



DOENÇAS RARAS E O GRAU DE INFORMAÇÃO DA POPULAÇÃO

ARTIGO ORIGINAL

SILVEIRA, Pâmela da Silva Campos da¹, SOUZA, Ana Beatriz Aquino de², MOREIRA, Carla Patrícia de Souza³, VIANA NETO, Amaro⁴

SILVEIRA, Pâmela da Silva Campos da. Et al. **Doenças raras e o grau de informação da população.** Revista Científica Multidisciplinar Núcleo do Conhecimento. Ano. 07, Ed. 08, Vol. 07, pp. 199-218. Agosto de 2022. ISSN: 2448-0959, Link de acesso: <https://www.nucleodoconhecimento.com.br/saude/doencas-raras>, DOI: 10.32749/nucleodoconhecimento.com.br/saude/doencas-raras

RESUMO

Doenças raras são aquelas que ocorrem quando há dano ou alteração no estado de saúde do indivíduo e não acontecem com extrema frequência comparado às doenças consideradas mais comuns. Elas constituem um importante problema de saúde coletiva que não é devidamente reconhecido, o que implica a negligência de informações fundamentais quanto ao nível de conhecimento social que deveriam contribuir para uma gestão de saúde pública significativa. Para tal, a pergunta norteadora deste material foi: Qual é o nível de informação da população brasileira sobre a existência dessas doenças? Assim, o objetivo principal foi conhecer o grau de informação da população acerca das doenças raras. A metodologia adotada foi uma pesquisa aplicada, de abordagem qualitativa e procedimentos técnicos documentais e bibliográficos, com objetivos exploratórios e descritivos. A partir disso, foi definido doenças raras através da literatura científica, elaborou-se um questionário *on-line* e uma entrevista estruturada aplicados na internet a fim de descobrir o nível de desconhecimento da população brasileira sobre doenças raras e os desafios comuns aos gestores dos 17 estabelecimentos de saúde habilitados como Serviço de Referência em Doenças Raras pelo Ministério da Saúde. Entre os principais resultados e conclusões estão que 58,7% da população é orientada no assunto enquanto 41,3% ainda tange ao desconhecimento, sendo necessário ainda haver campanhas de educação em saúde direcionada ao percentual de público leigo. Além disso, obteve-se a resposta de apenas 1 instituição entre as 17 habilitadas revelando a necessidade dos gestores da saúde em apoiar e implementar ações para identificação precoce desse tipo de enfermidade e que as doenças raras ainda são invisíveis para muitas pessoas. A partir dos resultados



obtidos foi produzido um e-book direcionado a população geral com o intuito de disseminar informações importantes sobre a temática.

Palavras-chave: Doenças Raras, Saúde Pública, Desconhecimento.

1. INTRODUÇÃO

No âmbito da Saúde Pública, as doenças raras constituem um importante problema de saúde coletiva que não é devidamente reconhecido. O desconhecimento social acerca deste assunto reflete a negligência de informações fundamentais porque omitem questionamentos referentes ao nível de informação social e da realidade de acessibilidade aos tratamentos que deveriam contribuir para uma gestão pública significativa. Este assunto é potencializado pela complexidade no diagnóstico e no tratamento e, ainda, pelo reduzido mercado consumidor de medicamentos e notícias referentes às doenças raras. O que seria então uma doença rara?

De acordo com a Subcomissão Especial de Doenças Raras (BRASIL, 2019), a Organização Mundial da Saúde (OMS) orienta que as doenças raras afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, isto é, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos. Algumas dessas doenças são confundidas com doenças mais comuns por apresentarem manifestações clínicas semelhantes no organismo dos afetados causando sofrimento clínico e psicossocial a eles, assim como a seus familiares. Apesar de existirem medicamentos para tratar os sintomas, a maioria delas não tem cura, sendo crônicas, progressivas e incapacitantes podendo levar o indivíduo a óbito se não tratadas adequadamente.

Segundo o Ministério da Saúde (2020a), no mundo são cerca de 300 milhões de pessoas com alguma doença rara e estima-se mais de 6 mil tipos de doenças raras com 80% delas de origem genética e 20% advindas de diferentes causas como: ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras. Essas doenças não afetam apenas a um grupo, mas diferentes grupos heterogêneos. Como consequência, a dificuldade no diagnóstico, no tratamento, na organização dos serviços de saúde e



até mesmo na formulação de políticas públicas são alguns dos problemas enfrentados quando o assunto são doenças raras no país.

No Brasil, estima-se 13 milhões de pessoas que apresentam alguma delas. Segundo a Subcomissão Especial de Doenças Raras, o número de casos é equivalente a aproximadamente 6% da população brasileira (BRASIL, 2019). Muito embora existam algumas políticas públicas em prol do enfrentamento das doenças raras, discute-se sobre o gerenciamento eficaz dessas doenças dentro do Sistema Único de Saúde (SUS), assim como a oferta de diagnóstico correto, tratamento e acesso aos medicamentos. Além disso, pouca informação sobre essas doenças é direcionada à população geral.

Ao estudar e observar o baixo nível de desenvolvimento de pesquisas e trabalhos científicos acerca do tema doenças raras na área pública de saúde – comparado aos existentes sobre outras doenças –, busca-se contribuir para esta área ao responder, como questão-guia desta pesquisa, a partir de uma determinada amostra populacional, qual é o nível de informação da população brasileira sobre a existência dessas doenças?

Em função da atividade do Estado de responsabilizar-se pela democratização do acesso à saúde pública no Brasil, o Sistema Único de Saúde (SUS) garante acesso integral, universal e gratuito para todos os brasileiros, como é apresentado na Constituição Federal (BRASIL, 1988). Com isto, esta pesquisa justifica-se devido às frequentes judicializações que resultam pela dificuldade da Administração Pública da saúde em atender toda demanda, associada à complexidade na gestão das doenças raras, na distribuição de medicamento, oferta de profissionais, institutos especializados e políticas públicas.

Sendo assim, o objetivo principal desta pesquisa foi conhecer o grau de informação da população acerca das doenças raras. Além disso, foram objetivos específicos: definir doenças raras através da literatura científica; elaborar um questionário e



aplicá-lo na internet a fim de conhecer o nível de desconhecimento da população sobre doenças raras; conhecer os desafios comuns aos gestores dos 17 estabelecimentos de saúde habilitados como Serviço de Referência em Doenças Raras pelo Ministério da Saúde; e criar um e-book direcionado a população geral com o intuito de disseminar informações importantes sobre a temática.

Esta pesquisa está estruturada em seis capítulos. O primeiro capítulo refere-se à introdução que procura posicionar o leitor sobre a importância do tema, a questão problema e os objetivos que se pretende alcançar. O segundo busca um embasamento teórico sobre a definição de doenças raras, o seu contexto na saúde pública e as dificuldades que cercam os seus detentores através da invisibilidade do conhecimento comum. O terceiro, por sua vez, descreve os procedimentos metodológicos utilizados para realizar a coleta e análise dos dados. O quarto capítulo apresenta os resultados e a discussão a partir da análise dos dados do questionário *on-line* e da entrevista estruturada. Por fim, no capítulo cinco são apresentadas as considerações finais, seguidas das referências bibliográficas.

2. REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 DEFINIÇÃO DE DOENÇAS RARAS E O SEU CONTEXTO NA SAÚDE PÚBLICA

A literatura científica de doenças raras entende que não existe uma definição única para este termo (BARBOSA; PORTUGAL, 2020; BRASIL, 2019; NADER, 2020). Contudo, as organizações internacionais de saúde buscaram estabelecer que uma doença rara fosse considerada quando há condição anormal, dano ou alterações no estado de saúde de um indivíduo. Dessa forma, entende-se que elas não ocorrem com extrema frequência comparado às doenças mais comuns, isto é, elas atingem um reduzido número de indivíduos quando se é comparado à população em geral.



MULTIDISCIPLINARY SCIENTIFIC JOURNAL

NÚCLEO DO CONHECIMENTO

REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR NÚCLEO DO CONHECIMENTO ISSN: 2448-0959

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br>

A Organização Mundial de Saúde (OMS), estima que haja no mundo 400 milhões de pessoas com algum tipo de doença rara em cada 7 bilhões de pessoas, número equivalente a cerca de 6% a 8% da população mundial que possui algum tipo de doença rara (NADER, 2015). O Ministério da Saúde estima que haja entre 6.000 a 8.000 diferentes doenças raras em todo o mundo, um número bastante expressivo quando acometem um percentual significativo da população (BRASIL, 2019) e que, segundo Aith *et al.* (2014, p. 19), “menos de mil doenças raras se beneficiam de um mínimo de conhecimento científico; parte delas dispõe de métodos diagnósticos, sem contar com tratamento reconhecido, enquanto outras possuem várias opções de tratamento”.

No âmbito internacional, cada país define suas formas de mensurar a quantidade proporcional que a sua população é atingida. Até 2009, o quadro abaixo apresentado por Alain Denis em *Policies for Orphan Diseases and Orphan Drugs* (2009, p. 10) foi uma das formas de mensurar. Em contrapartida, Nader (2015) informa que, atualmente, nos Estados Unidos mensura-se que 1 em cada 1.500 pessoas tem alguma doença rara; no Japão a contagem é feita de 1 em cada 2.500 pessoas. A autora aborda ainda o continente Europeu considerando 1 em cada 2.000 pessoas que possuem alguma doença rara e informa que, na União Europeia, cerca de 30 milhões de cidadãos têm alguma doença rara.

Quadro 1: Definições de Doenças Raras com base na prevalência

Países	Prevalência em 100.000	Origem da Designação
Estados Unidos	66	Orphan Drug Act 1983
União Europeia	50	Regulation EC nº 141/2000
Japão	40	Orphan Drug Act 1993
Austrália	11	Orphan Drug Program 1997
Suécia	10	Swedish National Board of Health and Welfare
França	50	Regulation EC nº 141/2000
Holanda	50	Regulation EC nº 141/2000



Fonte: Denis (2009, p. 10)

No Brasil, o conceito adotado de doenças raras é o atual da Organização Mundial da Saúde (OMS): doença que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos. Este número estima que há aproximadamente 13 milhões de pessoas que possuem alguma delas no país. Esta estatística é equivalente a aproximadamente 6% da população brasileira, divulgada pela Subcomissão Especial de Doenças Raras (BRASIL, 2019).

As Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), que estão coerentes com a portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, em seu art. 3º considera doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, isto é, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos, estando coerente com a definição de “Doença Rara” apresentada pela Organização Mundial da Saúde (SAÚDE, 2020a). Apesar de ser um quantitativo pouco incidente, em conjunto, se mostra um problema significativo de saúde pública.

Independentemente do número, o impacto de uma única doença rara pede ser extremamente severo para a pessoa doente, seus familiares e toda a sociedade. (...). Além disso, é preciso ainda notar que a opção do Sistema Único de Saúde em priorizar as doenças mais comuns é logicamente contrária à priorização das doenças mais raras. Isso pode gerar muitas dificuldades na implementação de políticas públicas especificamente voltadas para as doenças raras, na medida em que os próprios médicos recebem instrução acadêmica com foco nas doenças mais prevalentes, priorizando a atenção básica. Contudo, é preciso deixar claro que a Atenção Primária à Saúde não exclui a atenção em genética médica, pois há doenças genéticas que podem não ser consideradas raras – ou seja, prevalência menor do que 65 casos por 100.000 habitantes. Assim, poderia haver maior integração entre essas duas áreas, agregando valor ao cuidado prestado na Atenção Primária à Saúde (BRASIL, 2019, p. 19).



Embora sejam pouco frequentes quando consideradas de forma isolada, o número de indivíduos com uma doença rara é relevante, visto que existem mais de 6 mil doenças distintas. O estudo sobre as doenças raras levanta uma questão importante que é a noção de universalidade e de integralidade da saúde pública brasileira instituídas pela Constituição Federal (BRASIL, 1988). Isso demonstra um entrave quando se trata da baixa prevalência dessas doenças que estão diretamente associadas aos tratamentos que requerem alto custo de investimento do Sistema Único de Saúde (SUS).

Outra questão característica é que aproximadamente 80% delas têm etiologia genética e são causa de grande morbimortalidade, segundo Lima (2018, p. 16). Ainda, de acordo com as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SAÚDE, 2020a), as doenças raras foram classificadas em sua natureza como: de origem genética e de origem não genética.

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, como aponta Lima (2018, p. 19). Sendo assim, devido a sua própria definição e classificação, as pessoas com doenças raras trilham caminhos diferentes daqueles que têm doenças mais comuns dentro das Redes de Assistência à Saúde.

Desta maneira, a instituição de uma 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 (LIMA, 2018, p. 111).

Entretanto, ainda assim, é preciso a criação de uma política de saúde una, dirigida especificamente às doenças raras visto que “[...] surge o problema de doenças (ou grupo de doenças) que são atendidas por políticas distintas sobrepostas à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, que apresentam diferentes graus de efetividade, o que quebra a equidade do sistema” (BRASIL, 2019, p. 38). Dentro das 58 políticas nacionais em Saúde Pública existentes hoje no Brasil, as doenças raras podem ser “contempladas dentro dos objetivos específicos de algumas dessas políticas ou programas nacionais” (BRASIL, 2019, p. 43). Logo, é necessária uma análise crítica acerca do panorama geral da gestão das doenças raras e sua incidência determinante na população brasileira para instalação de políticas públicas eficazes através de uma atenção específica do Estado.

Para Iriart *et al.* (2019), as doenças raras são um importante problema de saúde pública que ainda são pouco estudadas. “Breve pesquisa realizada no Scielo Regional com os descritores ‘doença genética rara’ ou ‘doenças raras’ aponta a existência de, respectivamente, 65 e 1143 referências, das quais apenas seis faziam parte da coleção Saúde Pública” (IRIART *et al.*, 2019, p. 3638).

Sendo assim, o universo das doenças raras é plural e complexo e, como tal, representa um enorme desafio para a definição de políticas estatais e o atendimento público a esta população. A particularidade de cada caso não pode obscurecer a universalidade dos direitos. A implementação das políticas tem que atender à especificidade e singularidade das doenças raras e dos seus portadores, assumindo a difícil tarefa de uma contínua (re)configuração dos serviços e dos profissionais em função da integralidade do cuidado e das necessidades da pessoa e da sua família (BARBOSA; PORTUGAL, 2015, p. 34).



2.2 AS DIFÍCULDADES QUE CERCAM AS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS ATRAVÉS DA INVISIBILIDADE DO CONHECIMENTO COMUM

O desconhecimento social acerca das implicações que cercam a população com doenças raras é preocupante diante da urgência atual. Conforme explica Portugal (2013), é importante a visibilidade sobre as doenças raras na comunidade civil brasileira.

As pessoas com doenças raras são um pequeno número, um pequeno grupo, uma minoria. As minorias são facilmente ignoradas. A irrelevância estatística é pretexto para o desinteresse e o desconhecimento: da população, dos governos, da ciência, da indústria farmacêutica. O conhecimento e a informação são cruciais para lutar contra a invisibilidade, para combater o estigma, para que o raro deixe de ser o outro. É preciso investigar, conhecer, investir, informar, divulgar. Conhecer as doenças: os sintomas, os diagnósticos, as pesquisas clínicas, as terapêuticas. Conhecer as pessoas: Quem são? Quantas são? Onde estão? Como lidam com a doença? Como vivem? Saber que elas são mais do que a doenças (PORTUGAL, 2013, p. 26-27).

A invisibilidade sobre o conceito de doenças raras e suas implicações é um fator preponderante para o desconhecimento, o desinteresse e a abnegação, inclusive entre os familiares. Barbosa e Portugal (2015) reiteram o preconceito para com o desconhecido, para com o “raro” exclui o/a doente e a família:

Isso é, sobretudo gravoso, dado os custos acrescidos que as famílias das pessoas com doenças raras têm que comportar para proporcionarem as mesmas condições de igualdade de oportunidades ou para salvaguardarem garantias básicas de dignidade humana a essas pessoas. Estas famílias pagam mais em áreas como a saúde, a educação, alimentação, etc., custos acrescidos que o nível de apoios pecuniários atribuídos pelo Estado não permite colmatar (BARBOSA; PORTUGAL, 2015, p. 36).



O desconhecimento sobre as doenças raras tem como consequências: a demora no diagnóstico, que pode chegar a vários anos; o estresse psíquico do paciente e de sua família; a 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 (LIMA, 2018, p. 52).

Isso mostra um problema até mesmo no seio familiar. Lima (2018, p. 19) revela que a experiência de viver com uma doença rara afeta não só o indivíduo, mas as pessoas que o cercam, ou seja, 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. Luz (2014, p. 78) afirma que a necessidade de conhecimento sobre a doença rara no micro contexto familiar está vinculada às questões relacionadas ao tratamento, cuidados requeridos, direitos como pessoa com doença rara e novas pesquisas publicadas, sendo os pais, geralmente submetidos ao sentimento de frustração pela falta de conhecimento nos serviços de saúde, profissionais de saúde e sociedade em geral.

Abaixo, o quadro 2 e 3 de Matos (2017, p. 7-8), revela de forma esquematizada como isso se apresenta às pessoas com doenças raras, como a falta de informação da sociedade dificulta, em vários aspectos, a vida desses indivíduos no alcance dos direitos no âmbito da saúde pública.

Quadro 2: Características de Exclusão de Pessoas com Doenças Raras

Tornam-se invisíveis às outras pessoas, já que a deficiência resultante da doença é sobre determinante ao seu status de pessoa;
Tornam-se intocáveis, já que o estigma que portam, isto é, as mudanças em seus corpos, causam estranheza, pavor ou repulsa naqueles que fortuitamente atravessam seus caminhos;
São rotulados como incapazes por precisarem de tecnologias assistivas, por terem convalescença súbita ou longa e por terem limitações ao que é convencionado de “vida comum”.

Fonte: Matos (2017)



Quadro 3: Principais Problemas que Portadores de Doenças Raras Enfrentam

A falta de acesso a diagnóstico correto, com longos itinerários diagnósticos, muitas vezes equivocados e imprecisos;
A falta de informação sobre a doença e sobre onde obter ajuda de profissionais de saúde;
A falta de cuidados multiprofissionais de saúde após o diagnóstico inicial;
O alto custo dos poucos medicamentos disponíveis e o custo do cuidado continuado que, combinado com a falta de benefícios sociais e reembolso, causam a pauperização das famílias;
As consequências sociais das manifestações das doenças, já que muitos destes pacientes são pessoas com necessidades especiais, o que gera estigmatização, isolamento, exclusão e discriminação, bem como redução das oportunidades profissionais.

Fonte: Matos (2017)

Logo, a invisibilidade do conhecimento comum acerca dos entraves enfrentados pelas pessoas com doenças raras é restritiva do seu próprio direito, pois, segundo Barbosa e Portugal (2015, p. 7), raramente as pessoas com doenças raras e as suas famílias são ouvidas e raramente elas são consideradas sujeitos ativos e implicados.

3. PROCEDIMENTOS METODOLÓGICOS

Foi realizada uma pesquisa classificada quanto à sua natureza como aplicada, ou seja, objetiva gerar conhecimentos para aplicação prática e dirigida a soluções de problemas específicos. Quanto à sua abordagem é qualitativa, logo tende-se a analisar dados indutivamente. Quanto aos procedimentos técnicos define-se como pesquisa documental, pois a pesquisa se utiliza de fontes primárias, a partir de levantamentos bibliográficos em dados governamentais, publicações de órgãos, entre outros. Quanto aos objetivos do método foi definida como exploratória e descritiva.

Considerando o levantamento bibliográfico elaborado foi realizada uma pesquisa bibliográfica, onde buscou-se discutir a definição de doenças raras com base na literatura científica de autores como Jorge Alberto Bernstein Iriart (2019) e Fernando Aith (2014), contribuintes da literatura dessas doenças.



Por meio da pesquisa aplicada, foi criado um questionário *on-line* na plataforma *Google Forms* para o levantamento de dados quantitativos a respeito do grau de conhecimento da população acerca das doenças raras.

A composição do questionário abrangeu 16 perguntas de múltipla escolha e discursivas, divididas em três seções: a primeira, contendo identificações pessoais dos respondente (gênero, idade, estado, escolaridade, profissão e se o entrevistado é portador de doença rara); a segunda seção tratou dos questionamentos gerais do público em torno do seu conhecimento comum sobre doenças raras; e terceira, da averiguação dos portadores – caso teve facilidade ou não, em obter tratamento ou medicamentos adequados, seja no SUS ou na rede privada (Apêndice A).

Chamamos atenção para a pergunta número 10 que se refere a “*Como você conceituaria uma doença rara?*”, na qual as respostas foram diversas, sendo assim, foram tratadas por aproximação de conceitos de modo que fosse possível analisar as respostas.

O critério para escolhê-lo e dispará-lo foi a sua praticidade na obtenção de informações diversas em um prazo curto de tempo que alcançasse o maior número de pessoas possível. Para isso, o universo da pesquisa foi limitado à amostragem não probabilística por conveniência, isto é, não foi exigida uma pré-seleção do público respondente. A pesquisa foi divulgada nas mídias sociais como o Facebook, Instagram, Twitter, E-mail e Whatsapp e alcançou, por meio de acesso aleatório ao questionário, um público diverso que viabilizou a construção desta pesquisa computando 1.110 respondentes de novembro de 2020 a março de 2021. Foram elaborados gráficos e tabelas com o conteúdo das respostas, utilizando o software Microsoft Excel e Word.

Além disso, foi realizada uma entrevista com roteiro estruturado composta de 9 perguntas direcionadas aos gestores dos estabelecimentos de saúde que atendem pacientes com doenças raras. O critério para a escolha dos estabelecimentos foi a



importância das instituições no tratamento das principais doenças raras, devidamente reconhecidas pelo Ministério da Saúde.

Para o contato com as instituições, encaminhamos um e-mail explicando a proposta da pesquisa e a entrevista para preenchimento em anexo, a fim de compreender os desafios comuns enfrentados pelos gestores dos 17 estabelecimentos habilitados como Serviço de Referência em Doenças Raras pelo Ministério da Saúde (Apêndice B).

Esta entrevista tratou de informações como: o apoio, a atuação e o tratamento disponibilizado pelas Instituições/Associações aos pacientes e seus colaboradores e o suporte efetuado pelo Estado em relação a cada uma dessas Instituições/Associações (Apêndice D). Entre as instituições comunicadas, apenas uma encaminhou a resposta da entrevista dentro do prazo estabelecido.

Como produto desta pesquisa, informações foram reunidas com o intuito de criar uma ferramenta informativa sobre doenças raras. Sendo assim, foi produzido um e-book direcionado a população geral com o intuito de disseminar informações importantes sobre a temática que será publicado através da internet e mídias sociais das autoras.

4. RESULTADOS E DISCUSSÃO

O resultado desta pesquisa identifica que 41,3% das pessoas desconhecem ou não possuem informações sobre o tema, o que leva a questioná-los sobre a definição de uma doença rara onde 16% não responderam porque não sabem seu significado. Com a resposta de apenas 1 estabelecimentos de saúde habilitados como Serviço de Referência em Doenças Raras pelo Ministério da Saúde, foi identificado que sua maior dificuldade é gerir as enormes filas de espera dos pacientes. A partir dos resultados obtidos neste artigo e outras informações reunidas, foi produzido um e-book direcionado a população geral com o intuito de disseminar informações



importantes sobre a temática. O acesso ao e-book pode ser feito através do seguinte link:

<https://drive.google.com/file/d/1nsmC4OWViOKy1r2Ewmh7jAurT7lhX4Gd/view?usp=sharing>.

4.1 ANÁLISE DA COLETA DE DADOS DO QUESTIONÁRIO ON-LINE

Através dos resultados obtidos das 1.110 pessoas, temos que: o público de alcance é 70% feminino com a média de idade variando entre 20-25 anos (23,7%) morando em maior número na região Sudeste do país – Rio de Janeiro (RJ) (71,4%), São Paulo (SP) (8,5%) e Minas Gerais (MG) (3,7%) –, com exceção do Acre (AC), Amapá (AP), Rondônia (RO) e Tocantins (TO) que não alcançou nenhuma pessoa.

A maioria dos participantes possuem ensino superior (41%) com profissão na área de Economia, Administração e Negócios (11,7%), Educação (11,2%), outras profissões (33,4%) ou são desempregados/aposentados/estudantes ou do lar (29,8%). Chama-se a atenção para o fato de que o desconhecimento sobre doenças raras atinge, proporcionalmente, todos os setores da população e não a uma classe específica. É possível observar ainda, que apenas 43 pessoas têm doenças raras, uma estimativa de 3,9% do total participantes dessa pesquisa – 96,1% equivalem às outras 1.067 pessoas. No entanto, descobrir-se-á a seguir que este número é falso.

Ao analisar o questionamento “*Qual doença rara você é portador?*” foram identificadas 42 doenças, dentre elas, 32 são doenças raras e 10 não são consideradas raras. Esta seleção foi rigorosamente feita com base nos bancos de dados de doenças raras disponíveis *on-line* (HON, 2018; ORPHANET, 2021). Esta separação altera o quantitativo de pessoas com doenças raras obtido anteriormente para 35 pessoas – agora 3,1% – visto que as 10 doenças consideradas não raras são doenças comuns que foram citadas por pessoas que provavelmente não



souberam responder adequadamente ao questionário ou aquelas que acham que a doença que eles detêm é rara.

A lista contendo as 32 doenças raras foram colocadas no Apêndice A. As mais citadas são: Anemia Falciforme (5); Ceratocone (Queratocone ou Córnea Cônica (5); Doença de Chron (3*); Vitiligo (3*) e Espondilolistese (2). Atenção especial para os asteriscos que significam que uma pessoa tem mais de uma doença rara: uma pessoa tem Doença de Crohn e Hidrosadenite Supurativa, assim como outra pessoa tem Psoríase Palmo-Plantar e Vitiligo. Isto configura, portanto, 32 doenças raras e 35 pessoas com elas. As 10 doenças comuns, por sua vez, são: Câncer de intestino (1); Doença de Paget do Osso (Tumor de Células Gigantes no Fêmur Esquerdo) (1); Espondilite Anquilosante (1); Reumatismo (1); Síndrome de Osgood-Schlatter (1); Tireoidite de Hashimoto (1); Úlcera nervosa, gordura no fígado, ansiedade (1) e Von Willebrand (1). Assim, configuraram-se como 8 pessoas com 10 doenças comuns.

Por sua vez, o questionamento “*Teve facilidade em obter medicamento e tratamento adequados?*” demonstra que 51,4% das pessoas com alguma das doenças raras tiveram facilidade em obter medicamento e tratamento adequados, enquanto 48,6% não tiveram facilidade.

O último questionamento desta seção, que complementa o anterior, “*Se tratou pelo SUS ou rede privada? Como foi experiência?*”, revelou que as pessoas com doenças raras se tratam mais pela rede privada (37,1%), seguido do SUS (31,4%). Apenas 14,2% fazem tratamento em ambas as redes.

Chama-se a atenção para as pessoas que relataram que não fazem tratamento porque a doença não tem cura ou tratamento (11,4%) e as pessoas que não responderam a questão (5,7%). A experiência descrita por eles revela problemas maiores no SUS, ocasionando uma migração para a rede privada. Para as análises



dos dois últimos questionamentos, não foram consideradas as 8 pessoas que responderam erroneamente e possuíam doenças comuns.

O questionamento referente à como as pessoas conceituariam uma doença rara, com base apenas nas 933 respostas colhidas, a partir da análise das 177 que não responderam, demonstrou que a maior parte das respostas concentrou-se em: “não sabe definir”; “uma doença sem cura”; “poucas pessoas possuem”; “de baixa incidência ou pouco comum”; e ainda “pouco diagnosticada”. Com isso, observa-se que o maior número de pessoas comprehende, mas ainda há uma escassez de entendimento, principalmente ao analisar de que forma as pessoas obtêm informações sobre essas doenças.

A maioria informa-se através de notícias, jornais ou internet (64%), por meio de algum portador (21,8%) ou no âmbito profissional (17,5%). Outros indivíduos não adquiriram algum entendimento considerável sobre o tema, reverberando que o desconhecimento das doenças raras ainda é prejudicial para a coletividade gerando o desinteresse, antipatia, preconceito, entre outras implicações negativas, o que leva diretamente ao maior problema em torno delas: desinformação (69,5%), carência de tratamento (61,8%) e ausência de acessibilidade (27,6%).

Assim, ao observar as instituições, apenas 16,5% das pessoas afirmaram que já souberam de algumas instituições especializadas em doenças raras, entre elas, as mais citadas foram: Instituto Fernandes Figueira (IFF) – FIOCRUZ, Associação de Pais e Amigos dos Expcionais (APAE), Rede Sarah - Hospital Sarah Kubitschek, Associação de Assistência à Criança Deficiente (AACD), Hospital Universitário Clementino Fraga Filho (HUCFF) – UFRJ, entre outros.

Importante ressaltar que se revelou uma predominância de instituições localizadas na cidade do Rio de Janeiro, indicando o perfil majoritário dos entrevistados. Algumas pessoas citaram, ainda, organizações que não são específicas para tratamento de doenças raras e, com isso, 89,4% dos indivíduos revelaram que



nenhuma dessas entidades é perto da própria localidade, sustentando a tese de como é difícil o itinerário, ou seja, a acessibilidade das famílias em busca do diagnóstico e o tratamento correto da doença rara.

Por fim, 95,1% responderam que acham importante disseminar mais informação acerca de doenças raras na sociedade e 94,6% afirmaram que divulgariam um e-book para que as informações sobre doenças raras sejam propagadas, dando base para um dos objetivos da pesquisa.

Sendo assim, é importante enfatizar que as doenças raras são um problema de saúde pública e que sua invisibilidade acerca do conhecimento comum é prejudicial para a coletividade. Nesse sentido, a administração pública deve intervir precisamente e criar políticas públicas para a educação em saúde e integração social.

4.2 RESULTADO DA PESQUISA AOS SERVIÇOS DE REFERÊNCIA

A análise dos resultados da entrevista contou com o retorno de apenas 9 Instituições/Associações. As perguntas estão dispostas no Apêndice D e questionaram os desafios mais comuns aos gestores, como é o tratamento aos pacientes e o aporte efetuado pelo Estado. Dentre as 9 respostas, 6 foram mensagens eletrônicas para aguardar atendimento. Outras 2 encaminharam um e-mail para o coordenador responsável pelo serviço de Doenças Raras para obtenção das respostas que, até o momento da pesquisa, não foi respondido.

Apenas a AACD de Recife (PE) informou que fosse encaminhado um e-mail formal para a técnica responsável por meio do envio de um ofício para obtenção de resposta, o que não significaria garantia de respostas informadas por eles. As respostas fornecidas pelas demais Instituições/Associações foram mensagens eletrônicas agradecendo o contato, mas nenhuma se manifestou sobre o questionário enviado.



Após o envio do e-mail formal, a AACD de Recife (PE) respondeu a entrevista estruturada. Com base nas respostas da Coordenadora Assistencial da Associação de Assistência à Criança Deficiente (AACD), ao ser questionada sobre as suas maiores contribuições na área e no atendimento das doenças raras, foi apontado que é um Centro de Reabilitação que, entre as linhas de cuidado, estão as Doenças Raras dentro da clínica de DNM (Distrofia Neuromuscular), onde prestam assistência nas terapias conforme quadro funcional de cada paciente.

Quanto às maiores dificuldades na gestão da associação, a Coordenadora acredita que é gerir as enormes filas de espera. Questionada sobre o suporte efetuado pelo Estado à Associação, ela afirma que o Estado oferece o devido apoio a AACD (PE). A Associação não trata doenças raras específicas, mas disponibiliza informações e/ou faz alguma ação de campanha de conscientização sobre doenças raras.

A Coordenadora acredita ainda que a porcentagem anual de pacientes que utilizam os serviços da instituição esteja entre 5% a 10%.

5. CONSIDERAÇÕES FINAIS

Em suma, esta pesquisa buscou contribuir para a área ao tentar responder qual é o nível de informação da população brasileira sobre a existência das doenças raras? Com a ajuda do objetivo principal que foi conhecer o grau de informação da população sobre as doenças raras foi possível responder e compreender que 58,7% das pessoas conhecem um pouco sobre as doenças raras, sendo necessário ainda haver campanhas de educação em saúde direcionada ao percentual de público leigo (41,3%). Além disso, faz-se necessário promover informações sobre medidas de prevenção (quando é o caso) e ações direcionadas ao atendimento das demandas que os pacientes possuem

Em relação às instituições que possuem demanda para esse tipo de atendimento, destaca-se uma unidade em Recife, no estado de Pernambuco que, ao responder



a entrevista, relata que o maior desafio é gerir as enormes filas de espera dos pacientes, revelando necessidade dos gestores da saúde em apoiar e implementar ações para identificação precoce desse tipo de enfermidade. É importante que a Administração Pública esteja preparada para atender e encaminhar o paciente de acordo com a sua demanda para o tratamento adequado.

A invisibilidade das pessoas com doenças raras ainda é um problema que se pode observar durante a pesquisa, o que torna imprescindível conscientizar e advertir o coletivo sobre a importância do conhecimento sobre o assunto, já que o desconhecimento pode acarretar negativamente na vida do portador, desde a ineficiência das políticas públicas até o estigma social.

Esta pesquisa apresenta como limitações as respostas ao questionário *on-line* – que foi restrinido a quem teve acesso ao link de divulgação e, por isso, não abrange o número total da população brasileira – e a dificuldade na pesquisa documental e bibliográfica por não existirem muitos materiais sobre este tema em especial. Com isso, este artigo não teve o intuito de esgotar a discussão sobre esse tema, mas o de incentivar outros pesquisadores a se aprofundarem sobre o contexto das doenças raras no Brasil. Com vistas a fomentar as informações, foi elaborado pelas autoras um *e-book* visando disseminar informações significativas acerca das doenças raras que podem ser acessadas através do link disponibilizado no capítulo quatro deste artigo.

REFERÊNCIAS

AITH, F. et al. Os princípios da universalidade e integralidade do SUS sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. **Revista de Direito Sanitário**, v. 15, n. 1, p. 10-39, 11 jul. 2014. Disponível em: <http://www.periodicos.usp.br/rdisan/article/view/82804>. Acesso em: 22 maio 2020.

BARBOSA, R. L.; PORTUGAL, S. (org.). Um olhar social para o paciente. **Cescontexto**. Coimbra, n. 9, p. 1-40, mar. 2015. Disponível em: <https://estudogeral.sib.uc.pt/bitstream/10316/81017/1/Doen%c3%a7as%20raras%20e%20cui>



dado%20Um%20olhar%20a%20partir%20das%20redes%20sociais.pdf. Acesso em: 04 out. 2020.

BRASIL. [Constituição (1988)]. **Constituição da República Federativa do Brasil**. Brasília, DF: Senado Federal, 2021. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm. Acesso em: 22 maio 2020.

BRASIL. Câmara Dos Deputados. **Subcomissão especial de doenças raras:** relatório final. Brasília, 2019. Disponível em: https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/prop_mostrarIntegra?codteor=1839802&filenam_e=Tramitacao-REL+1/2019+SUBRARAS. Acesso em: 17 set 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Doenças raras:** o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção. 2020a. Disponível em: <https://antigo.saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras>. Acesso em: 22 maio 2020.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Doenças raras:** Brasil avança na assistência e tratamento de pacientes. 2020b. Disponível em: <https://antigo.saude.gov.br/noticias/agencia-saude/46457-sus-avanca-no-tratamento-de-doencas-raras#:~:text=No%20Brasil%2C%2013%20milh%C3%B5es%20de,esclerose%20m%C3%B3 Altiplano%20e%20doen%C3%A7a%20falciforme>. Acesso em: 23 maio 2020.

DENIS, A. et al. **Policies for Orphan Diseases and Orphan Drugs**. Bélgica: Belgian Health Care Knowledge Centre, 2009. Disponível em: https://kce.fgov.be/sites/default/files/page_documents/d20091027332.pdf. Acesso em: 25 nov. 2020.

HON - Health On the Net Foundation, c2018. Disponível em: <https://www.hon.ch/HONselect/RareDiseases/index.html>. Acesso em: 25 mar. 2021.

IRIART, J. A. B. et al. **Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil**. Ciéncia & Saude Coletiva, [s.l.], v. 24, n.10, p. 3637-3650, out. 2019. FapUNIFESP (SciELO). <http://dx.doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>. Disponível em: <https://scielosp.org/article/csc/2019.v24n10/3637-3650/>. Acesso em: 22 maio 2020.

LIMA, M. A. F. D. **As associações de pacientes com doenças raras e as mídias sociais**. 2018. 167 f. Tese (Doutorado em Ciências) – Instituto Nacional da Saúde da Mulher, da Criança e do Adolescente Fernandes Figueira, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2018. Disponível em:



MULTIDISCIPLINARY SCIENTIFIC JOURNAL

REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR NÚCLEO DO

CONHECIMENTO ISSN: 2448-0959

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br>

https://www.arca.fiocruz.br/bitstream/icict/40463/2/maria_lima_ifd_dout_2018.pdf. Acesso em: 04 out. 2020.

LUZ, G. S. Relação entre famílias de pessoas com doenças raras e os serviços de saúde: desafios e possibilidades. 2014. 128 f. Tese (Doutorado em Enfermagem) - Curso de Enfermagem, Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande, 2014. Disponível em: <http://200.19.254.174/bitstream/handle/1/8356/geisa%20dos%20santos.pdf?sequence=1>. Acesso em: 04 out. 2020.

MATOS, A. M. Doenças raras e a judicialização para obtenção de medicamentos no Brasil. 2017. 19 f. TCC (Graduação em Enfermagem) - Curso de Enfermagem, Faculdade de Ciências da Educação e Saúde, Brasília, DF, 2017. Disponível em: <https://repositorio.uniceub.br/jspui/bitstream/235/11740/1/21339911.pdf>, Acesso em: 04 out. 2020.

NADER, C. B. M. Doenças raras: políticas públicas nacionais e internacionais. **Monografias, Brasil Escola.** São Paulo, 2015. Disponível em: <https://monografias.brasilescola.uol.com.br/saude/doencas-raras-politicas-publicas-nacionais-e-internacionais.htm>. Acesso em: 25 nov. 2020.

ORPHANET - Orphanet, c2021. **Doenças raras.** Disponível em: https://www.orpha.net/consor4.01/www/cgi-bin/Disease_Search_List.php?Ing=PT&TAG=T. Acesso em: 25 mar. 2021.

PORTUGAL, S. Para um começo de reflexão sobre o cuidado das doenças raras. In: BRASIL. **Câmara dos Deputados. Romário, Deputado Federal (Ed.). Dia mundial das doenças raras** 2013. Brasília, Centro de Documentação e Informação, Coordenação Edições Câmara, 2013. p. 25-28. Disponível em: <https://estudogeral.sib.uc.pt/bitstream/10316/81083/1/Para%20um%20come%C3%A7o%20d%C3%A9e%20reflex%C3%A3o%20sobre%20o%20cuidado%20das%20doen%C3%A7as%20raras.pdf>. Acesso em: 04 out. 2020.

APÊNDICE A – PERGUNTAS E RESPOSTAS DO QUESTIONÁRIO ON-LINE

Quadro 1: Perguntas e Respostas do Questionário On-line

Nº	PERGUNTAS	RESPOSTAS	Nº DE RESPOSTAS
IDENTIFICAÇÃO			
01		Feminino	777



MULTIDISCIPLINARY SCIENTIFIC JOURNAL

NÚCLEO DO CONHECIMENTO

REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR NÚCLEO DO CONHECIMENTO ISSN: 2448-0959

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br>

	Gênero (múltipla-escolha)	Masculino	320
		Não binário	13
02	Idade (múltipla-escolha)	Menor de 18	143
		18-20	139
		20-25	263
		25-30	130
		30-40	189
		40-50	149
		Maior de 50	97
03	Estado (múltipla-escolha)	Acre (AC)	0
		Alagoas (AL)	6
		Amapá (AP)	0
		Amazonas (AM)	8
		Bahia (BA)	18
		Ceará (CE)	5
		Distrito Federal (DF)	5
		Espírito Santo (ES)	13
		Goiás (GO)	7
		Maranhão (MA)	6
		Mato Grosso do Sul (MS)	7
		Mato Grosso (MT)	4
		Minas Gerais (MG)	41
		Pará (PA)	3
		Paraíba (PB)	7
		Paraná (PR)	28
		Pernambuco (PE)	14
		Piauí (PI)	1
		Rio de Janeiro (RJ)	793
		Rio Grande do Norte (RN)	12
		Rio Grande do Sul (RS)	16
		Rondônia (RO)	0



		Roraima (RR)	1
		Santa Catarina (SC)	17
		São Paulo (SP)	95
		Sergipe (SE)	3
		Tocantins (TO)	0
04	Escolaridade (múltipla-escolha)	Ensino Fundamental	51
		Ensino Médio	448
		Ensino Superior	455
		Pós-Graduação	156
05	Profissão (discursiva)	Administração, Economia e Negócios	130
		Direito	13
		Educação	125
		Engenharia e Arquitetura	10
		Saúde	80
		Outras	371
		Desempregado/	331
		Aposentado/Estudante/Do Lar	
		Não informado/Não tem	50
06	É portador de doença rara? (múltipla-escolha)	SIM	43 (35)
		NÃO	1067 (1075)
PORTADORES DE DOENÇAS RARAS			
07	Qual doença rara é portador? (discursiva)	Anemia Falciforme	5
		Angiomolipoma Renal	1
		Ceratocone (Queratocone ou CórneaCônica)	5
		Charcot-Marie-Tooth (CMT)	1
		Doença de Chron	3*
		Doença de Coats (Telangiectasia Retiniana ou Retinite Exsudativa)	1
		Encefalite Límbica	1
		Epidermolise Bolhosa	1



MULTIDISCIPLINARY SCIENTIFIC JOURNAL

NÚCLEO DO CONHECIMENTO

REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR NÚCLEO DO CONHECIMENTO ISSN: 2448-0959

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br>

		Epifisiólise da Anca	1
		Espondilolistese	2
		Gefs (Glomeruloesclerose Segmentar e Focal)	1
		Hidradenite Supurativa	1*
		Paralisia de Bell	1
		Polimiosite	1
		Psoríase Palmo-Plantar	1*
		Púrpura Trombocitopênica Idiopática (PTI) (Trombocitopenia Primária Imune)	1
		Retocolite Ulcerativa Crônica	1
		Síndrome Antifosfolípide (Síndrome do Anticorpo)	1
		Síndrome de Ehlers-Danlos (Frouxidão dos ossos)	1
		Síndrome de Meniére	1
		Síndrome de Turner	1
		Síndrome Fibromiálgica Reumática Idiopática ou Multifatorial	1
		Talassemia Beta Intermediária	1
		Vitiligo	3*
08	Teve facilidade em obter medicamento e tratamento adequados? (múltipla-escolha)	SIM	18
		NÃO	17
09	Se tratou pelo SUS ou rede privada? Como foi a Experiência? (discursiva)	Rede Privada	13
		SUS	11
		Parceria SUS/Privado	5
		Não tratou	4
		Não responderam a questão	2
CONHECIMENTO			
10	Como você conceituaría uma doença rara? (discursiva)	Não sabe definir/Não respondeu	-
		Uma doença sem cura	-



MULTIDISCIPLINARY SCIENTIFIC JOURNAL

NÚCLEO DO CONHECIMENTO

REVISTA CIENTÍFICA MULTIDISCIPLINAR NÚCLEO DO CONHECIMENTO ISSN: 2448-0959

<https://www.nucleodoconhecimento.com.br>

		Poucas pessoas possuem	-
		De baixa incidência ou pouco comum	-
		Pouco diagnosticada	-
11	Já obteve alguma informação relevante sobre doenças raras? (múltipla-escolha)	SIM	652
		NÃO	458
12	Se sim, como? (múltipla-escolha)	É profissional de saúde ou trabalha com pessoas da área	126
		Conhece alguém que é portador	157
		Notícias, jornais ou internet	460
		Outros	45
13	Qual o maior problema que você percebe em torno das doenças raras? (múltipla-escolha)	Acessibilidade	306
		Desinformação	771
		Tratamento	686
		Outros	16
14	Já ouviu falar de alguma instituição especializada em doenças raras? Se sim, é perto da sua localidade? (discursiva)	SIM	111
		NÃO	999
15	Acha importante disseminar mais informação acerca de doenças raras na sociedade? (múltipla-escolha)	SIM	1056
		NÃO	8
		TALVEZ	46
16	Divulgaria um e-book para que as informações sobre doenças raras sejam propagadas? (múltipla-escolha)	SIM	1026
		NÃO	59

Fonte: Elaborado pelos autores.



APÊNDICE B – OS 17 ESTABELECIMENTOS DE SAÚDE HABILITADOS COMO SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS PELO MINISTÉRIO DA SAÚDE

Quadro 2: 17 estabelecimentos de saúde habilitados como Serviço de Referências em Doenças Raras pelo Ministério da Saúde

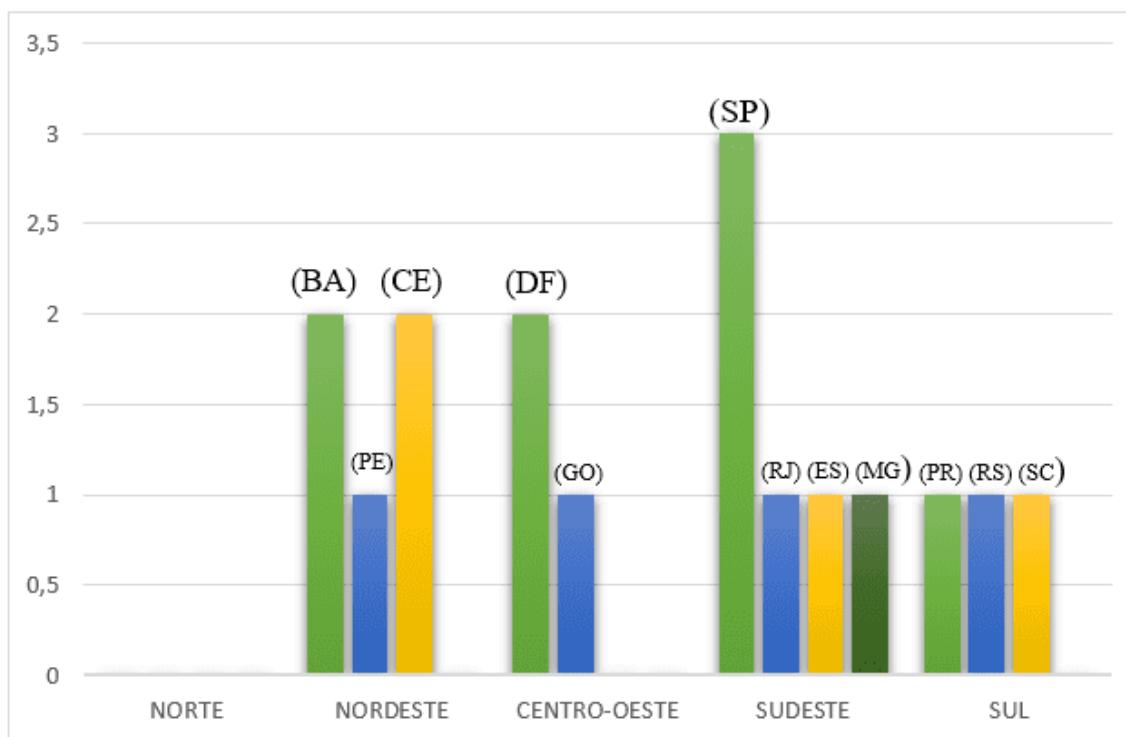
Hospital de Apoio de Brasília, Distrito Federal Associação de Pais e Amigos dos Expcionais, Anápolis (GO)	Hospital Santa Casa de Vitória, Vitória (ES) Hospital Materno Infantil de Brasília (HMIB), Brasília (DF)
Associação de Assistência à Criança Deficiente, Recife (PE) Hospital Pequeno Príncipe	HC de Ribeirão Preto, Ribeirão Preto (SP) Hospital Infantil Albert Sabin,
de Curitiba (PR) Instituto Fernandes Figueira (IFF),	Fortaleza (CE) Hospital Universitário Walter Cantídio,
Rio de Janeiro (RJ) HC POA,	Fortaleza (CE) HC da Unicamp,
Porto Alegre (RS) Ambulatório de Especialidade da Faculdade de Medicina ABC, Santo André (SP)	Campinas (SP) Hospital Infantil João Paulo II, Belo Horizonte (MG)
Associação de Pais e Amigos Expcionais, Salvador (BA) Hospital Universitário Professor Edgard Santos (HUPES), Salvador (BA)	Hospital Infantil Joana de Gusmão, Florianópolis (SC)

Fonte: Elaborado pelos autores



APÊNDICE C – CONCENTRAÇÃO DOS 17 ESTABELECIMENTOS DE SAÚDE HABILITADOS COMO SERVIÇO DE REFERÊNCIA EM DOENÇAS RARAS PELO MINISTÉRIO DA SAÚDE POR REGIÃO

Gráfico 1: Concentração dos 17 estabelecimentos de saúde habilitados como Serviço de Referência em Doenças Raras pelo Ministério da Saúde por região



Fonte: Elaborado pelos autores.



APÊNDICE D – PERGUNTAS DA ENTREVISTA ESTRUTURADA

Quadro 3: Perguntas feitas às instituições/associações via mídias sociais

Nº	PERGUNTAS
01	Nome, idade e cargo
02	Qual o nome da Instituição que presta serviço e tempo de permanência que está no cargo?
03	Quais são as suas maiores contribuições na área e no atendimento das Doenças Raras?
04	Quais os maiores desafios na gestão da Instituição?
05	A instituição recebe apoio suficiente do Estado?
06	A Instituição trata de uma doença rara específica ou não? Se sim, quais?
07	A Instituição disponibiliza informações e/ou faz alguma ação de campanha de conscientização sobre Doenças Raras?
08	O gestor disponibilizaria o nosso questionário para as pessoas que utilizam os serviços prestados pela instituição?
09	Qual a porcentagem anual de pacientes que utilizam os serviços da instituição?

Fonte: Elaborado pelos autores.

Enviado: Julho, 2022.

Aprovado: Agosto, 2022.

¹ Graduação. ORCID: 0000-0002-5307-3321.

² Graduação. ORCID: 0000-0003-1994-6333.

³ Graduação. ORCID: 0000-0001-7481-5577.

⁴ Orientador. ORCID: 0000-0001-5492-4960.