://saba.al.go.leg.br/v1/merged/view/sgpd/public/SUDU7VKUK412qzIiUTmw0LzrzIFBE4eBX5tkFzEYNvqkiZR\\_00OwqljV0agUTwJEOLJBijTuX6CQbU\\_EvY7erbycfbvXMnb9qOnOuJ7XpYS3oRqBCx2P0iyE908naCI6/pdf/2014003067](https://saba.al.go.leg.br/v1/merged/view/sgpd/public/SUDU7VKUK412qzIiUTmw0LzrzIFBE4eBX5tkFzEYNvqkiZR_00OwqljV0agUTwJEOLJBijTuX6CQbU_EvY7erbycfbvXMnb9qOnOuJ7XpYS3oRqBCx2P0iyE908naCI6/pdf/2014003067).
187. Alta Complexidade Política e Saúde [Internet]. c2016. Brasília: Instituto Alta Complexidade Política & Saúde. Ministério da Saúde divulga lista de hospitais habilitados como Serviços de Referência em Doenças Raras; 2016 fev [acessado em 2018 mar 10]. [cerca de 1 página]. Disponível em: <http://altacomplexidade.org/ministerio-da-saude-divulga-lista-de-hospitais-habilitados-como-servicos-de-referencia-em-doencas-raras/>.
188. Hospital Universitário Clementino Fraga Filho [Internet]. Rio de Janeiro: Hospital Universitário Clementino Fraga Filho. c2012. Ministério da Saúde habilita o HUCFF como Centro de Referência em Doenças Raras; 2016 Nov 07 [acessado em: 2018 abr 04]. [cerca de 1 página]. Disponível em: <http://www.hucff.ufrj.br/noticias/destaque/1197-ministerio-da-saude-habilita-o-hucff-como-centro-de-referencia-em-doencas-raras>.
189. CREMEPE. Conselho Regional de Medicina do Estado de Pernambuco [Internet]. Recife: CREMEPE. Estado confirma a abertura de um centro de referência para atender doenças raras; 2018 fev 20 [acessado em 2018 abr 04]. [cerca de 2 páginas]. Disponível em: <http://www.cremepe.org.br/2018/02/20/estado-confirma-a-abertura-de-um-centro-de-referencia-para-atender-doencas-raras/>.
190. Biesecker BB. Goals of genetic counseling. Clin Genet. 2001;60:323-330.
191. McGinis MJ, Kaback MM. Heterozygote testing and carrier screening. In: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR, editors. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics. Filadélfia:Churcill Livingstone; 2007. p.627-635.
192. Geraedts JP, De Wert GM. Preimplantation genetic diagnosis. Clin Genet. 2009;76(4):315-325.
193. Shulman LP, Elias S. Techniques for prenatal diagnosis in: Rimoin DL, Connor JM, Pyeritz RE, Korf BR, editors. Emery and Rimoin's Principles and Practice of Medical Genetics. Filadélfia:Churcill Livingstone; 2007. p.679-702.
194. Brasil. Presidência da República. Casa Civil. Lei nº9.263, de 12 de janeiro de 1996. Regula o § 7º do art.226 da Constituição Federal, que trata do planejamento familiar, estabelece penalidades e dá outras providências. Diário Oficial da União 15 jan 1996; Seção 1.
195. Observatório da Saúde [Internet]. Rio de Janeiro: Observatório da Saúde. c2016. Infertilidade: SUS oferece tratamento gratuito. 2018 jan 01 [acessado em: 2018 abr 05]. [cerca de 2 páginas]. Disponível em: <http://observatoriodasauderj.com.br/infertilidade-sus-oferece-tratamento-gratuito/>.
196. Câmara dos Deputados. [Internet]. Brasília: Agência Câmara de Notícias. Reportagem especial analisa a regulamentação da reprodução assistida no Brasil. 2013 jan 10 [acessado em: 2018 abr 01]. [cerca de 2 páginas]. Disponível em:

<http://www2.camara.leg.br/camaranoticias/noticias/SAUDE/433719-REPORTAGEM-ESPECIAL-ANALISA-A-REGULAMENTACAO-DA-REPRODUCAO-ASSISTIDA-NO-BRASIL.html>.

197. Levine P, Bashford A. Introduction: eugenics and the modern world in: Bashford L, Levine P. *The Oxford Handbook of the history of eugenics*. Nova Iorque:Oxford University Press; 2010. p.3-24.
198. Roll-Hansen N. Eugenics and the Science of genetics world in: Bashford L, Levine P. *The Oxford Handbook of the history of eugenics*. Nova Iorque:Oxford University Press; 2010. p.80-97.
199. Guerra A. Do holocausto nazista à nova eugenia no século XXI. *Cienc Cult*. 2006;58(1):4-5.
200. Mai LD, Anderami ELS. Eugenia negativa e positiva: significados e contradições. *Rev Latino-am Enfermagem* 2006;14(2):251-258.
201. Shakespeare T. Choices and rights: eugenics, genetics and disability equality. *Dis Soc*. 1998;13(5):665-681.
202. Ball DE, Tisocki K, Herxheimer A. Advertising and disclosure of funding on patient organisation websites: a cross-sectional survey. *BMC Public Health*. 2006;6:201-213.
203. Paumgartten FJR. Pharmaceutical lobbying in Brasil: a missing topic in the public health research agenda. *Rev Saúde Pública*. 2016; 50:70-76.
204. Kent A. Should patient groups accept money from drug companies? Yes. *BMJ*. 2007;334:934.
205. Mintzes B. Should patient groups accept money from drug companies? Yes. *BMJ*. 2007;334:935.
206. Shakespeare T. The art of medicine. Disability and the training of health professionals. *Lancet*. 2009;374:1815-1816.

Apêndice 1 – Artigo aceito para publicação no periódico Ciência e Saúde Coletiva e carta de aceite do periódico

## Ciência & Saúde Coletiva

### Decision Letter (CSC-2018-1476)

**From:** romeugo@gmail.com  
**To:** mangelicafdl@gmail.com  
**CC:** cienciasaudecoletiva@fiocruz.br, raimangas.mangas1@gmail.com  
**Subject:** Ciência & Saúde Coletiva - Decision on Manuscript ID CSC-2018-1476  
**Body:** 30-May-2018

Lima, Maria Angelica; Gilbert, Ana; Horovitz, Dafne:

It is a pleasure to accept your manuscript ID CSC-2018-1476 entitled "Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras" for publication in the *Ciência & Saúde Coletiva*. In order for your manuscript to be edited, we would ask that you include the text in a single file with the: (1) Title (in Portuguese and in the foreign language); (2) Authors (full name, institution and e-mail); (3) Summary (in Portuguese and in the foreign language); (4) Keywords (in Portuguese and in the foreign language); (5) Full text of the article (from the introduction to the references) and (6) Illustrative material (if any, in up to 5 units). We note that this file, which cannot be in PDF format, must have the same content as the manuscript which was reviewed. It is this version which shall be published. The file and the declarations attached should be sent to the e-mail: [cienciasaudecoletiva@fiocruz.br](mailto:cienciasaudecoletiva@fiocruz.br). Thank you for your contribution.

From now on, we will highlight articles for special promotion monthly on the Journal's Facebook account. Therefore, if you have an account in this social network, we ask you to like the *Ciência & Saúde Coletiva* Page on Facebook. Thank you!  
[facebook.com/revistacienciaesaudecoletiva](https://facebook.com/revistacienciaesaudecoletiva)

Prezado(a) Dr. Lima:

É um prazer aceitar o seu manuscrito ID CSC-2018-1476 intitulado "Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras" para publicação na revista *Ciência & Saúde Coletiva*. Para que o seu manuscrito seja editorado, solicitamos que você reúna em um único arquivo um texto com: (1) Título (em português e na língua estrangeira); (2) Autores (nome completo, instituição e e-mail); (3) Resumo (em português e na língua estrangeira); (4) Palavras-Chave (em português e na língua estrangeira); (5) Corpo completo do artigo (indo desde a introdução até as referências) e (6) Material ilustrativo (caso haja, em até cinco unidades). Observamos que esse arquivo – que não pode ser em formato de PDF – deve ter o mesmo conteúdo do manuscrito que foi avaliado. É essa versão que será publicada. O arquivo e as declarações em anexo devem ser enviados para o e-mail: [cienciasaudecoletiva@fiocruz.br](mailto:cienciasaudecoletiva@fiocruz.br).

Obrigado pela sua contribuição.

A partir de agora, destacaremos mensalmente alguns artigos para divulgação especial no Facebook da Revista. Portanto, caso você possua conta nessa rede social, solicitamos que curta a página da Revista *Ciência & Saúde Coletiva* no Facebook. Muito Obrigado!  
[facebook.com/revistacienciaesaudecoletiva](https://facebook.com/revistacienciaesaudecoletiva)

Sincerely, / Atenciosamente,  
Dr. Romeu Gomes  
Editor-in-Chief, *Ciência & Saúde Coletiva*  
[romeugo@gmail.com](mailto:romeugo@gmail.com)

**Date Sent:** 30-May-2018

**File 1:** [\\* Declarações-de-artigos-aprovados.doc](#)

Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras

Treatment networks and rare diseases patients' associations

Maria Angelica de Faria Domingues de Lima<sup>1</sup>, Ana Cristina Bohrer Gilbert<sup>2</sup>, Dafne Dain Gandelman Horovitz<sup>3</sup>

<sup>1</sup> Doutoranda pelo Programa de Pós-Graduação em Saúde da Criança e da Mulher do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/FIOCRUZ). Médica Geneticista. mangelicafdl@gmail.com

<sup>2</sup> Doutora em Saúde da Criança e da Mulher (IFF/Fiocruz). Pesquisadora colaboradora do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/FIOCRUZ). Psicóloga. ana.cbgilbert@yahoo.com

<sup>3</sup> Doutora em Saúde Coletiva (Instituto de Medicina Social/UERJ). Médica Geneticista do Instituto Nacional de Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira (IFF/FIOCRUZ). dafne@iff.fiocruz.br

Resumo

As associações de pacientes são um exemplo de grupos biossociais, já que sua constituição é motivada por questões biológicas comuns, tais como as doenças raras, e estão, por vezes, inscritas no movimento social em saúde. Apesar da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras ter sido promulgada em 2014, os pacientes ainda têm dificuldade em garantir acesso a tratamento pelo Sistema Único de Saúde. Assim, investigamos como as associações de pacientes com doenças raras tecem, através das redes sociais virtuais, o acesso a tratamento. Esta pesquisa é parte de um estudo sobre o uso das mídias sociais pelas associações de pacientes com doenças raras, e emprega como método a netnografia. As fontes da pesquisa foram páginas de associações de pacientes com doenças raras no Brasil presentes no *Facebook*. Observamos que a atuação das associações de pacientes é plural, indo desde a orientação

de pacientes e familiares sobre questões relacionadas a tratamento e qualidade de vida, até a participação ativa na elaboração e implementação de políticas públicas. Os discursos apresentados sugerem que o foco destas associações é, na maior parte dos casos, o acesso a medicamentos, em detrimento da implantação efetiva da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Palavras-chave: doenças raras, rede social, judicialização da saúde, política de saúde, pesquisa qualitativa

#### Abstract

Patient's associations are an example of biosocial groups, since its formation is motivated by common biological characteristics, such as rare diseases, and sometimes are included in social movements in health. Even though a national policy geared to rare diseases was promulgated in 2014, patients still struggle to access the national health system, mainly regarding treatment. Therefore, we investigated how rare diseases patient's associations forge, through social networks, access to treatment. This research is part of a study about the use of social media by rare diseases patient's associations, which employs netnography as a method. Data sources were Facebook pages of the associations, in Brazil. We observed that they have different activities, from patient and family guidance about treatment and quality of life, to active participation on creation and enactment of public policies. The discourses presented suggest that the focus of patient's associations is, in the majority of cases, the access to drugs rather than the effective enactment of the national policy geared towards rare diseases.

Keywords: rare diseases, social network, judicialization of health, health policy, qualitative research

## INTRODUÇÃO

Associações são grupos de pessoas que se unem de forma voluntária por compartilharem interesses e objetivos. Elas têm importante papel no desenvolvimento de uma sociedade por configurarem uma voz comum, facilitando, com isso, a representação dos indivíduos em instâncias políticas, por participarem na formação de opinião pública e por cooperarem com o desenvolvimento individual. Em última instância, todos estes papéis contribuem para o amadurecimento da democracia em uma sociedade<sup>1</sup>.

As associações de pacientes são grupos de indivíduos com uma determinada doença, ou de seus familiares, cujos objetivos vão desde o suporte emocional até a articulação de políticas públicas, participando, por vezes, no movimento social ligado às demandas em saúde. Gohn<sup>2</sup> define movimento social como “*ações sociais coletivas de caráter sócio-político e cultural que viabilizam formas distintas de a população se organizar e expressar suas demandas*”.

Tais associações são um exemplo da organização social em torno de questões biológicas, nomeada de biossocialidade<sup>3</sup>. Os grupos biossociais, cada vez mais, constroem identidades ao redor de características genéticas, tais como ancestralidade, fatores de risco ou doenças<sup>4</sup>. Dentre as associações de pacientes, destacam-se aquelas que se organizam em torno da categoria ‘doenças raras’. Essa categoria é recente e emergiu a partir do momento em que tais pessoas se tornaram motivo de preocupação social. Quando se fala de uma categoria, pressupõe-se uma determinada ideia sobre pessoas com uma condição específica. Segundo Ian Hacking<sup>5</sup>, uma ‘ideia’ inclui conceitos, crenças, atitudes e teorias, os quais se desenvolvem em determinados contextos sociais, abarcando instituições, atores, meios de comunicação e as relações que se estabelecem entre eles. A construção social da ideia sobre determinado tipo de pessoas, no caso, pessoas com doenças raras, gera uma forma de classificação que é interativa, isto é, uma classificação

que é capaz de afetar essas pessoas, modificando-as em sua existência individual. As modificações resultantes da interação entre uma pessoa e a categoria que a nomeia não são, necessariamente, conscientes, mas antes se referem a uma percepção desenvolvida e compartilhada no, e pelo, grupo, que se manifesta nas práticas e instituições a ela relacionadas.

A Organização Mundial de Saúde define doença rara como aquela que afeta menos de 65 a cada 100.000 indivíduos. São exemplos de doenças raras a doença de Wilson, fibrose cística, fenilcetonúria, entre outras. Tal definição, diferentemente de outros países, foi a adotada pelo Brasil quando da promulgação da Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras<sup>6</sup>. Esta política é um exemplo da articulação entre associações de pacientes com diferentes doenças, mas que encontraram na definição ‘doenças raras’ a possibilidade de ganhar força e visibilidade. Este movimento se iniciou nos anos 1960, nos Estados Unidos da América (EUA), por uma questão econômica: era necessária uma legislação voltada para produtos farmacêuticos presentes no mercado, mas que pelo seu fraco potencial econômico não recebiam atenção adequada da indústria. Nos anos 1980, as associações de pacientes com diferentes doenças (raras), frente à vivência compartilhada de invisibilidade e de iniquidade em relação às suas necessidades, passaram a empregar a categoria ‘doenças raras’ como forma de promover a coesão do grupo<sup>7</sup>. Outros países se apoiaram na experiência americana para a elaboração de políticas locais, e no Brasil não foi diferente. O uso da categoria ‘doenças raras’ no país é mais recente e data de 2009, com a organização do I Congresso Brasileiro de Doenças Raras e, posteriormente com a articulação do grupo de trabalho para a elaboração da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras<sup>8</sup>.

Do ponto de vista biomédico, tais doenças afetam um pequeno número de pessoas na população, se consideradas individualmente. Entretanto, por existirem mais de 7000

diferentes doenças, aproximadamente 8% da população mundial apresenta uma doença rara, o que representaria algo entre 11 a 15 milhões de pessoas só no Brasil. O impacto não se restringe aos números; estas doenças são crônicas, acarretam deficiências variadas, tem grande morbi-mortalidade e a maioria tem etiologia genética<sup>9</sup>. Outra característica marcante é a carência de tratamento específico para a maioria destas condições. Cabe ressaltar que a existência de medicação específica não é garantia de acesso à mesma no Brasil, uma vez que são escassas as políticas voltadas ao tratamento de doenças raras<sup>10</sup>, e muitas medicações ainda não foram incorporadas ao Sistema Único de Saúde (SUS) ou não receberam autorização para comercialização no país<sup>11,12</sup>.

Considerando que o direito à saúde é um dever do Estado, tal como explicitado pela Constituição de 1988<sup>13</sup>, cada vez mais entende-se que, em um sistema de saúde com brechas e lacunas, garantir o acesso a tratamento pela via judicial é o caminho vislumbrado para assegurar tal direito e influenciar em ações biopolíticas do Estado<sup>14,15</sup>. Neste cenário, as associações têm assumido o papel de autor de ações coletivas<sup>16</sup> ou têm fornecido orientações e meios para ações individuais<sup>14</sup>.

Diante do exposto, neste artigo buscamos investigar como as associações de pacientes com doenças raras no Brasil agenciam o acesso ao tratamento fazendo uso das mídias sociais. O material aqui apresentado é parte de um estudo mais amplo sobre as associações de pacientes com doenças raras e as mídias sociais, consideradas como uma das facetas das redes de comunicação digital. Tais redes apresentam-se como novas configurações de organização social, sendo importante compreendê-las em seus contextos específicos<sup>17</sup>. Para operacionalizar a pesquisa, foram selecionadas páginas das associações de pacientes com doenças raras no *Facebook*, as quais foram analisadas sob a perspectiva da netnografia<sup>18</sup>.

## FONTES E MÉTODOS

Kozinets<sup>18</sup> entende a netnografia como um método de pesquisa cuja fonte primária de dados é a internet, tendo como finalidade investigar não apenas as relações sociais que acontecem no mundo virtual, mas também a interação entre o humano e a tecnologia para alcançar significados culturais sobre as experiências humanas relativas a determinado tema. Trata-se de uma adaptação da etnografia para as mídias digitais, que requer um processo de imersão no tema por parte do pesquisador equivalente ao que acontece numa etnografia tradicional.

A netnografia pode ser resumida em sete etapas: (1) imaginação, que inclui as impressões iniciais do pesquisador ao coletar dados; (2) re-lembrar, quando os dados coletados são relacionados a teorias, ideias e símbolos num processo associativo; (3) abdução, momento de testar teorias que expliquem as observações feitas; (4) abstração visual, movimento de distanciamento e reaproximação dos dados ao generalizar observações locais e reapplicá-las no particular; (5) técnica artística, uma maneira de lidar com o material coletado de modo imagético, ou seja, articulando imagens (figurativas, sonoras ou metafóricas), e construindo uma ferramenta visual para conexão dos dados às teorias; (6) decodificação cultural, classificação dos dados dentro dos moldes culturais, que requer o conhecimento do padrão no todo, a partir do entendimento de partes; (7) torneio, disputa de ideias e teorias na tentativa de identificar qual melhor se adapta à realidade estudada. O aprofundamento da análise requer a repetição das etapas de forma cíclica e a aproximação dos dados, não apenas por meio do domínio mental, mas também do sensório e do intuitivo, ao que Kozinets<sup>18</sup> dá o nome de “interp(en)etração” (p. 20), ressaltando o necessário imbricamento entre o pesquisador e o material coletado.

Assim, apoiadas em um documento sobre a frequência das doenças raras publicado pelo Instituto Nacional Francês para a Saúde e Investigação Médica<sup>19</sup>, selecionamos as

condições que preenchiam a definição de ‘doenças raras’ utilizada no país e que tinham etiologia genética. A opção pelo recorte nas doenças de etiologia genética reside no fato destas representarem a maior parte do grupo ‘raras’ e pela familiaridade das autoras com este universo. Utilizamos a combinação de termos [‘associação’+‘nome da doença’] para buscar nos sítios eletrônicos do *Google* e do *Facebook* as associações brasileiras que representavam tais doenças. Identificamos 388 doenças, 65 das quais têm representante no país. A seguir, foram identificadas 191 associações, das quais 117 estavam presentes na rede social *Facebook*. Destas, 17 foram excluídas da análise por existirem como grupos fechados, grupos públicos ou pessoa física, totalizando 100 páginas de associações abertas ao público geral. A maioria das associações identifica sua atuação com abrangência nacional, embora as respectivas sedes estejam localizadas principalmente na região sudeste. As postagens avaliadas foram publicadas entre 2010 e 2016. Os indivíduos e as associações não serão apresentados nominalmente, como forma de resguardá-los.

A discussão apresentada a seguir resulta do processo de interpenetração<sup>18</sup>, isto é, da articulação entre o material empírico, o ambiente cultural onde esse material é produzido e o referencial teórico sobre o tema, com referência a alguns casos ilustrativos.

#### **VÁRIAS DOENÇAS, UMA GUERRA – O USO DE METÁFORAS BÉLICAS NA DESCRIÇÃO DE TRATAMENTOS**

Os movimentos sociais contribuem para a produção de subjetividades, estabelecendo identidades coletivas através das quais promovem suas causas e se relacionam com seu público. As identidades coletivas se revelam por meio de aspectos culturais, tais como símbolos, nomes, narrativas, estilos de discurso, figuras de linguagem (como as metáforas, por exemplo), entre outros<sup>20,21</sup>.

Combate, luta, enfrentamento, guerreiros, defesa, arma são alguns dos substantivos alusivos à imagem metafórica de batalha, frequentemente usados nas páginas das

associações para descrever tratamentos e as ações relacionadas. O discurso bélico é usado não apenas para mobilizar investimentos em pesquisa para desenvolvimento de novos produtos farmacológicos e tecnologias para tratamento, como também está presente na organização social que busca alavancar mudanças políticas. Lutar por direitos é uma frase observada, com frequência, em todas as associações, sendo que o que se entende por direito não se restringe ao acesso ao sistema de saúde, mas abarca os direitos sociais referentes a aposentadoria, isenção de tributos, acesso à educação, inclusão, entre outros, conforme se pode observar nos seguintes trechos:

*“Atrofia Muscular Espinhal, Spinraza (Nusinersen) e [nome da associação] no O Globo de hoje. A luta continua!”* [Associação – atrofia muscular espinhal (AME), 28/12/2016 – trecho da postagem para introduzir matéria veiculada em mídia online]:

*“A doença genética que mais mata crianças no mundo tem, agora, um rival capaz de proteger as vítimas de boa parte das suas sequelas devastadoras”* [O Globo, 28/12/2016 – trecho inicial da publicação sobre aprovação de medicação para tratamento da AME nos EUA].

A mesma matéria também está presente na página de outra associação relacionada à AME, desta vez como imagem, mostrando a publicação em papel do referido jornal, com destaque para o título *“Munição contra doença fatal”* [O Globo, 28/12/2016 – título da matéria sobre a aprovação de medicação para tratamento da AME; imagem na página da associação – AME]. Na fotografia veiculada pelo jornal pode ser observada uma criança com pouco mais de 2 anos sobre um cavalo, sendo apoiado por um adulto como forma de garantir a sustentação de seu tronco, e um diagrama explicando o padrão de herança da doença.

Em comentários, o público argumenta que as associações são o principal meio de conseguirem aquilo que entendem por direitos. Por um lado, pode-se dizer que o público reafirma verbalmente o que é mostrado na imagem: a associação como agenciadora de mudanças; como o apoio necessário para algo que circula na família. Por outro lado, o uso da metáfora bélica reafirma o lugar de passividade do indivíduo perante a doença, que corresponde a um modelo hierarquizado de entendimento das relações entre o público e a biomedicina, que vem sendo, cada vez mais, questionado por grupos de pacientes e familiares. A passagem, a seguir, fornece mais um exemplo:

*“Gostaria de saber qual ONG Jurídica vai comprar a guerra de termos o direito de tratar os hemangiomas e malformação vascular, capilar. Que a ANS obrigue os convênios a colocar isto na lista de tratamentos (dye laser) e quem não tiver que o governo assuma! Todos lutam, vamos lutar por nossos direitos!”* [Mulher, aproximadamente 40 anos, 30/10/2015, comentário na postagem da associação – síndrome de Klippel-Trenaunay, sobre uma matéria referente a hemangiomas a ser veiculada em canal de televisão].

A metáfora bélica evoca a ideia de controle do homem (racional) sobre a natureza (descontrolada e, como tal, ameaçadora). A imagem de combate na medicina moderna tomou forma a partir da identificação dos microorganismos como causadores de doenças, algo que poderia ser identificado por meios físicos e que era externo ao corpo<sup>22</sup>. Segundo essa visão, o médico disputaria a ‘posse’ do paciente com a doença e a morte, em uma guerra onde o organismo (passivo) torna-se o campo de batalha. E para se obter a vitória, *“nenhum sacrifício é considerado excessivo”* (p.85)<sup>22</sup>. Deste modo, a imagem de batalha introduz ambiguidade ao discurso, na medida em que alinha elementos como agenciamento e vitimização. Além disso, ao colocar os corpos como o local onde o inimigo (doença) habita, o qual deve ser combatido, a metáfora bélica produz dois mitos

predominantes para se lidar com a doença: o da cura e o da superação, onde a única possibilidade seria vencer<sup>23</sup>. As mensagens mostram uma forma de traduzir a doença e passam a moldar a experiência do adoecer, uma vez que são internalizadas pelos indivíduos. Considerando que as doenças raras de etiologia genética são crônicas e muitas vezes se manifestam ainda na infância, a experiência da doença é partilhada também por um grupo familiar de forma intensa, o que pode gerar expectativas e ter consideráveis efeitos negativos para os indivíduos<sup>22,24</sup>.

#### **ALÉM DA GUERRA – OUTRAS METÁFORAS E AS ESTRATÉGIAS DE ENGAJAMENTO**

É com o slogan “*A profilaxia te dá asas*” que as associações no país dedicadas à hemofilia e à doença de von Willebrand convidam as pessoas com hemofilia a usarem as medicações de forma profilática. A profilaxia da hemofilia foi instituída no Brasil em 2011, como uma política pública e, consiste na infusão venosa periódica de fator de coagulação como forma de evitar as complicações desta condição. Apesar de o tratamento prolongado ser difícil, é o uso da profilaxia que melhora a autonomia do indivíduo com hemofilia. E é essa ideia central de autonomia, associada às de liberdade e leveza, que é veiculada na metáfora das asas utilizada no slogan acima.

Além das mensagens positivas sobre o tratamento, as associações de hemofilia também se encarregam da promoção deste conhecimento para as crianças, com o uso de um jogo criado para este fim, e do treinamento das famílias ou cuidadores para possibilitar as infusões domiciliares e fortalecer a autonomia do indivíduo. Os cursos, muitas vezes, são realizados no espaço da própria associação e contam com o apoio da indústria farmacêutica.

A adesão ao tratamento também é preocupação de associações relacionadas a diversas outras doenças, que orientam os pacientes e suas famílias através de textos, vídeos e imagens relacionados aos cuidados com a saúde ou por cursos e palestras sobre o tema.

A ideia de que um indivíduo sem formação especializada em uma área, tal como pacientes e familiares que compõem as associações, possa educar outros a respeito de uma determinada doença é chamada de ‘expert leigo’. Este conhecimento é construído pela experiência diária e pelas trocas que ocorrem dentro dos grupos biossociais, e não se limita às questões psicossociais da experiência de doença: o expert leigo atua na organização de cuidados de saúde, participa de pesquisas científicas, demanda e auxilia na elaboração de políticas, ou seja, se faz reconhecer como interlocutor hábil<sup>25</sup>. A mudança de comportamento do paciente passivo para o expert leigo, que vem sendo percebida nas últimas décadas, é um dos propulsores das transformações observadas nos movimentos sociais em saúde<sup>26</sup>.

#### **A POLÍTICA DO PAPEL E A POLÍTICA DA VIDA REAL – ASSOCIAÇÕES EXERCENDO O CONTROLE SOCIAL**

A assistência farmacêutica é um dos programas estratégicos do Ministério da Saúde, sendo organizado em três níveis – básico, estratégico e especializado. O primeiro está voltado para produtos usados na atenção básica. O segundo foca no controle de endemias, tais como tuberculose e hanseníase, no programa de DST/Aids, sangue e hemoderivados e imunobiológicos. O terceiro é voltado para as condições que exigem tratamentos mais complexos e caros, tais como hepatites B e C, esclerose múltipla, doença de Gaucher, entre outros<sup>27</sup>. Idealizado em 2009, o componente especializado tem por objetivo garantir o acesso a medicamentos de forma economicamente viável, abarcando de forma mais ampla a atenção especializada à saúde, com a elaboração de linhas de cuidado e protocolos clínicos de tratamento de doenças complexas<sup>28</sup>.

Atualmente, 34 doenças raras são contempladas por Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDTs), e, com isso, têm a dispensação de medicamentos garantida pelo SUS<sup>29</sup>. No entanto, o que se observa é que as associações atuam junto às secretarias

estaduais de saúde para verificar a disponibilidade das medicações nos centros de dispensação de medicamentos, pressionando autoridades do Estado quando as mesmas não estão disponíveis; ou na substituição do poder público, ao organizarem o cadastro e a distribuição de medicações para os pacientes. O acesso irregular a medicamentos é um dos problemas conhecidos do SUS<sup>30</sup>. Diversos pesquisadores que avaliam o fenômeno da judicialização da saúde mostram que entre 32 e 52% dos processos judiciais contra estados e municípios são para medicações já incorporadas ao SUS<sup>31-33</sup>. Ou seja, ainda que haja uma política pública consolidando direitos, é necessário que haja um agente externo ao Estado para que as políticas de fato funcionem.

A participação da sociedade civil nas políticas de saúde – o dito controle social, vai além de supervisionar o uso dos recursos financeiros ou de participar de reuniões nos Conselhos de Saúde; significa, também, auxiliar na formulação e na implementação de políticas públicas que beneficiem a comunidade<sup>34</sup>. Um exemplo a ser citado é a reivindicação dos pacientes com hemofilia, mediada por uma das associações de hemofilia junto ao Estado, que solicitaram a substituição de agulhas de maior calibre por outras de menor calibre, as quais eram entregues junto com a medicação para profilaxia da condição. A complexidade desses processos relacionais que se estabelecem entre sociedade civil, Estado e iniciativa privada caracterizam a ideia e a prática da governança, na qual diferentes atores buscam conjuntamente resultados para problemas comuns<sup>35</sup>.

O controle social também deve ser estimulado pelos gestores em todos os níveis. Um exemplo são as enquetes e consultas públicas realizadas pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS, que têm por finalidade elencar temas que mereçam a avaliação prioritária deste órgão e incorporar a opinião pública na elaboração de recomendações<sup>36</sup>. As associações, por sua vez, tornam-se o elo entre o Estado e a sociedade ao estimularem a participação de seus associados em consultas públicas sobre

PCDTs, ou com a sua contribuição nestes fóruns, o que é um claro efeito do associativismo na democracia<sup>1</sup>.

### **PRODUZINDO DISCURSOS, ENGENDRANDO POLÍTICAS – A JUDICIALIZAÇÃO NA SAÚDE**

As medicações para tratamento de doenças raras são compreendidas na categoria de medicações para doenças órfãs. Esta denominação, adotada nos anos 1980 nos EUA e, posteriormente, no restante do mundo, veio da necessidade de regulamentar medicações para as quais a indústria não comprovava eficácia, mas que eram usadas mesmo assim. Na legislação promulgada naquele país em 1984 – *Orphan Drug Act*, estas drogas passaram a receber a denominação de drogas órfãs quando: (1) fossem utilizadas para o tratamento de doenças que afetassem mais de 200.000 pessoas nos EUA, mas que provavelmente tivessem baixa rentabilidade, ou (2) quando fossem utilizadas para o tratamento de doenças que afetassem menos de 200.000 pessoas<sup>7</sup>. Nos anos que se seguiram, diversos incentivos fiscais foram concedidos às indústrias como forma de impulsionar o desenvolvimento de novos tratamentos em vários países<sup>37</sup> e mais de 400 medicações são comercializadas, atualmente, sendo a maioria para neoplasias malignas e para doenças lisossômicas de depósito. Contudo, estima-se que apenas 10% das doenças raras tenham algum tratamento específico<sup>38</sup>.

Não obstante o número reduzido de terapias, nem todas estão disponíveis para tratamento no SUS, o que tem levado ao aumento do número de pessoas que buscam estes tratamentos por via judicial, embasados pelos conceitos de direito à vida e à saúde, dignidade humana, e pelo princípio da igualdade<sup>39,40</sup>. Este fenômeno é conhecido como judicialização da saúde e tem sido visto por muitos autores como forma de garantir direitos<sup>14,30,39</sup>.

As associações e seus interlocutores, igualmente, entendem que o tratamento medicamentoso é um direito assegurado pela Constituição de 1988. O tema da

judicialização tem repercutido, inclusive, entre as associações relacionadas às doenças para as quais não existem medicações específicas, sobretudo a partir de 2016 quando o Superior Tribunal Federal (STF) iniciou o julgamento do recurso de uma ação sobre o fornecimento de medicação para tratamento de hipertensão arterial pulmonar contra o estado do Rio Grande do Norte. Os recursos se baseavam no alto custo da medicação e na ausência de registro da droga na Agência Nacional de Vigilância Sanitária, servindo como precedentes para ações futuras envolvendo tratamentos que são de alto custo, que nem sempre estão disponíveis no SUS ou que não possuem registro para comercialização no país.

O julgamento mobilizou uma série de ações por parte das associações de pacientes – abaixo-assinado, campanhas com vídeos e fotos de pacientes ou pessoas públicas apoiando o discurso de garantia de direitos e passeatas em diversas cidades. O movimento passou a usar os slogans “*STF não condene a morte,[sic] milhares de pessoas com doenças graves e raras*” “*STF, nós não queremos tudo para todos Queremos [sic] o necessário para quem precisa*”. O dito movimento se denominava mobilização “*STF minha vida não tem preço*”, em um reflexo das razões que embasam os processos judiciais e da visão de vida como um comódiote<sup>41,42</sup>.

Em algumas páginas, pôde-se observar que a perspectiva de acesso limitado ou criterioso a tratamentos era comparada a genocídio ou ao holocausto, uma comparação utilizada por diversos movimentos sociais em saúde<sup>43</sup>. Cabe ressaltar que as medicações atualmente comercializadas não representam a cura destas doenças, além de nem sempre serem efetivas no controle dos sintomas e, que a existência da medicação não garante que a mesma seja incluída de imediato nas políticas públicas em diferentes países. No Canadá, o tratamento da doença de Fabry não foi recomendado pela agência reguladora do país pela ausência de evidências sobre a eficácia da terapia de reposição enzimática, passando

o Estado a financiar um estudo para reunir as informações necessárias<sup>44,45</sup>. A discussão sobre a qualidade da evidência não parece ser foco das associações, sendo entendida, em muitos casos, como burocracia. No entanto, o custo do tratamento é uma preocupação e algumas associações trazem à reflexão formas de reduzir o preço dos medicamentos, sugerindo o incentivo à pesquisa brasileira e a quebra de patentes.

Neste cenário, a ideia de proteção, seja do Estado, seja divina, emerge de forma recorrente, conforme os exemplos a seguir:

*“meu deus, só o senhor pode ter misericórdia, mostre aos donos desses laboratórios que essas crianças não tem [sic] culpa de nascerem assim! Ilumina senhor a cabeça delas é que eles se alegram na cura e não na obtenção do lucro em cima da morte!”* [Homem, idade não identificada]

*“Nossa! Á primeira vista esse valor é assustador. Mas para Deus tudo é possível. Ele com certeza proverá esse medicamento à nossa afilhada [nome da pessoa].”* [Mulher, aproximadamente 60 anos]

*“Absurdo, deviam salvar vidas, não fazer isso com as famílias, quantos bebês estão morrendo por conta da AME e ngm [sic] se pronuncia cadê os políticos ... Salvem nossas crianças!”* [Homem, aproximadamente 40 anos ]

*“Temos que fazer algo urgente por isso!!! Como imaginar uma criança presa dentro do seu próprio corpo e a cura a seu alcance e o poder público não fazer nada”.* [Homem, idade não identificada] [Comentários de um post sobre custo do novo medicamento para tratamento de AME, publicado pela associação ligada à doença, 29/12/2016].

A judicialização é, alternativamente, vista como algo pouco vantajoso para o grupo como um todo:

*“Entendemos que a judicialização da forma como é feita hoje só beneficia as indústrias farmacêuticas, advogados e atravessadores, que vem [sic] enriquecendo às custas dos pacientes”* [Associação – síndrome de Ehlers-Danlos, 28/09/2016, sobre o julgamento de medicações de alto custo no STF]

Muitos processos judiciais de medicações órfãs não são coordenados pela Defensoria Pública e sim por advogados particulares<sup>40</sup>, frequentemente custeados pelas associações, para que seus associados tenham possibilidade de litígio<sup>14</sup>.

Uma outra questão que chama atenção é a priorização do discurso sobre a necessidade de tratamento farmacológico, sem destacar a importância do acesso a terapias de apoio e métodos diagnósticos. As doenças genéticas e as doenças raras, de maneira geral, não têm como fatores determinantes classe social, comportamentos de risco ou exposições ambientais, ou seja, podem atingir qualquer pessoa.

Sabe-se que o diagnóstico das doenças raras é demorado pela falta de conhecimento dos profissionais de saúde sobre estas condições<sup>46,47</sup>, o que no Brasil é agravado pela pouca disponibilidade de exames complementares específicos<sup>48,49</sup>. Os pacientes assistidos integralmente nos serviços públicos de saúde necessitam de uma rede informal entre médicos e pesquisadores para terem acesso as tecnologias para diagnóstico<sup>48,49</sup>, e as associações complementam esta rede ao conectarem pacientes e pesquisadores. Os pacientes da rede privada asseguram alguns testes por meio do seguro saúde, o que é mencionado em diversas páginas, sempre com um tom vitorioso, entendido como garantia de direitos. Dentre as raras menções aos testes diagnósticos também identificamos que, por vezes, é a indústria farmacêutica que cumpre este papel ao subsidiar exames para doenças cujas medicações elas detêm, ocupando um lugar que é de responsabilidade do Estado. Já o tratamento medicamentoso para doenças raras de etiologia genética não é coberto pelos planos de saúde, recaindo para o Estado arcar com esta despesa, visto que

nem mesmo famílias com boa condição financeira conseguem garantir seu acesso a estes tratamentos.

O movimento sanitário que culminou com a elaboração dos princípios do SUS e sua constituição entende a saúde como um direito social universal. No entanto, desde sua promulgação na Constituição, a universalização tem ocorrido de forma distinta. Embora o conceito inicial era o de que todos teriam acesso, as políticas econômicas trouxeram a ideia de que o Estado deveria usar seus recursos escassos com os mais necessitados, deixando o mercado privado para os indivíduos que podem arcar com o custo, tornando a saúde uma mercadoria<sup>50</sup>. Essa situação, associada a outros fatores, tais como a redução de qualidade do serviço público de saúde e a crise fiscal do Estado, levaram à exclusão de indivíduos de classes econômicas mais altas do SUS<sup>51</sup>, fenômeno nomeado de universalização excludente<sup>52</sup>.

Muitas associações de pacientes são geridas por indivíduos de classe média<sup>53</sup> e é a idealização destes sobre os caminhos a serem tomados para lidar com a doença que determina as ações do grupo<sup>54</sup>. Assim, é de se esperar que os dirigentes consigam arcar com o diagnóstico e com os tratamentos de apoio, através de seu seguro saúde ou por custeio próprio, necessitando do Estado em situações específicas, tal como medicações de alto custo, alicerçados no princípio da universalidade do SUS como justificativa. Alguns autores apontam que isto rompe com o princípio da equidade<sup>31,39</sup>, enquanto outros entendem que esta é uma conclusão precipitada<sup>30</sup>.

#### CONSIDERAÇÕES FINAIS

Embora unidas por uma categoria – a de ‘doenças raras’, as associações de pacientes têm características distintas, determinadas pelos objetivos de seus gestores, o que, sem dúvida, influencia o movimento social como um todo<sup>54</sup>. Diversos atores operam as transformações políticas no país, tão necessárias para o estabelecimento da equidade em

saúde. Observa-se que um aspecto que as conecta é a esperança depositada na cura, na melhoria da qualidade de vida, nas descobertas científicas inovadoras ou na mudança social. Porém, o discurso de esperança é, como tantos outros discursos aqui apresentados, uma ideia socialmente construída, que repercute em diferentes esferas relacionais<sup>55</sup>.

O diagnóstico e o tratamentos destas condições é complexo não só pelos aspectos biológicos inerente a elas, mas também pela escassez de tecnologia para tratamento, falta de conhecimento específico dos profissionais de saúde e dificuldade de acesso aos serviços de saúde especializados<sup>48</sup>. A Política Nacional de Atenção às Pessoas com Doenças Raras, promulgada em 2014, foi constituída para solucionar tais questões<sup>7</sup>. Todavia, até o momento, poucos foram os atos de âmbito nacional que promoveram a sua implementação. A omissão do Estado em suprir integralmente as necessidades de saúde da população é um dos fatores que favorece a judicialização da saúde, sobretudo no que tange o acesso à medicamentos.

As associações de pacientes com doenças raras são imprescindíveis neste processo, realizando ações variadas que tecem um sistema de saúde mais igualitário. Contudo, os discursos por elas veiculados nas redes sociais colocam em evidência o tratamento medicamentoso, o que é apenas um dos pilares da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Assim, cabe considerar se o movimento de fato vislumbra uma mudança social ou uma repetição de padrões com nova roupagem dentro do estado neoliberal.

Contribuição dos autores:

MAFDL participou na concepção da pesquisa, coleta e análise de dados e redação do artigo. ACBG e DDGH participaram na concepção da pesquisa e redação do artigo.

## Referências

- 1.Lüchmann LHH. Abordagens teóricas sobre o associativismo e seus efeitos democráticos. Rev Bras Ci Soc [online] 2014; 29(85):159-178.
- 2.Gohn MG. Movimentos sociais na contemporaneidade. Rev Bras Educ 2011; 16(47):333-361.
- 3.Rabinow P, Rose N. Biopower today. Biosocieties 2006; 1: 195-217.
- 4.Hacking I. Genetics, biosocial groups and the future of identity. Daedalus. 2006; Fall: 81-95.
- 5.Hacking I. *The social construction of what?* Cambridge: Harvard University Press; 1999.
- 6.Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Diário Oficial da União 12 fev 2014;Seção 1.
7. Huyard C. How did uncommon disorders become ‘rare disease’? History of a boundary object. Sociol Health Illn 2009; 31(4):463-477.
- 8.Oliveira CRO, Guimarães MCS, Machado R. Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro. DataGramZero 2012; 13(1):1-10.
- 9.European Organization for Rare Disease. Rare diseases: understanding this Public Health Priority. Paris; 2005. [acesso em 12 dez 2016]. Disponível em <https://www.eurordis.org/pt-pt/publication/rare-diseases-understanding-public-health-priority>.
- 10.Meira JGC, Acosta AX. Políticas de saúde pública aplicadas à genética médica no Brasil. R Ci med biol 2009; 8(2):189-197.

11. Aith F, Bujdoso Y, Nascimento R, Dallari SG. Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. *R Dir Sanit* 2014; 15(1):10-39.
12. Costa PHS. Doenças neuromusculares raras: um retrato da judicialização no Tribunal Regional Federal da 1ª Região. *Cad Ibero-Amer Dir Sanit* 2016; 5(1):6-20.
13. Brasil. Constituição (1988). Constituição da República Federativa do Brasil. Brasília, DF: Senado Federal; 1988.
14. Biehl J, Petryna A. Bodies of rights and therapeutic markets. *Soc Res* 2011; 78(2):359-386.
15. Soares JCRS, Deprá AS. Ligações perigosas: indústria farmacêutica, associações de pacientes e as batalhas judiciais por acesso a medicamentos. *Physis* 2012; 21(1): 311-329.
16. Lüchmann LHH, Shaefer MI, Nicoletti AS. Associativismo e repertórios de ação político-institucional. *Opin Pública* 2017; 23(2):361-396.
17. Castells M. A sociedade em rede: do conhecimento à política. In: Castells M, Cardoso G (org.) *A sociedade em rede. Do conhecimento à ação política*. Lisboa: Imprensa Nacional; 2005. p.17-31.
18. Kozinets RV. *Netnography: redefined*. 2ª edição. London: Sage; 2005.
19. Orphanet. Orphanet Report Series. Prevalence and incidence of rare diseases: bibliographic data. Diseases listed by decreasing prevalence, incidence or number of published cases. Paris: INSERM; 2016. Report, 2. [acesso em 02 ago 2016]. Disponível em: [http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_Home.php?lng=EN](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_Home.php?lng=EN).
20. Bauman Z. *Identidade*. São Paulo: Zahar; 2005.
21. Polletta F, Jasper JM. Collective Identity and social movements. *Annu Rev Sociol* 2001; 27:283-305.

- 22.Sontag S. *Doença como metáfora. AIDS e suas metáforas*. São Paulo: Companhia das Letras; 2003.
- 23.Quackenbush NM. *Bodies in culture, culture in bodies: disability narratives and a rhetoric of resistance*. Michigan: Proquest, Umi Dissertation Publishing, 2011.
- 24.Helman CG. *Cultura, Saúde e Doença*. 5ª Edição. Porto Alegre: Artmed. 2009.
- 25.Akrich M, Rabeharisoa V. L'expertise profane dans les association de patients, um outil de démocratie sanitaire. *Santé Publique* 2012; 24:69-74.
26. Brown P, Zavestoski S. Social movements in health: an introduction. *Sociol Health Illn* 2004; 26(6): 679-694.
- 27.Brasil. Ministério da Saúde. Portaria nº204, de 29 de janeiro de 2007. Regulamenta o financiamento e a transferência dos recursos federais para as ações e os serviços de saúde, na forma de blocos de financiamento, com o respectivo monitoramento e controle. *Diário Oficial da União* 31 jan 2007;Seção 1.
- 28.Secretaria de Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Departamento de Assistência Farmacêutica e Insumos Estratégicos. Componente especializado da assistência farmacêutica: inovação para a garantia do acesso a medicamentos no SUS. Brasília: Ministério da Saúde; 2014.
- 29.Comissão Nacional de Incorporação Tecnologias no SUS. Priorização de Protocolos e Diretrizes Terapêuticas para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Brasília: Ministério da Saúde; 2015. Relatório 142.
- 30.Medeiros M, Diniz D, Schwartz IVD. A tese da judicialização da saúde pelas elites: os medicamentos para mucopolissacaridose. *Cienc Saúde Colet* 2013; 18(4):1089-1098.
- 31.Borges DCL, Ugá MAD. Conflitos e impasses da judicialização na obtenção de medicamentos: as decisões de 1ª instância nas ações individuais contra o Estado do Rio de Janeiro, Brasil, em 2005. *Cad Saúde Pública* 2010; 26(1): 59-69.

- 32.Machado MAA, Acurcio FA, Brandão CMR, Faleiros DR, Guerra Jr AA, Cherchiglia ML, Andrade EIG. Judicialization of access to medicines in Minas Gerais state, Southeastern Brazil. *Rev Saúde Pública* 2011; 45(3):1-7.
- 33.Leite SN, Pereira SMP, Silva P, Nascimento Jr JM, Cordeiro BC, Veber AP. Ações judiciais e demandas administrativas na garantia do direito de acesso a medicamentos em Florianópolis-SC. *Rev Direito Sanitário* 2009; 10(2):13-28.
- 34.Rolim LB, Cruz RSBLC, Sampaio KJA. Participação popular e o controle social como diretriz do SUS: uma revisão narrativa. *Saúde debate* 2013; 37(96):139-147.
- 35.Almeida LL. *O significado de governança para os gestores estaduais do Sistema Único de Saúde*. [dissertação] Brasília: Universidade de Brasília; 2013.
- 36.Brasil. Lei nº 12.401 de 28 de abril de 2011. Altera a Lei nº 8080, de 19 de setembro de 1990, para dispôr sobre a assistência terapêutica e a incorporação de tecnologia em saúde no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS. *Diário Oficial da União* 29 abr 2011; Seção 1.
- 37.Wästfelt M, Fadeel B, Henter J-I. A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs. *J Intern Med* 2006; 260:1-10.
- 38.Melnikova I. Rare diseases and orphan drugs. *Nat Rev Drug Discovery* 2012; 11:267-268.
- 39.Chieffi AL, Barata RB. Judicialização da política pública de assistência farmacêutica e equidade. *Cad Saúde Pública* 2009; 25(8):1839-1849.
- 40.Sartori Jr D, Leivas PGC, Souza MV, Krug BG, Balbinotto G, Schwartz IVD. Judicialização do acesso ao tratamento de doenças genéticas raras: a doença de Fabry no Rio Grande do Sul. *Cien Saud Colet* 2012; 17(10):2717-2728.
- 41.Rose N. *The Politics of Life Itself*. New Jersey: Princeton University Press; 2007.

42. King S. *Pink Ribbons, INC. Breast Cancer and the Politics of Philanthropy*. Minneapolis: University of Minnesota Press; 2006.
43. Hess DH. Crosscurrents: social movements and the anthropology of science and technology. *American Anthropologist* 2007; 109(3): 463-473.
44. Clarke JTR. Is the current approach to reviewing new drugs condemning the victims of rare diseases to death? A call for a national orphan drug review policy. *CMAJ* 2006; 174(2):189-190.
45. Souza MV, Krug BC, Picon PD, Schwartz IVD. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Cien Saud Colet* 2010; 15(Supl 3): 3443-3454.
46. Knight AW, Senior TP. The common problem of rare disease in general practice. *MJA* 2006; 185:82-83.
47. Berglund B. The diagnostic gap – an expert opinion. *Expert Opin Orphan Drugs* 2014; 2(11):1131-1133.
48. Horovitz DDG, Ferraz VEF, Dain S, Marques-de-Faria AP. Genetic services and testing in Brazil. *J Community Genet* 2013; 4:355-375.
49. Aureliano WA. Health and the value of inheritance. The meanings surrounding a rare genetic disease. *Vibrant*. 2015; 12(1):109-140.
50. Sousa AMC. Universalidade da saúde no Brasil e as contradições da sua negação como direito de todos. *Rev Katállysis* 2014; 17(2):227-234.
51. Stotz EN. Movimentos sociais e saúde: notas para uma discussão. *Cad Saúde Pública* 1994; 10(2):264-268.
52. Faveret Filho P, Oliveira PJ. A universalização excludente: reflexões sobre as tendências do Sistema de Saúde. *Planejamento e Políticas Públicas* 1990; 3:139-147.

- 53.Barbosa RL. *Pele de cordeiro? Associativismo e mercado na produção de cuidado para as doenças raras*. [dissertação] Coimbra:Universidade de Coimbra; 2014.
- 54.Huyard C. Who rules rare disease associations? A framework to understanding their action. *Sociol Health Illn* 2009(b); 31(7):979-993.
- 55.Petersen A. *The socio-politics of optimism. Hope in Health*. New York: Palgrave McMillan; 2015.

## Apêndice 2 – Lista das doenças para as quais não encontramos associações no país.

Aplasia de tibia-ectrodactilia	Deficiência de biotinidase
Síndrome de Kabuki	Deficiência de glutaril-CoA desidrogenase
Aniridia	Galactosemia
Monocromatismo de cones azuis	Distúrbio congênito de glicosilação <sup>b</sup>
Síndrome de Crouzon <sup>a</sup>	Tirosinemia
Síndrome de Muenke <sup>a</sup>	Síndrome do olho do gato
Síndrome de Saethre-Chozen <sup>2</sup>	Síndrome de Smith-Magenis
Cutis Laxa	Síndrome de Brugada
Ceratodermia palmoplantar não-epidermolítica	Síndrome de Romano-Ward
Síndrome Blefarofimose-Ptose-Epicanto Inverso	Síndrome Velo-Cardio-Facial <sup>c,d</sup>
Tritanopia	Dentinogênese Imperfeita
Síndrome de Cockayne	Disceratose congênita
Síndrome de Cowden	Discinesia ciliar primária <sup>f</sup>
Displasia cleidocraniana <sup>e</sup>	Displasia ectodérmica
Displasia tanatofórica <sup>e</sup>	Doença de Darrier
Síndrome de Jeune <sup>e</sup>	Tríade de Currarino
Condrosplasia punctata ligada ao X dominante <sup>e</sup>	Telangiectasia hemorrágica hereditária
Osteopetrose de Albers-Schönberg <sup>e</sup>	Trombocitopenia-ausência de rádio
Osteopetrose maligna autossômica recessiva <sup>e</sup>	Síndrome WAGR
Osteopetrose-pseudoglioma <sup>e</sup>	Síndrome progeróide de Hutchinson-Gilford
Aceruloplasminemia	Neuropatia hereditária com úlcera de pressão
CADASIL	Neuropatia hereditária congênita
Paraparesia espástica hereditária	Lisencefalia
Afasia primária progressiva	Síndrome de Wolfram
Síndrome de Stickler	Síndrome de Sotos
Síndrome Oculocerebrorenal de Lowe	Diabetes e surdez mitocondrial
Síndrome Oro-facio-digital	Síndrome de Smith-Lemli-Opitz
Síndrome de Schwaman-Diamond	Pseudoxantoma Elástico
Síndrome de Jacobsen	Hiperplasia adrenal congênita
Acidemia orgânica <sup>g</sup>	Anemia de Blackfan-Diamond
Leucodistrofia metacromática	Síndrome de Kearns-Sayre
Hipofosfatasia	Citrulinemia
Adrenoleucodistrofia	Cistinose
Cistinuria	Doença de Sandhoff
Distúrbio da síntese de ácidos biliares	Gangliosidose GM1
Deficiência de holocarboxilase sintetase <sup>h</sup>	Doença de Hartnup
Deficiência de 3-hidroxiacil-CoA dehidrogenase de cadeia longa	Doença de Krabbe
Doença do Xarope de Bordo	Deficiência de ornitina transcarbamilase
Deficiência de acil-CoA dehidrogenase de cadeia média	Displasia epitelial intestinal

Mucopolidose	Doença hepática policística isolada
Doença policística renal autossômica recessiva	Doença respiratória aguda neonatal por deficiência de SP-B
Frontorinia	Incontinência pigmentar
Mal de Meleda	Lipodistrofia congênita de Berardinelli-Seip
Ectrodactilia	Pancreatite crônica hereditária
Picnodisostose	Síndrome de quilomicroemia familiar
Síndrome de Lesch-Nyhan	Sialidose
Hiperlipoproteinemia	Iminoglicinúria
Acatasemia	Doença de Tay-Sachs
Doença de Leber plus	Encefalomiopatia mitocondrial neurogastrointestinal
Distúrbio de fosforilação oxidativa mitocondrial por anomalia de DNA nuclear	Deficiência Primária de Carnitina
Encefalopatia glicínica	Doença de Canavan
Deficiência de carbamoil-fosfato sintase 1	Deficiência congênita de sucrase-isomaltase
Condrodisplasia rizomélica punctata	Deficiência de piruvato-carboxilase
Hiperoxalúria primária tipo 1	Deficiência congênita de fator II <sup>i</sup>
Anemia diseritropoiética congênita	Deficiência congênita de fator V <sup>i</sup>
Deficiência congênita de fator VII <sup>i</sup>	Deficiência congênita de fator XIII <sup>i</sup>
Deficiência congênita de fator XI <sup>i</sup>	Deficiência congênita de fibrinogênio <sup>i</sup>
Deficiência combinada de fator V e fator VIII <sup>i</sup>	Síndrome de microdeleção 16p13.11 <sup>c</sup>
Síndrome de microdeleção 17q21.31 <sup>c</sup>	Síndrome de microdeleção proximal 16p11.2 <sup>c</sup>
Síndrome 47,XYY <sup>j</sup>	Síndrome 48,XXXY
Síndrome de inversão/duplicação/deleção 8p	Síndrome 48,XXYY
Síndrome de microduplicação 8p23.1	Síndrome 49,XXXXY
Trissomia 12p	Triploidia
Síndrome de Wolf-Hirschhorn	Trissomia do X
Cromossomo em anel	Deleção parcial do Y
Tetrassomia 12p	Cardiomiopatia arritmogênica de ventrículo direito <sup>k</sup>
Taquicardia catecolaminérgica polimórfica ventricular	Cardiomiopatia dilatada familiar <sup>k</sup>
Síndrome de Jervell e Lange-Nielsen	Cardiomiopatia restritiva isolada familiar <sup>k</sup>
Síndrome de Peutz-Jeghers <sup>l</sup>	Síndrome do QT longo familiar
Síndrome de Li-Fraumeni <sup>l</sup>	Neoplasia endócrina múltipla tipo 1 e tipo 2 <sup>l</sup>
Síndrome de Câncer de Mama e Ovário Hereditários <sup>l</sup>	Síndrome de Birt-Hogg-Dubé <sup>l</sup>
Polipose Adenomatosa Familiar <sup>l</sup>	Síndrome de Gorlin <sup>l</sup>
Síndrome de Gardner <sup>l</sup>	Síndrome de insensibilidade androgênica completa
Hiperinsulinismo congênito isolado	Deficiência congênita de tiroxina ligante de globulina isolada
Diabetes mellitus neonatal	Deficiência isolada não adquirida de hormônio do crescimento

Doença adrenocortical nodular pigmentada primária	Síndrome de Dravet
Paralisia periódica hipercalêmica <sup>m</sup>	Paralisia periódica hipercalêmica <sup>m</sup>
Migrânea hemiplégica familiar	Discinesia Paroxística Cinesiogênica
Discinesia Paroxística não Cinesiogênica	Afasia Progressiva Primária
Epilepsia dependente de piridoxina	Doença de Parkinson de início precoce (forma hereditária)
Atrofia óptica autossômica dominante	Hemiplegia alternante da infância
Neurodegeneração associada a pantotenatoquinase	Neurodegeneração com acúmulo de ferro cerebral
Neurodegeneração relacionada a proteína da membrana mitocondrial	Neuropatia óptica hereditária de Leber
Síndrome hipoplasia cartilagem-cabelo	Síndrome de Wiskott-Aldrich
Síndrome de Werner	Síndrome de Weill-Marchesani
Síndrome de Walker-Walburg	Síndrome de Waardenburg
Síndrome de Silver-Russel	Síndrome de Sturge-Weber
Síndrome de pterígeo-poplíteo	Síndrome de Pendred
Síndrome de Opitz G/BBB	Síndrome de Paillon-Lefèvre
Síndrome de Nijmegen	Síndrome de Kallmann
Síndrome de Netherton	Síndrome de Naegeli-Franceschetti-Jadassohn
Síndrome de Mowat-Wilson	Síndrome de Miller-Dieker
Síndrome de Meckel	Síndrome de McCune-Albright
Síndrome de Leigh	Síndrome de Legius
Síndrome de Larsen	Síndrome de Laron
Síndrome de Koolen-De Vries	Síndrome de Joubert
Síndrome de Kabuki	Síndrome de Johanson-Blizzard
Síndrome de Holt-Oram	Síndrome de Hernansky-Pudlak
Síndrome de Goldenhar <sup>n</sup>	Síndrome de Dubowitz
Síndrome de Crigler-Najjar	Síndrome de Fraser
Síndrome de Frins	Síndrome de Gitelman
Síndrome de Coffin-Lowry	Síndrome de Barth
Síndrome de Beckwith-Wiedemann	Síndrome de Bardet-Biedl
Síndrome de Axenfeld-Rieger	Síndrome de Alport
Síndrome de Alpers-Huttenlocher	Síndrome de Alagille
Síndrome de Aarskog-Scott	Síndrome C
Síndrome de CHARGE	Sindactilia tipo I
Síndrome BEPS	Sequência de deformação acinesia fetal
Alfa-manosidose	Beta-manosidose
Hemoglobinúria paroxística noturna	

Quadro 1: Lista das doenças que não identificamos associação no território nacional. <sup>a</sup>Alternativamente a busca foi realizada utilizando o termo “associação + craniossinostose”, uma vez que estas condições são marcadas por este tipo de malformação. <sup>b</sup> O termo síndrome CDG também foi utilizado na busca. <sup>c</sup> Também foi utilizado o termo “síndrome de microdeleção”. <sup>d</sup> Também foram utilizados os termos “síndrome de microdeleção 22q11” e “síndrome de DiGeorge”. <sup>e</sup> Apesar de não ter sido identificada uma associação, as relacionadas a nanismo podem abarcar estas condições. <sup>f</sup> O termo Síndrome de Kartagener também foi utilizado na busca. <sup>g</sup> Inclui acidemia

arginosuccínica, acidemia isovalérica, acidemia propiônica. <sup>h</sup> Também foi utilizado o termo “deficiência de biotinidase”. <sup>i</sup> Podem ser agrupadas dentro das hemofilias, uma vez que são consideradas coagulopatias raras. <sup>j</sup> Também foi utilizado o termo síndrome duplo Y”. <sup>k</sup> Também foi utilizado o termo “cardiomiopatia hereditária”. <sup>l</sup> Também foi utilizado o termo “câncer hereditário”. <sup>m</sup> Também foi utilizado o termo “paralisia periódica familiar”. <sup>n</sup> Também foi utilizado o termo “óculo-aurículo-vertebral”. Adaptado de Orphanet<sup>17</sup>.

Apêndice 3 – Lista das doenças e associações que foram identificadas no país. \*Associações presentes no Facebook como grupo fechado ou pessoa e, por isso foram excluídas da análise. #Associações que não identificamos página no *Facebook*.

<b>Doenças</b>	<b>Associações</b>
<i>Acromatopsia</i>	Retina Brasil (Inclui o Grupo Retina Rio e Grupo Retina São Paulo)*
<i>Amaurose congênita de Leber</i>	Retina Brasil (Inclui o Grupo Retina Rio e Grupo Retina São Paulo)*
<i>Anemia de Fanconi</i>	APAF – Associação de Portadores de Anemia de Fanconi
<i>Angioedema hereditário</i>	Abranghe – Associação Brasileira de Angioedema Hereditário
<i>Ataxia-Telangiectasia</i>	Projeto A-T/Brasil
<i>Coroideremia</i>	Retina Brasil (Inclui o Grupo Retina Rio e Grupo Retina São Paulo)*
<i>Deficiência de alfa 1 anti-tripsina</i>	ABRADAT – Associação Brasileira de Deficiência de alfa 1 anti-tripsina
<i>Distonias</i>	Associação Brasileira de Portadores de Distonias#
<i>Distrofia de cones e bastonetes</i>	Retina Brasil (Inclui o Grupo Retina Rio e Grupo Retina São Paulo)*
<i>Doença de Charcot-Marie-Tooth</i>	ABCMT – Associação Brasileira dos Portadores de Charcot-Marie-Tooth
<i>Doença de Huntington</i>	ABH – Associação Brasil Huntington
<i>Doença de Menkes</i>	Organização Um Minuto Pela Vida Menkes Brasil
<i>Doença de Niemann-Pick</i>	Associação Niemann-Pick Brasil
<i>Doença de Pelizaeus Merzbacher</i>	Associação Doença de Pelizaeus Merzbacher
<i>Doença de Refsum</i>	Retina Brasil (Inclui o Grupo Retina Rio e Grupo Retina São Paulo)*
<i>Doença de Stargardt</i>	Retina Brasil (Inclui o Grupo Retina Rio e Grupo Retina São Paulo)*
<i>Doença de Wilson</i>	Associação Brasileira dos Doentes de Wilson#
<i>Esclerose tuberosa</i>	ABET – Associação Brasileira de Esclerose Tuberosa
<i>Fibrodissplasia Ossificante Progressiva</i>	FOP Brasil
<i>Glicogenoses</i>	ABGLICO – Associação Brasileira de Glicogenoses
<i>Hipercolesterolemia familiar</i>	AHF – Associação Hipercolesterolemia familiar
<i>Ictiose</i>	Comunidade Brasileira de Portadores de Ictiose

<i>Imunodeficiência primária</i>	Associação Nacional dos portadores de Imunodeficiência Primária*
<i>Intolerância Hereditária à Frutose</i>	Associação Brasileira de Apoio aos Portadores de Intolerância Hereditária à Frutose <sup>#</sup>
<i>Leucodistrofia</i>	Associação Brasileira de Leucodistrofia <sup>#</sup>
<i>Porfiria</i>	ABRAPO – Associação Brasileira de Porfiria
<i>Retinosquise juvenil, ligada ao X</i>	Retina Brasil (Inclui o Grupo Retina Rio e Grupo Retina São Paulo)*
<i>Síndrome Cornelia de Lange</i>	CdLS Brasil – Associação Brasileira de Síndrome Cornelia de Lange
<i>Síndrome de Edwards – Trissomia do 18</i>	Associação Síndrome do Amor
<i>Síndrome de Ehlers-Danlos</i>	SED Brasil – Associação Brasileira de Síndrome de Ehlers-Danlos
<i>Síndrome de Klipel-Trenaunay</i>	ABRAPHEL – Associação Brasileira de Pessoas com Hemangiomas e Linfangiomas
<i>Síndrome de Marfan</i>	Marfan Brasil
<i>Síndrome de Prader-Willi</i>	Associação Brasileira de Síndrome de Prader-Willi
<i>Síndrome de Rett</i>	ABRE-TE
<i>Síndrome de Rubinstein-Taybi</i>	ARTS – Associação Rubinstein-Taybi Syndrome <sup>#</sup>
<i>Síndrome de Turner</i>	Associação de apoio as Portadoras com Síndrome de Turner do Rio de Janeiro
<i>Xeroderma Pigmentoso</i>	ABRAXP – Associação Brasileira de Xeroderma Pigmentoso <sup>#</sup>
<i>Albinismo</i>	Retina Brasil (Inclui o Grupo Retina Rio e Grupo Retina São Paulo)*
	Associação de Portadores de Albinismo da Bahia*
<i>Homocistinúria</i>	ABH – Associação Brasileira de Homocistinúria
	AFEH – Associação dos Fenilcetonúricos e Homocistinúricos do Paraná
<i>Osteogênese Imperfeita</i>	ANOI – Associação Nacional de Osteogênese Imperfeita*
	ABOI – Associação Brasileira de Osteogênese Imperfeita <sup>#</sup>
<i>Síndrome de Angelman</i>	A.S.A. – Associação Síndrome de Angelman
	ACSA – Associação Comunidade Síndrome de Angelman*
<i>Síndrome de Usher</i>	Associação Brasileira de Síndrome de Usher <sup>#</sup>
	Retina Brasil (Inclui o Grupo Retina Rio e Grupo Retina São Paulo)*
<i>Ataxia Cerebelar</i>	ABAHE – Associação Brasileira de Ataxias Hereditárias e Adquiridas

	Ataxia Rio – Associação Ataxia Rio
	AAPPAD – Associação de amigos, Parentes e Portadores de Ataxias Dominantes
<i>Doença de Fabry</i>	ABRAFF – Associação Brasileira de Pacientes Portadores de Doença de Fabry <sup>#</sup>
	AGF – Associação Gaúcha de Fabry
	ASPIF – Associação Piauiense de doença de Fabry <sup>#</sup>
<i>Neurofibromatose</i>	AMANF – Associação mineira de apoio aos portadores de Neurofibromatose <sup>#</sup>
	Associação de Neurofibromatose <sup>#</sup>
	Associação Catarinense de apoio a Neurofibromatose <sup>#</sup>
<i>Síndrome de X-Frágil</i>	AXFRA – Associação X-frágil do Brasil*
	Associação Catarinense da Síndrome do X-frágil
	X-frágil RJ*
<i>Retinose Pigmentar</i>	Retina Brasil (Inclui o Grupo Retina Rio e Grupo Retina São Paulo)*
	Associação Norte Fluminense de Portadores de Retinose Pigmentar <sup>#</sup>
	Instituto Holofotes
<i>Fenilcetonúria</i>	SAFE Brasil – Associação Amiga dos Fenilcetonúricos do Brasil
	AFEH – Associação dos Fenilcetonúricos e Homocistinúricos do Paraná
	APAF/GO-DF - Associação de Pais e Amigos dos Portadores de Fenilcetonúria de Goiás e Distrito Federal <sup>#</sup>
	Associação de Pais e Amigos de Portadores de Fenilcetonúria do Rio Grande do Sul <sup>#</sup>
<i>Síndrome de Williams</i>	Associação Brasileira de Síndrome de Williams
	ASWERJ – Associação de Síndrome de Williams do Estado do Rio de Janeiro
	APSW&ODR – Associação Paraense de Síndrome de Williams e Outras Doenças Raras
	AGSW – Associação Goiana de Síndrome de Williams
<i>Atrofia Muscular Espinhal</i>	ABRAME – Associação Brasileira de Amiotrofia Espinhal
	AAME – Amigos da Atrofia Muscular Espinhal
	ACLAME – Associação Catarinense de Luta Contra Atrofia Muscular Espinhal*
	ONG Ameviver

	Associação Gaúcha AME em movimento
<i>NANISMO =&gt; inclui Acondroplasia, displasia campomélica, nanismo diastrófico, síndrome de Ellis van Creveld, Hipocondroplasia, displasia epifisária congênita, displasia epifisária múltipla, displasia espondilometafisária</i>	Associação dos Pequenos Guerreiros do Brasil <sup>#</sup>
	Associação Gente Pequena <sup>#</sup>
	Associação “Pequenos Guerreiros” <sup>#</sup>
	Associação de Nanismo do Estado do Rio de Janeiro*
	Associação Capixaba de Nanismo
<i>Hipertensão arterial pulmonar</i>	ABRAF – Associação Brasileira de Amigos e Familiares de Portadores de Hipertensão Arterial Pulmonar
	AMIHAP – Associação Mineira de Hipertensão Arterial Pulmonar
	ACAHP – Associação Campinense de Hipertensão Pulmonar <sup>#</sup>
	ABRAHP-NE – Associação Brasileira de Hipertensão Pulmonar – Nordeste <sup>#</sup>
	AGHAP – Associação Gaúcha de Hipertensão Arterial Pulmonar <sup>#</sup>
	APPHI – Associação Paranaense dos Portadores de Hipertensão Arterial Pulmonar*
<i>Epidermólise bolhosa</i>	APPEB - Associação de Parentes, Amigos e Portadores de Epidermólise Bolhosa Congênita <sup>#</sup>
	DEBRA Brasil
	AMPAPEB – Associação Mineira dos Parentes, Amigos e Portadores de Epidermólise Bolhosa
	AEBERJ – Associação Epidermólise Bolhosa do Estado do Rio de Janeiro
	AAPEB – Associação de Apoio aos Portadores de Epidermólise Bolhosa do Estado de São Paulo
	ACPAPEB – Associação Catarinense dos Parentes, Amigos e Portadores de Epidermólise Bolhosa
	Associação Butterfly Epidermólise Bolhosa
	AFAPEB-Bahia – Associação dos familiares e amigos dos portadores de Epidermólise Bolhosa
	AEB – Pernambuco <sup>#</sup>
	Associação Luz e Vida Epidermólise Bolhosa
<i>Distrofia Muscula<sup>2</sup></i>	ACADIM – Associação Carioca de Distrofia Muscular
	DONEM – Associação dos Familiares e Amigos Portadores de Doenças Neuromusculares

	ASCADIM – Associação Sul Catarinense de Amigos e Familiares de Portadores de Distrofias Musculares Progressivas
	ADONE – Associação de Doenças Neuromusculares de Mato Grosso do Sul <sup>#</sup>
	ASDM – Associação de Distrofia Muscular e outras doenças Neuromusculares do RN.
	OAPD – Organização de Apoio as Pessoas com Distrofias
	Associação de Amigos dos Portadores de Distrofia Muscular <sup>#</sup>
	OBADIM – Organização Brasileira de Apoio às Pessoas com Doenças Neuromusculares de Raras
	AFLODIM – Associação Florianopolitana de Distrofias Musculares <sup>#</sup>
	Associação Gaúcha de Distrofias Musculares
	Associação Baiana de Distrofias Musculares
<i>Doenças raras</i>	AFAG – Associação dos Familiares, Amigos e Portadores de Doenças Graves
	APMPS - Instituto Vidas Raras (repetido em MPS)
	Casa Hunter
	ABDR – Associação Brasileira de Doenças Raras <sup>#</sup>
	Instituto Baresi
	FEBER – Associação Brasileira de Enfermidades Raras
	ASPDR – Associação Sergipana de Pessoas com Doenças Raras
	AMAVI – Associação Maria Vitoria
	ACDR&ACAMU – Associação Catarinense de Doenças Raras e Associação Catarinense de MPS
	Instituto Canguru*
	AMAR – Aliança de Mães e Famílias Raras
	APSW&ODR – Associação Paraense de Síndrome de Williams e Outras Doenças Raras (repetido em williams)
	ANPDG – Associação Nacional dos Portadores da Doença de Gaucher e das Doenças Raras
<i>Mucopolissacaridose</i>	APMPS = Instituto Vidas Raras
	AGMPS – Associação Gaúcha de MPS
	AMMPS – Associação Mineira de MPS

	ACAMU – Associação Catarinense de MPS <sup>#</sup>
	ABAMPS – Associação Baiana de Familiares Amigos MPS*
	ASPAMPS – Associação dos pacientes de MPS Paraíba*
	AMPS – Associação Pernambucana de Mucopolissacaridose Breno Bloise de Freitas <sup>#</sup>
	ABRAMPS – Aliança Brasil de Mucopolissacaridose
	ACDR&ACAMU – Associação Catarinense de Doenças Raras e Associação Catarinense de MPS <sup>#</sup>
	Associação dos Portadores de Mucopolissacaridose do Rio de Janeiro <sup>#</sup>
	Casa Hunter – Associação Brasileira dos Portadores da Doença de Hunter e outras Doenças Raras (repetido em doenças raras)
	Anjos da Guarda
	Associação de Mucopolissacaridose de Manaus <sup>#</sup>
	AAMPS - Associação Alagoana de Familiares e Amigos dos Portadores de Mucopolissacaridoses <sup>#</sup>
	ANMPS - Associação Natalense de Mucopolissacaridoses <sup>#</sup>
	ABMPS – Associação Brasileira de Mucopolissacaridose
<i>Doença de Gaucher</i>	ANPDG – Associação Nacional dos Portadores da Doença de Gaucher e das Doenças Raras
	APGERJ – Associação dos Pacientes de Gaucher do Estado do Rio de Janeiro <sup>#</sup>
	AMPAG – Associação Mineira de Gaucher
	AMAPADL – Associação Maranhense dos Portadores de DDL <sup>#</sup>
	AAPAG – Associação Alagoana dos Pacientes e Amigos de Gaucher <sup>#</sup>
	ACPAG – Associação Catarinense dos Portadores e Amigos de Gaucher*
	APPAG – Associação Paranaense dos Portadores e Amigos de Gaucher <sup>#</sup>
	APGP – Associação Gaúcha dos Portadores de Gaucher
	AAPAG – Associação Amazonense dos Pacientes de Gaucher <sup>#</sup>
	AMPAG-MT – Associação Matogrossense de Pacientes de Gaucher <sup>#</sup>
	APAGES – Associação dos Pacientes e Amigos de Gaucher do Espírito Santo <sup>#</sup>
	Liderança Gaucher-BA <sup>#</sup>
	Liderança Gaucher-DF <sup>#</sup>

	ACPAG - Associação Catarinense dos Portadores e Amigos de Gaucher <sup>#</sup>
	Associação Brasileira de Gaucher
	Associação Paulista de doença de Gaucher <sup>#</sup>
	Liderança Gaucher – RS <sup>#</sup>
	Liderança Gaucher – PR <sup>#</sup>
	Associação Brasileira dos Portadores da Doença de Gaucher <sup>#</sup>
<i>Fibrose cística</i>	ABRAM – Associação Brasileira de Assistência a Mucoviscidose
	ACAM – Associação Catarinense de Assistência a Mucoviscidose
	AMAM – Associação Mineira de Assistência à Mucoviscidose <sup>#</sup>
	AFICES – Associação Fibrose Cística do Espírito Santo
	AAPAM – Associação Alagoana de Pais e Amigos dos Mucoviscidóticos <sup>#</sup>
	AAMA – Associação de Assistência à Mucoviscidose do Amazonas <sup>#</sup>
	Núcleo de Apoio aos Portadores de Fibrose Cística da Bahia
	ACEAM – Associação Cearense de Assistência à Mucoviscidose <sup>#</sup>
	Associação Brasileira de Amparo ao Fibrocístico
	AGAFIBRO – Associação Goiana de Apoio ao Fibrocístico <sup>#</sup>
	AAMMA – Associação de Assistência à Mucoviscidose do Maranhão <sup>#</sup>
	AAMMG – Associação de Assistência à Mucoviscidose Mato Grosso <sup>#</sup>
	ASMFC – Associação Sul Matogrossense de Fibrose Cística <sup>#</sup>
	AMUCORS – Associação de Apoio a Portadores de Mucoviscidose do Rio Grande do Sul
	AAMPR – Associação de Assistência a Mucoviscidose do Paraná
	ASPA-FC – Associação Paraense de Assistência a Fibrose Cística <sup>#</sup>
	APAM – Associação Paulista de Assistência à Mucoviscidose
	ASPAFIC – Associação Paraibana de Pais e Pacientes com Fibrose Cística <sup>#</sup>
	Associação Pernambucana de Apoio ao Paciente com Fibrose Cística <sup>#</sup>
	APAM – Associação Piauiense de Assistência à Mucoviscidose <sup>#</sup>
	ACAM – Associação Carioca de Assistência à Mucoviscidose*

	AGAM – Associação Gaúcha de Assistência à Mucoviscidose*
	Associação de Apoio aos Fibrocísticos de Natal <sup>#</sup>
	Associação de Assistência a mucoviscidose de Rondônia <sup>#</sup>
	Fibrocis – Sociedade de Assistência à Fibrose Cística
	Inspira – Associação Sergipana de Fibrose Cística
<i>Hemofilia e Doença de von Willebrand</i>	Federação Brasileira de Hemofilia
	Associação dos Hemofílicos do estado de Santa Catarina
	AHRJ – Associação dos Hemofílicos do estado do Rio de Janeiro
	Centro dos Hemofílicos do estado de São Paulo
	AHEMORS – Associação dos Hemofílicos da Região Nordeste do Estado do Rio Grande do Sul <sup>#</sup>
	CHEMINAS – Centro dos Hemofílicos do Estado de Minas Gerais <sup>#</sup>
	Associação Paranaense dos Hemofílicos <sup>#</sup>
	Associação dos Hemofílicos do Espírito Santo <sup>#</sup>
	Associação dos Hemofílicos de Goiás
	Associação e Casa dos Hemofílicos do Distrito Federal <sup>#</sup>
	Associação dos Hemofílicos e von Willebrand de Mato Grosso <sup>#</sup>
	Associação Baiana de Hemofílicos
	Associação de Hemofílicos do Estado do Tocantins
	Associação Sergipana de Hemofilia
	Associação dos Hemofílicos de Alagoas
	Sociedade Pernambucana de Hemofilia
	Sociedade de Hemofílicos da Paraíba
	AHECE – Associação dos Hemofílicos do Estado do Ceará
	Associação dos Hemofílicos do Estado do Piauí <sup>#</sup>
	Associação Maranhense de Hemofílicos <sup>#</sup>
	ASPAHC – Associação Paraense de Portadores de Hemofilia e Coagulopatias Hereditárias <sup>#</sup>
	AHEAP – Associação dos Hemofílicos do Amapá <sup>#</sup>

---

Associação de Hemofílicos do Amazonas
Centro dos Hemofílicos do estado do Acre
AHPADERON – Associação dos Hemofílicos e Pessoas com Doenças Hemorrágicas Hereditárias de Rondônia
União Brasileira de hemofilia