

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO
PUC-SP

LUIS HENRIQUE LOPES

**DOENÇAS RARAS: um estudo sobre os processos relacionados às políticas
de medicamentos do SUS**

MESTRADO EM ADMINISTRAÇÃO DE EMPRESAS

SÃO PAULO

2014

PONTIFÍCIA UNIVERSIDADE CATÓLICA DE SÃO PAULO
PUC-SP

LUIS HENRIQUE LOPES

**DOENÇAS RARAS: um estudo sobre os processos relacionados às políticas
de medicamentos do SUS**

MESTRADO EM ADMINISTRAÇÃO DE EMPRESAS

Dissertação apresentada à Banca Examinadora da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, como exigência parcial para obtenção do título de Mestre em Administração de Empresas, sob a orientação da Professora Doutora Neusa Maria Bastos Fernandes dos Santos.

SÃO PAULO

2014

LUIS HENRIQUE LOPES

**DOENÇAS RARAS: um estudo sobre os processos relacionados às políticas de
medicamentos do SUS**

Dissertação apresentada à Banca Examinadora da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, como exigência parcial para obtenção do título de Mestre em Administração de Empresas, sob a orientação da Professora Doutora Neusa Maria Bastos Fernandes dos Santos.

Aprovado em: _____ de _____ de 2014.

BANCA EXAMINADORA

Dedico este trabalho a Silvia (minha alma gêmea), insubstituível companheira da vida atual, que, com certeza, já caminhei junto em vidas passadas e, a meus filhos Isabella (KUKA) e Luís Felipe (PRETO), por quem sou apaixonado.

AGRADECIMENTOS

Neste momento de alegria e desenvolvimento acadêmico, não poderia deixar de agradecer a meus professores, experientes, exigentes, mas, acima de tudo leais com a proposta apresentada e, em especial, a minha orientadora Professora Doutora Neusa Maria Bastos Fernandes dos Santos que, com sua vasta experiência profissional e acadêmica, me deu foco e direção para chegar até aqui.

Ao Dr. José Francisco Rinaldi, médico e professor universitário, que no meio do caminho surgiu em minha vida para comandar a vitória sobre um dos principais adversários da humanidade.

À Prof.^a Ivone Borelli, pelo suporte e revisão formal desta dissertação.

Aos meus sogros Adilson e Wanda Katinskas, pela dedicação na formação da nossa família, além de serem um grande exemplo de seres humanos, nos quais muito tento me espelhar.

Ao meu cunhado Flávio Katinskas, a quem desejo uma infinidade de coisas boas.

A minha amiga e meus amigos de longas datas, respectivamente, Silvia Mazarolo, Luís Sérgio Piovesan e Marcus Vinicius Roberti. (Para conhecermos os amigos é necessário passar pelo sucesso e pela desgraça. No sucesso, verificamos a quantidade e, na desgraça, a qualidade). Acredito não ser preciso dizer mais nada sobre vocês, pessoas eternas e importantes na minha vida!

Aos meus filhos Isabella e Luís Felipe, por serem os maiores motivos de minha vontade de crescer e deixar um exemplo.

Por fim, reforçar minha gratidão e admiração pela Silvia, minha amiga, parceira de todas as horas, esposa e, mãe de meus filhos, Isabella e Luís Felipe.

*Encontre na vida um propósito tão grande que
desafie suas capacidades a serem as melhores.*

David Mckay

RESUMO

A estrutura da assistência farmacêutica no Sistema Único de Saúde vem sendo considerada nos últimos anos uma estratégia para o aumento e qualificação do acesso da população aos medicamentos essenciais. Esta dissertação tem como principal objetivo estudar os processos relacionados às doenças raras e às políticas de medicamentos do SUS. É um estudo de natureza exploratória e predominantemente qualitativo. A abordagem metodológica utilizada foi a coleta de dados secundários, na base da Web of Science, e de dados primários com a participação de onze entrevistados, profissionais de saúde de Centros de Referência a portadores de doenças raras. Os principais resultados do estudo apontam para: 1) Lacunas na produção acadêmica relacionadas às políticas públicas de saúde para as doenças raras; 2) Necessidade de aperfeiçoamento e melhoria nos processos de gestão e no preparo profissional dos gestores de saúde.

Conclui-se que, a estruturação da assistência farmacêutica constitui-se em um dos grandes desafios que se apresenta a gestores e profissionais do SUS quanto a assistência aos portadores de doenças raras, quer pelos recursos financeiros envolvidos, quer pela necessidade de aperfeiçoamento contínuo com busca de novas estratégias em seu gerenciamento e novos processos voltados aos medicamentos de alto custo e doenças raras.

Palavras-chave: Doenças Raras, Sistema Único de Saúde, Assistência Farmacêutica, Políticas de Medicamentos, Supply-Chain.

ABSTRACT

The structure of pharmaceutical care in the Brazilian National Health System (SUS - Sistema Único de Saúde) has been considered in recent years a strategy to increase qualification and access to essential medicines.

The aim of the present paper is to study the processes related to rare diseases and SUS's medicines policies.

The study is predominantly exploratory and of qualitative nature. The methodological approach was the collection of secondary data at Web of Science, and primary data collected with the participation of eleven respondents sampled from health professionals based on referral centers and patients with rare diseases. Main results of the study indicate: 1) Gaps in academic production related to public health policies for rare diseases 2) Need for development and improvement in health management and professional training of health managers.

The conclusion is that the development of pharmaceutical services structure constitutes one of the major challenges that managers and professionals in the SUS face to assist patients with rare diseases, either because of the financial resources involved or the need for continuous improvement in search for new strategies for its management and new processes geared to high-cost medicines and rare diseases.

Keywords: Rare Diseases, National Health System (SUS - Sistema Único de Saúde), Pharmaceutical Services, Medicines Policy, Supply-Chain

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 - Principais alternativas utilizadas pela saúde pública entre 1930 e 1940.....	23
Quadro 2 - Implantação do modelo de privilegiamento do módulo privado e suas características.....	24
Quadro 3 - Principais propostas debatidas.....	25
Quadro 4 - Principais aspectos aprovados na Constituição Federal.....	26
Quadro 5 - Termos / Parâmetros de Pesquisa de Segunda Busca.....	87
Quadro 6 - Publicação por País.....	91
Quadro 7 - Publicação por Universidades e Institutos.....	92
Quadro 8 - Publicação patrocinada por Agências de Fomento.....	93
Quadro 9 - Publicação por <i>Journals</i>	94
Quadro 10 - Publicação por Idioma.....	94
Quadro 11 - Publicação por autor.....	95

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Gasto anual com compra de medicamentos do CEAF, por fonte de recursos (2002-2008).....	28
Tabela 2 - Definição de doença rara pelo critério de prevalência e critério alternativo por país.....	39
Tabela 3 - Definição de doença rara de acordo com o critério de prevalência.....	42
Tabela 4 - Critérios de prevalência para a definição de doença rara em países selecionados.....	47
Tabela 5 - Medicamentos para doenças genéticas incluídos no componente de medicamentos de dispensação excepcional.....	53
Tabela 6 - Novas Tecnologias para doenças lisossômicas.....	54
Tabela 7 - Categorias do Web of Science.....	88

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 - Três dimensões a considerar na aproximação da cobertura universal.....	70
Figura 2 - Metamercado hospitalar brasileiro.....	76
Figura 3 - Fluxo simplificado de comercialização.....	78

LISTA DE GRÁFICOS

Gráfico 1 - Global sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras - Publicação por ano.....	90
---	----

LISTA DE SIGLAS E ABREVIATURAS

ANS	Agência Nacional de Saúde
ANVISA	Agência Nacional de Vigilância Sanitária
ATS	Avaliação De tecnologias em Saúde
BEM	Medicina Baseada em evidências
CADS	Caixas de Aposentadorias e Pensão
CAP'S	Caixas de Aposentadoria e Pensões
CEAF	Componente especializado de Assistência Farmacêutica
CEME	Central de Medicamentos
CF	Constituição Federal
CLM	Council of Logistic Management
CMDE	Componente de Medicamentos de Dispensação Excepcional
CONASS	Conselho Federal de Farmácia
CPFR	Collaborative planning, forecasting and replemishment
CS	Conselho de Saúde
DAF	Departamento de Assistência Farmacêutica e Insumos
DDL	Doenças de Depósito Lisossômico
ECR	Efficient Consumer response
EDI	Eletronic data exchanges
EIM	Erros inatos de Metabolismo
EMEA	European Medicines Agency
EU	União Europeia
EUA	Estados Unidos da América
FUNASA	Fundação Nacional de Saúde
ITE	Internet Trading exchanges
MPAS	Ministério da Previdência e Assistência Social
MS	Ministério da Saúde
ODM	Objetivos de Desenvolvimento do Milênio
OIT	Organização Internacional do Trabalho
OMS	Organização Mundial de Saúde
OPAS	Organização Pan-Americana de Saúde
PAB	Piso De atenção Básica

PCDT	Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas
PNAF	Política Nacional de Assistência Farmacêutica
PNM	Política Nacional de Medicamentos
PSF	Programa de Saúde Da Família
QR	Quick response
RENAME	Relação Nacional de Medicamentos Essenciais
RMS	Relatório Mundial de Saúde
ROA	Retorno sobre os ativos
SCM	Supply Chain Management
SCTIE	Secretaria de Ciência e Tecnologia e Insumos Estratégicos
SES	Secretarias Estaduais de Saúde
SIM	Supplier Integration matrix
SMS	Secretarias Municipais de Saúde
SUS	Serviço Único de Saúde
TER	Terapia de reposição enzimática
TFT	Taxa de Fecundidade Total
TI	Tecnologia da informação
TER	Terapia de reposição enzimática
VMI	Vendor Managed Inventory

SUMÁRIO

1. INTRODUÇÃO.....	15
1.1. Problema da Pesquisa.....	16
1.2. Objetivos da Pesquisa.....	17
1.3. Justificativas da Pesquisa.....	17
1.4. Ações Metodológicas.....	18
1.4.1. Pesquisa Bibliométrica	18
1.4.2 Pesquisa de campo com Entrevistas.....	19
1.5. Estrutura da Dissertação.....	20
2. POLÍTICA DE MEDICAMENTOS E ASSISTÊNCIA FARMACÊUTICA.....	22
2.1. Política de saúde pública no Brasil.....	22
2.2. Políticas Nacionais de Medicamentos (PNM).....	27
2.3. A situação das doenças raras no Brasil.....	27
2.4. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT).....	30
2.5. O SUS e a Assistência Farmacêutica.....	31
2.6. Gestão da Assistência Farmacêutica.....	33
3. AS DOENÇAS RARAS E AS DROGAS ÓRFÃS.....	36
3.1. As doenças Raras.....	36
3.2. As doenças raras; implicações, especificidade, etiologia e incidência.....	40
3.3. Epidemiologia das doenças raras.....	43
3.4. Algumas das principais doenças raras.....	49
3.5. As doenças raras: sua avaliação.....	56
3.6. Medicamentos órfãos.....	58
4. GESTÃO EM SAÚDE.....	61
4.1. A resolução do problema.....	64
4.2. Apoio financeiro da comunidade Internacional à saúde.....	65
4.3. Remoção de riscos e barreiras financeiras.....	67
4.4. Outras barreiras de acesso a serviços de saúde.....	71
4.5. Prover a eficiência e eliminar o desperdício.....	71

4.6. Medidas para facilitar e apoiar a mudança.....	73
5. A GESTÃO DA CADEIA DE SUPRIMENTOS INTEGRADA À TECNOLOGIA DA INFORMAÇÃO COMO MODELO PARA O SUS NA DISPENSAÇÃO DE MEDICAMENTOS DE ALTO-CUSTO.....	75
5.1. O Histórico do Supply Chain Management e as ferramentas de TI: definição e histórico.....	77
5.2. Decisões e horizontes de planejamento da cadeia de suprimentos.....	79
5.3. Ferramentas de TI usadas no Supply Chain Management.....	80
5.4. Avaliação do desempenho em cadeias de suprimentos.....	82
5.5. E-procurement.....	83
6. DOENÇAS RARAS: pesquisa bibliométrica (web os science).....	87
6.1. Condução da Pesquisa: uso da base de dados do <i>Web of Science</i> 6.2. Resultado de Análise Bibliométrica.....	87
6.2. Análise Bibliométrica da Produção Acadêmica Global sobre Políticas Públicas de Saúde para as Doenças Raras, utilizando a Base de Dados <i>Web of Science</i>	89
7. DOENÇAS RARAS: pesquisa de campo (gestores de saúde).....	96
7.1. Análise de dados primários.....	96
7.2. Resultado das entrevistas e respectivas tabulações.....	104
CONCLUSÕES E CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	114
REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS.....	117
APÊNDICES (1).....	133
Apêndice 1. Questionário das pesquisas.....	133
ANEXOS (3).....	136
Anexo 1. Termo de Consentimento livre esclarecido.....	136
Anexo 2. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014.....	137
Anexo 3. Constituição Federal de 1988, seção II DA SAÚDE.....	148

1. INTRODUÇÃO

As doenças raras são aquelas que afetam um pequeno número de indivíduos, quando comparadas com a população em geral, questões específicas quanto à sua raridade são realizadas. Quando uma doença afeta 1 em 2.000 pessoas, na Europa é chamada doença rara, mas, é importante citar que pode ser rara em uma região, porém comum em outra. Como exemplo, há a *talessemia*, doença de origem genética que no nordeste da Europa é rara, mas é frequente na região mediterrânea. Na França, a “doença periódica” é rara, no entanto, é comum na Armênia; existem doenças frequentes com variantes raras.

Como existem milhares de doenças raras, na atualidade são conhecidas de seis a sete mil, novas são descritas regularmente na literatura. Observa-se que a maioria das doenças genéticas são descritas como raras, mas nem sempre, todas as doenças raras são oriundas de alterações genéticas. Há, por exemplo, as infecciosas muito raras, como também as autoimunes e os cânceres raros. Percebe-se que, muitas vezes, para muitas doenças raras a causa é desconhecida, as doenças raras são crônicas e progressivas, às vezes, com risco de morte; para muitas, os sintomas são percebidos ao nascimento ou na infância, como a atrofia muscular espinhal proximal, neurofibromatose, ostogênese imperfeita, cardioplasias ou síndrome de Rett. (ORPHANET, 2010).

É importante citar que mais de 50% das doenças raras acontecem na idade adulta, como: doenças de Huntington, Crohn e Charcot – Marie-Tooth, da esclerose lateral amiotrófica, do sarcoma de Kaiosi ou do câncer da tireoide.

As doenças raras têm um déficit muito grande de conhecimentos científicos e médicos. Desse modo, embora não exista um tratamento específico para muitas delas, há cuidados adequados que podem oferecer melhora da qualidade e a esperança de vida das pessoas afetadas com prolongamento de esperança de vida (OLIVEIRA; MELANED; MACHADO, 2011).

Assim, um dos grandes desafios da humanidade sempre foi controlar, reduzir ou eliminar os sofrimentos causados pelas doenças. Desse modo, consideramos de grande importância a Assistência Farmacêutica por ser determinante na resolubilidade da atenção e dos serviços prestados em saúde e também por envolver grande volume de recursos públicos.

Observamos que a inserção e o desenvolvimento da Assistência Farmacêutica no contexto do SUS ainda estão em descompasso com o conjunto de demandas da atenção à saúde,

pois, historicamente, os meios de aquisição e distribuição de medicamentos consolidaram-se como limite das atividades relacionadas aos medicamentos.

A Assistência Farmacêutica, como política pública, iniciou-se no Brasil, em 1971, com a instituição da Central de Medicamentos (CEME), cujo objetivo era fornecer medicamentos à população sem condições econômicas para comprar e também se caracterizava por manter uma política centralizada na aquisição e distribuição de medicamentos (BRASIL, 1971).

Embora verifiquemos que os avanços e os esforços para consolidação da Assistência Farmacêutica tenham sido importantes na melhoria de acesso à população aos medicamentos essenciais, a realidade brasileira ainda se caracteriza por uma situação desigual no que se refere ao acesso e ao uso racional dos medicamentos.

Nesse sentido, as Políticas Nacionais de Medicamentos (PNM) e a Nacional de Assistência Farmacêutica (PNAF) são referências que podem embasar as mudanças necessárias nessa área. Além de empreender esforços para a melhoria de acesso, também se faz necessária a adoção de medidas para a racionalização e otimização dos recursos financeiros, evitando desperdícios, promovendo, desta forma, o acompanhamento do paciente e um maior estímulo para adesão de novos tratamentos.

Com este estudo, pretende-se iniciar-se uma reflexão multidisciplinar sobre as doenças raras e conhecer outras estratégias de tratamento, além da Avaliação da Tecnologia em Saúde (ATS) e das políticas que envolvem as doenças raras. Por tudo isso, este estudo se justifica e, certamente poderá contribuir para o segmento da saúde e sua gestão e à área acadêmica, de forma especial, podendo ser usado por entidades governamentais e por outros pesquisadores interessados no segmento.

1.1. Problema da pesquisa

Duas questões centrais norteiam esta investigação: 1) Qual é a produção acadêmica global que trata do tema de políticas públicas de saúde para as doenças raras? 2) Qual o entendimento que os gestores públicos tem com vistas ao processo de assistência farmacêutica voltado às doenças raras e a ação do SUS?

1.2. Objetivos

Objetivo Geral:

Estudar os processos relacionados às doenças raras e a Assistência Farmacêutica produzida pelo SUS em nosso País, voltada aos portadores destas patologias.

Objetivos Específicos:

Identificar as políticas de saúde brasileira e o Sistema Único de Saúde (SUS).

Conhecer as doenças raras e sua importância nas políticas públicas.

Compreender a importância dos incentivos econômicos voltados à produção das drogas raras.

1.3. Justificativa da Pesquisa

A importância desta pesquisa justifica-se pela relevância científica e social que as doenças raras e as drogas órfãs representam no mundo, já que cada país possui uma abordagem distinta do assunto.

A relevância do tema também recebe destaque pelas necessidades de desenvolver em nosso País uma regulação que defina de modo claro e objetivo as políticas de saúde e alguns aspectos relativos às doenças raras que afligem uma pequena parcela dos cidadãos e incentivem o desenvolvimento de tratamentos baseados nos medicamentos órfãos para atender à cura e redução dos sintomas, proporcionando melhoria da qualidade de vida desses pacientes.

Mesmo sem a pretensão de esgotar o assunto, busca-se destacar os aspectos de ordem econômica, será também abordada questões-chave voltadas ao tema em seus diversos aspectos, tais como os incentivos e políticas para seus diversos aspectos, tais como os incentivos e políticas para a produção desse tipo de medicamento.

Por tudo isso, este estudo se justifica e, certamente, poderá contribuir para o segmento da saúde e sua gestão de forma especial, à área acadêmica, podendo ser utilizado por entidades governamentais e por outros pesquisadores interessados no segmento.

1.4. Ações Metodológicas

Para o desenvolvimento desta pesquisa sobre o tema “Doenças raras: Um estudo sobre os processos relacionados às Políticas de Medicamentos do SUS” serão realizadas duas abordagens. A primeira consiste em uma revisão bibliográfica de artigos publicados em periódicos científicos (dados secundários) obtidos por meio de consulta a documentos, relatórios de saúde da SES – SP e de centros de referência que publicam artigos e estudos sobre o tema. Um estudo bibliométrico consolidado na plataforma WEB OF SCIENCE também foi envolvido nesta pesquisa (1994 – 2013). A segunda consiste em uma pesquisa de campo envolvendo entrevistas com participantes (n = 11), escolhidos aleatoriamente (dados primários) para garantir uma comparabilidade e evolução da gestão no segmento de doenças raras. Para a realização do estudo, o emprego da pesquisa documental fez-se necessária para o melhor entendimento das informações e também para corroborar evidências coletadas por outros instrumentos e outras fontes, possibilitando a confiabilidade de achados (MARTINS, 2006; YIN, 2005).

1.4.1. Pesquisa Bibliométrica

Essencialmente a pesquisa bibliográfica tem características exploratórias e preocupa-se eminentemente em apresentar resultados quantitativos, que a torna como bibliométrica, uma métrica de publicações em determinada área de conhecimento humano ou tema. Segundo Severino (2009), a pesquisa bibliográfica é amplamente utilizada como técnica de investigação em pesquisas exploratórias, sendo ela desenvolvida a partir de material acadêmico publicado e relacionada ao tema explorado, tais como artigos científicos, os quais são o objeto de estudo deste trabalho. A importância dos métodos bibliométricos pode ser entendida, sem juízos de valores anteriores à sua aplicação:

Deixando de lado os julgamentos de valor, parece clara a importância de se dispor de uma distribuição que nos informe sobre o número de autores, trabalhos, países ou revistas que existem em cada categoria de produtividade, utilidade ou o que mais desejarmos saber (PRICE, 1976).

Segundo Cooper e Lindsay (1998), a pesquisa bibliométrica de estudos científicos é relevante para a comunidade acadêmica em três distintos eixos de relevância, pois, indica a novos pesquisadores os temas já tratados; verifica inconsistências na pesquisa realizada, tais como necessidades de estudos qualitativos ou quantitativos e, finalmente, permite identificar lacunas na teoria existente. Além disso, a pesquisa bibliométrica é uma técnica quantitativa e estatística, que é utilizada para medir os índices de produção e propagação do conhecimento científico “[...] tal como procede a demografia ao recensear a população” (FONSECA, 1986, p. 10). Historicamente, bibliometria se desenvolveu a partir de trabalhos seminais distintos de três autores, que aqui apenas serão citados, Lotka (1926), com os estudos sobre a medição da produtividade de cientistas; Bradford (1949) com a Lei de dispersão do conhecimento científico; e Zipf (1949), com pesquisas sobre a distribuição e frequência de palavras.

1.4.2 Pesquisa de campo com Entrevistas

Para a coleta de dados foi aplicado um questionário com 15 questões, que foram respondidas por gestores hospitalares, farmacêuticos e médicos que trabalham em Centros de Referências de doenças raras os quais serão convidados pelo pesquisador, mas escolhidos aleatoriamente.

Antes da aplicação do questionário, o entrevistado assinou o Termo de Consentimento Livre e Espontâneo (TCLE), sendo que uma via ficará com o entrevistado (anexo 1).

O questionário foi aplicado em uma sala da Santa Casa De Misericórdia De São Paulo, do Incor – Instituto do Coração da Faculdade de Medicina da Universidade de São Paulo, da Universidade Paulista Júlio de Mesquita Filho – Botucatu - e da Universidade Estadual De Campinas que será reservada para este fim. As entrevistas são fontes de informações importantes para um estudo, portanto, a entrevista pode ser entendida como uma técnica em que o investigador se apresenta frente ao investigado e formula perguntas, a fim de obter dados que interessam à investigação. (GIL,1999).

Outro fator relevante encontrados nestas entrevistas é o fato do entrevistado apresentar informações conflitantes com as oferecidas pelas autarquias que trabalham, tornando desta forma quase que uma opinião particular.

As entrevistas foram focadas num roteiro de tópicos permitindo uma conversa informal, possibilitando ao entrevistador seguir um conjunto de perguntas relevantes para o

estudo, conforme consta em Apêndice. As entrevistas foram conduzidas com os principais líderes de Centros de Referência para Doenças Graves, farmacêuticos e profissionais de Secretarias de Saúde que trabalham estrategicamente no segmento da Saúde, visando o melhor conteúdo de informações para este estudo.

1.5. Estrutura da Dissertação

Esta dissertação vai contemplar o desenvolvimento de oito capítulos integrais, conforme descrito a seguir.

Na Introdução (1) serão apresentados o problema da pesquisa, os objetivos da pesquisa, as ações metodológicas, a contextualização da situação, a questão central de pesquisa, a justificativa e as contribuições ao estudo.

Nos capítulos seguintes, são apresentados a fundamentação teórica para suportar e desenvolver o estudo. O capítulo segundo descreverá sobre a Política de saúde pública no Brasil, as Políticas Nacionais de Medicamentos (PNM), a situação das doenças raras no Brasil, Protocolo de Diretrizes Clínicas e Terapêuticas (PCDT), o SUS e a assistência farmacêutica e finaliza-se com a Gestão da assistência farmacêutica.

No terceiro capítulo é elaborado o conceito de doenças raras, bem como suas implicações, especificidade, etiologia e incidência; a epidemiologia, algumas das principais doenças, sua avaliação e por fim a descrição de medicamentos órfãos.

A gestão em saúde é apresentada no capítulo quatro, com a finalidade de propor melhoraria neste segmento, que encontra-se neste momento em um estado crítico, através da eliminação de desperdício, o aumento de eficiência e medidas que facilitem e apoiem esta mudança.

No capítulo cinco, o tema supply chain integrada à tecnologia da informação, foi abordado, como um modelo a ser utilizado pelo SUS na dispensação de medicamentos de alto-custo.

Já no sexto capítulo é apresentado a pesquisa bibliométrica, realizada na plataforma Web of Science onde são apresentadas a condução e os resultados desta análise.

No sétimo capítulo encontra-se as análises de dados primários e o resultado das entrevistas realizadas nos principais centros de referências de doenças raras, Secretarias de

saúde com informações que foram coletadas sobre os processos relacionados a políticas de medicamentos do SUS.

Nas conclusões e considerações finais são feitos comentários sobre a importância deste estudo, bem como, para desenvolvimento de estudos futuros sobre processos relacionados à dispensação de medicamentos pelo SUS, ou outras dissertações que explorem o mesmo tema, porém com enfoque diferente.

Na sequência serão apresentadas as referências utilizadas ao longo do estudo, um apêndice que inclui o questionário aplicado para os entrevistados das principais instituições de saúde que tratam as doenças raras e por fim três anexos sendo um Termo de consentimento Livre esclarecido (TCL), a Portaria n° 199 que institui a Política Nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras e os artigos da Constituição Federal que tratam sobre Saúde.

2. POLÍTICA DE MEDICAMENTOS E ASSISTÊNCIA FARMACÊUTICA

2.1. Política de saúde pública no Brasil

Com a industrialização nos países centrais, o Estado assumiu a assistência à saúde dos trabalhadores que foi aliada ao nascimento da medicina social na Inglaterra, França e Alemanha. A conquista de alguns direitos sociais pelas classes dos trabalhadores foi mediada graças à interferência estatal para a manutenção da ordem social capitalista. (BRAVO, 2001).

Assim, no século XX, esta interferência aprofundou-se com as políticas para o setor e com o aparecimento de várias propostas. No Brasil, só no século XX, na década de 1930, apareceu a intervenção estatal - sabemos que no século XVIII, a assistência médica era baseada na filantropia e na prática liberal. Já no século XIX, em razão das transformações econômicas e políticas, surgiram algumas inovações na saúde pública, como a “vigilância do exercício profissional e a realização de campanhas limitadas e a questão da saúde aparece como reivindicação do movimento operário” (BRAVO, 2001, p. 2).

No País, no início do século XX, a saúde surge como questão social. A reforma Carlos Chagas, de 1923, tenta aumentar o atendimento à saúde por parte do poder central.

Nesse período, destacam-se as questões de higiene e saúde do trabalhador que se constituíram no surgimento do esquema previdenciário no Brasil, com a criação das Caixas de Aposentadoria e Pensões (CAP'S) em 1923, com a lei Elói Chagas.

A União financiava as CAP'S pelas empresas empregadoras e pelos empregados. Assim, estas eram organizadas por empresas e só os grandes estabelecimentos tinham condições de mantê-las, sendo seu presidente nomeado pelo presidente da República e os empregados e patrões participavam paritariamente da administração, sendo os benefícios proporcionais às contribuições, havendo assistência médico-curativa, fornecimento de medicamentos, aposentadoria por tempo de serviço, velhice e invalidez, pensão aos dependentes e auxílio funeral.

Os ferroviários em 1923, e os estivadores e marítimos em 1926 foram os primeiros que lutaram pela organização das caixas em suas empresas, os demais empregados só conseguiram após 1930. Desse modo, a política formulada em 1930 era de caráter nacional e constituída de saúde pública e medicina previdenciária. A política de saúde pública predominou até meados de 1960 e centralizou-se na criação de condições sanitárias mínimas à população

urbana e restrita às do campo, já a medicina previdenciária a partir de 1966 se sobrepôs a de saúde.

Quadro 1 – Principais alternativas utilizadas pela saúde pública entre 1930 e 1940

- Ênfase nas campanhas sanitárias;
- O Departamento Nacional de Saúde fica responsável pelos serviços estaduais de saúde nos Estados de fraco poder político e econômico em 1937;
- A partir de 1937, inicia-se a interiorização das ações às áreas de endemias rurais, em razão dos fluxos migratórios de mão de obra para as cidades;
- Foi criado o Serviço Nacional de Febre Amarela em 1937; serviço de malária do Nordeste em 1939; serviço de malária da Baixada Fluminense em 1940, sendo os dois primeiros financiados pela Fundação americana Rockefeller. Estes serviços tinham como finalidade combater as endemias;
- Em 1941, foi reorganizado o Departamento Nacional de Saúde, que incorporou vários serviços de combate às endemias e assumiu o controle da formação de técnicas em saúde pública.

Fonte: Braga; Paula, 1986

Oliveira; Teixeira (1986) citam que o modelo de previdência instituído nos anos de 1930 a 1945 no País foi de orientação contencionista, contrário ao modelo do período anterior (1923 – 1930).

Assim, conforme os autores, houve a diminuição dos gastos em razão do rápido crescimento dos trabalhadores inseridos. A previdência preocupou-se mais com a acumulação de reservas financeiras do que com a ampla prestação de serviços, sendo definidos limites orçamentários máximos às despesas com assistência médico-hospitalar e farmacêutica.

Conforme refere Bravo (2001), a situação da saúde da população entre 1945 e 1964 não conseguiu eliminar o quadro de doenças infecciosas e parasitárias e assim apresentaram-se elevadas taxas de morbidade e mortalidade infantil e a mortalidade geral.

A partir de 1950, a estrutura de atendimento hospitalar de natureza privada com fins lucrativos já estava montada e a corporação médica ligada aos interesses capitalistas do setor era mais organizada e pressionava o Estado para o financiamento da produção privada. No entanto, embora houvesse pressões, a assistência médica previdenciária até 1964 era fornecida pelos institutos. A forma de compra dos serviços médicos a terceiros eram minoritárias e pouco expressivas.

Com a ditadura militar no País, após 1964, os grandes problemas estruturais da saúde não foram resolvidos, mas aprofundados tornando-se muito complexos.

No período entre 1964 e 1974, o Estado usou para sua intervenção a repressão assistencial, sendo a política assistencial ampliada, burocratizada e modernizada com a finalidade de aumentar o poder de regulação sobre a sociedade, suavizar as tensões sociais e conseguir legitimidade para o regime, além de servir de mecanismo para acumulação de capital (BRAGA; PAULA, 1986).

Em 1966 houve a unificação da Previdência Social com os IAP'S, a fim de atender ao crescente papel interventivo do Estado na sociedade e o afastamento dos trabalhadores do jogo político com sua exclusão na gestão da previdência, ficando-lhes reservado apenas o papel de financiadores (BRAGA; PAULA, 1986).

Desse modo, o setor saúde precisava assumir as características capitalistas com a incorporação das modificações tecnológicas ocorridos no exterior. A saúde pública mostrou um período de declínio e a medicina previdenciária cresceu, depois da reestruturação do setor em 1966 (BRAVO, 2001).

Quadro 2 – Implantação do modelo de privilegiamento do módulo privado e suas características

- Extensão de cobertura previdenciária para abranger a quase totalidade da população urbana, incluindo depois de 1973, trabalhadores rurais, empregados domésticos e trabalhadores autônomos;
- Ênfase na prática curativa, individual, assistencialista e especializada; e articulação do Estado com os interesses do capital internacional, via indústrias farmacêuticas e de equipamento hospitalar;
- Criação do complexo médico-industrial, responsável pelas elevadas taxas de acumulação de capital das grandes empresas monopolistas internacionais na área de produção de medicamentos e de equipamentos médicos;
- Interferência estatal na previdência, sendo a prática médica orientada para a lucratividade do setor saúde, propiciando a capitalização da medicina e privilegiando o produto privado desses serviços;
- Organização da prática médica com a expansão do capitalismo no País, mas com diferença no atendimento à clientela e as finalidades das formas de organização da atenção médica.

Fonte: Oliveira; Teixeira, 1986

A Política nacional de saúde enfrentou permanente tensão entre a ampliação dos serviços, a disponibilidade de recursos financeiros, os interesses advindos das conexões burocráticas entre os setores estatais e a emergência do movimento sanitário (BRAVO, 2001).

Nos anos de 1980, a sociedade brasileira viveu o processo de democratização política e a saúde, nessa década, contou com a participação de novos sujeitos sociais na discussão das condições de vida do povo e das propostas governamentais no setor. A saúde deixa de ser apenas interesse dos técnicos e assume uma dimensão política vinculada à democracia. Assim, destacam-se os profissionais de saúde, representados pelas suas entidades, defendendo a melhoria da situação saúde e o fortalecimento do setor público; o movimento sanitário, tendo o Centro Brasileiro de Estudo de Saúde (CEBES) como veículo de propagação e ampliação do debate em torno da saúde e Democracia, com contrapropostas.

Quadro 3 – Principais propostas debatidas

- | |
|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • A universalização do acesso; • A concepção de saúde como direito social e dever do Estado; • A reestruturação do setor por meio do Sistema Unificado de Saúde, visando um profundo reordenamento setorial com um novo olhar sobre a saúde individual e coletiva; • A descentralização do processo decisório para as esferas estadual e municipal; • O financiamento efetivo; • A democratização do poder por meio de novos mecanismos de gestão; • Os Conselhos de Saúde. |
|---|

Fonte: Benjamin, 2003

A partir de 1980, a sociedade brasileira além de viver o processo de democratização política que superou a ditadura de 1964, experimentou uma longa e profunda crise econômica que persiste até hoje (CARVALHO, 2004).

Conforme aponta Carvalho (2004), o processo constituinte e a promulgação da Constituição de 1988 representaram no plano jurídico a promessa de afirmação e extensão dos direitos sociais no País e as demandas de enfrentamento dos enormes índices de desigualdade social.

Com a Constituição Federal, houve avanços a fim de corrigir as injustiças sociais. Em relação á saúde, a Assembléia Constituinte transformou-se em arena política, cujos interesses organizaram-se em: grupos empresariais, liderados pela Federação Brasileira de Hospitais (setor privado) e da Associação de Indústrias Farmacêuticas (multinacionais) e as forças das

reformas sanitárias representadas pela Plenária Nacional de Saúde na Constituinte, Órgão que passou a congregar cerca de 200 entidades representativas do setor (BRAVO, MATOS, 2004).

Desse modo, conforme os autores citados, a eficácia da Plenária das Entidades a fim de alcançar seus objetivos, resultaram no uso adequado dos instrumentos de luta: a capacidade técnica de formular com antecipação um projeto de texto constitucional claro e consistente; a pressão constante sobre os constituintes e a mobilização da sociedade que foi assinada por 50 mil eleitores, representando 167 entidades.

Com relação à saúde, o texto constitucional atende em parte as reivindicações do movimento sanitário, prejudica os interesses empresariais do setor hospitalar sem alterar a situação da indústria farmacêutica.

Quadro 4 – Principais aspectos aprovados na Constituição Federal

1. O direito universal á saúde e o dever do Estado, acabando com as discriminações entre segurado / não segurado, trabalhador rural/urbano;
2. As ações e serviços de Saúde ganharam relevância pública, e o poder público executa sua regulamentação, fiscalização e controle;
3. Constituição do Sistema Único de Saúde (SUS) que integra todos os serviços públicos em uma rede hierarquizada, regionalizada, descentralizada e de atendimento integral, com participação da comunidade;
4. Participação do setor privado no sistema de saúde para complementar, de preferência, as entidades filantrópicas, sendo vedada a destinação de recursos públicos para subvenção às instituições com fins lucrativos;
5. Proibição da comercialização de sangue e seus derivados.

Fonte: Cerqueira Filho, 1982.

Observa-se que o texto constitucional apoiou-se nas proposições defendidas pelo movimento sanitário, embora não tenha atendido todas as demandas quando elas se confrontam com interesses empresariais ou de setores do próprio governo. As questões referentes ao novo financiamento do novo sistema ficaram pouco definidas porque não foi estabelecido um percentual sobre os orçamentos dos quais se originavam. E quanto aos medicamentos, há apenas uma citação à competência do sistema de saúde para fiscalizar sua produção e a saúde do trabalhador não estabeleceu propostas como o direito do trabalhador recusar-se a trabalhar em lugares insalubres e como ter informações sobre a toxicidade dos produtos manipulados (BRAVO; MATOS, 2004).

Desse modo, Bravo (2000) cita que a política de saúde dos anos 1980 tem como aspectos centrais: a politização da questão saúde, a alteração da norma constitucional e a mudança do modelo e das políticas institucionais.

2.2. Políticas Nacionais de Medicamentos (PNM)

No mundo, existem 2 bilhões de pessoas sem acesso a medicamentos essenciais, isto gera um sofrimento que poderia ser evitado, pois a pessoa com saúde precária, dor, medo, chega a perder a dignidade. Assim, os governos poderiam melhorar o acesso aos medicamentos e com esta medida salvariam 10 milhões de vida a cada ano, sendo 4 milhões delas na África e Sudeste Asiático (KUNT; KROSLA, 2008). Conforme a OMS (Organização Mundial de Saúde), cerca de 15% da população mundial consomem mais de 90% da produção farmacêutica (OMS, 2007).

Observa-se que pesquisas e inovações científicas vêm negligenciando o atendimento da maioria da população carente, sendo importante a realização de reformas urgentes que devem ser exigidas, como um dever ético jurídico (HUNT e KHOSTA, 2008).

Os Estados devem assegurar que os medicamentos sejam disponíveis, acessíveis, aceitáveis e de boa qualidade. Assim, devem fazer todo o possível para assegurar que sejam disponíveis em quantidades suficientes dentro de suas jurisdições (OMS, 2007).

Conforme o relatório das Nações Unidas, há muito tempo pesquisas e inovações científicas negligenciam as principais necessidades das populações de baixa renda e média renda, mas, é importante frisar que os Estados têm o dever de tomar as medidas necessárias para estimular a produção e caracterizam-se por erros inatos do metabolismo (EIE) e formam um grupo heterogêneo das doenças genéticas raras.

2.3. A situação das doenças raras no Brasil

Para Oliveira; Melamed; Machado (2011), o Brasil não possui política nem programa específico voltado às doenças raras, no entanto, existem ações isoladas, destinados a este campo que apresentam algum grau de dispersão. Assim, o componente especializado de Assistência Farmacêutica (CEAF) é uma das principais iniciativas voltadas aos portadores de doenças raras. Trata-se de uma estratégia da Política de Assistência Farmacêutica que busca disponibilizar

medicamentos no âmbito do SUS para a realização do tratamento de doenças raras, dentre outros agravos, mediante a observância de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PDCT). Assim, tem como finalidades, a racionalização da prescrição e do fornecimento de medicamentos de alto custo. Desse modo, os dados da tabela 1 apresentam os gastos anuais, como fonte de recurso, dos medicamentos constantes do CEAF, entre 2002 e 2008.

Tabela 1 – Gasto anual com compra de medicamentos do CEAF, por fonte de recursos (2002-2008)

ANO	RECURSO FEDERAL (R\$)	RECURSO ESTADUAL (R\$)	TOTAL (R\$)
2002	434.339,005	180.816,234	615.255,239
2003	523.721,259	527.164,730	1.050.885,989
2004	901.465,174	547.314,282	1.448.779,457
2005	1.206.640,566	718.854,126	1.925.494,687
2006	1.408.634,951	720.754,330	2.129.389,281
2007	1.845.367,761	760.423,001	2.605.790,762
2008	2.187.744,250	1.132.291,060	3.320.035,310

Fonte: Conselho Federal de Farmácia, 2010

O recurso federal é a soma do recurso repassado e gasto pelas Secretarias da Saúde Estaduais (SES) e o recurso gasto pelo Ministério da Saúde (MS) na compra de medicamentos com aquisição centralizada. O fornecimento de medicamentos padronizados no CEAF deve obedecer aos critérios de diagnósticos, indicação de tratamento, inclusão e exclusão de pacientes, esquemas terapêuticos, monitoramento, acompanhamento e demais parâmetros contidos nos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT), estabelecidas pelo MS de abrangência Federal (CONSELHO FEDERAL DE FARMÁCIA, 2010).

Vasconcelos (2009) aponta que a elaboração dos PCDT observa a tendência mundial da Medicina Baseada em Evidências (MBE). Mas, apesar dos evidentes benefícios da criação desse tipo de protocolos citados com frequência na literatura internacional, alguns autores alertam para a possibilidade de neles não ser considerada “a variabilidade de assistência demandada por pacientes com necessidades especiais”, o que poderia fazer com que houvesse ocorrência de práticas judiciais do paciente. O MBE é uma forma de tecnologia de processos e, como tal, passível de erros, limitações e excessos, sendo considerada incapaz de responder a casos individuais e, portanto, “podendo prejudicar o princípio ético da beneficência”.

No entanto, os autores citados observam a respeito das limitações da MBE quando existir pouca disponibilidade de artigos científicos que atendam a certos critérios desta metodologia. Ainda alertam para a pouca evidência científica que é um aspecto corriqueiro quando se refere às doenças raras, o que aconselharia a realizar abordagens especiais em ATS para esse grupo de doenças, sob o perigo de ferir o direito constitucional na equidade das políticas de saúde destinadas a essa população. A informação a respeito da provisão de medicamentos no CEAF é baseada nos procedimentos e no número de pacientes beneficiados, mas, é sabido que esse número sempre aumenta. Assim, é possível destacar que na literatura nacional são escassos estudos sobre o emprego de medicamentos de alto custo, como relatam Acúrsio et al. (2009). No que diz respeito às diretrizes clínicas que podem ser definidos como: recomendações desenvolvidas sistematicamente para auxiliar médicos e pacientes na tomada de decisão, acerca de cuidados de saúde apropriados para circunstâncias clínicas específicas. Assim, podem ser usadas expressões como “padrões clínicos”, “protocolos”, “algoritmos”, entre outras (VASCONCELOS, 2009).

De certo, as diretrizes clínicas representam a ponte entre o conhecimento científico e a tomada de decisão, ao orientar tanto os médicos como o profissional de saúde e os pacientes. Como objetivos principais, destacam-se a melhora da qualidade do cuidado de saúde oferecido ao paciente e a orientação adequada na alocação de recursos na assistência à saúde. Também apresenta outras vantagens, como a diminuição da variabilidade prática clínica e da assimetria de informação, a promoção de educação continuada de futuros profissionais de saúde e “a evidência que proporciona de necessidade de atenção para problemas de saúde e grupos de pacientes negligenciados pós-políticas públicas” (VASCONCELOS, 2009 P.167).

Os instrumentos de auditoria, de escolha dos serviços de saúde, podem ser empregados para serem reembolsados ou cobertos por sistemas de saúde ou planos de saúde e também de proteção legal para o exercício da prática médica (Vasconcelos, 2009). Embora existam muitas vantagens, esses protocolos e diretrizes clínicas ainda são percebidos como resistência por certos profissionais de saúde, o que pode comprometer a adesão aos mesmos.

Para Vasconcelos (2009), as razões para tal descrença estão na rigidez na aplicação para pacientes individuais, recomendações bastante simplificadas, diminuição da autonomia médica, desconhecimento de determinado protocolo, falta de familiaridade e de confiança nas evidências que suportam o protocolo ou na entidade que o produziu.

O autor citado cita que para que haja melhoria da qualidade do cuidado de saúde, é preciso que se baseiem em evidências científicas rigorosamente avaliadas.

2.4. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT)

Desde 2001, são usados em nosso País os Protocolos de Diretrizes Clínicas e Terapêuticas (PDCT) que são regularmente publicados.

Os PDCT podem referir-se a qualquer área da prática clínica, desde a atenção primária até a assistência de alta complexidade e custos; e qualquer esfera de gestão do SUS pode construí-los, mas devem ser de forma sólida e ética, participativa e democrática pautada na BEM.

Na prática clínica, é possível observar que quatro situações básicas se repetem: diagnóstico, tratamento, prognóstico e prevenção. Cada uma delas compreende cinco componentes específicos; acesso à informação; avaliação crítica da literatura, principais desenhos de pesquisa clínica, métodos estatísticos e planejamento de pesquisas clínicas. Em cada uma dessas situações, é preciso saber acessar a informação, avaliar a literatura, entender as vantagens e desvantagens de cada estudo, os métodos estatísticos envolvidos com a situação clínica e como planejar pesquisa para que seus resultados possam ser considerados válidos (CONSELHO FEDERAL DE FARMÁCIA, 2010). Desse modo, estas quatro situações poderão se transformar em recomendações que comporão os PDCT.

O M.S. responsável pela construção dos PCDT das doenças constantes no CEAF, em 2009, começou a realizar o processo de revisão e atualização dos protocolos publicados na última década. E a Portaria SAS/MS n° 375, de 10 de novembro de 2009, estabelece o roteiro para sua elaboração e estruturação. Pela Portaria, os PCDT precisam seguir os princípios expostos da Medicina Baseada em Evidências e com base na literatura e na evidência científica disponível e devem ser formulados. A Portaria também estabelece que:

Todo PCDT que indicar a incorporação de novas tecnologias deverá ser elaborado considerando-se, primordialmente ensaios clínicos randomizados, metanálises, revisões sistemáticas e, quando não houver a melhor evidência disponível, sempre acompanhada de uma análise de qualidade dos estudos mencionados (OLIVEIRA; MELAMED; MACHADO; 2011, P.151).

O CONASS considera que os PDCT representam “um instrumento importante para a qualificação da assistência prestada e um significativo avanço na função gerencial e assistencial no âmbito do SUS”. Além disso, seu papel como importante ferramenta no planejamento da assistência farmacêutica é destacado pela entidade, pelo fato de reduzir a variabilidade da prática clínica e permitir uma certa previsão de prescrição, mostrando os impactos relevantes em seu orçamento e execução (OLIVEIRA; MELAMED; MACHADO, 2011,P.152)

Conforme o Conselho Federal de Farmácia (2010), no aspecto educacional, o PCDT atuaria como instrumento de educação continuada de profissionais de saúde, gestores e pacientes e, no aspecto legal, colaboraria para o estabelecimento de “pontes de negociação e de argumentação técnica com órgãos do Poder Judiciário, dentre eles, o Ministério Público”.

Embora tenham sido citadas as vantagens, ainda mundialmente existem problemas quanto à observância dos protocolos por parte dos médicos prescritores. Para Vasconcelos (2009) vários estudos e revisões sistemáticas vêm sendo realizados com o objetivo de revelar as possíveis causas de não uso dessas diretrizes ou da não obediência completa às recomendações. Entre as causas apontadas para a não adesão dos profissionais da saúde, destacam-se: rigidez na aplicação para pacientes individuais; recomendações muito simplificadas; redução da autonomia médica; desconhecimento sobre determinado protocolo; falta de familiaridade; falta de confiança nas evidências que suportam o protocolo ou no órgão, ou entidade que o produziu.

2.5. O SUS e a assistência farmacêutica

Conforme o CONASS um dos grandes desafios da humanidade foi controlar, reduzir ou eliminar os sofrimentos provocados pelas doenças; observamos que a saúde do usuário não depende dos serviços de saúde nem de emprego de medicamentos, mas, sua contribuição é importante no cuidado à saúde (BRASIL, 2010 a).

A assistência farmacêutica é um aspecto importante na resolubilidade da atenção e dos serviços prestados em saúde e compreende a alocação de grande volume de recursos públicos.

Como política pública, a Assistência Farmacêutica iniciou-se em 1971, com a Central de Medicamentos (CEME), cuja missão era fornecer medicamentos à população sem condições econômicas para comprá-los e caracterizava-se por manter uma política centralizada na aquisição e distribuição de medicamentos (BRASIL, 1971).

A Constituição Federal de 1988 (C.F.) trouxe mudanças nos princípios, e estabeleceu a saúde como direito social (art.6) e seu cuidado como competência comum da União, dos estados, do Distrito Federal e dos municípios (art. 23) (BRASIL, 1990).

A Lei nº 8.080/90 chamada de Lei Orgânica da Saúde surgiu com a regulamentação da CF, e em seu art. 6 determina, como campo de atuação do SUS a “formulação da política de medicamentos”, além de atribuir ao setor de saúde a responsabilidade pela “execução de ações de assistência de assistência terapêutica integral, inclusive, farmacêutica” (BRASIL, 1990).

Desse modo, é preciso considerar que o uso de medicamentos é uma das formas empregadas para a recuperação da saúde. Os medicamentos são produtos regulados pela Vigilância Sanitária, pois, têm a finalidade de recuperar e promover a saúde, mas também podem ser agentes responsáveis por danos. Assim, a Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA), antes de sua entrada no mercado, avalia sua qualidade, eficácia e segurança por intermédio de registro no Ministério da Saúde (LYRA; ELDUQUE, 2010).

A Política Nacional de Medicamentos (PNM) preocupa-se com a reorientação da Assistência Farmacêutica organizada pelo SUS que a define como:

O grupo de Atividades relacionadas com o medicamento, destinada a apoiar as ações de saúde demandados por uma comunidade envolve o abastecimento de medicamentos e em cada uma de suas etapas constitutivas, a conservação e controle de qualidade, a segurança e a eficácia terapêutica dos medicamentos (BRASIL, 2001).

A PNM estabelece que a assistência farmacêutica no SUS tem como finalidade: a garantia da necessária segurança, eficácia e qualidade dos medicamentos.

O SUS tem muitas dificuldades na área da assistência farmacêutica, como as distorções e os problemas ocasionados pelas desigualdades socioeconômicas do País que determinam restrições ao pleno acesso aos medicamentos pela população, Pianetti (2003) cita que essa desarticulação conduz a um grave cenário de comprometimento da qualidade de vida do cidadão; o estabelecimento de uma gerência efetiva na valorização da estruturação e na consolidação da assistência farmacêutica assume um papel prioritário, tendo como resultado a disponibilidade de medicamentos de melhor qualidade e melhor uso dos recursos públicos (MARIN et al., 2003).

Percebemos a importância do planejamento para o ciclo de gestão, e na Assistência Farmacêutica este deve ser estimulado, para que os gestores pensem sua realidade e passem a intervir em sua transformação. Nesse aspecto, o planejamento precisa considerar a integralidade

das ações e dos serviços de saúde, e as ações de assistência farmacêutica precisam ser pensadas no contexto das várias ações de saúde, sendo declaradas como compromisso no Plano de Saúde (BRASIL, 2006).

Para seu eficiente desenvolvimento, a assistência farmacêutica deve permitir valorizar as ações e os serviços de saúde, como os trabalhadores qualificados, a seleção de medicamentos mais seguros, eficazes e os custos-efetivos com uma programação adequada das aquisições, compra da quantidade certa e no momento oportuno, armazenar, distribuir e transportar de modo adequado para garantir a manutenção da qualidade do produto farmacêutico, gerenciar os estoques, disponibilizar protocolos e diretrizes de tratamento, além do formulário terapêutico, prescrição racional; entrega do medicamento ao usuário com orientação de uso, monitoramento do aparecimento de reações adversas, dentre outras (BRASIL, 2006).

2.6. Gestão da Assistência Farmacêutica

A assistência farmacêutica representa uma das áreas de grande impacto financeiro no Sistema Único de Saúde, de modo geral, o que também é uma realidade nas Secretarias Estaduais de Saúde (SES) e sua gestão nesse âmbito é considerada de grande importância (CONASS, 2011).

Percebemos que a demanda por medicamentos cada vez mais é crescente, e as tendências não apontam alterações nessa área. A disponibilização de medicamentos envolve um aporte elevado de recursos financeiros, e a ausência de um gerenciamento efetivo pode acarretar grandes desperdícios dos mesmos, que podem ser considerados como cruciais (CONASS, 2011).

Assim, é importante que essa área seja gerenciada de modo adequado, pois gerenciar é alcançar resultados por meio de pessoas, empregando de modo eficiente os recursos disponíveis (MARIN et al., 2003).

Conforme os autores supracitados, a qualificação do gerenciamento da assistência farmacêutica é possível com base no planejamento, na organização e estruturação do conjunto das atividades desenvolvidas, visando a aperfeiçoar os serviços oferecidos à população.

As ações de assistência farmacêutica devem ser feitas apoiadas nos princípios estabelecidos no art. 198 da CF e no artigo 7º da Lei Orgânica de Saúde, bem como em preceitos inerentes à assistência farmacêutica, sendo destacados, conforme aponta o CONASS/2011:

- Universalidade e equidade;
- Integralidade;
- Descentralização, com direção única em cada esfera do Governo;
- Regionalização e intersetorialidade;
- Garantia de qualidade;
- Estruturação e organização dos serviços farmacêuticos, com capacidade de resolução;
- Normatização dos serviços farmacêuticos

O desenvolvimento da assistência farmacêutica é uma das diretrizes da Política Nacional de Medicamentos e agrega valor às ações e serviços de saúde.

Assim, planejar, organizar, coordenar, acompanhar e avaliar ações são atividades importantes a um bom gerenciamento.

As SES devem definir a estrutura organizacional que será responsável pela assistência farmacêutica, seja ela uma superintendência, coordenação, gerência ou similar. Para seu pleno desenvolvimento, o gestor necessita definir sua missão e as atribuições de cada atividade operativa.

A viabilização de uma estrutura organizacional para a Assistência Farmacêutica no estado é imprescindível ao desenvolvimento de ações e à execução das atribuições de competência dessa área.

A estrutura organizacional responsável pela assistência farmacêutica deve estar inserida e formalizada no organograma da SES, para que possa ter visibilidade e ter garantida a execução de sua função. Quando informal, a subordinação dessa área dificulta a concretização das ações inerentes a ela (CONASS, 2011).

É possível estruturar a Assistência Farmacêutica de vários modos, dependendo da situação de cada Estado. Essa organização pode ser por meio de núcleos de atividades (aquisição, programação, distribuição, capacitação de recursos humanos, dispensação, entre outros) ou por grupos de medicamentos (básicos, estratégicos, especializados, hospitalares, imunobiológicos), entre outros. Qualquer estruturação deve assegurar a possibilidade de desenvolver, na prática, as atribuições e as competências estabelecidas (MARIN et al., 2003).

A assistência farmacêutica, mesmo tendo o farmacêutico como profissional importante para desenvolver suas ações, deve ser formada por uma equipe multidisciplinar, capaz de responder pela operacionalização das atividades, pelo cumprimento das especificações técnicas e normas administrativas, pelo cumprimento dos aspectos jurídicos e legais, administrativos e

financeiros, pelo sistema de informações e pela gestão eficiente do estoque. Para que isto seja possível, é preciso prover a assistência farmacêutica dos recursos necessários e indispensáveis para o desenvolvimento de suas atividades (CONASS, 2011).

3. DOENÇAS RARAS E DROGAS ÓRFÃS

Este capítulo terá como objetivo definir os conceitos de doenças raras e drogas órfãs e também analisar suas principais implicações. Para tal, os critérios epidemiológicos serão apresentados e usados para definição da doença rara, bem como suas várias denominações. Em seguida, será citado o desenvolvimento dos produtos voltados ao tratamento das doenças raras, os medicamentos órfãos. Posteriormente, serão estudadas as principais doenças raras, como a Doença de Gaucher, Mucopolissacaridose tipo 1 (MPS1). A doença de Fabry e as doenças raras no Brasil.

3.1. As doenças raras

A doença rara é também chamada de doença órfã, é a expressão que identifica uma doença, que ocorre com baixa frequência na população em geral. É caracterizada pela baixa prevalência (menos de 1/2000) e pela heterogeneidade, afetando tanto adultos como crianças em qualquer lugar do mundo. No entanto, observamos que pessoas com doenças raras constituem uma pequena minoria, assim, há uma carência de recursos públicos. Estas doenças não são prioridades de saúde pública e existem poucas pesquisas realizadas a seu respeito, sendo o mercado restrito e a indústria farmacêutica reticente para investir em estudos e para o desenvolvimento em tratamentos voltados a elas (EURORDIS, 2005).

Em razão disso, são difíceis de serem diagnosticadas, além de se caracterizarem como graves, crônicas, degenerativas e progressivas, constituem risco de morte e precisam de tratamento contínuo. Por esta razão, tanto o paciente como sua família acabam tornando-se social, econômica e psicologicamente vulneráveis, precisando enfrentar preconceito, marginalização e carência de um tratamento adequado (SOUZA et al., 2007).

Os autores supracitados acima referem que as doenças genéticas raras caracterizam-se pela presença de mutações patogênicas em genes que codificam enzimas envolvidas em alguma rota do metabolismo. E estes caracterizam-se por erros inatos do metabolismo (EIM) e formam um grupo heterogêneo das doenças genéticas raras.

Para Lavandeira (2006), a doença rara é a que constitui um problema de saúde, cuja origem pode ser a mais diversa, apresentando-se na maioria dos casos de modo incomum e com

baixa frequência na população. De modo geral, não existe um tratamento disponível para cura ou controle de seus sintomas. Assim destaca-se a baixa frequência com que cada tipo de doença ocorre, em razão de ser este o principal critério de discriminação empregado para sua definição. Algumas pessoas sofrem de doenças muito raras ou ultrarraras, o que faz com que seus familiares apresentem alguns problemas de ordem social, como sendo vítimas de preconceito por parte da comunidade em geral. Tanto o número total de doenças como o total de pacientes varia, conforme a definição usada, assim, há diferentes modos de quantificar os casos. O autor supracitado pontua que cabe ao Estado intervir no mercado para garantir a disponibilidade de tratamento com qualidade, segurança e eficácia.

A Eurordis (2010a) destaca que o número total de doenças raras pode chegar a 8.000, dependendo do critério usado para sua denominação. Cerca de 50% do número de casos novos de uma determinada doença em período de tempo definido ocorrem em crianças e, quase 80% são de origem genética, e o restante é resultado de infecções virais ou bacterianas, até mesmo de origem alérgica ou de causas ambientais. Em geral, caracterizam-se como crônicas, degenerativas e com risco de morte, causando perda considerável na qualidade de vida do paciente.

A ORFHANET (2010a) menciona a existência de 6.000 a 7.000 doenças raras registradas e, quase, cinco novas doenças são descritas na literatura médica a cada semana, em sua maioria são causadas por disfunções genéticas como também de origem infecciosa, como exemplo, as doenças autoimunes ou pelo contato com material tóxico.

A Nord (2010) cita a existência de, pelo menos, 6.000 casos de doenças raras nos Estados Unidos da América. A instituição dá apoio e informações aos pacientes, assim, cerca de 25 milhões de norte-americanos seriam afetados por alguma dessas doenças (ORPHANET, 2010 a).

Hughes; Tunnage; Yeo (2005) apresentaram dois grupos distintos de doenças de baixa prevalência; o primeiro, seria constituído de doenças raras nos EUA, União Europeia (EU) e Japão que são aquelas com 7.5 e 2.5 casos para 10.000 habitantes. O segundo, seria o das doenças ultrarraras descritas, conforme o critério estabelecido na Inglaterra, como doenças que apresentaram uma prevalência inferior a um caso para cada 50.000 pessoas.

Ao passo que o critério de prevalência estabelecido pelo Brasil, esse tipo de patologia seria doença órfã ou doença negligenciada. Pelo fato da indústria farmacêutica não ter incentivos econômicos para desenvolvimento de medicamentos destinados ao tratamento de doenças de baixa prevalência, sobretudo, pelo custo elevado de sua produção ocasionado pelo

mercado consumidor restrito e pela dificuldade de encontrar um número grande o suficiente de pacientes para realização de ensaios clínicos. Desse modo, por não existir um tratamento disponível ou mesmo pouco interesse por parte da indústria investir em pesquisas para seu desenvolvimento, esse tipo de doença recebe o nome de doença órfã. Além disso, todas as doenças que não recebem atenção ou estão esquecidas por parte das instituições de pesquisa, sem uma busca efetiva por novos tratamentos também são chamadas de órfãs (BRASIL, 2010a).

Em geral, uma doença é considerada como órfã quando apresenta uma alteração incomum no estado de saúde e apresenta-se com baixa frequência em uma certa população. Denis et al.(2009) consideram que a principal característica que difere a doença rara das demais doenças, é sua baixa prevalência, que é representada por uma quantidade reduzida de casos a cada 100.000 habitantes.

Desse modo, dependendo da legislação vigente no País, a doença é vista como rara, quando sua prevalência é de 11 a 66 casos a cada 100.000 indivíduos. Embora pela sua raridade, algumas doenças costumam ser mais comuns que outras, fazendo com que haja uma grande diferença entre as raras e as ultrarraras que são as que atingem menos de 10.000 pessoas em uma população de 100.000 indivíduos, que seriam três casos a cada 100.000 pessoas. Na Inglaterra, é definida como ultrarrara uma doença que tenha, pelo menos, dois casos a cada 100.000 habitantes (HUGHES, TUNNAGE; YEO, 2005) as ultrarraras, que são as que atingem menos de 10.000 pessoas.

Para a European Union (2010), a Regulation EC n°141/2000 é o marco legal europeu que define o conceito de doença rara, usando o critério de prevalência.

Assim, os dados da Tabela 2 a seguir demonstram estes dados aos países da região, considerando rara toda a doença que atinge até 50 pessoas em 100.000 pessoas. Já o ODA nos Estados Unidos da América (EUA), usa ambos os critérios, tanto de prevalência como o de alternativo, definindo como rara toda a doença que atinge 66 pessoas a cada 100.000 ou que atinge até 200.000 pessoas no território nacional.

Tabela 2 - Definição de doença rara pelo critério de prevalência e critério alternativo por país.

Países	Prevalência por 100.000	Alternativo N° total	Origem da definição
Alemanha	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Austrália	≤ 11	≤ 2.000 casos	Orphan Drug Program 1997
Austria	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Bélgica	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Bulgária	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Chipre	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Croácia	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Dinamarca	---	≤ 500 casos	National Board of Health
Eslováquia	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Eslovenia	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Espanha	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Estados Unidos	≤ 66	≤ 200.000 casos	Orphan Drug Act 1983
Estônia	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Finlândia	≤ 10	---	Regulation EC n° 141/2000
França	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Grécia	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Holanda	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Hungria	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Inglaterra	≤ 2	≤ 1.000 casos	National Commissioning Group
Irlanda	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Itália	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Japão	≤ 40	≤ 50.000 casos	Orphan Drug Act 1983
Letônia	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Lituânia	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Luxemburgo	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Malta	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Noruega	≤ 10	≤ 500 casos	Norwegian Directorate off Health
Polônia	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Portugal	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Romênia	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Suécia	≤ 10	---	National Board of Health
Suíça	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
República Tcheca	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000
Turquia	≤ 1	---	Ministry of Health
União Européia	≤ 50	---	Regulation EC n° 141/2000

Fonte: Adaptação de European Union Committee of Experts on Rare Disease (2010b) p. 35-137).

Com base nos dados da Tabela 2 observamos que, como os EUA, outros países adotam o critério de prevalência somado a um critério alternativo, que é um número total de casos no território nacional. Como o caso da Austrália que além do critério de prevalência considera órfã as doenças com menos de 2.000 casos na população.

Observamos também que Japão, Noruega, Inglaterra e Estados Unidos da América usam também o critério alternativo de designação, pois consideram como rara a doença que

atinge um total 50.000, 500, 1.000, 200.000 casos na população em geral. No entanto, a Dinamarca como podemos observar não emprega a prevalência para designar a raridade da doença, é, assim, o único país listado que usa apenas o critério alternativo. Conforme o National Board of Health do país os casos raros são os que atingem até 500 pessoas (European Union, 2010b).

Assim, Wastfelt et al. (2006) citam que as doenças raras apresentam uma base muito pequena de pacientes, e a grande maioria das companhias farmacêuticas e institutos de pesquisa sentem dificuldade para realizar testes, a fim de conhecer de modo mais aprofundado os fatores de causa e efeito das doenças, além da realização de ensaios clínicos para aprovação e o posterior lançamento do produto nos mercados. Os autores citados observam que esses aspectos resultam em uma barreira para evidências científicas que implicam dificuldades na geração de uma política pública apropriada. Desse modo, uma provável solução para o problema seria o desenvolvimento de acordos de cooperação internacional para a realização de estudos científicos que proporcionariam um aumento de pessoas e maior interação entre a comunidade científica.

3.2. As doenças raras: implicações, especificidade, etiologia e incidência

As doenças raras possuem uma diversidade de sintomas físicos que, muitas vezes, implicam vulnerabilidades socioeconômicas. Na grande maioria dos casos, estas características são comuns.

No que se refere à especificidade, apresentam distintos graus de gravidade e expressão. Observamos que não existem sintomas únicos ou específicos, pois estes variam, de acordo com a etiologia da doença. No entanto, sua manifestação ocorre de modo severo a muito severo, proporcionando uma redução significativa de esperança de vida ao paciente. Em geral, são degenerativas, cronicamente debilitantes e precisam de tratamento contínuo (SOUZA et al.,2010).

Assim, a maioria dos pacientes acabam impossibilitados de terem uma vida normal, pois a manifestação dos casos afeta suas capacidades físicas, mentais, sensoriais e comportamentais. Esses problemas geram no indivíduo o aumento de seu grau de dependência, geralmente, associando suas ações ao acompanhamento de algum parente ou de um cuidador

profissional. Por consequência, seu convívio social também acaba sendo reduzido ou prejudicado.

Os fatores que determinam sua ocorrência mostram que 80% do total de casos são constituídos de causas genéticas que envolvem uma ou várias anomalias cromossômicas ou, até mesmo, mutações em genes. Este aspecto é de grande relevância, pois mostra o grau de complexidade relacionado ao estudo e desenvolvimento de tratamentos efetivos, que resultariam no controle dos sistemas e na cura da doença. E os 20% restantes podem ser adquiridos por infecção viral bacteriana, ou mesmo, por alergias.

Alguns casos podem ter como origem a combinação de fatores genéticos e ambientais, como por exemplo, exposição a elementos químicos e radioativos ou por complicações raras de doenças comuns.

A grande maioria das doenças genéticas é considerada rara, mas nem todas são causadas por tais distúrbios. Em muitas doenças raras, o mecanismo de causa e os fatores que determinam sua ocorrência não podem ser identificados pelo desconhecimento ou pela carência de estudos.

Quanto à incidência, cerca de 50% dos primeiros sintomas físicos aparecem após o nascimento ou durante a primeira infância. A idade reduzida aparece como limitante a aplicação de testes, o que implica dificuldades adicionais para um diagnóstico rápido e preciso, daí, um tratamento eficaz ainda no estágio inicial da doença. Manifestações como a atrofia muscular infantil, doenças de depósitos lisossomal e, até mesmo, a fibrose cística são tidos como exemplo.

No restante dos casos verificamos na idade adulta das pessoas, fase de vida na qual o indivíduo é socialmente estabelecido e independente. Desse modo, as manifestações crônicas e degenerativas trazem perda de qualidade de vida com danos à autonomia, gerando necessidades especiais, como por exemplo, os mais diversos tipos de câncer e leucemia.

Souza et al. (2010) descrevem que as doenças genéticas raras são caracterizadas pela presença de mutações patogênicas em genes que codificam enzimas envolvidas em alguma rota do metabolismo; estes caracterizam-se por erros inatos do metabolismo (EIM) e formam um grupo heterogêneo das doenças genéticas graves.

Assim, temos as doenças lisossômicas, a doença de Gaucher, a doença de Fabry, dentre outras.

Os autores citados referem que, nas doenças lisossômicas, as enzimas que apresentam atividade deficiente, são envolvidas no catabolismo intralisossomal das macromoléculas e, aproximadamente, 50 doenças lisossômicas são descritas.

Com os progressos biotecnocientíficos obtidos nas pesquisas farmacêuticas, medicamentos para o tratamento de doenças raras estão sendo de modo paulatino inseridos no cenário mundial sob a aprovação de governos americanos e europeus. Embora não haja uma definição única para essas doenças, elas podem ser entendidas, de acordo com critérios europeus, como doenças cuja incidência seja inferior a cinco por 10.000 habitantes e que preencham as características clínicas: serem crônicas, degenerativas, debilitantes e associadas à diminuição da expectativa de vida (STOLK, WILLEMEN; LEUFKENS, 2006).

Os dados da Tabela 3 mostram a definição de doença rara pelo critério de prevalência.

Tabela 3 - Definição de doença rara de acordo com o critério de prevalência.

Países	Prevalência em 100.000	Origem da Designação
Estados Unidos da América	66	Orphan Drug Act 1983
União Europeia	50	Regulation EC n° 141/2000
Japão	40	Orphan Drug Act 1993
Austrália	11	Orphan Drug Act 1997
Suécia	10	Swedish National Board of Health and Welfare
França	50	Regulation EC n° 141/2000
Holanda	50	Regulation EC n° 141/2000
OMS	65	Organização Mundial de Saúde

Fonte: Denis, et al (2009).

Com base nos dados da Tabela 3, observamos que, como os Estados Unidos da América, outros países adotam o critério de prevalência somado a um critério alternativo, que é o número total de casos no território nacional. Como o caso da Austrália, que além do critério de prevalência, considera órfã as doenças com menos de 2.000 casos na população.

Partamos também que Japão, Noruega, Inglaterra e Estados Unidos da América usam também um critério alternativo de designação, pois consideram, como rara a doença que atinge um total 50.000, 500, 1.000 e 200.000 casos na população em geral. No entanto, a Dinamarca como podemos observar não emprega a prevalência para designar a raridade da doença é, assim, o único país listado que usa apenas o critério alternativo. Conforme o National Board of Health

do país, os casos raros são os que atingem até 500 pessoas no país (EUROPEAN UNION, 2010 b).

Podemos observar que as legislações nos vários países apresentados foram instituídas nos últimos 30 anos, sendo os EUA pioneiros, datados desde o início de 1980. Isto demonstra que o tema passou a ser tratado de modo recente, não sendo até então o foco das políticas públicas. Isto significa que a inexistência de uma definição única quanto à prevalência implica não ter condições de avaliar ao certo qual o número total de doenças mundiais, já que os critérios são diferentes de país para país. Portanto, não existe consenso quanto ao número total de doenças consideradas como raras (WIEST, 2010).

3.3. Epidemiologia sobre as doenças raras

Em seu significado contemporâneo, as “doenças raras” são ligadas aos “medicamentos órfãos”.

A expressão surge como consequência de toda a polêmica que envolve nos Estados Unidos da América (EUA) a publicação da emenda Kefauver – Harris ou Emenda da Eficácia dos medicamentos de 1962. Esta alterava a Lei Federal de Alimentos, Medicamentos e Cosméticos (Federal Food, Drug and Cosmetic Act) que foi publicada em 1938.

Para Souza et al. (2010) esta emenda foi responsabilizada pela completa reestruturação do modo que os medicamentos eram aprovados no País e afetava até mesmo as decisões sobre qual deles desenvolver. Trata-se de um dos mais importantes eventos que definiu a evolução do cenário regulatório industrial norte-americano, desde a década de 1930.

Conforme os autores citados acima, a Lei Federal de Alimentos, Medicamentos e Cosméticos de 1938 foi inspirada na tragédia da sulfanilamida e nos efeitos sinistros da talidomila, em 1962, responsáveis pela publicação de emenda à Lei citada.

Assim, a Emenda da Eficácia dos Medicamentos introduziu novas exigências de eficácia e segurança ao processo regulatório da assistência farmacêutica nos Estados Unidos da América, que muito contribuiu para o aparecimento da categoria “medicamentos órfãos”. Estas exigências relacionavam-se aos aspectos de eficácia e segurança e transformavam-se em medidas sobre a aprovação, ensaios clínicos, rotulagem, publicidade e fiscalização da indústria farmacêutica.

Haffner (2006) cita que a Emenda da Eficácia dos Medicamentos em reação à tragédia da talidomida, que provocou defeitos congênitos em milhares de crianças, contraídos durante a gestação, obrigou os fabricantes de medicamentos a oferecerem a prova de segurança e eficácia de seus produtos por intermédio de ensaios clínicos, com relação a 1938. Desse modo, a produção dos medicamentos cuja realização de ensaios clínicos pudesse ser dispendiosa, em razão da escassez e dispersão dos sujeitos de pesquisas a serem recrutados e “estas drogas foram denominadas “medicamentos órfãos” que passaram a ser mantidas sob custódia em farmácias hospitalares; proibidas para uso clínico, porém, liberadas para uso químico”.

Desse modo, a Eurordis (grupo europeu que reúne centenas de organizações de portadores de doenças raras) define medicamentos órfãos como:

Produtos medicinais destinados ao diagnóstico, prevenção ou tratamento de doenças raras debilitantes ou potencialmente fatais (SOUZA et al., 2010, p. 60).

De acordo com os autores citados, a “orfandade” desses medicamentos é ligada ao pouco interesse da indústria farmacêutica pelos mesmos em condições normais de mercado, em razão do pequeno número de pacientes portadores de condições bastante raras. No Brasil, os modelos metodológicos e científicos que orientam o fornecimento de medicamentos órfãos pelo Sistema Único de Saúde (SUS) aos portadores de doenças raras ainda são pouco desenvolvidos e transparentes.

Haffner (2006) relata que, pela ausência de dados epidemiológicos confiáveis sobre sua prevalência e incidência, a União Europeia (EU) calcula que, aproximadamente, as doenças raras acometam entre 6% e 8% de sua população (de 27 Estados – Membros) em alguma fase de sua vida. Por esses cálculos, a EU teria algo em torno de 30 a 40 milhões de portadores de doenças raras (MOLINER, 2010) e os EUA teriam, entre 19 e 25 milhões de portadores, e o Brasil, de 12 a 15 milhões.

A Genética Médica está ligada ao diagnóstico de patologias raras, e mostrou no final do século XX, por meio de uma verdadeira explosão de novos conhecimentos e tecnologias preconizando um novo modo na Medicina “a era do diagnóstico molecular, transversal a todas as áreas médicas e que abriu uma janela de oportunidades para melhor entender grande parte das doenças raras”.

Observamos também que o reduzido número de casos existentes em determinado local causa grande dificuldade para a pesquisa básica, clínica e a ao desenvolvimento de

medicamentos adequados ao tratamento dessas patologias, para que sejam viáveis economicamente.

Assim, a doença de Gaucher, relatada por Moliner (2010), na qual o pesquisador recorre a um relatório do Comitê para Produtos Medicinais Órfãos, em que é feito um balanço de 5 anos de sua regulação na Europa. Ali, ao citar o produto miglustato, o relatório cita que havia 27.500 portadores nos 15 países que compunham a União Européia (EU).

Se tais avaliações estivessem certas, a Alemanha sozinha teria 5.000 portadores. O autor cita que, em 2009, em solo alemão (desde 1994), há cerca de 250 pessoas que recebem esse tratamento; ou seja, só 5% dos 5.000 portadores alemães da doença, sabidamente graves, potencialmente fatal obrigariam os médicos a submeterem seus pacientes a essa terapia muito eficaz; O autor citado conclui que os 5.000 pacientes não existem.

Em 2007, no Brasil foram 500 pacientes com a doença de Gaucher com imiglucerase (SOUZA et al., 2010).

Assim, em tais dificuldades de investigação a gestão do problema vai depender de iniciativas globais que permitam a disponibilização de informações de qualidade e cientificamente validado aos doentes, profissionais de saúde, pesquisadores e indústria, criando condições para que esse grupo possa interagir.

A consciência pública das doenças raras vem crescendo desde o final do século XX. Os EUA foram pioneiros no estabelecimento de políticas nesse campo, com a promulgação do “*Orphan Drug Act*” em 1993, que definiu as políticas de apoio aos medicamentos órfãos e a criação do *National Office for Rare Disease (NORD)* em 1993. No mesmo ano, o Japão adotou políticas específicas aos medicamentos órfãos, seguindo-se a Austrália em 1997 e Singapura em 1998 (ORPHANET, 2010 a).

Conforme relata a decisão nº 1.295/99 do Parlamento Europeu e o Conselho (1999), na Europa houve um crescente empenho dos profissionais de saúde, doentes e seus familiares que culminou na adoção, em 1999, de um programa de ação comunitária das doenças raras. Desse modo, surgiram também as políticas europeias de incentivo ao desenvolvimento dos medicamentos órfão, com estabelecimento de critérios para poder fazer essa designação e a criação do comitê de avaliação. Em 2004, foi criado um grupo de missão para as doenças raras, com o objetivo de aconselhar e assistir nas iniciativas de prevenção, diagnóstico, tratamento e reabilitação das doenças raras na EU, bem como organizar um fórum de discussão e troca de experiências nesse campo. Desse modo Oliveira; Melamed; Machado (2011) apontam que o termo “raras” é bastante subjetivo, pois tal imprecisão baseia-se na diversidade de definições

verificadas em diferentes países, como EUA, Austrália e Japão e nos que fazem parte da EU. Assim, o Japão e a Austrália possuem definições mais conservadoras do que as utilizadas nos EUA e EU; e diferentes da política usada pela EU. A dos EUA não menciona que tal doença rara deva ser crônica e debilitante ou ponha em risco a vida do portador, mas, de modo geral, as políticas públicas e as atividades industriais voltadas a essas doenças tendem a se concentrar em condições graves.

Nesse sentido, Huyard (2009) menciona que o termo “doenças raras” não surgiu para definir um problema médico, pois não foi criado por provedores de saúde em relação a seu trabalho ou por pacientes quanto à experiência que tinham da doença. Mas, sua determinação é de natureza econômica, pois surgiu, como um problema a uma transição observada nos anos de 1970, na qual era tratada como “não problemática”, e foi suplantado pelo que irá chamar a medicina industrial (afeita aos grandes números), sobretudo, no mundo anglo-saxão.

Neste movimento de transição de um modelo artesanal para um modelo industrial, toda doença pouco comum é suscetível de se tornar problemática, pois ela representa uma exceção ao funcionamento ordinário do mundo médico. Nesse sentido, uma categoria que reúna as entidades mal integradas [doenças raras] torna-se algo que pode fazer sentido (HUYARD, 2009, p.154).

Wasfelt; et al (2006) referem que existe um certo paradoxo da sociedade moderna pela falta de opções terapêuticas aos portadores de doenças raras serem resultado das crescentes demandas da sociedade pela proteção da saúde pública, por intermédio da promoção de ensaios clínicos de medicamentos.

Os autores citados referem que, pelo pouco interesse usual demonstrado pela indústria farmacêutica na produção de medicamentos para as doenças raras, iniciativas legislativas foram desenvolvidas, em diversas partes do mundo, visando a incentivar a pesquisa e o desenvolvimento de fármacos destinados à prevenção, diagnóstico e o tratamento de tais condições, como as aplicadas nos Estados Unidos da América, EU, Austrália e Japão.

Essas legislações específicas conferem um status especial a certos produtos farmacêuticos, pelo fato de possuírem o potencial de diagnosticar, prevenir ou tratar uma doença rara. Assim, como descrevem Lyra e Elduque (2010), consistem em incentivos regulatórios e de desenvolvimento combinados a incentivos fiscais e direito à exclusividade de mercado. Assim, os incentivos regulatórios e de desenvolvimento conhecidos como mecanismo push, têm como foco a redução dos custos industriais; e os incentivos fiscais e direito, mecanismo pull visam à criação de um mercado favorável. Na prática, esses incentivos

oferecem aos patrocinadores (sponsor) de medicamentos órfãos o direito de monopólio, o que acaba fazendo com que tenham um preço muito alto.

Por existirem muitas definições do termo “raras”, em diferentes países como EU, Austrália, Japão e nos que fazem parte da EU, os dados da Tabela 4 mostram a diversidade com base nos critérios de prevalência.

Tabela 4: Critérios de prevalência para a definição de doença rara em países selecionados.

Países	Critério de Prevalência	Prevalência expressa como taxa por adoção da política
Estados Unidos da América (E.U.A) Austrália	200 mil pessoas	1984: 85/100 mil 2008: 66/100 mil
	2 mil pessoas	1998: 11/100 mil 2008: 9/100 mil
União Européia (EU)	5/10.000 pessoas da população (-250 mil pessoas) UE= 27 estados-membros	Não aplicável
Japão	50 mil pessoas	1993: 40/100 mil 2008: 39/100 mil

Fontes: Para políticas EUA, Orphan Drug Act of 1983; União Europeia (EU) n° 141/2000; Austrália: Therapeutic Goods Act of 1989; Japão: Pharmaceutical Affairs Law (JPM, 1998). Para dados populacionais: Library of Congress (EUA), 1994; U.S. Census Bureau, 2001, 2009; Australian Bureau of Statistics, 2008; Statistic Bureau (JAPÃO), 2008. (Apud Institute of Medicine, 2010).

Portanto, observamos nos dados da Tabela 4 que algumas definições mostram dados absolutos e outras, taxas. Austrália e Japão destacam definições mais conservadoras do que as usadas nos EUA e EU. Os EUA, de modo distinto da política da EU, não mencionam que tal doença seja cronicamente debilitante ou ponha em risco a vida do portador. Mas, de modo geral, as políticas públicas e as atividades industriais dirigidas a estas doenças concentram-se em condições graves (INSTITUTE OF MEDICINA, 2010).

A cada não, novas síndromes e anomalias são relatadas. O boletim mensal da Orphanet listou em 2009, 48 novas entidades de doenças raras e muitas delas acometeram um número pequeno de indivíduos. Observamos que existe dificuldade para categorizar as doenças raras, quando consideramos o genótipo (número de pacientes com mutação genética) ou o fenótipo (número de pacientes com evidência clínica da doença, pela manifestação dos sintomas ou pelo diagnóstico nos ensaios clínicos), como exemplo, é a hemocromatose, um distúrbio do metabolismo do ferro. (OLIVEIRA; MELAMED; MACHADO, 2010).

Conforme os autores supracitados, iniciativas legislativas foram desenvolvidas em vários países, em razão do pouco interesse da indústria farmacêutica na produção de

medicamentos para as doenças raras (medicamentos órfãos). Essas iniciativas visavam ao incentivo da pesquisa e de desenvolvimento de fármacos voltados à prevenção, diagnóstico e tratamento dessas doenças, como são destacados os EUA, EU, Austrália e Japão.

Lyra e Elduque (2010) citam que essas legislações específicas conferem um status especial a certos produtos farmacêuticos pelo fato de terem o potencial de diagnosticar, prevenir ou tratar uma doença rara. Tais legislações consistem em incentivos regulatórios e de desenvolvimento (mecanismos push) combinados a incentivos fiscais e direito à exclusividade de mercado (mecanismo pull).

Os push buscam reduzir os custos industriais e os pull, a criação de um mercado favorável. Na prática, oferecem aos patrocinadores (sponsor) de medicamentos órfãos “o direito de monopólio, o que acaba conferindo a estes um preço bastante elevado”.

Lyra e Elduque (2010) completam que, na perspectiva de oferta, esses incentivos são bem-sucedidos; nos EUA, em 1983, com o lançamento da Orphan Drug Act, cerca de dois mil produtos foram caracterizados como “medicamentos órfãos” e quase 340 tiveram autorização para sua comercialização. Na EU, em 2000, quase 744 produtos receberam essa caracterização e 62 deles tiveram sua comercialização autorizada.

O alto custo dos remédios tem transformado em alta frente à lucratividade para a indústria farmacêutica e lançado importantes desafios para a formulação de políticas públicas de acesso a tais medicamentos (ANAND, 2005).

Mccabe; Eddin e Round (2010) mencionam que pelo rápido aumento do número de produtos licenciados a esses pacientes, acham que, no médio prazo, tal impacto será importante, tornando o desenvolvimento dessa medicação insustentável.

Para Wastfelt; et al (2006) “as doenças raras vão se tornando cada vez mais raras” pela compreensão dos mecanismos fisiopatológicos, o que contribui “para a divisão de categorias mais amplas de doenças em entidades patológicas menores e mais bem definidas”. Assim, a cada ano são descritas quase 250 novas doenças raras, conforme os autores citados e tendem a aumentar, de acordo com os avanços das abordagens genômicas e pós-genômicas que acham caminho para uma maior compreensão da natureza das doenças humanas.

3.4. Algumas das principais doenças raras

- **As Doenças de Depósito Lisossômico (DDL)**

As DDL pertencem ao grupo das doenças genéticas, raras, individualmente, mas, quando somadas, respondem por uma prevalência de 1:7.700 nascimentos. Representam um grupo de, pelo menos, 50 entidades genéticas distintas, cada uma delas resultante de deficiência de uma atividade proteica particular, ou, de atividades não lisossomais que estão envolvidas na biogênese de maturação proteica. O número das DDL vem aumentando, conforme as novas doenças são caracterizadas do ponto de vista genético e bioquímico (BOY; SCHRAMM, 2009).

Os autores supracitados consideram que todas as DDL compartilham de uma característica comum: o acúmulo de substratos normalmente degradados nos lisossomos. Assim, de acordo com o tipo de substrato acumulado, as DDL são agrupadas em amplas categorias, incluindo a mucopolissacaridoses, as lipidoses, as glicogenoses e as oligossacaridoses. Estas categorias mostram similaridades clínicas como: anormalidades ósseas, organomegalia, disfunção do sistema nervoso central em algumas formas e dismorfias craniofaciais de caráter cumulativo, levando em sua maioria a comprometimento sistêmico grave e diminuição importante da expectativa de vida.

Há distintas estratégias de tratamento para as DDL, dentre elas, a terapia de reposição enzimática (TER) que vem se mostrando boa para o tratamento da doença de Gaucher, em sua forma não neuropática, há mais de 15 anos.

Os resultados da TER têm sido positivos, com melhora nas maiorias das patologias, para os quais esse tipo de terapia encontra-se disponível, sem o mesmo sucesso; no entanto, para o tratamento de sintomas neurológicos.

- **A doença de Gaucher**

A doença de Gaucher é a DDL mais comum, é resultante do acúmulo de substância no sistema reticuloendotelial em razão de uma deficiência enzimática específica. Sua história natural, previamente ao uso da medicação, revelava o aparecimento precoce de esplenomegalia, pancitopenia, hepatomegalia, dor óssea e fraturas, cujos quadros mais graves levavam ao falecimento do paciente, entre a primeira e segunda década de vida. (BOY; SCHRAMM; 2009).

Conforme citam Souza et al. (2007), a doença de Gaucher é tratada por terapia de reposição enzimática (TRE), uma modalidade de alto custo que consiste “na aplicação periódica

de uma enzima artificial, semelhante àquela que o paciente não produz em quantidade suficiente e cuja deficiência é responsável pelo quadro clínico da doença”.

O SUS não tem uma política de Assistência Farmacêutica própria para as doenças raras, e essa política esbarra em questões bioéticas que “envolvem temas como equidade, recursos escassos e reserva do possível” (SOUZA et al., 2010)

Em razão dessa falta de política, a demanda por TRE é cada vez maior, e, às vezes, é constituída de ordens judiciais que entram em conflito com a Política Nacional de Medicamentos e com a medicina baseada em evidências.

A doença de Gaucher também pode ser definida como deficiência dos B glicosidase ácida, foi a primeira tratada por intermédio de TRE (BOY; SCHRAMM, 2009). Conforme apontam os autores citados, existem três tipos dessa doença, a saber:

1. Tipo 1: mais comum, é caracterizado pelo quadro visceral (hepatoesplenomegalia), que se trata do envolvimento ósseo e hematológico (anemia, plaquetopenia) e ausência de comprometimento neurológico;

2. Tipo 2: as manifestações clínicas são muito precoces e há comprometimento neurológico importante e grave; e

3. Tipo 3: é igual ao tipo 2, mas menos precoce e menos grave. A doença de Gaucher tipo 2 tem manifestação mais grave, expectativa de vida mais curta, e os pacientes acometidos morrem ainda na primeira infância, no geral, antes dos 3 anos de idade. Seu comprometimento neurológico inclui regressão neurológica e convulsões (BECK, 2002).

A doença de Gaucher tipo 1 foi a primeira doença genética a ser tratada com a TER pelo medicamento imiglucerase, que interrompeu o curso natural da doença, permitindo aos pacientes, quando submetidos ao tratamento, uma vida normal e produtiva. A imiglucerase é um medicamento de alto custo e encontra-se na lista do Ministério da Saúde do Brasil, desde 1998.

Em nosso País, em 2007, quase 500 pacientes com a doença receberam tratamento e cerca de 177.280 frascos foram comprados a um custo de mais de R\$ 250 milhões (BRASIL, 2007). Até 2002, não havia diretrizes nacionais para o emprego do imiglucerase pelo Ministério da Saúde, desse modo, o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas para a doença de Gaucher foi publicado em forma de Portaria pelo MS (PICON et al., 2002). Desse modo, o protocolo

criou o conceito de “menos dose clinicamente eficaz” de imiglucerase, que recomenda que deve ser sempre buscada (SOUZA et al., 2010).

Atualmente, outras estratégias próprias ao tratamento vêm sendo testadas para a doença de Gaucher, como também às outras doenças lisossômicas.

No entanto, percebemos que a maioria dos tratamentos é vista como de alto custo aos países desenvolvidos e testados para doenças consideradas até sem tratamento, como as mucopolissacaridoses.

- **Mucopolissacaridose Tipo 1**

A mucopolissacaridose tipo 1 é uma doença lisossômica causada pela atividade deficiente da enzima al-L-iduromidase. A mucopolissacaridose tipo 1 (MPS1), com incidência mundial estimada em 1/ 100.000 recém-nascidos vivos.

Não existem estudos epidemiológicos sobre esta doença no País. Conforme o registro MPS1, financiado pela Genzyme Corporation, no Brasil, existem 55 pacientes identificados com a doença. Provavelmente, esse número seja uma subestimativa, visto que a rede MPS Brasil, cadastrou, entre abril de 2004 e outubro 2007, 87 pacientes brasileiros (SOUZA et al., 2010).

A MPS 1 é associada a três formas clássicas que se distinguem entre si, baseadas na presença de comprometimento neurológico, na velocidade de progressão da doença e na gravidade do acometimento dos órgãos-alvo (sistema nervoso central, ossos, articulações, vias aéreas superiores e inferiores, coração e córnea) (MUÑOZ ROJAS; NORATTO, 2008).

Na forma grave (Síndrome de Hurler), os pacientes costumam “ser diagnosticados até os 2 anos de idade, apresentar atraso de desenvolvimento aparente entre 14 e 24 meses e estatura máxima de 110 cm, “a história clínica é dominada por problemas respiratórios, e o óbito ocorre, no geral, durante a primeira década de vida por insuficiência cardíaca ou respiratória”. Na forma intermediária, (síndrome de Hurler Scheil), os pacientes costumavam ter entre 3 e 8 anos de idade e baixa estatura final; a maioria dos pacientes apresenta inteligência normal, e a sobrevivência é comum até a idade adulta. Na forma atenuada, (síndrome de Scheie), os sintomas costumam iniciar entre 5 e 15 anos de idade, e o curso clínico é dominado por problemas ortopédicos; a altura final é normal ou quase normal, assim como também o tempo de vida, que pode mostrar-se reduzido pela doença cardíaca (SOUZA et al., 2010).

Não há tratamento curativo para a MPS1, assim as opções terapêuticas disponíveis incluem intervenções realizadas no nível do fenótipo clínico (como cirurgias para correção de hérnias) ou no nível da proteína mutante (transplante de células hematoprotéicas e TER com laromidase). A Laromidase, L-iduromidase recombinante é produzida pela BIOMARIN Pharmaceuticals INC e pela Genzyme Corporation, EUA. Até o momento, existe apenas um ensaio clínico de fase III, duplo-cego, randomizado contra placebo publicado que incluiu 45 pacientes (WRAITH et al., 2004). Em 2003, esse produto foi aprovado pelo FDA para o tratamento das formas graves intermediárias e atenuadas, com sintomas graves ou moderados da MPS 1, que também foi aprovado pela EMEA, em junho de 2004.

A laronidase é um medicamento de alto custo que recebeu registro na ANVISA em 2005, mas, que não se encontra incluído na lista de medicamentos excepcionais do MS. Muñoz-Rojas; Noratto (2005) estimam que cerca de 40 brasileiros, atualmente, estejam sendo tratados com laronidase, provavelmente, via programa de acesso expandido (subsidiado pela indústria), ou como uso comercial (financiado pelos governos estaduais ou União).

Não há estudos que tratem da avaliação econômica da TRE para MPS 1 publicados na literatura.

Os dados da Tabela 5 apresentam os medicamentos para doenças genéticas incluídos no componente de medicamentos de dispensação excepcional.

Tabela 5 - Medicamentos para doenças genéticas incluídos no componente de medicamentos de dispensação excepcional

Denominação comum brasileira	Doença	Incidência** (/100.000 RNs)	Possui PCDT/MS?
Acitretina	Ictioses	1:300.000	Sim ^a
Alfadornase	Fibrose cística	12,5-50	Sim ^b
Atorvastatina, fluvastatina, lovastatina, pravastatina e sinvastatina	Dislipidemias	200	Sim ^b
Danazol	Angioedema hereditário	Desconhecido	Sim ^c
Desferroxamina	Hemoglobinopatias	700	Não
Fórmula isenta fenilalanina (< que 1 ano)	Fenilcetonúria	10	Sim ^b
Fórmula isenta fenilalanina (> que 1 ano)	Fenilcetonúria	10	Sim ^b
Idroxiuréia	Hemoglobinopatias	700	Sim ^b
Imiglucerase	Doença de Gaucher	1-2	Sim ^b
Imunoglobulina Humana	Imunodeficiências primárias	10	Sim ^d
Levotiroxina	Hipotireoidismo congenito	200	Sim ^b
Pancreatina e pancrelipase	Fibrose cística	12,5-50	Sim ^b
Penicilamina	Doença de Wilson	3-4	Sim ^b
Somatropina	Deficiência de hormônio do crescimento	10-25	Sim ^a
Somatropina	Síndrome de Turner	40 (sexo feminino)	Sim ^a

*Portaria GM n° 2.577/06 do Ministério da Saúde³⁰, **Cogan e Phillips⁴², Culotta e Gitlin⁴³, First e Hurst⁴⁴. Doença órfã: <200.000 casos/ano ou 75/100.000 habitantes²⁷, prevalência <50/100.000 habitantes²⁸.

*PCDT/MS⁴⁵, PCDT/MS⁴⁶. Em consulta pública (CP n° 3, de 13/06/2008)⁴⁷, PCDT/MS⁴⁸.

O Pamidronato dissódico consta da lista de medicamentos excepcionais, mas não para o tratamento das osteogêneses imperfeitas (OI). O tratamento das OI é regulado pela Portaria GM n° 2.305/2001⁴⁹. RNs: recém-nascidos vivos; PCDT/MS: Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas do Ministério da Saúde.

Tabela 6 - Novas tecnologias para doenças lisossômicas

Doença alvo	Nome do fármaco	Mecanismo de ação	Fase de desenvolvimento	Registro Anvisa?	Aprovada pelo FDA /EMEA?	Custo por paciente (média anual para medicamentos aprovados no País de origem)
Fabry	Betagalsidase	TRE	Pós-comercialização	SIM	SIM (ambos)	Inglaterra: US\$ 215 mil
Fabry	Alfagalsidase	TRE	Pós-comercialização	NÃO**	SIM (EMEA)	Inglaterra: US\$ 215 mil
Fabry	AT1001	Chaperona	Fase I /II	NÃO	NÃO	-
Gaucher	Velaglucerase alfa (glicocerebrosidas e produzidas em células humanas)	TRE	Fase III	NÃO NÃO	NÃO NÃO	- -
Gaucher	Glicocerebrosidas e produzidas em células vegetais	TRE	Inicial (fase I finalizada em voluntários saudáveis)	SIM	SIM (ambos), para pacientes que não toleram TRE convencional	?
Gaucher	Miglustate	ISS	Ensaio clínico aberto em pacientes com doença tipo I estabilizada e que estavam em TRE com enzima convencional	NAO	NAO	-
Gaucher	Genz-112638	ISS	Fase I/II	NÃO	NÃO	-
Gaucher	AT2101	Chaperona	Inicial	NÃO	NÃO	-
MPS I	Laronidase	TRE	Pós-comercialização	SIM	SIM (ambos)	Inglaterra: US\$ 260 mil
MPS II	Idursulfase	TRE	Pós-comercialização	SIM	SIM (ambos)	?
MPS VI	Galsulfase	TRE	Pós-comercialização	SIM	SIM (ambos)	US\$ 260 mil
Niemann Pick B	Esfingomielinase recombinante	TRE	Inicial	NÃO	NÃO	-
Niemann Pick C	Miglustate	ISS	Ensaio clínico randomizado	NÃO	NÃO	-
Pompe	Alglucosidase alfa (α -glicosidase ácida produzidas em células CHO)	TER	Pós-comercialização (aprovada sem realização de	NÃO	SIM (ambos)	Estados Unidos: US\$ 200 mil – US\$ 300 mil

Pompe			estudo controlado por placebo)			
	α -glicosidase ácida recombinante produzida a partir do leite de coelhos transgênicos	TER	Fase I/II Fase I/II Fase I	NÃO	NÃO	-
Tay-Sachs (tardia)	Miglustate	ISS		NÃO	NÃO	-
Tay-Sachs (tardia)	Pirimetamina	Chaperon a		NÃO	NÃO	-

Fonte: *Foram incluídos somente tratamentos que estão na fase de estudos clínicos ou que já foram aprovados por agências internacionais. Não foram incluídos protocolos de terapia gênica ou de transplante de células hematopoiéticas. Não existem Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas do Ministério da Saúde para tais medicamentos.

**A alfafalsidade foi licenciada pela Anvisa após a finalização deste artigo, em outubro de 2009.

MPS: mucopolissacaridose; **TRE:** terapia de reposição enzimática; **ISS:** inibição da síntese do substrato; **?:** informação não encontrada na literatura.

- **Doença de Fabry**

A doença de Fabry é também lisossômica de herança ligada ao X, na qual os pacientes do gênero masculino apresentam atividade deficiente da enzima lisossômica galactosidase A (GAL-A). Observamos que as heterozigotas podem ser assintomáticas ou desenvolver a doença, talvez em razão da inativação randômica de um cromossomo X, e a incidência estimada da doença é de 1 em 40.000 a 100.000 pessoas do gênero masculino (MACDEMOT et al., 2003).

Sabemos que a doença de Fabry é uma doença de adultos e, em sua forma clássica, isto é, a mais frequente, os pacientes iniciam com acroparestesias entre os 5 e 10 anos de idade. Desse modo, na maioria dos casos na fase adulta desenvolvem doenças renais e cardíacas graves, e a principal causa de óbito é a disfunção renal progressiva (WRAITH et al., 2004).

A betagalsidase é uma forma recombinante da enzima humana GAL-A, produzida pela Genzyme Corporation a partir de células CHO e foi aprovada em 2003, pelo FDA e pela EMEA, para o tratamento da doença de Fabry. Conforme os estudos realizados por Eng et al., (2001) essa aprovação pautou-se em um único ensaio clínico fase III, duplo-cego, randomizado contra placebo que incluiu 58 pacientes. Este fármaco já possui registro na Anvisa, sendo de alto custo e não faz parte da lista de medicamentos excepcionais.

A Shire HGT (EUA) produz a alfafalsidase, a partir de células humanas, e é a outra opção para tratamento da doença de Fabry. Com base no estudo realizado por Engman et al.,

(2001), foi aprovada para uso na União Europeia, e incluiu 26 pacientes, mas não foi aprovada pelo FDA e também não possui registro na ANVISA.

Connock et al., (2006) observam que embora a dose de betagalsidase (1,0mg) recomendada seja cinco vezes superior à dose recomendada de alfa-galsidase (0,2 mg/kg), o custo dos tratamentos é semelhante. O trabalho de Vedder et al., publicado em 2007, é um ensaio clínico randomizado que compara ambas as enzimas em doses iguais (0,2 mg/kg quinzenalmente); no estudo, os autores não verificaram diferenças entre ambos os grupos, quer para parâmetros de resposta às medicações, quer para falhas no tratamento. No entanto, Connock et al. (2006) observam que há outras evidências que sugerem que a alfa e a betagalsidase sejam “proteínas funcionalmente indistinguíveis”.

O único estudo que trata do custo-efetividade da TER na doença de Fabry é o de Connock et al. (2006), seus resultados apontam para o fato de que esse tratamento não é custo efetivo.

O LREIM – HCPA, de 1982 a 2007, diagnosticou em torno de 50 pacientes brasileiros do gênero masculino com a doença de Fabry (o total de pacientes brasileiros talvez seja superior a esse número, porque no levantamento não foram considerados indivíduos do gênero feminino). Estimamos que, pelo menos, 40 pacientes estejam recebendo TER no Brasil (a maioria com betagalsidase), provavelmente, via programa de acesso expandido ou como uso comercial (SOUZA et al., 2010).

Em razão da perspectiva que os tratamentos sobre a doença de Fabry sejam incorporados pelo SUS nos próximos 10 anos, talvez fosse importante que o Governo Brasileiro adotasse medidas para o desenvolvimento de mecanismos que propiciassem a realização de ensaios clínicos nessa área, coordenados e subsidiados pelo governo. E estes ensaios clínicos poderiam ser realizados, conforme sua demanda, comparando, por exemplo, as várias formas de tratamento inclusive os combinados. (SOUZA et al., 2010).

3.5. As doenças raras: sua avaliação

No Canadá, na década de 1980, nasceu a medicina baseada em evidência (MBE) que propõe “que toda intervenção médica seja orientada pelas evidências obtidas a partir de experimentos científicos bem conduzidos” (JAMA, 1992). A MBE baseia-se em quatro áreas diferentes : epidemiológica clínica, metodologia científica, estatística e informática.

Assim, a construção das diretrizes clínicas é um aspecto importante, porém como há uma produção contínua de informações, destaca-se um aspecto importante é que se devem realizar estratégias de atualizações e de aprimoramento dessas diretrizes.

A OMS preconiza as diretrizes de tratamento como uma atividade. Nos EUA e Canadá lideraram a produção de documentos pautados em evidências para a orientação da conduta médica junto às sociedades médicas e instituições acadêmicas a partir de 1970 (SILVA, 2003).

No Brasil, a primeira iniciativa do MS foi em 2002, com a publicação dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para vários medicamentos excepcionais, e a maioria dos medicamentos para doenças genéticas incluídos na lista de medicamentos excepcionais apresenta PCDT publicado nos dados da Tabela 3.

Por sua vez, a ATS (Avaliação de Tecnologias em Saúde) é um processo que começa com a MBE, ou seja, com a busca e a análise de evidências a respeito da segurança de determinada tecnologia e sua eficácia, no entanto, considera também os estudos econômicos e os aspectos éticos e sociais para justificar alguma decisão em relação à sua inclusão (ou exclusão) em certo programa /lista de procedimentos Os modelos de ATS foram construídos para as doenças prevalentes; no caso das doenças raras, as seguintes questões continuam sem resposta adequada na literatura:

1. “as doenças raras devem ter algum tratamento diferenciado no tocante à ATS?”
2. “é possível a realização de estudos de custo-efetividade para doenças raras?”.

No Brasil, o governo regula o ciclo de vida das tecnologias em saúde pela ANVISA, do MS e da Agência Nacional de Saúde Suplementar (ANS), e as decisões do judiciário também influenciam o uso de tecnologias de alto custo no País.

A Anvisa é responsável pelo registro das tecnologias, monitoramento de seu uso e efeitos adversos. E o MS está à frente de dois mecanismos regulatórios: o credenciamento para provisão de procedimentos cobertos pelo SUS. A ANS seria responsável pela delimitação dos procedimentos a serem cobertos pelas operadoras de planos de saúde (SILVA, 2003).

No Brasil, é plenamente aceitável que um medicamento seja prescrito sem que tenha registro na Anvisa; percebemos também que o registro de um medicamento não é condição única para sua inclusão em certa lista de medicamentos no SUS (SOUZA et al., 2010).

3.6. Medicamentos órfãos

O termo “medicamentos órfãos” foi usado pela primeira vez em 1968, para descrever medicamentos potencialmente úteis, não disponíveis no mercado; sua exploração não era vista como lucrativa em razão da dificuldade de produção e por serem destinados ao tratamento das doenças raras (SILVA, 2000).

No entanto, dois conceitos são usados em conjunto para a atribuição do status de medicamento órfão:

Epidemiológico (prevalência ou incidência da doença de uma população) e o econômico (presunção de não rentabilidade do medicamento destinado à terapêutica da doença em questão). Desse modo, observamos que o princípio que norteia a maioria das agências de saúde em todo o mundo é o de que a “raridade” das doenças órfãs não produz lucratividade às empresas farmacêuticas, o que faz com que haja um desestímulo delas investirem em pesquisas e no desenvolvimento de medicamentos para essas enfermidades, e colocando os pacientes portadores dessas doenças em uma situação de fragilidade e desvantagem. Por sua vez, este aspecto determinaria a necessidade da existência de políticas governamentais especiais destinadas a grupo de doenças e medicamentos (HAFFNER, 2006).

Em 1982, o FDA criou um setor específico aos medicamentos órfãos; a isto se seguiu o Orphan Drug Act que foi aprovado em 1983 pelo Congresso Americano. Este não só caracteriza o medicamento órfão como o que é direcionado a uma doença que atinja menos de 200.000 casos/ano nos EUA (cerca de 75/100.000 habitantes), como também cria linhas especiais de financiamento aos medicamentos que são assim classificados, cria impostos diferenciados e permite ainda que passem por protocolos especiais de investigação mais rápidos que os usuais (FDA, USA). O sucesso do Orphan Drug Act pode ser exemplificado pelo fato de que, entre 1972 e 1982, o FDA aprovou dez tratamentos para as doenças raras e, entre 1982 e 2006, o número aumentou para 282, e os pacientes mais beneficiados foram àqueles portadores de formas raras de câncer e de doenças metabólicas, como os EIM (HAFFNER, 2006).

Desde 1999, a European Medicines Agency (EMA) tem uma política bem definida quanto aos chamados medicamentos órfãos; e seus critérios epidemiológicos são claros:

Os medicamentos órfãos são destinados à prevenção, diagnóstico ou tratamento de condições muito graves, ou que signifiquem um risco para a vida, e que sejam extremamente raras, com uma prevalência

dentro da União Europeia igual ou inferior a 50/100.000 habitantes (EMEA).

A Emea também dá destaque que a necessidade de conceitos como a “plausibilidade científica” e “benefício plausível” não devem ser negligenciados, pois é sempre desejável o uso de métodos de avaliação pautados na metodologia científica convencional e nos aspectos inovadores, como a farmacogenética.

No Brasil, a Anvisa utiliza a definição para “medicamentos órfãos” e diz que são medicamentos “usados em "doenças raras”, cuja dispensação atende a casos específicos”. Este conceito não é pouco claro nem explicita a definição de “doença rara” no contexto de nosso País (BRASIL, 2007).

Chama a atenção também que não existe uma política específica voltada a esse grupo de fármacos, pois alguns deles encontram-se inseridos no Componente de Medicamentos de Dispensação Excepcional (CMDE) (BRASIL, 2006).

Esses medicamentos são utilizados para tratamento de agravos inseridos nos seguintes critérios, conforme aponta a Portaria n° 2.577/2006 BRASIL, 2006).

1. Doença rara ou de baixa prevalência, com indicação de uso de medicamento de alto valor unitário ou que, em caso de uso crônico ou prolongado, seja um tratamento de custo elevado;
2. Doença prevalente, com uso de medicamento de alto custo unitário ou que, em caso de uso crônico ou prolongado, seja um tratamento de custo elevado.

Em 1993, o CMDE surgiu com o nome de “Programa de Medicamentos Excepcionais”, e seu objetivo era disponibilizar de modo gratuito medicamentos de uso ambulatorial, de alto custo e que não pudessem ser comprados pelos pacientes (SOUZA, 2002). O CMDE ainda continua sendo um programa que objetiva a cobertura de medicamentos ambulatoriais de alto custo. Não existe consenso sobre a definição de medicamentos de alto custo; e este programa é cofinanciado pelos governos estadual e federal e possui uma lista de medicamentos específicos, definida na própria portaria de criação.

Nesse cenário, destacam-se alguns problemas:

1. Embora o programa exista desde 1993 e sofra modificações (inclusão e exclusão de medicamentos) precisa ainda de diretrizes claras que possam definir seu conceito e os critérios de inclusão / exclusão na lista

2. Em 2005, o programa custou quase 1/3 dos investimentos para todos os programas de investimento a todos os programas de medicamentos (R\$1,2 bilhões) (KRUG; SCHWARTZ, 2006).

Assim, 14 medicamentos são responsáveis por 60% de seu custo; entre eles, encontram-se dois medicamentos usados no tratamento de doenças genéticas: imiglucerase (para doença de Gaucher) e a alfadornase (para fibrose cística). Desse modo, observamos que a maior parte destina-se ao tratamento de um número pequeno de pacientes (KRUG e SCHWARTZ, 2006).

Para os autores supracitados, a inserção dos medicamentos destinados às doenças raras dentro do CMDE traz certos inconvenientes, sendo o mais importante é que os medicamentos destinados às doenças menos prevalentes ficam dependentes das mesmas regras de avaliação que os medicamentos para doenças mais prevalentes.

Desse modo, Stolk; Willemen; Leufkens (2006) relatam que a OMS, em 2006, levantou uma discussão a respeito da criação de um novo tipo de lista (os medicamentos "raros essenciais") e seus critérios de inclusão deveriam englobar: a eficácia e a segurança desses medicamentos, cuja necessidade era a existência de estudos de custo-efetividade pautariam-se nessa inclusão. No entanto, esses medicamentos para doenças raras são aprovados para uso no homem pelos países desenvolvidos, de modo mais rápido e na grande maioria das vezes é preciso apenas que se realize "um ensaio clínico randomizado contra placebo com resultados positivos".

Vários fatores justificam essa decisão, como o baixo número de pacientes existentes e a falta de opções de tratamento para essas doenças.

Desse modo, a inclusão de medicamentos voltados às doenças raras nas listas do MS poderia ser realizada por critérios diferenciados, empregando princípios menos utilitaristas e considerando tanto a vulnerabilidade dos doentes atingidos como a posição da sociedade em relação a essa inclusão com a definição das prioridades (SOUZA et al.,2010).

4. GESTÃO EM SAÚDE

A promoção e proteção da saúde são fundamentais para o bem-estar do indivíduo e ao desenvolvimento econômico-social sustentável. Os signatários da Declaração de Alma – Alta reconheceram isso há mais de 30 anos e assinalaram que a saúde para todos poderia contribuir tanto para melhor qualidade de vida como também para a paz e segurança globais (OMS, 2007).

Conforme refere o Relatório Mundial de saúde (OMS), não é surpresa na maioria dos países, que as pessoas classificam a saúde como uma de suas maiores prioridades, que só é ultrapassada por preocupações econômicas, como desemprego, baixos salários ou alto custo de vida (EUROBAROMÈTRE, 2010). Desse modo, daqui resulta que a saúde transforma-se com frequência em um tema político, conforme os governos tentam responder às expectativas da população.

Observamos que existem vários modos de promover e manter a saúde; alguns ficam fora dos limites do setor da saúde. Conforme a WHO (2000), “as circunstâncias em que as pessoas crescem, vivem, trabalham e envelhecem” influenciam fortemente como os indivíduos vivem e morrem. Assim, a educação, a habitação, a alimentação e o emprego influenciam a saúde; nestas áreas, reduzir as desigualdades poderá contribuir para diminuir as desigualdades em saúde.

Mas, o acesso a cuidados de saúde é uma combinação de prevenção, tratamento e reabilitação, porém, é crítico. Apenas uma minoria da população atingirá isso, pois sem um sistema de financiamento da saúde bem funcionante que possa permitir aos indivíduos usar os serviços de saúde quando deles precisarem.

Os Estados membros da OMS, como reconhecimento dessa situação, comprometeram-se, em 2005, a desenvolver sistemas de financiamento da saúde, que permitam aos indivíduos acessar a serviços sem enormes sacrifícios para pagá-los (RESOLUÇÃO WHA, 2005).

Esta meta foi definida como cobertura universal, por vezes, denominada “cobertura universal de Saúde”.

Na luta para atingir esta meta, os governos enfrentaram três questões essenciais:

1 – Como tal sistema deve ser financiado?

2 – Como proteger as pessoas das consequências financeiras da falta de saúde e do pagamento pelos cuidados de saúde?

3 – Como otimizar o uso dos recursos disponíveis?

Os governos precisam assegurar que a cobertura é equitativa e estabelecer mecanismos que sejam fiáveis para realizar a monitorização e avaliar sua evolução.

A OMS define orientações gerais para os países poderem modificar seus sistemas de financiamento para que possam evoluir mais rápido na direção da cobertura universal e sustentar tais ganhos.

O Relatório Mundial da Saúde (OMS) sintetiza investigação recente e lições de experiências identificando “um conjunto de ações que os países, em todos os estádios de desenvolvimento podem considerar e adaptar suas próprias circunstâncias e necessidades”.

O Relatório também sugere modos de apoio da comunidade internacional aos esforços dos países de baixo rendimento para atingir a cobertura universal (WHO, 2001).

Mas, o relatório acrescenta que a necessidade de cobertura universal da saúde e de uma estratégia para financiá-la nunca foram tão grandes como neste momento em que o mundo se debate com o abrandamento econômico, a globalização das doenças e dos econômicos e com as exigências crescentes para cuidados crônicos que são parcialmente ligados ao envelhecimento das populações.

Conforme a Resolução nº 5.833 da Assembleia Mundial de Saúde de 2005 diz “que todos devem ter acesso a serviços de saúde sem necessidade de sacrifícios financeiros” (WHA, 2005).

Tanto para um como para outro, o mundo está longe da cobertura universal.

Quanto á cobertura de serviços, observamos que a proporção de partos atendidos por técnicos de saúde qualificados pode, por exemplo, ser tão baixa como 10 % em alguns países, enquanto se aproxima dos 100% nos países com as baixas de mortalidade maternas mais baixas. Dentro dos países, também são observadas variações semelhantes. Notamos que em todas as sociedades, as mulheres afluentes, geralmente, obtêm níveis semelhantes de coberturas, no entanto, as pobres são esquecidas.

As mulheres no extrato de 20% mais ricos da população têm até 20 vezes mais probabilidade de ter o parto conduzido por um técnico de saúde qualificado do que as mais pobres. A redução desse hiato de cobertura entre ricos e pobres em 49 países de baixo rendimento poderia, até 2015, salvar as vidas de mais de 700.000 mulheres (WHO, 2003).

De modo semelhante, observamos que as crianças ricas vivem vidas mais longas que as pobres; a redução do passo de cobertura para um leque de serviços para crianças abaixo dos 5 anos, especialmente as vacinações de rotina poderiam salvar mais de 16 milhões de vida.

Percebemos também que os rendimentos não constituem o único fator com influência sobre a cobertura com serviços. Em muitos contextos, migrantes, minorias étnicas e povos indígenas usam menos os serviços do que outros grupos populacionais, mesmo que suas necessidades sejam maiores mas, outros aspectos são quando os indivíduos usam os serviços e, com frequência, precisam arcar com custos elevados, por vezes, catastróficos para pagar os cuidados.

Em alguns países, a parte da população atingida por este tipo de sacrifício financeiro pode, anualmente chegar a 11%, e a dos que são pobres pode atingir os 5%. Assim, no mundo, cerca de 150 milhões de pessoas são alvos desta catástrofe financeira, enquanto 100 milhões são empurrados para a pobreza.

A perda de rendimentos é outra penalização financeira imposta aos doentes (e, com frequência, às suas carreiras). Em muitos países, os familiares providenciam algum tipo de ajuda financeira, mesmo que pouca a seus membros durante os períodos da doença. As transferências financeiras mais formais para proteção dos que estão muito doentes para trabalhar são menos comuns.

De acordo com a Organização Internacional do Trabalho (OIT), apenas um em cada cinco habitantes do mundo colabora na proteção de segurança social que inclui também os rendimentos perdidos por doença, e mais da metade da população mundial não tem qualquer tipo de proteção formal. Desse modo é possível observar que 5% - 10% das pessoas são cobertas na África Subsaariana e na Ásia do Sul, nos países de rendimento médio, a cobertura varia desde 20% aos 60 %.

Sabemos que o financiamento de saúde é uma importante parte dos esforços mais gerais para garantir proteção social para todos.

Assim, a OMS e a agência colidem com a OIT para a iniciativa do sistema das Nações Unidas a fim de ajudar os países a desenvolverem uma plataforma integrada de proteção social que inclui os tipos de proteção contra os riscos financeiros.

4.1. A resolução do problema

Três problemas fundamentais interligados limitam a aproximação dos países à cobertura universal. O primeiro é a disponibilidade de recursos; pois nenhum país, independente do grau de riqueza, foi capaz de assegurar que todas as pessoas tenham acesso imediato a todas as tecnologias e intervenções que possam melhorar sua saúde ou prolongar a sua vida.

No outro extremo, nos países mais pobres, poucos serviços encontram-se disponíveis para todos.

A segunda barreira à cobertura universal é uma dependência excessiva dos pagamentos diretos no momento que os indivíduos precisam ser cuidados. Estes incluem pagamentos por medicamentos “ao balcão” e taxas para consultas e procedimentos diagnósticos e terapêuticos. Mesmo se as pessoas dispuserem de seguros de saúde, elas poderão precisar contribuir na forma de copagamento, cosseguro ou franquias (WHA, 2005).

Quando as pessoas necessitam de cuidados de saúde, muitas vezes, são impedidas de recebê-los em razão da obrigação de pagar diretamente pelos serviços no momento de necessidade. Aos que buscam tratamentos, pode resultar em sacrifícios financeiros ou mesmo empobrecimento.

O terceiro obstáculo a uma aproximação mais rápida à cobertura universal é o emprego ineficiente e desigual de recursos observamos que 20% - 40% dos recursos de saúde são desperdiçados. Com a redução desse desperdício, poderia aumentar de modo significativo a capacidade dos sistemas de saúde oferecerem serviços de qualidade e melhorarem a saúde; mais eficiência torna mais fácil que o Ministério da Saúde argumente com o Ministério das Finanças para fundos adicionais.

Pelo menos no papel, a via para a cobertura universal é mais simples. Os países devem ter mais dinheiro, reduzir a dependência dos pagamentos diretos para financiar serviços e melhorar a eficiência e a equidade.

Ao longo da última década, muitos países de baixo e médio rendimentos demonstraram que se aproximarem da cobertura não é uma prerrogativa daqueles com rendimentos elevados.

Desse modo, o Brasil, a China, o México, Ruanda e a Tailândia realizaram recentemente grandes avanços para enfrentar os três problemas descritos acima. O Gabão introduziu modos inovadores para angariar fundos para à saúde e incluiu para tal uma taxa sobre o uso de telemóveis; o Camboja introduziu um fundo de equidade em saúde que cobre os custos

de saúde dos pobres, e o Líbano melhorou a eficiência e a qualidade de sua rede de cuidados primários (RELATÓRIO MUNDIAL DE SAÚDE, 1995).

Mas, percebemos claramente que qualquer país pode fazer ainda mais em, pelo menos, uma dessas três áreas principais. Até os países de altos rendimentos observam que devem avaliar de modo contínuo seus progressos, face aos custos e expectativas crescentes. A Alemanha reconheceu que o envelhecimento de sua população significa que a proporção de titulares de salários e rendimentos caiu na população total, assim, é mais difícil financiar seu sistema de seguro social de saúde com base nas fontes tradicionais de contribuições para os seguros apoiadas nos rendimentos. Em consequência o governo teve de colocar no sistema de fundos adicionais provenientes das receitas gerais do Estado.

4.2. Apoio financeiro da comunidade internacional á saúde

O apoio financeiro interno para a cobertura universal é crucial para sua sustentabilidade, não é realista esperar que a maioria dos países de baixo rendimento consiga, no curto prazo e sem ajuda externa alcançar a cobertura universal. A comunidade internacional precisará prestar apoio financeiro aos esforços domésticos dos países mais pobres para aumentar de modo rápido o acesso aos serviços de saúde (WHAS, 2005).

No entanto, é importante conhecer o custo provável para que isto possa acontecer.

As estimativas recentes de dinheiro preciso para atingir os Objetivos de Desenvolvimento do Milênio (ODM) relacionados á saúde e assegurar acesso a intervenções clínicas, incluindo as doenças não transmissíveis em 49 países de baixo rendimento, sugerem que em média (não ponderada) esses países necessitarão gastar mais de 60 U\$ per capita em 2015, consideravelmente, mais que os 32 UU\$ que gastam na atualidade. Observamos que este número inclui, até 2015, os custos da expansão dos sistemas de saúde que eles possam prestar a combinação específica de intervenções necessárias. A primeira etapa para a cobertura universal é assegurar que os países mais pobres tenham esses fundos e que o financiamento aumente de modo consistente nos anos seguintes para permitir a expansão necessária (OMS).

No entanto, mesmos os países que, na atualidade, gastam mais do que o mínimo estimado não se podem dar ao luxo de relaxar.

Conforme o Relatório Mundial de Saúde, atingir o ODM de saúde e assegurar o acesso às intervenções críticas com foco nas doenças não transmissíveis - as intervenções incluídas nas estimativas de custos aqui descritas são apenas o começo (WHO, 2003).

Conforme o sistema melhora, inevitavelmente, as exigências por mais serviços serão seguidas como melhor qualidade e/ ou maiores níveis de proteção para o risco financeiro. Os países afluentes estão de modo contínuo a procurar fundos para satisfazer as crescentes exigências e expectativas de suas populações e para pagar por tecnologias em rápida expansão e novas opções para melhorar a saúde (OMS).

Internamente, todos os países têm margem para angariar mais dinheiro para a saúde, desde que os governos e a população comprometam-se e, em termos gerais, existem três modos de o fazer, além de uma quarta opção para aumentar a ajuda ao desenvolvimento e fazer com que esta funcione melhor à saúde.

1 – Aumentar a eficiência da coleta de receita fiscal. Mesmo nos países de rendimentos elevados, a evasão fiscal e a coleta ineficiente de impostos e prêmios de seguros podem ser problemas sérios. Na coleta de impostos e contribuições para seguros, as dificuldades práticas, em especial, nos países com um grande setor informal, estão bem documentadas. (WHO, 2008);

Desse modo, melhorar a eficiência da coleta da receita fiscal aumentará os fundos que poderão ser empregados para prestar serviços ou contratá-los em nome da população. A Indonésia reformou o seu sistema fiscal com benefícios para a despesa pública total e em particular, para as despesas em saúde (EUROBAROMÈTRE, 2010).

2 – Redefinir as prioridades dos orçamentos governamentais por vezes, os governos dão à saúde uma prioridade relativamente baixa em suas afetações orçamentais. Por exemplo, poucos países africanos atingem a meta fixada por seus Governos na Declaração de Abuja de 2001, de gastar 15% de seu orçamento governamental em saúde; 19 países da região que assinaram a declaração afetam hoje menos do que em 2001;

No entanto, na República Unida da Tanzânia afeta 18,4% à saúde e na Libéria 16,6% (estes números incluem as contribuições dos parceiros externos canalizados por meio do Governo, sendo difícil de isolar). Os 49 países de baixo rendimento, tomados como um grupo, poderiam angariar por ano 15 milhões de US\$ adicionais de fontes domésticas se aumentassem a proporção da saúde nas despesas totais do Estado para 15%.

3 – Financiamento inovador – Geralmente, a atenção tem estado voltada para ajudar os países ricos a angariar mais fundos para a saúde em contextos mais pobres. O grupo de

missão de alto nível para o Financiamento Internacional Inovador para Sistemas de Saúde incluiu o aumento das taxas nos bilhetes dos aviões, transações financeiras institucionais e tabaco em sua lista de formas de angariar anualmente 10 milhões de US\$ adicionais à saúde global. Países de alto, médio e baixo rendimento podem considerar alguns destes mecanismos para angariar fundos domésticos; e assim, uma taxa sobre as transações financeiras internacionais apresenta um movimento diário de 34 mil milhões de US\$. Uma taxa 0,005% sobre esse volume de comércio poderia gerar cerca de 370 milhões de US\$ anuais, se a Índia considerasse essa via apropriada.

Desse modo, os governos terão de aplicar aquelas que melhor se adaptem às suas economias e que mobilizem os apoios políticos necessários. Por outro lado, taxas sobre produtos que são prejudiciais à saúde têm o duplo benefício de melhorarem a saúde da população pela redução do consumo, concomitante com o angariar fundos. Um aumento de 50% na taxa sobre o tabaco gerariam 1,42 mil milhões de US\$ adicionais em 22 países de baixo rendimento.

Em muitos países, existe o potencial para aumentar a cobrança fiscal sobre o tabaco e o álcool, mesmo que só uma parte das receitas fosse oferecida à saúde, assim o acesso aos serviços, seria melhorado.

4 – Ajuda ao desenvolvimento para a saúde. Embora os países ricos e pobres possam fazer aumentar o financiamento para a saúde ou diversificar suas fontes, apenas oito dos 49 países de baixo rendimento descritos anteriormente têm alguma hipótese de gerar os fundos necessários para atingir os ODM, em 2010, baseados apenas em fontes domésticas.

A solidariedade global é necessária. O financiamento em falta para estes países de baixo rendimento põe em relevo a necessidade dos países afluentes honrarem os seus compromissos em Ajuda Pública ao Desenvolvimento (APD), e apoiá-la com maiores esforços para a melhoria de sua efetividade.

4.3. Remoção de riscos e barreiras financeiras

É importante ter financiamento suficiente mas será impossível nos aproximarmos da cobertura universal se o acesso aos serviços no momento da doença exigir os benefícios financeiros ou for dificultado pelo custo dos serviços e tratamentos. Quando isso ocorre os pacientes são responsáveis por todos os riscos financeiros do pagamento pelos cuidados. Eles

precisam decidir se podem receber os cuidados; isto, com frequência, significa escolher entre pagar por serviços de saúde e outras necessidades básicas, como a educação dos filhos ou a alimentação.

Quando as taxas são cobradas, as pessoas pagam o mesmo preço independente de seu estado econômico. Entre os doentes e os saudáveis ou entre os ricos e os pobres, não existe expressão formal de solidariedade.

Esses sistemas tornam impossível a distribuição dos custos ao longo do ciclo da vida: pagar contribuições quando se é jovem, saudável e usá-las mais tarde na vida, para a doença. Em consequência, o risco de catástrofe financeira e empobrecimento é alto, e a cobertura universal é impossível.

Observamos que todos os países impõem algum modo de pagamento direto, por vezes conhecido como copagamento, embora a proporção da despesa total que é financiada desse modo seja maior quanto mais pobre for o país. Em 33 países de baixo rendimento, encontram-se mais extremos, pois os pagamentos diretos no momento da prestação de cuidados representaram mais de 50% das despesas totais de saúde de 2007 (WHO, 2008).

O único caminho para redução da dependência dos pagamentos diretos é o encorajamento pelos governos de abordagens de partilha de risco, pré-pagamento e distribuição de risco, sendo o objetivo da cobertura um visual mais realista.

Estes mecanismos pautam-se nos pagamentos independentes do estado de saúde do pagador, distribuídos ao longo da vida e usados para financiar os serviços de saúde – tratamento e reabilitação para os doentes e diminuídos, e prevenção e promoção pelos países ricos, mas outros países o dos que estão cobertos.

A incidência da catástrofe financeira e o empobrecimento subsequente só caem para níveis negligenciáveis quando os pagamentos diretos descem para 15% - 20% ou menos das despesas totais em saúde.

Trata-se de uma meta difícil que pode ser ambicionada pelos países ricos, mas outros países podem definir objetivos de curto prazo mais modestos; como por exemplo, os países das Regiões da OMS do Sudeste Asiático e do Pacífico Ocidental que se propuseram recentemente uma meta entre os 30% e 40%.

Observamos que os fundos vêm de uma variedade de fontes: impostos sobre rendimentos e salários, impostos de valor adicionado (IVA) ou impostos especiais sobre o consumo do tabaco e álcool e /ou prêmios de seguro. O tipo de fonte tem menos interesse que as políticas desenvolvidas para gerir os sistemas de pré-pagamento.

A experiência dos países demonstra que podem ponderar três lições ao formular estas políticas:

Em primeiro lugar, em qualquer país há sempre uma parte da população que é muito pobre para contribuir por meio de impostos ou prêmios de seguros. Eles terão de ser subsidiados pelos fundos comuns, geralmente, por intermédio de receitas governamentais. Esta assistência pode ser de acesso direto a serviços financiados pelo Governo ou por meio de subsídios a seus prêmios de seguro.

Em segundo lugar, as contribuições devem ser obrigatórias, caso contrário os ricos e saudáveis poderiam optar por se excluïrem de contribuir para o fundo comum o que tornaria o financiamento insuficiente para cobrir as necessidades dos pobres e doentes. Os sistemas de seguro voluntário podem angariar alguns fundos na ausência de pré-pagamentos e fundos comuns generalizados e também ajudar a familiarizar as pessoas com benefícios de seguro, eles têm capacidade limitada para cobrir o leque de serviços aos muito pobres para pagar os prêmios.

Em terceiro lugar, os fundos comuns que protegem as necessidades de saúde de pequenos grupos de pessoas não são variáveis ao longo prazo.

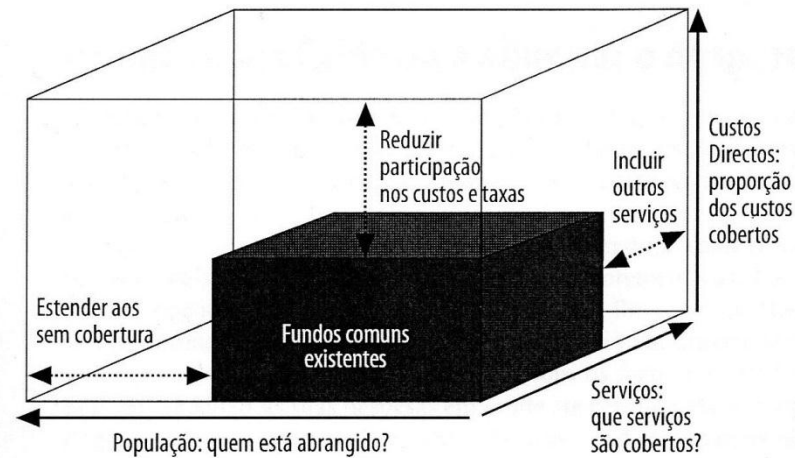
Uns poucos episódios de doenças mais caras podem levar a seu colapso. Múltiplos fundos, cada um com a sua administração e sistemas de informação são também ineficientes e tornam difícil a meta da equidade. Normalmente, um dos fundos poderá providenciar altos benefícios a pessoas relativamente saudáveis e não desejarão beneficiar os custos dos mais pobres e menos saudáveis.

O benefício cruzado é difícil quando existem múltiplos, mas requer vontade política e capacidades técnicas e administrativas.

Por exemplo, na Holanda e Suíça, há transferências de fundos de sistemas de seguros que incluem pessoas com escassas necessidades de saúde (ou que possuem baixos custos) para sistemas que incluem pessoas com riscos mais elevados e que requerem mais serviços.

Em países com longa tradição de mecanismos de proteção social de saúde, como os da Europa ou do Japão, os fundos comuns cobrem a maior parte do espaço definido pelas três dimensões de cobertura universal, conforme os dados da figura 1.

Figura 1 - Três dimensões a considerar na aproximação da cobertura universal



Fonte: Adaptado de (9,10).

Mas, nenhum dos países afluentes de que se diz terem atingido a cobertura universal cobre, na realidade 100% da população para 100% dos serviços disponíveis e para 100% dos custos e sem lista de espera. Cada país preenche a caixa de seu modo, com um compromisso entre proporção dos serviços e a proporção dos custos a ser coberta pelos fundos comuns.

Apesar de tudo, toda a população desses países tem acesso a um leque de serviços (prevenção, promoção, tratamento e reabilitação). Todos estão protegidos de graves sacrifícios financeiros, graças aos mecanismos de financiamento com base nos pré-pagamentos e nos fundos comuns.

Os princípios são os mesmos, mesmo que as especificações defiram, moldados pela conjugação das expectativas da população e dos prestadores de cuidados de saúde, o ambiente político e a disponibilidade de fundos.

Os países podem tomar distintos caminhos para a cobertura universal dependendo de onde e como eles começam e farão diferentes escolhas ao longo dos eixos delineados na Figura 1.

Desse modo, podemos concluir que o resultado último da cobertura universal exige um compromisso para cobrir 100% da população e os planos para este fim têm de ser desenvolvidos à partida, mesmo que o objetivo não seja atendido de imediato.

4.4. Outras barreiras de acesso a serviços de saúde

A remoção das barreiras financeiras implícitas nos sistemas de pagamentos direto ajudará as pessoas pobres a obter cuidados, mas não as garante.

Estudos recentes a respeito do por que as pessoas não completam o tratamento para doenças crônicas mostram que os custos de transportes e rendimento perdido podem ser ainda mais proibitivos que as taxas cobradas pelo serviço. Mais ainda, se os serviços estiverem disponíveis ou planos, a distância aceitável as pessoas não o poderão usar, mesmo que sejam gratuitos.

Muitos países buscam superar estas barreiras. Transferências condicionais de dinheiro por meio dos quais pessoas recebem dinheiro se cumprirem certas obrigações relacionadas com a melhoria de sua saúde resultaram no aumento do uso dos serviços em alguns casos.

4.5. Prover a eficiência e eliminar o desperdício

É imperativo angariar financiamento suficiente, porém, ter o dinheiro não assegura a cobertura universal; nem a remoção das barreiras de acesso por meio de pré-pagamento e fundos comuns. O requisito final é assegurar que os recursos sejam utilizados de modo eficiente.

Em todos os países, existem oportunidades de se fazer mais com os mesmos recursos, e medicamentos caros são com frequência utilizados quando existem opções mais baratas e igualmente eficazes.

Em muitos lugares, abusam de antibióticos e injetáveis, há desperdício e mau armazenamento e grandes variações nos preços negociados com os fornecedores. Os países poderiam reduzir as suas despesas em saúde até cerca de 5%, se diminuíssem os gastos supérfluos em medicamentos e os utilizassem de modo mais adequado e melhorassem o controle de qualidade.

Neste estudo, são apresentadas as três das causas mais comuns da ineficiência dos medicamentos, e as soluções para as restantes seis que podem agrupar-se nos seguintes temas, conforme o Relatório Mundial da Saúde apresenta:

- Obter o máximo rendimento das tecnologias e serviços de saúde;
- Motivar os trabalhadores de saúde;

- Melhorar a eficiência hospitalar;
- Obter os cuidados corretos no primeiro contato, por redução do erro médico;
- Eliminar o desperdício e a corrupção;
- Avaliar de modo crítico que os serviços são necessários.

Em uma estimativa, observamos que 20% - 40% dos recursos gastos em saúde são desperdiçados, recursos que poderiam ser redirecionados para atingir a cobertura universal.

Independentemente de seu nível de rendimento, todos os países podem tomar medidas para redução da ineficiência, algo que requer uma avaliação inicial da natureza e causa das ineficiências locais. Por vezes, a ineficiência pode ter como origem gastos insuficientes em saúde e não excessivos. Por exemplo, salários baixos incentivam os trabalhadores da saúde a suplementar seus rendimentos com um segundo emprego, reduzindo a produção no primeiro. É necessário, assim, avaliar os custos e o impacto potencial das possíveis soluções.

Os incentivos para melhorar a eficiência podem ser incluídos nos modos como se pagam os prestadores de serviços. O pagamento por serviço encoraja o excesso de serviços para os que podem permitir-se pagar ou cujos gastos são cobertos por fundos (impostos e seguros) e serviços insuficientes aos que não podem pagar. Muitas alternativas já foram experimentadas e todas apresentaram vantagens e desvantagens.

Desse modo, percebemos que o pagamento dos prestadores de serviços é um processo complexo, sempre em mudança e alguns países desenvolveram sistemas de pagamentos mistos, acreditando ser mais eficiente que um modo simples de pagamento.

Assim, é possível encontrar abordagens mais eficientes para a compra de serviços, com frequência, descritas como aquisição estratégica.

A aquisição estratégica é mais do que fazer uma escolha simples entre aquisição passiva e ativa. Os países podem decidir em que nível devem operar com base em sua capacidade de colher, monitorizar e interpretar a informação necessária, encorajar e impor padrões de qualidade e eficiência.

No que se refere às desigualdades de coberturas, os governos têm a responsabilidade de assegurar que todos os prestadores públicos e privados operam de modo apropriado e atendem às necessidades dos pacientes de modo mais eficaz e eficiente.

Devem também assegurar a disponibilidade de um leque de serviços de prevenção e promoção de base populacional, tais como programas de comunicação de massa dirigidos à redução do consumo de tabaco ou a fim de encorajar as mães a vacinarem seus filhos.

São também responsáveis por assegurar que todos podem obter os serviços de que necessitam e que estão protegidos do risco financeiro associado a seu uso, e isto poderá entrar em conflito com a procura de eficiência, pois os modos mais eficientes de usar os recursos nem sempre são os mais equitativos.

Sabemos que nenhum país começa do nada, quanto ao financiamento de serviços de saúde. Todos têm algum tipo de sistema montado e precisam evoluir baseados nele, conforme seus valores, limites e oportunidades. Este processo deveria ser informado pela experiência nacional e internacional.

O setor de saúde pode ser um pioneiro na melhoria da eficiência e equidade. Os decisores políticos em saúde podem dar passos importantes para, por exemplo, reduzir o desperdício particularmente no aprovisionamento. Também podem tomar medidas, incluindo regulação e legislação, para melhorar a prestação de serviços e a eficiência geral do sistema – medidas que outros setores poderão seguir.

Desse modo, a estratégia de financiamento em saúde precisa ser definida localmente, buscando alcançar a cobertura universal pautada na base existente. É preciso, portanto, que os países desenvolvam as suas capacidades para analisar e compreender as forças e fraquezas do sistema existente para que possam adaptar de modo apropriado às políticas de financiamentos da saúde, implementá-las, monitorizá-las e modifica-las sempre que necessário.

4.6. Medidas para facilitar e apoiar a mudança

O aspecto técnico é apenas um componente do desenvolvimento e implementação das políticas, assim, é necessário uma variedade de ações concomitantes que facilitem a reflexão e a mudança.

Estas ações são captadas no processo de decisão em financiamento de saúde que deve ser visto como um guia e não como um modelo pronto a copiar e devemos ter em conta que apesar dos processos estarem representados como discretos, eles sobrepõem-se e evoluem de modo contínuo.

Desenhar e implementar uma estratégia de financiamento da saúde é um processo de adaptação contínua, mais do que processo linear para uma ideia qualquer de perfeição. É preciso começar com uma declaração clara de princípios e ideais que movam o sistema de

financiamento – uma interpretação do que significa a cobertura de saúde universal para um determinado país.

Desse modo, os sistemas de financiamentos de saúde devem adaptar-se, e não apenas porque há sempre margem para melhora, mas, porque os países que eles servem, também mudam, daí, os padrões de doença evoluem, os recursos fluem e refluem, e as instituições desenvolvem-se ou declinam.

Portanto, tudo o que descrevemos anteriormente serve como referencial ao tratarmos das dificuldades existentes nas gestões de saúde o que deve ser alertado em grau maior quando tratamos das doenças raras, seu diagnóstico, aquisição de medicamentos de alto custo e dispensação dos mesmos para todos os cidadãos que deles necessitarem.

5. A GESTÃO DA CADEIA DE SUPRIMENTOS INTEGRADA À TECNOLOGIA DA INFORMAÇÃO COMO MODELO PARA O SUS NA DISPENSAÇÃO DE MEDICAMENTOS DE ALTO-CUSTO.

Em razão da complexidade dos hospitais e centros de referências de doenças raras que se inicia pela natureza de sua missão, tecnicamente, é um prestador de serviços, mas a distância entre salvar vidas e outras atividades do setor de serviços é grande (SOUZA; CARVALHO; LIBOREIRO, 2006).

Desse modo, observamos que seu supply chain management (SCM) precisa ser desenvolvido para poder agregar valores acima da média quanto às outras modalidades de prestação de serviços.

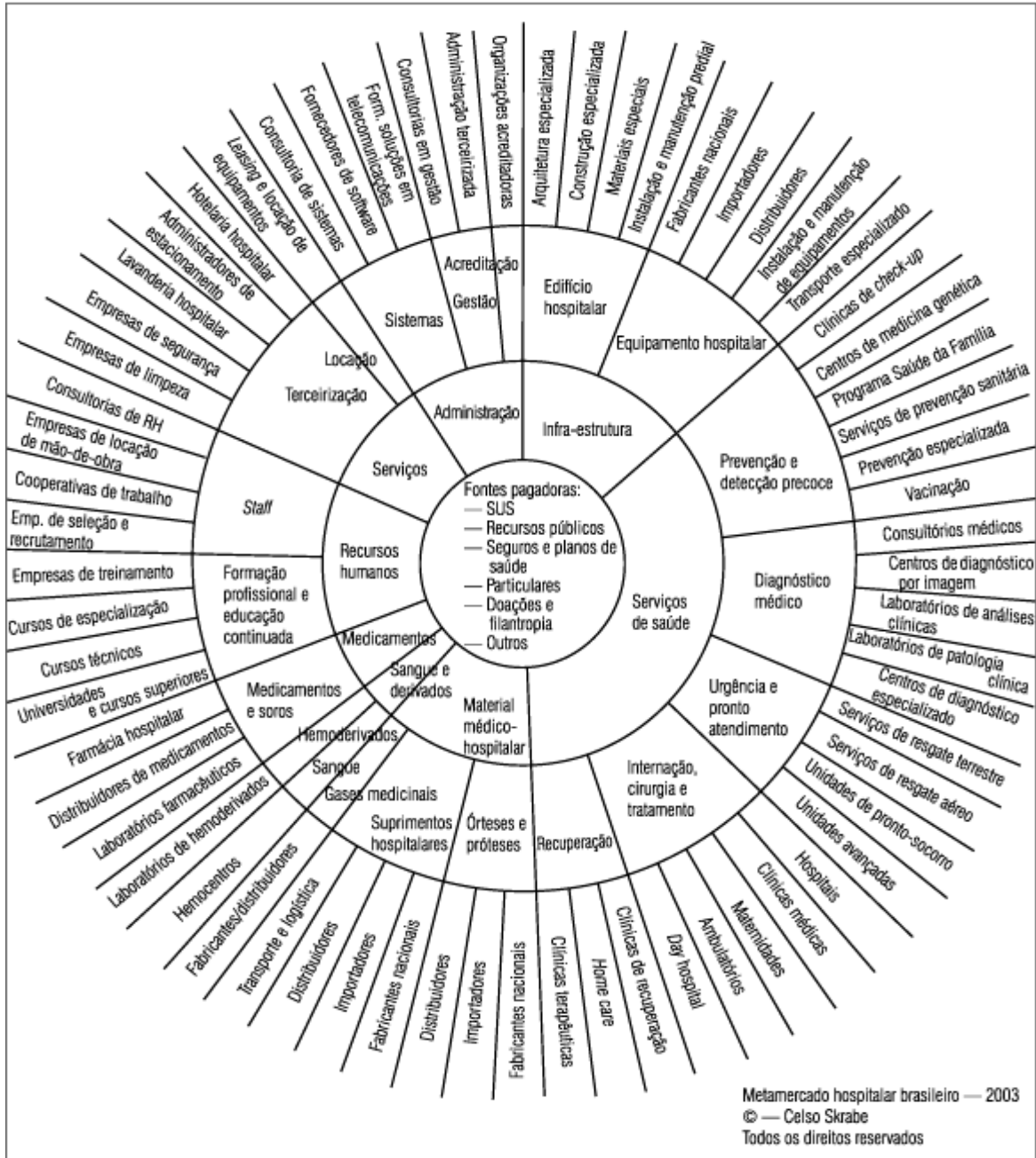
Geralmente, a criticidade da maioria dos medicamentos e materiais é alta; em razão disso, a demora na entrega ou falta de uma série de medicamentos, considerados imprescindíveis aos tratamentos realizados, não é permitida.

Mas, a chave para alcançar o sucesso pretendido está na análise das ferramentas de TI disponíveis para a formulação de SCM que permite uma maior integração com os fornecedores “quando necessário, maior transparência, melhores resultados e satisfação dos clientes internos e externos” (SOUZA; CARVALHO; LIBOREIRO, 2006 p.5).

O leilão reverso realizado pela Internet impõe-se como uma ferramenta de primeira escolha de compras que permitem uma parametrização adequada pela facilidade da implantação, transparência e resultados alcançados, e é empregada como parte de uma estratégia que culminará com a adoção plena do SCM. Sua utilidade é aumentar a base de fornecedores; além de aumentar a força do comprador, com uma significativa queda dos preços antes de começar as negociações (SOUZA; CARVALHO; LIBOREIRO, 2006).

Figura 2 - Metamercao hospitalar Brasileiro

Metamercao hospitalar



Os dados da Figura 2 mostram a estrutura do metamercao hospitalar e explica como ocorre o mercado de compra de medicamentos na estrutura da saúde.

Pela cultura relacional entre fornecedores x hospitais, percebemos, em muitos casos, ser pautada na desconfiança e no controle e as ferramentas de TI (Tecnologia da Informação) impõem-se como fontes aliadas para o sucesso dessa missão.

Por meio de TI, podemos ter planos de ressuprimentos realizados com rapidez, compras em tempo certo com preços e prazos melhores com a mesma ou melhor qualidade.

Para Porter (1991), as vantagens competitivas podem ser conseguidas pelo suporte da tecnologia e pelos sistemas de informação, a fim que se amplie a capacidade de organização ao lidar com clientes, fornecedores, produtos e serviços.

5.1. O Histórico do Supply Chain Management e as ferramentas de TI: definição e histórico

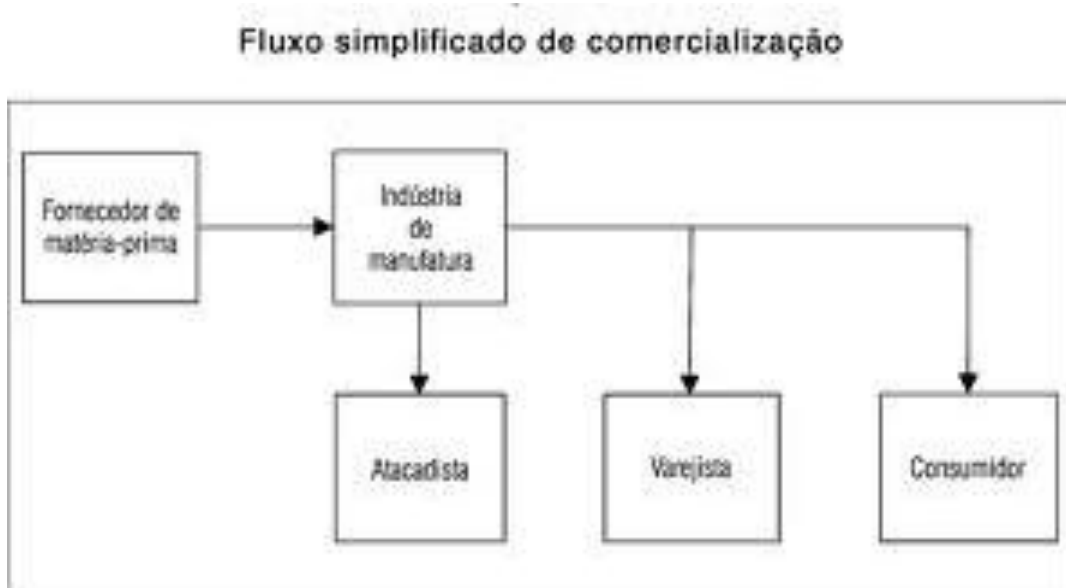
A cadeia de suprimentos é um conjunto de instalações geograficamente dispersas que interagem entre si; os exemplos são: fornecedores de matéria prima, plantas produtivas, centros de distribuição, varejistas, estoque em trânsito, produtos intermediários e os acabados entre instalações (YIN, 1991).

Portanto, trata-se de um subconjunto da cadeia de valor, focada em agregar valor a um serviço ou produto físico; a cadeia de suprimentos é sobretudo preocupada com a distribuição e vendas de produtos físicos (SIMCHI-LEVID; KAMINSKY, 200).

É o foco de integração de cada componente, com o máximo de eficiência para determinar a maior satisfação do cliente e o aumento do market share.

Conforme a literatura, o conceito do canal de distribuição é a estrutura das unidades organizacionais internas e externas dos agentes, representantes, atacadistas e varejistas por meio dos quais uma commodity, produto ou serviço é comercializado.

A Figura 3 mostra o fluxo de comercialização.

Figura 3 - Fluxo simplificado de comercialização

Assim, a complexidade e multiplicidade dos relacionamentos dentro da cadeia de comercialização precisam ser equacionados para um mesmo objetivo, que se trata da missão da empresa; esta missão do comprador precisa ser equacionada com a missão do fornecedor, suas práticas de mercado e padrão ético.

Conforme mostram os dados da Figura 3, o gerenciamento eficaz do SCM é pautado no relacionamento direto nos que trabalham no dia a dia, pois a idéia é a redução dos lead-times e dos estoques ao mínimo necessário.

Chopra e Meindl (2008) consideram que,

A informação é essencial para tomar boas decisões de gerenciamento da cadeia de suprimentos porque ela proporciona o conhecimento do escopo global necessário para tomar decisões. A tecnologia de informação proporciona as ferramentas para reunir informações e analisá-las, objetivando tomara as melhores decisões sobre cadeia de suprimentos (CHOPRA; MEINDL, 2008, p.48).

Strati (1995) confirma esta proposição e argumenta que as organizações estão deixando de ser sistemas fechados para serem sistemas abertos, e as fronteiras são cada vez mais permeáveis, e em muitos casos difíceis de serem identificados.

O conceito de logística é “colocar o produto certo, na hora certa, no local certo e ao menor custo possível” (BALLOU, 1993).

Para o Council of Logistic Management (CLM),a:

Logística é a parcela do processo da cadeia de suprimentos que planeja, implanta e controla, de forma eficiente e eficaz, o fluxo e o fluxo reverse e a estocagem de materiais, serviços e as informações correlacionadas, entre o ponto de origem e o ponto de consumo, de forma a atender às necessidades dos clientes (CLM, 2003).

Lambert (1993) refere que “o conceito de gerenciamento integrado de logística se refere à administração das várias atividades como um sistema integrado”.

Fleury; Wanke e Figueiredo (2000) citam que a integração externa significa desenvolver relacionamentos corporativos com os vários participantes da cadeia de suprimentos, com base na confiança, capacitação técnica e troca de informações. A integração externa permite eliminar duplicidades, reduzir custos, acelerar o aprendizado e customizar os serviços.

5.2. Decisões e horizontes de planejamento da cadeia de suprimentos

As decisões sobre a gestão de manufatura que afetam as organizações, são agrupadas em três níveis hierárquicos: estratégico, tático e operacional.

O estratégico relaciona alianças, investimentos, aquisições de recursos, desenvolvimento de produto, cujo foco está no longo prazo. O horizonte do planejamento é longo, de 1 a 5 anos.

As decisões táticas voltam-se à produção agregada, ao planejamento agregado de distribuição e a alocação de recursos, cujo horizonte de planejamento é médio, de 1 mês a 1 ano.

As decisões operacionais referem-se à produção detalhada do planejamento de distribuição cujo foco é a minimização do custo local com base nas decisões dos níveis mais altos, estratégico e tático no curto prazo, sendo de 1 dia a 1 mês (SOUZA; CARVALHO, LIBOREIRO, 2006).

5.3. Ferramentas de TI usadas no Supply Chain Management

Conforme referem Bowewrson e Closs (1996) existem três razões para a necessidade de informações rápidas em tempo real e com alto grau de precisão para uma gestão eficiente da logística e da cadeia de suprimentos:

1 – os clientes entendem que as informações sobre o andamento de uma ordem, programação da entrega, disponibilidade dos produtos e dados do faturamento são elementos essenciais do serviço ao cliente;

2 – a meta de redução do estoque em toda a cadeia de suprimentos é por meio de informações adequadas, os executivos sabem que poderão reduzir os estoques e as necessidades, usando informações recentes para redução dos estoques pela minimização das incertezas de demanda;

3 – a disponibilidade de informações, a flexibilidade com respeito a saber, quando e onde os recursos podem ser usados para obtenção de vantagem estratégica;

Assim, todos os sistemas podem ser analisados em um contínuo; de lado, estão os estoques e no outro, as informações; e o compartilhamento das informações possibilita aos fornecedores um planejamento e tomada de decisão mais eficiente. Na consignação, o fornecedor é o proprietário dos estoques e o responsável pela sua gestão até que eles sejam usados pelo cliente.

No compartilhamento de informações, o fornecedor pode usá-las de duas formas: para previsão e programação de políticas de gestão de estoques e para a operacionalização dos princípios de melhora contínua de processos.

Continuous replenishment, (CR), os fornecedores recebem os dados do ponto de venda para preparar carregamentos em intervalos regulares e assegurar a flutuação ao estoque no cliente entre determinados níveis: máximo e mínimo. Esses níveis de estoque podem variar em função de padrões sazonais de demanda, de promoções e de mudança no gosto do fornecedor.

Quick response (QR), os fornecedores recebem os dados coletados nos pontos de venda do cliente e usam essa informação para sincronizar suas operações de produção e seus estoques com as vendas reais dos clientes.

Efficient Consumer response (ECR), os fornecedores e clientes cooperam em cinco áreas principais: compartilhamento de informações em tempo real, gerenciamento de categorias, reposição contínua, custeio baseado em atividades e padronização.

A reposição contínua permite o gerenciamento just-in-time, em razão dos produtos não serem mais armazenados em centros de distribuição, e sim movimentados de modo rápido por instalações de cross-docking.

O compartilhamento de informações asseguraria a sequência mais apropriada para a montagem dos carregamentos, bem como o melhor mix de produtos.

O gerenciamento de categorias é o agrupamento de produtos com a mesma característica do mercado, para coordenar a definição de metas de vendas e de políticas de preços para evitar o uso intensivo de estratégias promocionais.

A padronização procuraria estabelecer normas e rotinas para operacionalizar o fluxo de produtos e informações pela uniformização dos meios de transportes, dos procedimentos para liberalização e recepção de veículos e a troca eletrônica de dados.

O custeio pauta-se em atividades que permitiriam quantificar as melhorias operacionais obtidas em ECR.

Collaborative, Planning, Forecasting and Replenishment (CPFR) – que é uma extensão do CRP/ECR no qual fabricantes e varejistas compartilham sistemas e o processo de previsão de vendas; seu objetivo principal é identificar qual empresa gera previsões de vendas mais precisas para um certo SKU (Stock Keeping Unit), em determinada região geográfica e em certo horizonte de planejamento.

Vendor Managed Inventory (VMI), tende a acontecer quando o poder de barganha dos fornecedores é maior que os dos clientes. Os fornecedores, ao gerenciar os estoques na cadeia, devem ser capazes de melhor programar suas operações, motivados pelos altos custos de manter estoques. A consignação pode ocorrer no VMI, caso o poder de barganha do cliente seja maior que o do fornecedor ou como modo de convencer os clientes.

A rotina do VMI envolve: rever a posição do estoque em cada loja varejista; projetar as necessidades líquidas de estoque por SKU por loja e checar se as necessidades líquidas projetadas caem abaixo dos níveis de estoque de segurança.

5.4. Avaliação do desempenho em cadeias de suprimentos

Os processos constituem o foco da avaliação de desempenho em cadeias de suprimentos.

Nos processos, não existe concordância de nomenclatura entre os trabalhos, mas, as etapas do fluxo que ocorrem em uma empresa são tratadas como processos, desde o planejamento da aquisição até a entrega dos produtos ao cliente ou o retorno.

Vários autores propõem que todas as empresas mensurem os indicadores á cadeia e usem o benchmarking a fim de facilitar a busca de melhorias no contexto da cadeia de suprimentos (STEWART, 1995; ARAVECHIA; Pires, 2000; SCC, 2002). Outros que os indicadores sejam integrados entre os membros de uma cadeia, para que todos tenham a mesma visão do que é importante e das metas de desempenho a alcançar (BOWERSOX; CLOSS, 1996).

Gunasekaran; Patil e Tirtiroglu (2001) propõem indicadores para parcerias, envolvimento com os fornecedores, valor percebido pelo produto entregue e outros indicadores de avaliações de aspectos “além das fronteiras da empresa que demonstra preocupação com a troca de informações e maior proximidade dos fornecedores e clientes” considerando só os objetivos de uma empresa.

Dreyer (2000) aponta que os stakeholders, incluindo os fornecedores e clientes, devem ser envolvidos na definição dos indicadores de desempenho, mas não se refere como isso poderia ocorrer e como eles seriam envolvidos nessa mensuração e afirma que os indicadores poderiam ser reconhecidos ao redor dos processos – chave da cadeia que ocorrem internamente á empresa (obtenção, aquisição, processamento e distribuição). Na conclusão do estudo, o autor citado lembra que os indicadores devem manter um objetivo maior em mente: satisfazer as necessidades do cliente final.

Miranda; Corrêa (2002) citam em seu trabalho uma proposta para avaliação de desempenho das montadoras na indústria automobilística diferenciada para cada componente e tipos de relação. Em razão do grande número de componentes para montar um veículo e da tecnologia que é preciso, a prática de terceirizar a produção de grande parte de componentes necessários para a montagem de veículos e transferir esta tecnologia a esses parceiros, já é muito utilizada nas montadoras. No entanto, nessa mesma situação, observamos que as relações ainda são pautadas no preço.

Portanto, é possível perceber que mesmo nessa indústria existe muito a ser realizado a fim de que as empresas busquem a melhoria das cadeias de suprimentos e não empresas isoladas.

Stanh et al.(2001) oferecem importantes subsídios para implementação de um modelo de avaliação de desempenho em uma cadeia; relatam aspectos que devem ser observados para que haja integração entre as empresas, identificando aquelas que crêem ser importantes para integrar a avaliação de desempenho.

Pelo estudo realizado, é possível perceber que as propostas contemplam indicadores a serem mensurados, tanto aos parceiros como àquelas de uma empresa e outros específicos, “alguns para as etapas a jusante e outros para as etapas a montante de uma empresa”.

5.5. E-procurement

Conforme referem Souza; Carvalho; Liboreiro (2006), os sintomas de práticas deficientes de um procurement ou obtenção são os hábitos de compras ineficientes e independentes, os processos de negócios redundantes e a ausência de fontes estratégicas.

Desse modo, as estratégias empresariais eficientes de obtenção integram o fluxo de trabalho de uma companhia com uma infraestrutura tecnológica consistente. Percebemos a importância do crescimento da Internet Trading Exchanges (ITE) que é um dos desenvolvimentos mais instigantes nos últimos anos.

As empresas procuram soluções para o alto custo de obtenção e o tempo prolongado do ciclo de pedido e podem garantir que a entrega do material ou dos serviços ocorra sem problemas.

Não se trata de uma revolução tecnológica que vem acontecendo, mas uma revolução de negócios facilitada pela tecnologia.

E-procurement apresenta cinco desafios chave que são: redução de custo e tempo do ciclo de processamento do pedido; fornecer a toda empresa acesso às capacidades do e - procurement; autorizar requisições por intermédio do autosserviço do funcionário; buscar a integração de software de obtenção com sistemas de atividades de retaguarda da empresa e elevar a função de obtenção a uma posição de importância estratégica dentro da organização (SOUZA; CARVALHO; LIBOREIRO, 2006).

O mercado do e-procurement é recente, mas os modelos de negócios exigidos para servir a esse mercado estão em rápida evolução. Na era pré-internet, as grandes empresas perceberam uma economia de tempo e de custos que se uniram a seus principais fornecedores por intermédio de redes privadas denominadas Eletronic Data Exchanges (EDI). A função desses sistemas é automatizar o processo de obtenção, oferecerem suporte ao reabastecimento de estoque automático e aproximar a relação compradores x principais fornecedores; antes, o sistema exigia grande gasto de recursos e, hoje, com a internet, os custos de implantação vêm caindo de modo significativo.

Na primeira geração de obtenção informatizada, predominaram as comunidades, vitrines e facilitadores de RFP; na segunda, foram os distribuidores virtuais e os centros de leilão.

Os distribuidores virtuais oferecem a compra em um só lugar para uma comunidade de compradores e vendedores, reúnem distantes informações dos produtos baseados nos catálogos dos muitos fornecedores em um megacatálogo.

Desse modo, os leilões são: diretos e reversos.

O leilão direto permite que os compradores licitem produtos e serviços de um vendedor individual em uma base competitiva, cujos preços são abaixo do mercado; esses leilões são centrados no vendedor, e os preços só se movimentam para cima.

No leilão reverso, podemos observar que os compradores listam os preços ou serviços que desejam e vendedores pré-qualificados licitam para suprir suas necessidades. Estes leilões duram até uma determinada hora e o comprador é obrigado a comprar do licitante de menor preço; estes leilões caracterizam-se por ser oposto ao leilão direto, já que os preços movimentam-se para baixo; e ajustam-se a segmentos com alta fragmentação do lado do fornecimento, além de serem adequados a setores que negociam produtos de um só tipo, não padronizado e feito sob encomenda (SOUZA; CARVALHO; LIBOREIRO, 2006).

Na terceira geração, há os centros de colaboração que, além de fornecer funcionalidade de transação às empresas participantes, as ajuda na administração de ponta a ponta das cadeias de suprimentos.

No que se refere à evolução dos processos de obtenção eletrônica, percebemos que, antes que uma solução eletrônica seja empregada, uma deve passar por uma profunda reengenharia do processo de obtenção. Assim, automatizar a desordem existente só piorará a situação. É preciso definir de modo claro os problemas e negócios que devem ser destacados pela solução de obtenção eletrônica.

Quanto às compras independentes, os processos ineficientes e as fontes não estratégicas são sintomas de fragmentação de canal; pois a compra independente ocorre quando os funcionários compram produtos por conta própria debitando na conta da empresa. A fragmentação pode ocorrer durante o atendimento do pedido. Nem sempre os produtos são entregues na hora certa, sendo comum ter pedidos com o fornecedor por vários canais off-line.

Desse modo, as empresas precisam buscar a transição do modelo de negócios “gerenciando pela transação” para o modelo “gerenciado por exceção”.

O processo de obtenção de ponta a ponta é composto de três fluxos de trabalho: o fluxo do trabalho do pedido, o fluxo de trabalho de atendimento e o fluxo de trabalho de pagamento.

No fluxo de trabalho do pedido, devemos considerar as evoluções tecnológicas ocorridas que podem ir de encontro às regras antigas vigentes.

O melhor modo é oferecer ao funcionário a opção de autosserviço que permite que as operações iniciem e acabem quando se aciona o botão “comprar”; em aplicações de autosserviço, a capacidade é fundamental.

Assim, toda solução de e-procurement precisa ser projetada para o emprego casual dos funcionários não treinados; caso eles não gostem, a aplicação fracassará.

É preciso proporcionar acesso seguro, pesquisar catálogos de fornecedores autorizados, criar requisição/pedido, submeter requisição/pedido exigências de controles de compras e aprovações para que isso possa ocorrer.

As ligações eletrônicas entre sistemas parceiros comerciais são importantes no atendimento, pois expedem entradas de pedidos e consultas. O fluxo de trabalho inclui os seguintes passos: despacho de pedido, conectividade com sistemas de contabilidade de retaguarda e também com o fornecedor, rastreamento do pedido e recebimento.

A administração do faturamento no atendimento do pagamento é de responsabilidade do mercado que irá criar o fluxo de trabalho.

Para se obter uma boa administração do processo, é preciso:

- Estabelecer metas claras. Automatizar a seleção e compra de bens, cortar custos, informar rapidamente e com precisão os padrões de compra em toda a empresa, eliminar as compras realizadas por funcionários não autorizados;
- Construir uma auditoria de processo: determinar quais os fatores que afetam, impedem e interagem com ele. Estabelecer padrões de compras estratégica, transacional e pontual;

- Construir um caso de negócios para obtenção eletrônica, desenvolver um caso de negócios de retornos sobre os ativos (ROA).

Desenvolver uma matriz de integração do fornecedor, sem o comprometimento dos fornecedores não haverá integração: no entanto, é prudente que não haja comprometimento de longo prazo, sendo preciso fazer uma matriz de integração do fornecedor (Supplier Integration Matrix – SIM, a classificar os fornecedores pelo seu grau de importância):

- Colaborador estratégico; cooperador estratégico; limitado não estratégico e conveniência não estratégica;

- Selecionar uma aplicação. É preciso cuidado com a propaganda exagerada;
- Integração é tudo; e
- Educar – conhecer o grau de mudança em comportamento que os funcionários, fornecedores e mercados requerem.

Podemos concluir que hoje se vive na era da globalização, com isso, é preciso olhar a padronização dos conceitos e as tendências adaptadas aos regionalismos, que permitem obtermos uma grande redução nos custos de produção e manutenção dos produtos e serviços.

Observamos que todas empresas buscam a diferenciação, seja no atendimento customizado ou na adequação do produto à necessidade do cliente; desse modo, é preciso surpreendê-los de modo incessante.

Com o novo padrão de qualidade, é possível perceber que a competição já não é mais pautada na empresa isolada, mas, sim em sua cadeia de valor, e dentro dela podemos destacar a cadeia de suprimentos.

Ao usar os sistemas de informática integrado para mapear as vontades e necessidades dos clientes com as várias versões de CRM/EDI/ERP disponíveis no mercado, teremos a possibilidade de melhor conhecer o cliente, e com isso adaptar o SCM às suas necessidades.

Analisar as tendências do mercado com o uso de métodos de avaliação estratégica para conhecer os pontos fortes e fracos são aspectos importantes para o desenvolvimento de um plano logístico eficaz na colocação de novos produtos no mercado.

6. DOENÇAS RARAS: pesquisa bibliométrica

6.1. Condução da Pesquisa: uso da base de dados do *Web of Science*

Este capítulo tem como foco principal a pergunta: Qual é a produção acadêmica global que trata do tema de políticas públicas de saúde para as doenças raras?

Para tentar responder a esta pergunta, realizou-se uma pesquisa exploratória bibliométrica na base de dados do *Web of Science* do índice de citações *ISI WEB of Knowledge Citations*. Nesta pesquisa bibliométrica, foi utilizado um limiar mínimo de corte para a gravação dos itens, que compõem análise de resultados, igual a dois (minimum record count (*threshold*)), como critério de seleção para composição das informações analisadas, exceto na identificação das categorias do *Web of Science*, conforme tabela 1, onde o limiar de corte mínimo foi reduzido para um, pois, visava-se identificar e selecionar todas as categorias com grande aderência ao tema deste trabalho. Para realizar esta pesquisa utilizou-se os base de dados do *Web of Science*, que mantém informações sobre a trabalhos científicos produzidos desde 1945.

Essa pesquisa, conforme apresentada no Quadro 5, utilizou-se dos tópicos “*rare disease*”, que significam doenças rara e “*public health*” (saúde pública) e apresentou o seguinte resultado de pesquisa no *Web os Science*:

Quadro 5 – Termos/Parâmetros de Pesquisa da Segunda Busca

Pesquisa no <i>Web of Science</i>
Parâmetros utilizados
<p>Topic=(rare disease) AND Topic=(public health)</p> <p>Refined by: Document Types=(ARTICLE) AND Web of Science Categories=(PUBLIC ENVIRONMENTAL OCCUPATIONAL HEALTH OR MEDICINE RESEARCH EXPERIMENTAL OR PHARMACOLOGY PHARMACY OR GENETICS HEREDITY OR CRITICAL CARE MEDICINE OR HEALTH POLICY SERVICES)</p> <p>Timespan=All Years. Databases=SCI-EXPANDED, SSCI, A&HCI, CPCI-S, CPCI-SSH.</p>

Fonte: Autores

Deste modo, inicialmente obteve-se um total de 575 trabalhos acadêmicos, assim, em função desse grande volume, aplicou-se um primeiro filtro, o qual refinou essa pesquisa pelo tipo de documento, optando-se por escolher apenas os artigos, os quais totalizaram 442. Em seguida, aplicou-se um segundo filtro, que refinou esse resultado, por categorias do *Web of Science*, consideradas pelos autores, aqueles com maior aderência ao objeto dessa pesquisa, que são *medicine research experimental* (23), *pharmacology pharmacy* (20), *genetics heredity* (17), *critical care medicine* (1), *public environmental occupational health* (115) e *health policy services* (11).

Cabe ressaltar que essas categorias não necessariamente são as principais do ponto de vista quantitativo e sim aqueles que analiticamente, pelos autores, são mais adequados ao escopo desse trabalho. Finalmente, após a aplicação desse terceiro filtro, chegou-se a um número de 166 artigos individuais sobre políticas públicas de saúde para as doenças raras. Em seguida, iniciou-se a pesquisa quantitativa do tema *no Web of Science*, com identificação das categorias mais aderentes às políticas públicas de saúde para as doenças raras, conforme tabela 7:

Tabela 7 - Categorias do Web of Science

TEMA	TOTAL
PUBLIC ENVIRONMENTAL OCCUPATIONAL HEALTH	115
MEDICINE RESEARCH EXPERIMENTAL	23
PHARMACOLOGY PHARMACY	20
GENETICS HEREDITY	17
INFECTIOUS DISEASES	15
TROPICAL MEDICINE	12
HEALTH POLICY SERVICES	11
HEALTH CARE SCIENCES SERVICES	10
MEDICINE GENERAL INTERNAL	8
IMMUNOLOGY	5
PATHOLOGY	5
TOXICOLOGY	4
TOTAL	245

Fonte: Autores

Nota: Categorias com no mínimo quatro

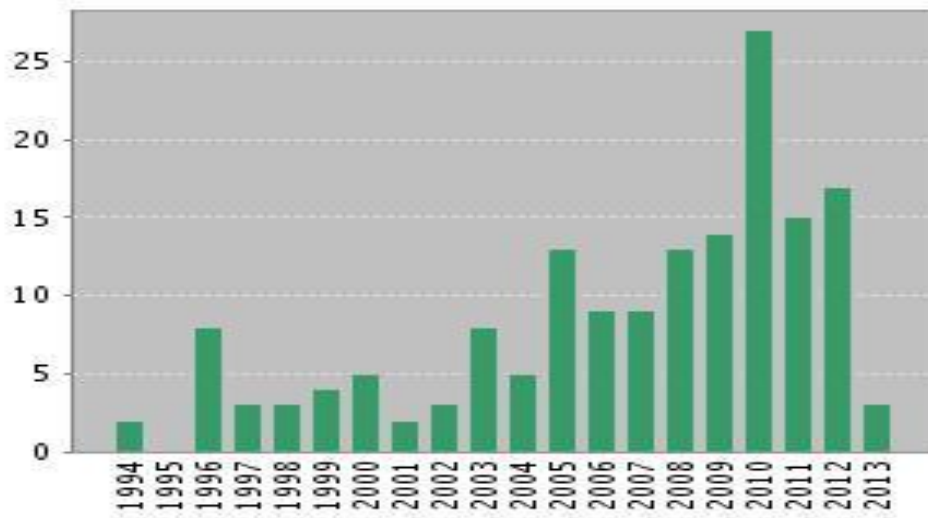
O total de 245 correspondem a 166 trabalhos individuais, identificados na base de dados do *Web of Science*, pois, um artigo pode simultaneamente estar classificado em mais de uma categoria. Deste modo, são considerados 245 artigos como a referência para a análise de resultados que se desenvolve nesta pesquisa bibliométrica, divididos em 12 categorias, conforme a tabela 1, a qual considera somente aquelas que apresentaram no mínimo quatro aparições. O total de 245 também se refere apenas a somatória desses 12 itens, desconsiderando-se as demais categorias, e suas contribuições para o total, as quais alcançaram no máximo três aparições, como por exemplo, *economics*, que apareceu três vezes somente. A partir daqui, novas questões específicas em relação à produção acadêmica relacionada às políticas públicas de saúde para as doenças raras:

1. Quais os países que têm pesquisado mais sobre o tema?
2. Qual o comportamento temporal das pesquisas sobre o tema?
3. Quais as universidades que se destacam na produção acadêmica sobre cenários?
4. Em quais *journals* há maior interesse pelo assunto, que é refletido no número de publicações?
5. Quem são os principais autores de artigos sobre o tema?

6.2 Análise Bibliométrica da Produção Acadêmica Global sobre Políticas Públicas de Saúde para as Doenças Raras, utilizando a Base de Dados *Web of Science*

A primeira preocupação deste estudo se dá no sentido de entender o comportamento temporal da produção acadêmica global relacionada às políticas públicas de saúde para as doenças raras. Esse primeiro resultado é apresentado no gráfico 1:

Gráfico 1 – Publicação por ano
Global sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras



Fonte: Autores

Nota: Dados parciais para o ano de 2013 (até março)

Nota-se que a produção acadêmica sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras tem uma tendência de crescimento da quantidade de artigos publicados no prazo dessa pesquisa, que são os últimos 20 anos, apresentados no gráfico 1, ao mesmo tempo, pode-se afirmar que houve um interesse seminal pelo tema nos anos de 1990, pois, em 1994 houve dois trabalhos, para não haver nenhum no anos seguinte e ocorrer um número inferior a dez, nos anos finais dessa década. Em relação ao período mais recente da pesquisa, verifica-se um ano atípico, 2010, com 27 artigos sobre o tema, para nos anos seguintes voltar a tendência de crescimento normal, visualmente identificada no gráfico 1, pois, em relação aos anos precedentes a 2010, ocorreu a publicação de 13 e 14 artigos, respectivamente aos anos de 2008 e 2009, e 15 e 17 na sequência respectiva dos anos de 2011 e 2012.

Em seguida, procede-se a análise de outro aspecto relevante nesta pesquisa: quais os países que têm pesquisado mais sobre o tema? O Quadro 6 ilustra a resposta quantitativa para este importante questão.

Quadro 6 – Publicação por país

PAÍS DE ORIGEM	Número de Publicações	Porcentagem dos 166 artigos
Estados Unidos	54	32,5%
França	17	10,2%
Inglaterra	15	9,0%
Itália	13	7,8%
Canadá, Alemanha	11	6,6%
Brasil	9	5,4%
Austrália, Holanda	7	4,2%
Espanha, Índia	5	3,0%
Bélgica, Escócia	4	2,4%

Fonte: Autores

Nota: Com pelo menos quatro publicações

Os Estados Unidos são os líderes da produção acadêmica na área, com praticamente um terço do total dessa base dados. Percebe-se ainda uma produção acadêmica geográfica bastante distribuída, com destaque para os países europeus de maior economia, como França, Inglaterra, Itália e Alemanha, além de uma significativa aparição do Brasil com mais de cinco per cento do total de trabalhos sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras.

Outra informação relevante neste trabalho, que está intimamente relacionada com a lista de países que mais têm produção acadêmica na área, são as instituições que mais produzem nesse campo de conhecimento. O quadro 7 dá um panorama geral das publicações por Universidades e outros Institutos.

Quadro 7 – Publicação por Universidades e Institutos

PAÍS DE ORIGEM	Número de Publicações	Porcentagem dos 166 artigos
CTR DIS CONTROL PREVENT - Estados Unidos	13	7,8%
HARVARD UNIV – Estados Unidos	7	4,2%
UNIV N CAROLINA – Estados Unidos	6	3,6%
EMORY UNIV – Estados Unidos	5	3,0%
CDC – Estados Unidos, UNIV TORONTO - Canadá	4	2,4%
ERASMUS MC – Holanda, HLTH PROTECT AGCY – Inglaterra, HOSP CLIN PORTO ALEGRE – Brasil, INSERM – França, IST SUPER SANITA – Itália, ROBERT KOCH INST – Alemanha, UNIV ABERDEEN – Escócia, UNIV FED RIO GRANDE DO SUL – Brasil, UNIV MONTREAL – Canadá, UNIV WASHINGTON – Estados Unidos	3	1,8%
CANC CARE ONTARIO – Canadá, CEDARS SINAI MED CTR – Estados Unidos, CHRISTIAN MED COLL HOSP – Estados Unidos, CIBER EPIDEMIOL SALUD PUBL CIBERESP – Espanha.CNRS – França, COLORADO STATE UNIV – Estados Unidos. FUNDACAO OSWALDO CRUZ – Brasil. GURUDAS COLL – Índia, INDIAN HLTH SERV – Índia, JOHANNES GUTENBERG UNIV MAINZ – França, JOHNS HOPKINS UNIV – Estados Unidos, KPC MED COLL HOSP – Índia, MARIO NEGRI INST PHARMACOL RES – Itália, MASSACHUSETTS GEN HOSP – Estados Unidos, MAYO CLIN – Estados Unidos, MCGILL UNIV – Canadá, NATL PUBL HLTH INST – Finlândia, NEW MEXICO DEPT HLTH – México, NIDR – Estados Unidos POSTGRAD INST MED EDUC RES – Índia, ROYAL CHILDRENS HOSP – Austrália, UCL – Estados Unidos, UNIV BARI – Itália, UNIV CALIF DAVIS – Estados Unidos, UNIV CALIF LOS ANGELES – Estados Unidos UNIV CALIF SAN FRANCISCO – Estados Unidos, UNIV CHICAGO – Estados Unidos, UNIV ESTADO RIO DE JANEIRO – Brasil, UNIV GEORGIA – Estados Unidos, UNIV LONDON IMPERIAL COLL SCI TECHNOL MED – Inglaterra, UNIV LYON 1 – França, UNIV MIAMI – Estados Unidos, UNIV OTTAWA – Canadá, UNIV PAVIA – Itália, UNIV PENN – Estados Unidos, UNIV PITTSBURGH – Estados Unidos, UNIV S CAROLINA – Estados Unidos, UNIV WESTERN AUSTRALIA – Austrália, UNIV WURZBURG – Alemanha, WHO - Inglaterra	2	1,2%

Fonte: Autores

Nota: Com pelo menos duas publicações

As instituições de pesquisas e universidades dos Estados Unidos predominam na liderança, em termos quantitativos, pois, as quatro primeiras colocações são ocupadas isoladamente pelas organizações daquele país, que somadas correspondem a 18,6 % das publicações no período, além disso, na quinta colocação nesse *ranking* há um empate entre um importante centro de pesquisa norte-americano, o CDC – Centers for Disease Control and Prevention, com uma renomada universidade canadense (University of Toronto). A partir daí,

na sexta posição em diante, surgem instituições de vários países, quase todos considerados de alto desenvolvimento e que investem muito em pesquisa científica, como os europeus, por isso, há de merecer um destaque o aparecimento de quatro instituições brasileiras, o Hospital de Clínicas de Porto Alegre e a Universidade Federal do Rio Grande do Sul, ambas com três artigos, e a Fundação Osvaldo Cruz e a Universidade Estadual do Rio de Janeiro, que aparecem com duas publicações.

Procurou-se identificar se havia Agências de Fomento (*Fundings*), que patrocinam os trabalhos encontrados através dessa pesquisa bibliométrica, que são apresentadas no quadro 8.

Quadro 8 – Publicação patrocinada por Agências de Fomento

AGÊNCIAS DE FOMENTO DE PESQUISA (<i>FUNDINGS</i>)	Número de Publicações	Porcentagem dos 166 artigos
LEVERHULME TRUST (Reino Unido), NATIONAL INSTITUTES OF HEALTH (Estados Unidos) e National Health and Medical Research Council (Austrália)	2 (cada)	1,2%

Fonte: Autores

Nota: Com pelo menos duas publicações

Percebe-se que há baixa quantidade de artigos que tiveram suporte de agências de fomento, os quais não totalizam nem 4% dos trabalhos encontrados nessa pesquisa na base de dados do *Web of Science* (considerando o limite de corte de ao menos duas publicações por agência de fomento), sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras. Entretanto, cabe ressaltar que eventuais patrocínios ou incentivos podem ter ocorrido e nem terem sido destacados pelos autores, assim ao menos, pode-se afirmar que é pequena a proporção de trabalhos, nos quais os autores relacionaram ou identificaram as agências de fomento, pois, apenas três institutos mostrados no quadro 8 foram encontrados.

Pesquisou-se também nessa análise bibliométrica da produção acadêmica global sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras, a questão relativa aos aspectos institucionais. O quadro 9 mostra os resultados obtidos dos *journals*, que tratam com maior intensidade sobre esse tema:

Quadro 9 – Publicação por Journals

<i>JOURNALS</i>	Número de Publicações	Porcentagem dos 166 artigos
BMC PUBLIC HEALTH	9	5,4%
ADVANCES IN EXPERIMENTAL MEDICINE AND BIOLOGY PUBLIC HEALTH REPORTS	6	3,6%
RARE DISEASES EPIDEMIOLOGY	5	3,0%
AMERICAN JOURNAL OF PREVENTIVE MEDICINE, BULLETIN DE LA SOCIETE DE PATHOLOGIE EXOTIQUE, VACCINE, VECTOR BORNE AND ZOOTIC DISEASES.	4	2,4%

Fonte: Autores

Nota: Com pelo menos quatro publicações

Claramente, denota-se que os *journals* que mais publicam sobre o tema são aqueles específicos da área com grande especificidade em relação ao tema. Não se encontram aquelas publicações tradicionalmente mais conhecidas na área de administração, como a HARVARD BUSINESS REVIEW, pelo menos, não com destaque na quantidade de trabalhos publicados. Também, pode-se afirmar que o inglês é a idioma predominante das publicações sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras, conforme quadro 10, entretanto, outras línguas, entre elas a portuguesa, aparecem e merecem destaque, pois, não raro em pesquisas bibliométricas sobre diversos outros temas, o inglês atinge 100% da amostragem ou muito próximo a esse limite.

Quadro 10 – Publicação por Idioma

Idioma	Número de Publicações	Porcentagem dos 166 artigos
Inglês	147	88,5%
Francês	10	6,0%
Alemão	5	3,0%
Português, Espanhol	2	1,2%

Fonte: Autores

Nota: Com pelo menos duas publicações

Outro valor das pesquisas bibliométricas é a possibilidade de se identificar os principais autores da sobre o tema, para posterior aprofundamento teórico nas principais linhas de pesquisas atuais. Assim o quadro 11 apresenta os pesquisadores que aparecem com maior

quantidade de trabalhos publicados no período de 20 anos sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras.

Vale ressaltar que essa informação é de ordem quantitativa, assim, novas pesquisas tornam-se necessárias e recomendáveis, para o aprofundamento qualitativo dos trabalhos desses autores. Assim, de todo modo, cumpre-se um objetivo colateral desse trabalho de se ter uma metodologia para encontrar referências acadêmicas relevantes sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras.

Quadro 11 – Publicação por autor

AUTORES	Número de Publicações	Porcentagem dos 166 artigos
KHOURY MJ	4	2,4%
TARUSCIO D	3	1,8%
ABELLAN JJ. AYME S. BEALE L. CHEEK J. EISEN RJ. ENSCORE RE. ETTESTAD P. FLANDERS WD. GAGE KL. GWINN M. MANDAL MD. MANDAL S. MARTIN-ARRIBAS MC. MENSAH GA. SOUCIE JM. STEFANOV R. VOGEL U. YABSLEY MJ. YANG QH.	2 (cada)	1,2%

Fonte: Autores

Nota: Com pelo menos duas publicações

Em relação aos autores, outra informação encontrada nesse trabalho é a ocorrência de uma grande dispersão, pois, nenhum atinge nem três por cento do total das publicações, cabendo a KHOURY MJ, a liderança nesse ranking com quatro publicações, entretanto, ao se aprofundar nos resultados obtidos nessa pesquisa no *Web of Science*, percebe-se que seus artigos são elaborados com outros co-autores, como em “*An epidemiologic assessment of genomic profiling for measuring susceptibility to common diseases and targeting interventions*”, que ele publica com Yang, QH; Gwinn, M; Little, JL; Flanders, WD.

6. DOENÇAS RARAS: pesquisa com gestores de saúde.

Este capítulo tem como foco principal a seguinte questão de pesquisa: Qual o entendimento que os gestores públicos tem com vistas ao processo de assistência farmacêutica voltado às doenças raras e a ação do SUS ?

Destaca-se neste capítulo, que não houve a intenção de fazer qualquer juízo de valor sobre as Instituições pesquisadas e nem efetuar comparação entre elas. Cada uma possui contexto, sua cultura e sua filosofia de gestão, e a pesquisa foi construída com a finalidade de atender o problema central da pesquisa.

Portanto, as diferenças observadas entre as atividades de gestão das instituições estudadas, representam somente a convergência ou a divergência com relação à teoria e a prática de cada Instituição, não sendo justificada qualquer avaliação sobre a eficiência ou eficácia das mesmas.

7.1. Análise de dados primários

Para suportar os resultados desta pesquisa, apresenta-se a seguir uma breve descrição das informações obtidas juntos aos entrevistados, por meio de questionário enviado e respondido espontaneamente.

Após as entrevistas este pesquisador transcreveu as informações mais relevantes apresentadas nos questionários da pesquisa, submetendo este resumo a cada entrevistado, que após revisão e devidas correções, deram autorização de publicação para a divulgação neste estudo, desde que não fossem divulgados os seus nomes e respectivas Instituições para as quais desempenham as suas funções.

Entrevistado 1

Médico e Professor Doutor. Acredita que a assistência farmacêutica do SUS está melhorando ao longo dos últimos 10 anos, pois os pacientes tem acesso aos medicamentos com certa facilidade, desde que aprovados pela ANVISA. Acha que deve haver um maior

envolvimento dos farmacêuticos no sentido de orientar os pacientes. Na autarquia em que desempenha as suas funções não há orientação para facilitar o acesso aos medicamentos e sim um esclarecimento sobre a real necessidade de uso. Em relação a Política Nacional de Medicamentos, ele acredita que deva existir, porém, com um enfoque mais humano. Sobre a questão dos gestores de saúde na discussão referente às doenças raras, ele cita que estes não estão totalmente preparados, pois a grande preocupação destes profissionais é com os aspectos numéricos. Para o entrevistado a melhor maneira de orientar os pacientes seria através do fortalecimento de associações e sociedades de doenças raras, reivindicando um tratamento digno junto ao governo. Em relação a judicialização é contra, desde que exista uma política mais coesa, democrática e humana. Sabe que em alguns Países desenvolvidos como EUA e Alemanha, o governo subsidia em parte o tratamento, às vezes com a participação dos convênios de saúde. Sobre a medicina baseada em evidências, é a favor, porém faz ressalvas em relação às doenças raras, devido aos ensaios clínicos de pequena série e acredita que os PCDT's facilitam a vida dos pacientes.

Entrevistado 2

Médico coordenador que atua em uma universidade pública. Ele enxerga a estrutura farmacêutica do SUS com muitas deficiências nos últimos anos, mesmo os seus pacientes tendo acesso parcial aos medicamentos disponíveis, porém desconhece a entrega dos mesmos em domicílio. Em relação à assistência farmacêutica ideal, cita o uso racional dos recursos como relevante. Já no que tange a facilidade para acesso a medicamentos excepcionais, enxerga como via de acesso o processo administrativo. Sobre a Política Nacional de Medicamentos cita que o acesso aos mesmos vem se ampliando. Acredita que os gestores de saúde pública estão em parte preparados para discutir as questões referentes às doenças órfãs, porém acredita que deveria haver um debate mais profundo sobre o tema. Em relação à orientação aos pacientes, cita que os recursos poderiam ser disponibilizados via SUS e, na sua ausência, buscar alternativas para cobertura de tratamento. Em relação às associações, acredita que elas são bem atuantes no sentido de beneficiar os pacientes que representam. Sobre a judicialização, acha que é o pior caminho para o acesso a medicação de alto custo. Desconhece o acesso a medicamentos em países desenvolvidos. Em relação à medicina baseada em evidências, acredita ser fundamentais

para nortear o uso racional, porém com dificuldades quando se trata de doenças raras e por fim, acredita que os PCDT's devam nortear o acesso as medicações de forma racional e efetiva.

Entrevistado 3

Médico que atua em uma universidade pública. Considera eficiente a estrutura farmacêutica dos SUS à pacientes portadores de doenças raras. Sobre seus pacientes e acessibilidade á medicamentos órfãos, relata que todos retiram os medicamentos com facilidade e também é disponibilizado a entrega em seus domicílios. Em relação à assistência farmacêutica ideal cita que é preciso facilitar o acesso ao medicamento e diz que há uma orientação neste sentido na autarquia em que atua. Ao se tratar de Política Nacional de Medicamentos, diz que se faz necessária para garantir o controle e a qualidade e o acesso aos medicamentos no País. Em seu parecer, apenas uma pequena parcela dos gestores de saúde pública estão preparados para questões referentes às doenças órfãs. Para a orientação aos pacientes, diz que deveria ser buscado serviços médicos terciários que tratassem das doenças. Quanto a ONG's e associações de pacientes, diz ser benéfico como um todo nas informações prestadas à população. Sobre a judicialização na saúde, descarta a esfera política caso existisse uma política clara e eficiente nos Estados. Quanto ao conhecimento ao acesso a medicamentos em outros países, diz conhecer pouco, porém, cita a gratuidade dos produtos em alguns Países da Europa e América do Norte. No quesito da medicina baseada em evidências descreve como necessário para garantir eficiência e segurança na prescrição médica. Finaliza, citando que acredita que os PCDT's facilitem a vida dos pacientes que necessitam de medicamentos de alto custo.

Entrevistado 4

Professora em uma Faculdade de Medicina e médica em consultório particular. Enxerga a assistência farmacêutica do SUS incipiente, porém, com propostas em andamento. Prescreve seus medicamentos de acordo com protocolos pré-estabelecidos, desconhece entrega em domicílio de medicamentos do SUS. Cita a hierarquização do SUS como relevante para uma assistência farmacêutica ideal, bem como, na facilidade ao acesso de medicamentos excepcionais aos seus pacientes. Desconhece a PNM e acredita que em algumas instâncias os profissionais estão preparados para discutir doenças raras desde que procurem Centros de

Referências para atendimento e seguimento do tratamento especificado. Sobre a atuação de ONG's e Associações de pacientes diz que deveriam ser mais atuantes e soberanas. Já sobre judicialização na saúde para aquisição de medicamentos não opinou. No que se refere a acesso a medicamentos para doenças órfãs em países desenvolvidos, relata a importância dos Centros de Referências como modelo ideal utilizado nestes países. Sobre a medicina baseada em evidências diz ser útil, mas, deve-se tomar o cuidado de não aprisionar o atendimento médico por conta do conceito inserido nesta prática, bem como, cita que os PCDT's precisam ser mais discutidos com a comunidade científica.

Entrevistado 5

Blogueiro e consultor para entidades de portadores de doenças raras, atuando como prestador de serviços e administrador de site que trata o assunto. Cita a estrutura do SUS para a Assistência Farmacêutica como ultrapassada, onde a maioria dos pacientes precisa judicializar o acesso aos seus medicamentos. Não reconhece programas de entrega de medicamentos em domicílio como benéfico, por conta da complexidade das doenças, que exige equipe multidisciplinar e formação médica adequada para rápidos e precisos diagnósticos. Desconhece qualquer orientação de autarquias de saúde que facilitem o acesso a medicamentos excepcionais / orfãos e diz que a Política Nacional de Medicamentos varia de acordo com os estados da Federação. Acredita que os gestores de saúde não se encontram preparados para discutir questões referentes as doenças órfãs. Sobre a orientação de pacientes portadores de doenças raras, conclui que a formação médica de forma contínua é relevante para o assunto. Reconhece que ONG's e associações de pacientes são atuantes e que carecem de um melhor reconhecimento por parte das indústrias farmacêuticas.

No que diz respeito à judicialização na saúde, ante a falta de uma política mais clara para aquisição de medicamentos, opina que diminuiria o número em algumas patologias, porém, não deveria ser descartada como um todo. Não opinou a respeito da prática de aquisição de medicamentos em países desenvolvidos e acredita que a medicina baseada em evidências possa ser útil quando os diagnósticos não estão totalmente disponíveis. Finaliza dizendo que os PCDT'S possam vir a facilitar a vida dos pacientes que necessitem de medicamentos de alto custo.

Entrevistado 6

Médico que desenvolve as suas atividades profissionais em um Centro de Referência de Doenças Raras e, também atua em consultório particular. Acredita que a estrutura farmacêutica do SUS suficientemente adequada para algumas patologias e que seus pacientes têm o acesso facilitado para a aquisição de medicamentos órfãos, inclusive, em seus domicílios. Considera como relevante para uma assistência farmacêutica ideal a disponibilidade imediata da medicação prescrita e a regularidade de fornecimento pelas autarquias de saúde. Dispõe de formulários específicos como a APAC para facilitar o acesso dos seus pacientes a medicamentos excepcionais. Desconhece a PNM, bem como, o preparo dos gestores de saúde para discutir questões referentes às doenças órfãs. Cita o serviço público, a internet e os folhetos explicativos como formas de orientar seus pacientes, portadores de doenças raras, sobre os modelos de assistência farmacêutica existentes no País, assim como, acredita que as ONG's deveriam atuar também prestando informações neste sentido. Quando tratada a questão de judicialização na saúde como forma de acesso a medicamentos excepcionais, cita que a transparência é relevante para este tipo de discussão. Diz não conhecer profundamente acesso a medicamentos de alto-custo em países desenvolvidos e que a medicina baseada em evidências é a maneira mais adequada para a indicação de tratamentos para portadores de doenças raras. Acredita ainda que o PCDT'S são facilitadores e fundamentais para os pacientes que necessitem de medicamentos de alto custo.

Entrevistado 7

Farmacêutica, que atua na programação de medicamentos para doenças raras. Enxerga a estrutura farmacêutica do SUS como deficiente por não atender sua demanda como um todo, mas reconhece que medicamentos que são padronizados no SUS são facilmente acessados pelos pacientes. No que se refere à entrega de medicamentos em domicílio, diz que reconhece o programa apenas na cidade de São Paulo (capital) com projetos de expansão para outros municípios. Cita a vontade política, os recursos financeiros, profissionais gabaritados e recursos humanos adequados para uma assistência farmacêutica ideal.

Reconhece na autarquia em que trabalha, métodos que facilitem o acesso de medicamentos excepcionais para os seus pacientes, compreende bem a PNM, porém relata a

não implementação de vários itens que poderiam ser importantes no desenvolvimento e eficácia de um fluxo melhor para aquisição de medicamentos por parte da população.

Na questão que envolve o preparo e qualificação atual dos gestores de saúde, diz que atualmente não há um preparo adequado, mas que já existe um início de discussões que irão contemplar esta necessidade num futuro próximo. Quanto à orientação para pacientes portadores de doenças raras da assistência farmacêutica, afirma que elas são adequadas para este fim. Sobre ONG'S e associações de pacientes, enxerga que deveriam ser mais atuantes quando tratam de produtos e pacientes de alta complexidade.

Quanto a judicilaização para a aquisição de medicamentos, o entrevistado relata que poderiam ser descartadas, caso existisse uma política mais clara de acesso aos medicamentos e maior investimento no setor. Não tem conhecimentos sobre a aquisição de medicamentos em países desenvolvidos. Em relação a medicina baseada em evidências, afirmou ser fundamental que todos os medicamentos que possam ser incorporados pelo SUS sejam feitos somente, após avaliação sistemática de eficácia e segurança e acredita que os PCDT'S sejam fundamentais.

Entrevistado 8

Farmacêutico clínico com atuação hospitalar. Descreve a estrutura farmacêutica do SUS para portadores de doenças raras, como forma de promover o uso racional de medicamentos e acompanhamento dos pacientes. Diz que os pacientes não tem acesso aos medicamentos orfãos com facilidade. Relata como benéfica a entrega de medicamentos em domicílio, mas preocupa-se com o benefício, pois pode constituir como um fator de risco para os pacientes, tratar-se de medicamentos de alta complexidade. Referente a questão de relevância para uma assistência farmacêutica ideal, diz que implantar estratégias efetivas, que foquem o paciente e sua qualidade de vida são determinantes para que os resultados sejam obtidos. Diz desconhecer qualquer orientação da autarquia em que trabalha para facilitar o acesso a medicamentos excepcionais por parte de seu pacientes. No que se refere ao PNM, cita ser um dos elementos fundamentais para se promover a melhoria das condições da assistência farmacêutica e conseqüentemente à saúde da população. Um ponto relevante desta entrevista, diz respeito a gestão na área de saúde, onde é citado que foi criado um plano Nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras e que o SUS está incorporando novas tecnologias para que a área de gestão seja desenvolvida. Verifica-se que em seu entendimento, a criação de

protocolos para estabelecer critérios de diagnósticos e tratamentos seja a melhor maneira de orientar seus pacientes quanto a assistência farmacêutica, deixando-os bem informados sobre os seus medicamentos e o fornecimento dos mesmos. Acredita que as ONG'S e associações de pacientes deveriam ser mais atuantes quando tratam de assuntos relacionados a doenças raras. Descarta plenamente a judicialização e diz que desconhece qualquer política de medicamentos países desenvolvidos. Sobre a sua compreensão na indicação de medicamentos através da medicina baseada em evidências, cita que esta abordagem vêm sendo descrita como uma solução nas práticas e do ensino médicos para análise crítica de dados disponíveis do pacientes. Quanto aos PCDT'S, acredita que eles possam facilitar a vida dos pacientes que necessitem de medicamentos de alto custo.

Entrevistado 9

Médico em regime CLT, proprietário de clínica privada, que atende pacientes portadores de doenças raras. Enxerga a estrutura farmacêutica do SUS como excelente, porém com muita burocracia e distante das populações mais carentes. Seu pacientes tem acesso com facilidade aos medicamentos e os recebem em domicílio. Diz que para uma assistência farmacêutica ideal, precisaríamos ter menos burocracia e mais competência dos prestadores de serviços da área de saúde como um todo. Dentro da autarquia em que trabalha existem orientações que facilitam tanto o profissional médico como os pacientes em todos os processos apresentados. Sobre os gestores da saúde pública, relata que não estão preparados para resolver questões que envolvam as doenças raras. Quanto à orientação de seus pacientes, acredita que palestras e campanhas sobre a própria doença podem ser a melhor maneira de orientar os pacientes em relação á assistência farmacêutica e facilitar, desta forma, uma compreensão maior do processo, não necessitando de apoio de ONG'S e associações de pacientes. Acredita também que se nossa política de medicamentos fosse mais clara, não haveria a necessidade de se judicializar a saúde.

Conhece plenamente o acesso a medicamentos para doenças órfãs em países desenvolvidos e cita Madrid (Espanha) como exemplo. Sobre a indicação de medicamentos baseados em evidências, trata o assunto de forma relevante, expondo uma opinião conservadora que a “a medicina começou assim um dia”. Apresentou uma resposta vaga no que diz respeito aos PCDT'S.

Entrevistado 10

Médico e gestor de empresa de saúde, que comercializa medicamentos para pessoa física e governos, atendendo ações judiciais e operadoras de saúde. Cita que a estrutura farmacêutica do SUS não é homogênea e que o acesso a medicações dependem de protocolos do governo ou da judicialização dos processos. Desconhece no SUS a entrega em domicílio de medicamentos e acredita que as pessoas e os processos precisam ser mais claros para que a assistência farmacêutica se torne mais clara. Relata que a PNM deve ser revisada e que diz ser contrário a qualquer custeio do governo para qualquer tratamento de doenças. Sobre a gestão da saúde pública, relata que alguns profissionais de saúde que são ligados ao Ministério da Saúde parecem estar preparados para discutir questões sobre doenças órfãs e que em esferas estaduais e municipais não. Cita quatro passos importantes no quesito orientação de pacientes portadores de doenças raras em relação à assistência farmacêutica, formulando um breve questionário, que na sua interpretação, é fundamental.

Já sobre a questão que envolve as ONG'S e associações de pacientes, o entrevistado relata que elas desenvolvem um bom trabalho. Ao responder sobre judicialização da saúde, diz se fazer necessário, pois acredita que novos medicamentos sempre estarão surgindo e, que protocolos para todos eles seriam impossíveis de serem feitos, por isso, imagina que demandas judiciais de medicamentos excepcionais sempre vão existir. Conhece acesso a medicamentos de outros países como Alemanha, Inglaterra, Canadá e Nova Zelândia, que segundo o entrevistado, os fornecem gratuitamente e que nos EUA além de protocolos clínico existentes há muita judicialização. Quando tratada a questão da medicina baseada em evidências relata que os dados devem nortear as indicações, entretanto cita que deve-se lembrar que tais dados são constituídos com base em testes e experimentações. “Evidências são geradas retrospectivamente”. Sobre os PCDT'S diz desconhecer alguma informação a respeito.

Entrevistado 11

Médico em hospital público e também com atuação em consultório particular que enxerga a estrutura farmacêutica do SUS como eficiente, onde seus pacientes encontram facilmente seus medicamentos desde que padronizados no SUS ou os recebem em domicílio. Acredita que a diminuição de burocracia e a disponibilização de profissionais gabaritados para

assistir adequadamente a população, sejam fatores relevantes para uma assistência farmacêutica ideal, assim como, a autarquia em que trabalha orienta os seus pacientes para facilitar o acesso às medicações aos portadores de doenças raras. Já sobre o PNM cita ser muito importante para garantir uma assistência adequada, desde que o enfoque humano se sobreponha ao financeiro. Não acredita que os atuais gestores de saúde estejam preparados para discutir questões relacionadas às doenças órfãs e descreve que a melhor maneira de orientar seus pacientes portadores de doenças raras em relação à assistência farmacêutica é através de palestras e campanhas que disponibilizem informações sobre o assunto. Acredita que as associações de pacientes e ONG'S deveriam ser mais atuantes quando o assunto tratado forem os de doenças raras.

Em relação ao tema judicialização na saúde para aquisição de medicamentos, acredita que esta modalidade poderia ser descartada caso existisse transparência nas políticas de medicamentos. Relata também, desconhecer o assunto que diz respeito ao acesso de medicamentos em países desenvolvidos. Em relação à prescrição de medicamentos baseado em evidências, cita ser fundamental inclusive para prescrições de novos medicamentos. Ao se tratar das PCDT'S responde que pode facilitar a vida dos pacientes que necessitam de medicamentos de alto custo e diz ser favorável, porém cobra uma maior transparência neste quesito.

7.2. Resultado das entrevistas e respectivas tabulações

Resultado da questão 01 - Qual cargo você exerce no sistema de saúde?

Questão 01	Qual cargo você exerce no sistema de saúde?
Entrevistado 01	Médico e Professor doutor.
Entrevistado 02	Médico coordenador
Entrevistado 03	Médico
Entrevistado 04	Professora de medicina em uma Universidade e médica.
Entrevistado 05	Blogueiro e consultor em entidades de doenças raras.
Entrevistado 06	Médico
Entrevistado 07	Farmacêutica
Entrevistado 08	Farmacêutico
Entrevistado 09	Médico
Entrevistado 10	Médico e gestor de empresa
Entrevistado 11	Médico

Resultado da questão 02 - Fale brevemente sobre sua atuação no mercado?

Questão 02	Fale brevemente sobre sua atuação no mercado?
Entrevistado 01	Exerço atividades de pesquisa, assistência aos doentes, atividades didáticas aos graduandos e pós-graduandos e atividades administrativas dentro da Instituição.
Entrevistado 02	Atuo como médico assistente em uma Universidade pública e trabalho também em consultório particular.
Entrevistado 03	Trabalho em um hospital público terciário, em uma unidade clínica que trata de doenças graves / raras do coração.
Entrevistado 04	Atuo com supervisão de alunos e residentes – ensino público e privado e também em clínica privada.
Entrevistado 05	Atuo com consultor, prestando os meus serviços para entidades de doenças raras. Como blogueiro, tratando deste assunto, já recebi mais de 1.000.000 de visitas em meu site.
Entrevistado 06	Prescrevo medicamentos oferecidos pelo SUS e, no consultório, também os não fornecidos.
Entrevistado 07	Atuo na área de programação de medicamentos.
Entrevistado 08	O cenário atual da farmácia hospitalar no Brasil pode ser contextualizado como promissor. A atuação da farmacêutica clínica como uma das maiores conquistas.
Entrevistado 09	Regime CLT e consultório particular.
Entrevistado 10	Comercialização de medicamentos para pessoa física, através de verba do Governo, no atendimento de ações Judiciais ou venda a operadoras de saúde.
Entrevistado 11	Desempenho minhas funções em hospital público e consultório particular.

Resultado da questão 03 - Como você enxerga a estrutura farmacêutica do SUS para pacientes portadores de doenças raras?

Questão 03	Como você enxerga a estrutura farmacêutica do SUS para pacientes portadores de doenças raras?
Entrevistado 01	Acho que está melhorando ao longo dos últimos 10 anos. Porém ainda há a necessidade de maior envolvimento tanto político quanto de associações e sociedades de doenças raras.
Entrevistado 02	Muitas deficiências vem acontecendo nos últimos anos.
Entrevistado 03	Levando-se em consideração o elevado número de pacientes referenciados de outros locais para o Estado de São Paulo, de alta complexidade, considero a estrutura eficiente.
Entrevistado 04	Incipiente, com propostas em andamento.
Entrevistado 05	Com uma estrutura parada, sem pesquisas próprias e principalmente sem intercâmbio com Governos.
Entrevistado 06	Dependendo da doença, acredito que é suficientemente adequada.
Entrevistado 07	Deficiente, pois atende apenas parte desta demanda.
Entrevistado 08	Promover o uso racional de medicamentos e o acompanhamento farmacoterapêutico.

Entrevistado 09	Excelente, porém muita burocracia e muito distante das populações mais carentes.
Entrevistado 10	Muito heterogênea. Em alguns Estados o sistema funciona bem, enquanto que em outros é inexistente. Haveria de ter uma uniformização de normas e procedimentos.
Entrevistado 11	Acredito que seja eficiente.

Resultado da questão 04 - Seus pacientes têm acesso a medicamentos órfãos com facilidade?

Questão 04	Seus pacientes têm acesso a medicamentos órfãos com facilidade?
Entrevistado 01	Os pacientes tem acesso aos medicamentos aprovados pela ANVISA com uma certa facilidade.
Entrevistado 02	Cumprindo alguns requisitos, podem ter acesso a uma parte das medicações disponíveis.
Entrevistado 03	Sim.
Entrevistado 04	De acordo com protocolos preestabelecidos, sim.
Entrevistado 05	Somente com acesso judicial na maioria das vezes.
Entrevistado 06	No estado de São Paulo, considero que sim.
Entrevistado 07	Sim, para os que são padronizados no SUS.
Entrevistado 08	Não.
Entrevistado 09	Atualmente sim.
Entrevistado 10	Não diria que tem acesso com facilidade, mas é um fato que o Ministério da Saúde custeia estes produtos a depender da existência ou não de protocolo, existem diferentes níveis de dificuldade. Geralmente é necessário judicializar.
Entrevistado 11	Sim, principalmente os padronizados pelo SUS.

Resultado da questão 05 - Existe algum processo de assistência farmacêutica que contemple entrega de medicamentos no domicílio dos pacientes portadores de doenças raras?

Questão 05	Existe algum processo de assistência farmacêutica que contemple entrega de medicamentos no domicílio dos pacientes portadores de doenças raras?
Entrevistado 01	Desconheço, até o momento, que exista entrega domiciliar de medicamentos na região em que trabalho.
Entrevistado 02	Desconheço.
Entrevistado 03	Sim
Entrevistado 04	Não, que eu saiba.
Entrevistado 05	Não e acho que deve ser desta maneira mesmo. Os acompanhamentos das intercorrências que podem acontecer, devem ser feitos pelo sistema para adequação e rápida substituição, quando for o caso.
Entrevistado 06	Sim.

Entrevistado 07	Neste momento existe apenas para os pacientes da cidade de São Paulo – capital. Há projeto para expandir para outros municípios.
Entrevistado 08	A assistência farmacêutica constitui parte fundamental do serviço de atenção à saúde, porém, o medicamento pode também se constituir em fator de risco quando utilizado de maneira inadequada.
Entrevistado 09	Na minha Instituição tem.
Entrevistado 10	Não, os pacientes retiram os medicamentos nos centros de dispensação ou fazem lá a sua infusão. A entrega em domicílio só ocorre nos casos de descumprimento de ação judicial, seguido de bloqueio de venda.
Entrevistado 11	Sim.

Resultado da questão 06 - Que fatores você considera relevante para uma assistência farmacêutica ideal?

Questão 06	Que fatores você considera relevante para uma assistência farmacêutica ideal?
Entrevistado 01	O ideal seria os pacientes receberem os seus medicamentos em domicílio, e haver um maior envolvimento dos farmacêuticos no sentido de orientar os pacientes quanto às reações adversas, posologia e a viabilização de um canal direto para sanar dúvidas.
Entrevistado 02	Indicação correta, armazenamento adequado e uso racional dos recursos.
Entrevistado 03	Desburocratização do processo para aquisição do medicamento; Facilidade de acesso ao medicamento.
Entrevistado 04	Pública? Universalização e hierarquização da assistência – princípios do Sistema Único de Saúde (SUS) do País.
Entrevistado 05	Pesquisa e treinamento, formação médica para diagnósticos raros e equipe multidisciplinar.
Entrevistado 06	Disponibilidade imediata da medicação e regularidade de fornecimento para não deixar o paciente desassistido.
Entrevistado 07	Vontade política, recurso financeiro adequado à necessidade, profissionais gabaritados e quadro de recursos humanos adequados quali e quantitativamente às necessidades.
Entrevistado 08	Implantar estratégias efetivas, focadas no paciente, que seja adequado para o tratamento farmacológico com o propósito de alcançar os resultados que melhorem a qualidade de vida do paciente.
Entrevistado 09	- Menos burocracia; - Mais competência dos prestadores de serviços → no modo Brasileiro = menos preguiça.
Entrevistado 10	Pessoas – os envolvidos devem estar familiarizados com a situação, conhecendo as doenças, seus tratamentos a serem estimuladas a resolver com brevidade, por questões humanas.

	Processos – Devem existir “guide-lines” claros, orientando a tomada de decisão, além de treinamento dos envolvidos.
Entrevistado 11	Diminuir a burocracia e disponibilizar profissionais gabaritados para assistir adequadamente a população.

Resultado da questão 07 - Existe alguma orientação na autarquia em que você trabalha para facilitar o acesso a medicamentos excepcionais / órfãos?

Questão 07	Existe alguma orientação na autarquia em que você trabalha para facilitar o acesso a medicamentos excepcionais / órfãos?
Entrevistado 01	Não existe orientação para facilitar e sim um esclarecimento quanto a real necessidade de uso do medicamento.
Entrevistado 02	Temos um mecanismo de acesso, via processo administrativo.
Entrevistado 03	Sim.
Entrevistado 04	Como unidade do sistema hierarquizado de atendimento, seguir as normas propostas.
Entrevistado 05	Não.
Entrevistado 06	Sim, o preenchimento de APAC.
Entrevistado 07	Sim.
Entrevistado 08	Não.
Entrevistado 09	Sim para ambos: médico e paciente.
Entrevistado 10	Não se aplica.
Entrevistado 11	Sim.

Resultado da questão 08 - Qual o seu entendimento sobre a Política Nacional de Medicamentos?

Questão 08	Qual o seu entendimento sobre a Política Nacional de Medicamentos?
Entrevistado 01	A Política Nacional de Medicamento deve existir sim, porém não com o enfoque apenas econômico e sim mais humano.
Entrevistado 02	Vem ampliando o acesso aos medicamentos, mas ainda necessitando de ajustes para diminuição dos recursos públicos destinados a esse fim.
Entrevistado 03	Extremamente necessária para garantir o controle e a qualidade dos medicamentos no País, e o acesso aos mesmos a todos que necessitem.
Entrevistado 04	Não foi informado.
Entrevistado 05	Diversos, o País não tem o mesmo padrão em todos os Estados.
Entrevistado 06	Desconheço a Política Nacional de Medicamentos.

Entrevistado 07	O conteúdo da publicação abrange aspectos muito importantes da Assistência Farmacêutica, entretanto a não implantação de vários itens, prejudica a A.F. e a própria Política de Medicamentos.
Entrevistado 08	Um dos elementos fundamentais para implementação de ações capazes de promover a melhoria das condições da assistência à saúde da população.
Entrevistado 09	Na minha opinião, é um Órgão que tenta garantir a distribuição de medicamentos à população carente.
Entrevistado 10	Como foi feita há muito tempo, necessita de revisão. Entendo que a saúde é dever do Estado, entretanto existe um custo para se fazer valer esse direito. Não concordo que o Estado deve custear todo e qualquer tratamento. Acabam ocorrendo abusos por parte da população. Este é um tema que deve ser debatido à exaustão!
Entrevistado 11	Muito importante para garantir uma assistência adequada aos que necessitam, porém devem ter um enfoque mais humano do que financeiro.

Resultado da questão 09 - Os gestores da saúde pública estão preparados para discutir questões referentes às doenças órfãs?

Questão 09	Os gestores da saúde pública estão preparados para discutir questões referentes às doenças órfãs?
Entrevistado 01	Ainda não totalmente. A grande preocupação dos gestores é com o aspecto numérico – com a doença, enquanto nós médicos nos preocupamos com os doentes, que é um contexto muito diferente.
Entrevistado 02	Em parte sim, mas acredito que falte um debate mais profundo sobre o tema.
Entrevistado 03	Por serem doenças raras, é de se esperar que apenas uma pequena parcela de profissionais especialistas estejam preparados para discutir tais questões.
Entrevistado 04	Em algumas instâncias, sim.
Entrevistado 05	De forma alguma.
Entrevistado 06	Não sei em que nível as decisões são tomadas.
Entrevistado 07	Atualmente não, mas há um início de preparação para a discussão desta questão;
Entrevistado 08	Foi criado um plano Nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras. O SUS vai incorporar novo scanner para diagnosticar doenças raras e credenciar hospitais.
Entrevistado 09	Não.
Entrevistado 10	Os dos Ministérios me parecem preparados, enquanto que Secretarias de Estado se mostram sem nenhum preparo. E nas Secretarias Municipais, um verdadeiro caos.
Entrevistado 11	Não.

Resultado da questão 10 - Em seu entendimento, qual seria a melhor maneira de orientar os pacientes portadores de doenças raras, em relação à assistência Farmacêutica?

Questão 10	Em seu entendimento, qual seria a melhor maneira de orientar os pacientes portadores de doenças raras, em relação à assistência Farmacêutica?
Entrevistado 01	Através do fortalecimento de associações e sociedades de doenças raras, reivindicando aos governantes o direito por um tratamento digno.
Entrevistado 02	Orientação sobre os recursos disponíveis via SUS, em caso de ausência, buscar vias alternativas para cobertura do tratamento.
Entrevistado 03	Buscar serviços médicos terciários, com reconhecimento no tratamento da doença.
Entrevistado 04	Procurar centros de referência para atendimento e seguimento.
Entrevistado 05	Formação contínua para não médicos.
Entrevistado 06	Serviço público que disponibilize tais informações (Internet, folhetos, etc.).
Entrevistado 07	Realizando um trabalho adequado de Atenção Farmacêutica.
Entrevistado 08	Criar protocolos com o objetivo de estabelecer critérios de diagnósticos e tratamentos preconizados com os medicamentos e o fornecimento dos mesmos.
Entrevistado 09	Através de palestras e campanhas da própria doença.
Entrevistado 10	1. Existe tratamento? () Sim () Não 2. É disponibilizado pelo Estado? () Sim () Não 3. Pedido administrativo. 4. Ação judicial
Entrevistado 11	Através de organização de palestras e campanhas que disponibilizem informações.

Resultado da questão 11 - Você acha que as associações de pacientes / ONG's, deveriam ser mais atuantes quando tratamos de doenças órfãs e medicamentos de alta complexidade?

Questão 11	Você acha que as associações de pacientes / ONG's, deveriam ser mais atuantes quando tratamos de doenças órfãs e medicamentos de alta complexidade?
Entrevistado 01	Sim, conforme respondido anteriormente.
Entrevistado 02	Geralmente as associações já são bem atuantes e buscam incorporar os recursos disponíveis para beneficiar os pacientes que representam.
Entrevistado 03	Sim, no que diz respeito a tornar a doença mais conhecida pelo público em geral e a pressionar as autoridades responsáveis no processo de liberação de novos tratamentos.
Entrevistado 04	Sim, mas eles são associações de pacientes, não de médicos, paramédicos ou indústrias farmacêuticas.
Entrevistado 05	Elas são bastante atuantes, não tem apoio das indústrias no sentido de profissionalizar a ONG e valorizar o trabalho voluntário.

Entrevistado 06	Somente no quesito divulgação de informação.
Entrevistado 07	Sim.
Entrevistado 08	Sim.
Entrevistado 09	Acho que não. Seria o contrário, a Política Nacional de Medicamentos deveria ser mais atuante.
Entrevistado 10	Elas já fazem um bom trabalho.
Entrevistado 11	Sim.

Resultado da questão 12 - Judicializar a saúde se faz necessário, ou se tivéssemos uma política mais clara de acesso a medicamentos de alto custo, esta modalidade poderia ser descartada?

Questão 12	Judicializar a saúde se faz necessário, ou se tivéssemos uma política mais clara de acesso a medicamentos de alto custo, esta modalidade poderia ser descartada?
Entrevistado 01	Sou contra a judicialização da saúde, desde que obviamente exista uma política mais coesa, democrática e humana para a viabilização de medicamentos.
Entrevistado 02	A judicialização é o pior caminho para o acesso a medicação de alto custo, por não caber parâmetros claros de indicação e prioridade, além de gerar um desequilíbrio na destinação dos recursos da Assistência Farmacêutica.
Entrevistado 03	Uma política clara e eficiente, que garanta acesso a medicamento a todos os que necessitam (Que é dever do Estado!), com certeza, descarta a necessidade da esfera jurídica.
Entrevistado 04	Não foi informado.
Entrevistado 05	Não creio que seria descartada, mas diminuiria em algumas patologias, o que já é um avanço na questão de tempo para o início de tratamento.
Entrevistado 06	Poderia ser discutida se houvesse transparência.
Entrevistado 07	Poderia ser descartada, se houvesse uma política mais clara de acesso à medicamentos e maior investimento neste setor.
Entrevistado 08	Descartado.
Entrevistado 09	Sim, se nossa política fosse competente para isso.
Entrevistado 10	Medicamentos novos sempre estão surgindo; imagino que seria impossível termos protocolos para todas estas possibilidades, sempre haverá demanda judicial.
Entrevistado 11	Sim, se houvesse transparência para isto.

Resultado da questão 13 - Você tem conhecimento sobre o acesso a medicamentos aos pacientes portadores de doenças órfãs em países desenvolvidos? Se sim, fale brevemente a respeito.

Questão 13	Você tem conhecimento sobre o acesso a medicamentos aos pacientes portadores de doenças órfãs em países desenvolvidos? Se sim, fale brevemente a respeito.
Entrevistado 01	Sei que em alguns Países desenvolvidos como nos EUA e Alemanha, o Governo pode subsidiar em parte, as vezes com a participação dos convênios de saúde.
Entrevistado 02	Desconheço.
Entrevistado 03	Não muito, mas sei que varia entre os Países, com gratuidade em alguns Países da Europa e América do Norte.
Entrevistado 04	Doenças órfãs devem ser tratadas acompanhadas em centros de referência, e como é feito em alguns Países ditos desenvolvidos.
Entrevistado 05	Sim, mas não tenho o suficiente para opinar.
Entrevistado 06	Não profundamente,
Entrevistado 07	Não.
Entrevistado 08	Não.
Entrevistado 09	Sim. É um serviço automático e interligado com os cuidados médicos. Ex: Madri (Espanha).
Entrevistado 10	Países como Alemanha, Inglaterra, Canadá e Nova Zelândia fornecem gratuitamente. Os EUA fazem protocolo de uso e há muita judicialização. Outros tantos simplesmente não cobrem, ficando a cargo da saúde suplementar.
Entrevistado 11	Não tenho conhecimento sobre este assunto.

Resultado da questão 14 - Qual é o seu conceito em relação a indicação de medicamentos na medicina baseada em evidências?

Questão 14	Qual é o seu conceito em relação a indicação de medicamentos na medicina baseada em evidências?
Entrevistado 01	Em termos de evidência, acho que sim. Porém ao se tratar de doenças raras, nem sempre isto se confirma, devido aos ensaios clínicos de pequena série.
Entrevistado 02	As evidências científicas são fundamentais para nortear o uso racional, no entanto, para doenças raras elas são muito difíceis de serem conseguidas.
Entrevistado 03	Necessário para garantir eficiência e segurança na prescrição de novas drogas.
Entrevistado 04	É útil, mas não deve ser uma forma de aprisionar o atendimento médico.
Entrevistado 05	É uma forma quando os diagnósticos não estão totalmente disponíveis.

Entrevistado 06	Acredito que é a maneira mais adequada, considerando todos os envolvidos.
Entrevistado 07	Fundamental, todos os medicamentos só devem ser padronizados / incorporados no SUS após avaliação sistemática de eficácia e segurança.
Entrevistado 08	Medicação baseada em evidências vem sendo descritas como uma nova abordagem do ensino e da prática da medicina clínica que busca solução de problemas através de análise crítica de dados disponíveis.
Entrevistado 09	Relevante. Iniciamos a medicina uma dia assim.
Entrevistado 10	Os dados devem nortear as indicações; entretanto devemos lembrar que tais dados são constituídos com base em testes e experimentações. “Evidências são geradas retrospectivamente”.
Entrevistado 11	É fundamental, acredito que seja a maneira mais eficiente para prescrição de novos medicamentos.

Resultado da questão 15: Acredita que os PCDT’s, criados pelo Ministério da Saúde, possam facilitar a vida dos pacientes que necessitem de medicamentos de alto custo?

Questão 15	Acredita que os PCDT’s, criados pelo Ministério da Saúde, possam facilitar a vida dos pacientes que necessitem de medicamentos de alto custo?
Entrevistado 01	Sim, respondido nas questões 4, 8 e 9.
Entrevistado 02	Sim, os PCDT’s devem nortear o acesso às medicações de maneira racional e efetiva.
Entrevistado 03	Sim.
Entrevistado 04	Sim, mas devem ser mais discutidos com a comunidade científica, e aperfeiçoados.
Entrevistado 05	Sim, em algum momento.
Entrevistado 06	Em princípio sim, mas os processos precisam ser mais transparentes.
Entrevistado 07	Sim, é fundamental.
Entrevistado 08	Sim.
Entrevistado 09	Talvez.
Entrevistado 10	Não conheço a respeito.
Entrevistado 11	Sim, porém com uma maior transparência.

CONCLUSÕES E CONSIDERAÇÕES FINAIS

Pelo estudo realizado, foi possível concluir que a estruturação da assistência farmacêutica constitui-se em um dos grandes desafios que se apresenta a gestores e profissionais do SUS quanto à assistência aos portadores de doenças raras, quer pelos recursos financeiros envolvidos, quer pela necessidade de aperfeiçoamento contínuo com busca de novas estratégias em seu gerenciamento voltado aos medicamentos de alto custo e doenças raras.

Nessa área, as ações desenvolvidas não podem limitar-se apenas à compra e distribuição dos medicamentos exigindo, a elaboração de planos, programas e atividades específicas para sua implementação, conforme as competências estabelecidas para cada esfera do governo e pelo protocolo de diretrizes terapêuticas.

Os gestores precisam aperfeiçoar e buscar novas alternativas objetivas que garantam a eficiência de suas ações, consolidando vínculos entre os serviços e a população, promovendo, além do acesso, o uso racional dos medicamentos e a inserção efetiva da Assistência Farmacêutica, como uma ação de saúde.

Assim, além de disponíveis e acessíveis, os medicamentos devem ser culturalmente aceitáveis, respeitando a ética médica, por exemplo, as políticas nacionais deveriam apoiar o uso adequado da medicina tradicional e sua integração ao sistema de saúde oficial. Além disso, os exames clínicos deveriam assegurar o consentimento esclarecidos dos pacientes que a eles serão submetidos (HUNT e KHOSLA, 2008).

Os medicamentos devem ser de boa qualidade e os Estados devem estabelecer um sistema regulatório para verificar a segurança e a qualidade dos mesmos, já que podem ser facilmente alterados ou falsificados.

As Políticas de Saúde que forem baseadas no direito à saúde, provavelmente, serão equânimes, sustentáveis e efetivas.

Com relação à formulação das políticas de medicamentos, há também um crescente apreço pelas vantagens de se considerar o direito a desfrutar do mais elevado nível possível de saúde (HUNT e KHOSLA, 2008).

No que se refere às doenças raras, em geral, estas são caracterizadas por serem degenerativas, cronicamente debilitantes, e por necessitarem de um tratamento contínuo.

O indivíduo portador de uma doença rara apresenta elevado grau de dependência reduzindo ou prejudicando seu convívio social.

O tratamento realizado pelas drogas órfãs, que são os medicamentos usados para o diagnóstico e prevenção das doenças raras, atende a critérios epidemiológicos e econômicos.

Em razão dos preços desses medicamentos serem elevados, seu custo acaba tornando-se extremamente caro, o que dificulta o acesso da população de pacientes em geral.

A produção das drogas órfãs é necessária não apenas para disponibilizar o acesso a saúde de modo mais justo e igualitário à população, como também para reduzir os problemas de vulnerabilidade socioeconômicos aos quais os portadores de doenças raras estão expostos.

Observamos, portanto, que o Brasil, infelizmente, não desenvolveu uma política específica para a problemática apresentada, uma política para a produção de medicamentos órfãos que também se encontra distante de ser implantada no País. Mas, o maior desafio nessa área é ser capaz de estabelecer processos de avaliação dessas tecnologias capazes de distinguir o benefício terapêutico real desses medicamentos.

Nessa pesquisa também conclui-se que, para futuros processos acadêmicos, juntamente com a base de dados da Web of Science que *se demonstrou* como uma fonte interessante para análises, pois, foi uma ferramenta eficaz e eficiente de coleta de informações, as quais permitiram responder primordialmente as perguntas que deram partida e motivação para este trabalho seja, tal como quais países e instituições produzem mais sobre o tema.

Deve-se destacar, desse modo, a participação dos Estados Unidos, que despontam como líderes significativos na quantidade de pesquisa produzida nessa área. Assim, com essa informação quantitativa, novos trabalhos podem ser desenvolvidos à partir dela, para explicar qualitativamente esse resultado, mas, algumas hipóteses iniciais já podem ser concebidas aqui, por exemplo, o fato da pesquisa técnico-científica sobre doenças raras demandar alta qualificação dos recursos humanos envolvidos e intensivo uso de tecnologia e capital, além de um rede de colaboração, pois, institutos ou universidades trabalhando isoladamente não poderiam produzir em tempo limitado os conhecimentos necessários, em área tão sofisticada. Também poderia se considerada eventualmente preocupação militar, situação latente naquele país. Aqui, também se deve fazer referência ao Brasil, que aparece no levantamento, com quatro instituições, o que faz com que nosso país mereça destaque, nessa área, pois é o único, além da Índia, considerado não altamente desenvolvido, que aparece no ranking, do quadro 6, tomando-se, por exemplo, como base um critério de renda per capita. E, além disso, aparecemos à frente deste país asiático, ao menos, em termos quantitativos.

Foi possível traçar um panorama geral sobre a produção acadêmica global sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras com informações relevantes, entretanto,

ressalta-se que esses resultados apenas indicam à necessidade de novas investigações, em estudos futuros, que visem o aprofundamento dos conhecimentos sobre as políticas públicas de saúde para as doenças raras, pois, esta é uma área, que cada vez mais, demandará vultosos investimentos públicos e privados, que tenderam a crescer em correlação com o envelhecimento da população, aumento gerais da expectativa de vida, identificação de outras doenças, raras ou não, desenvolvimento de novas drogas, que possivelmente dependerão de caras, sofisticadas e demoradas pesquisas técnico-científicas, que envolvam entes públicos, como governos e universidades e entes privados, como a indústria farmacêutica agências de fomento.

A partir desta dissertação sugere-se que haja mais debates a respeito da política nacional de medicamentos e da assistência farmacêutica voltada às doenças raras que afligem uma pequena parcela da população, melhorias nos processos acadêmicos sobre o tema, e evolução nos processos profissionais que envolvam a gestão e os gestores de saúde a fim de elevar o grau de eficiência e assistência a esses pacientes com alto grau de morbidade e mortalidade. Somando-se a tudo isso, podemos dizer que o direito à saúde traz várias implicações importantes visando a luta pela melhoria no acesso a medicamentos. Este direito aperfeiçoa a análise de motivações e obrigações dos setores envolvidos em sua implementação. Desse modo, as políticas de saúde que forem baseadas nesse direito, com probabilidade, serão mais equânimes, sustentáveis e efetivas.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

A Global look at public perception of health problems, priorities, and donors. The Kaiser / Pew global health survey. The Henry J. Kaiser family foundation, 2007.

A PRACTITIONERS PERSPECTIVE. SUPPLY CHAIN MANAGEMENT. REVIEW, V.4; N.4, P. 63 – 68, SEPT/ OCT, 2000.

ACURCIO, F.D.A. et al. **Perfil demográfico e epidemiológico dos usuários de medicamentos de alto custo no Sistema Único de Saúde.** Ver. Bras. De Estudos Populacionais, v.26, n.2, p. 263-82, 2009.

AIREY, P **OVERVIEW OF CURRENT Policy for Orphan Drugs.** Brighton: South East Cost Health Policy Support Unit, 2008.

ANAND, G. **How drugs for rare diseases became lifeline for companies.** The Wall Street Journal – New York. Nov. 2005. Disponível em: <<https://online.wsj.com/article/SB113202332063297223.html>> Acesso 9/março/2013.

ARAVECHIA,C.H.M.; PIRES.S.R.I. **Gestão de cadeia de suprimentos e AVALIAÇÃO DE DESEMPENHO.** (N: ENAMPAD(ENCONTRO NACIONAL DE PROGRAMAS DE PÓS-GRADUAÇÃO EM ADMINISTRAÇÃO), 23. FLORIANÓPOLIS;ANAIS:UFSC,2000

ASBURY, C. **Orphan drugs: medical versus Market value.** 1 st. edition. Massachusetts: Lexington Books, 1998.

BARRETO, M.L. **O Conhecimento científico e tecnológico como evidência para políticas e atividades regulatórias em saúde.** Cienc. Saúde Coletiva, 2004; 9:329-38.

BECK, M. **New therapeutic options for lysosomal stor-age disorders;** enzyme replacement, small molecules and gene therapy. Hum Genet 2007; 121 (1): 1-22 Picon. P.; PROLLA, P.; AMARAL, K.; BEUTLER, E; ZINRAN, A. Doença de Gaucher. In: Picon, P.; BELTRAME. A. (org.) Protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas. Brasília. M.S. 2002; p. 217 – 234.

BOWERSOX, D.J;CLOSS,D.I **logistical MANAGEMENT: THE INTEGRATED SUPPLY CHAIN PROCESS SINGAPORE:Mc GRAW – HILL, 1996.**

BOWERSOX;CLOSS,1996 – P.134.

BOY, R; SCHRAMM, F.R. **Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil:** o caso das doenças de depósito lisossomal. Cad. Saúde Pública, v. 25, n° 6, Rio de Janeiro, jun. 2009.

BRAGA;PAULA (1986) P.58-59

BRASIL - CONASS - **Para entender a gestão do SUS.** Brasília, 2011, v.7.

BRASIL – CONASS - **A Assistência farmacêutica no SUS.** Coleção. Para entender a Gestão do SUS, Brasília. 2011. v.7.

BRASIL – **Conselho Nacional de Secretários da Saúde (CONASS).** O desafio do Acesso a Medicamentos nos Sistemas públicos de saúde. Brasília, 2010a.

BRASIL – **Conselho Nacional de Secretários da Saúde (CONASS).** O desafio do acesso a Medicamentos nos Sistemas Públicos de Saúde. Brasília, 2010a.

BRASIL – **Criação do SUS.** Brasília, 2008a.

BRASIL – Decreto n° 68.806, de 25 de junho de 1971. **Institui a Central de Medicamentos (CEME).** D.O.U., Brasília, 1971.

BRASIL – Lei Federal n° 8.080/90. **Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção, recuperação e o funcionamento dos serviços correspondentes e de outras providências.** D.O.U. Poder Executivo. Brasília, 1990

BRASIL – **Lei Orgânica de Saúde** n° 8.080/90 BRASÍLIA, 1990.

BRASIL – M.S. **Política Pública da Assistência Farmacêutica,** 1971.

BRASIL – MINISTÉRIO da Saúde. **AGÊNCIA NACIONAL DE VIGILÂNCIA SANITÁRIA.** Glossário da ANVISA. Brasília, 2007.

BRASIL – Ministério da Saúde. **Assistência Farmacêutica na atenção básica:** inscrições e técnicas para sua organização. Brasília: M.S, 2001b.

BRASIL – Ministério da saúde. **Política Nacional de Atenção às Urgências.** Brasília, 2003

BRASIL – Ministério da Saúde. **Política Nacional de Medicamentos.** Brasília. M.S, 2001

BRASIL – Ministério da Saúde. **Política Nacional de Medicamentos.** Brasília. M.S, 2001.

BRASIL – Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 2.577 de 27.10.2006. **Aprova o componente de medicamentos de dispensação excepcional.** D.O.U. 2006; 10 nov.

BRASIL – Ministério da Saúde. Portaria GM/MS nº 1.863. Brasília, 2003.

BRASIL – Ministério da Saúde. **Secretaria da Ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos.**

BRASIL – MINISTÉRIO DAS RELAÇÕES EXTERIORES: **A quarta cúpula dos BRICS.** Nova Delhi. Brasília, 2012.

BRASIL- CEAF- Port nº 2.981 .art.8 – Brasil 2009

BRASIL- Ministério da Saúde. **Assistência Farmacêutica na atenção básica:** inscrições e técnicas para sua organização. Brasília: M.S, 2011b

BRASIL. Decreto nº 68.806, de 25 de junho de 1971. **Institui a Central de Medicamentos (CEME).** D.O.U., Brasília, 1971.

BRASIL. **Diretrizes para a implantação de complexos reguladores.** Brasília. DF. 2006. (série Pacto pela Vida, caderno 6).

BRASIL. M.S. Secretaria de ciência, Tecnologia e Insumos Estratégicos. Depart. de Assistência Farmacêutica e Insumos Estratégicos. Gerência Técnica de Assistência Farmacêutica. **Relação Nacional de Medicamentos Essenciais – RENAME.** Brasília: Ministério da Saúde. 2008

BRASIL. Ministério da Saúde. **Doenças Negligenciadas:** estratégias do Ministério da Saúde.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria nº 3.916 de 30 de novembro de 1998. **Aprova a Política Nacional De Medicamentos,** Diário Oficial da União, 1998.

BRASIL. Senado Federal. **Constituição da República Federativa do Brasil.** Brasília, 1990.

BUCKLEY, B, M. **Clinical trials of orphan medicines.** The Lancet. London; v.371, p. 2.051 – 2.054, 2008.

BUSS, PM. **Promoção da saúde e qualidade de vida.** Cienc. Saúde Coletiva. 2000; 5 (1): 163-77.

CAMPOS, E.W.S; MERHY;E.E;NUNES,E.D. 2 ed. São Paulo; Hucitec, 1994.

CARVALHO, G.C.M. **O momento atual do SUS:** A ousadia de cumprir e fazer cumprir a lei. Saúde Soc. V.2, n. 1. São Paulo, 1993.

CARVALHO, G.C.M. **O momento atual do SUS: A ousadia de cumprir e fazer cumprir a Lei. Saúde.** Portaria GM/MS nº 2.048 de 5 nov. de 2002; regulamenta os sistemas estaduais de urgência. Brasília, 2002

CASTELAR, R.M.; MODELET, P; GRABOIS, U. (ORG) **Gestão Hospitalar; um desafio para o hospital brasileiro.** Rennes: Edition École Nationale de la Santé Publique, 1995.

CHOPRA,S.; MEINDL,P. **Supply-Chain MANAGEMENT:STRATEGY, PLANNING AND OPERATION.** Closing the gap in a generation – health equity through action on the social determinants of health. Geneva - World Health Organization 2007 / 2008.

COELHO, J.C; WAJNER, M.; BURIN, M.G.; VARGAS, C.R; GIUGLIANI.R. **Selective screening of 10.000 high risk;** Brazilian patients for detection of inborn errors of metabolism. Eur. J. Pediatr 1997; 156:650 – 654.

CONNOCK, M; JUAREZ-GARCIA A; FREW, E; MANS, A; DRETZKE, J.; FRY – SMITH, A; MOORE, D. **A systematic review of the clinical effectiveness and cost – effectiveness of enzyme replacement therapies for Fabry’s disease and mucopolysaccharidoses type 1.** Health Technol Asses. 2006; 10(20): 1 – 130.

CONSELHO FEDERAL DE FARMÁCIA. **A assistência farmacêutica no SUS.** Brasília 2010; em <<http://www.sbfc.org.br/site/admin/conteúdo/pdfs/31744497762.p.d.f>>. Acesso em 12 de março de 2013.

COSENDEY, M.A.E.; BERMUDEZ, J.A.Z.; REIS, A.L.A; SILVA,H.F., OLIVEIRA, M.A; LUIZA.V.L. **A assistência farmacêutica na atenção básica de saúde: a experiência de três estados brasileiros.** Cad. Saúde Pública. 2000; 16 (1): 171 – 82.

COTTA, M. **Representação política.** In: Bobbio, N; MATTEUCCI,N; PASQUINO, G. (org.). Dicionário de Política. 9 ed. Brasília: UNB,1997.

COUNCIL OF LOGISTICS MANAGEMENT. (CLM).ARTICLE 1. Disponível em:<WWW.CLM1.ORG.BR/2003>.

DAGNINO, E. **Sociedade civil e espaços públicos no Brasil.** Rio de Janeiro: Paz e Terra, 2002.

DE BERNARDI, C.L.B.; BIEBERBACH, E.W.THOMÉ, H.I. **Avaliação da Assistência Farmacêutica básica nos municípios de abrangência da 17ª.** Coordenadoria Regional de Saúde do Rio Grande do Sul. Saúde Soc. 2006; 15 (1): 73-83.

DENIS, A. et al. **A comparative study of European rare disease and orphan drug markets.** Health Policy. Antwerp: v.97, p.173-179, 2010.

DENIS, A. et al. **Policis for orphan Disease and Orphan Drugs**. Bélgica: Belgian Health Care knowledge Centre, 2009. Disponível em: <www.kce.fgov.be/download.aspx?ID=1664>. Acesso em 10 set 2012.

DEPARTAMENTO DE ASSISTÊNCIA FARMACÊUTICA E INSUMOS ESTRATÉGICOS: **Planejar é preciso**: uma proposta de método para aplicação à assistência farmacêutica. Brasília: Ministério da Saúde, 2006; série B; 74p.

DESNICK, R.J et al. **Fabry disease, an under-recognized multisystemic, management and enzyme replacement therapy**. Ann Intern Med.2003; 138 (4): 338-346.

DESNICK, R.J. et al. **Fabry disease, and under** - recognized multisystemic disorder: expert recommendations for diagnosis, management, and enzyme replacement therapy. Ann Intern Med. 2003; 138 (4): 338 – 346.

DREYER, D.E Performance measunont:Disponível em: <<http://www.eurordis.org/who.we.-are>> Acesso em 10 de janeiro de 2013.

ENG, CM; GUFFON,N., WILCOX, W.R.; GERMAIN, D.P.; LEE, P.; WALDEKS; CAPLAN, L.; LINTHORST, G.E; DESNICK, R.J; **Safety And efficacy of recombinant human alphagalactosidase A**. replacement therapy in Fabry's disease. N. Engl. J. Med.2001; 345 (1): 9-16.

EUROBAROMÈTRE STANDART 72: **l'opinion publique dans l' union Européenne**, 2010.

EUROPEAN MEDICINES AGENCY (EMA). [site da Internet]. Disponível em:<<http://fda.gov/orphan/index.htm>>. Acesso 20/05/2013.

EUROPEAN ORGANIZATION FOR RARE DISEASES (EURORDIS). **Rare disease :understanding this public priority**. Paris, 2005.14p. Disponível em: <<http://www.eurordis.org/ime/pdf/princepsdocumentend.pdf>>. Acesso em 15 de out. 2012.

EUROPEAN ORGANIZATION FOR RARE DISEASES (EURORDIS). Who we are (2010).

EUROPEAN UNION COMITTE OF EXPERTS ON RARE DISEASE. 2009. **Report on iniciativas and incentives in the field of rare diseases**. European Union: (2010b).

EURORDIS. **Rare diseases**: understanding this public health priority. Nov. 2005. Disponível em: < www.eurordis.org.> acesso dez 2012.

FLEURY,P.F.; WANKE,P.; FIGUEIREDO,K. **Logística EMPRESARIAL: A PERSPECTIVA BRASILEIRA** (2000).

FREITAS – SILVA, R. **A autarquia como modelo de gestão no Sistema Único de Saúde: o caso do Hospital Municipal “Dr. Mario Gatti” em Campinas.** São Paulo, 2001. [Dissertação de mestrado] Faculdade de Saúde Pública da USP.

GARAU, M; FERNANDIZ, JM; **Acess mechanisms for orphan drugs: a comparative study of selected european countries.** Office of Health Economics, 2009; n. 52, p.1 - 30.

GERICKE, C.A; RIESBERG, A.; BUSSE, R. **ETHICAL issues in funding orphan drug research and development,** A.M. J. Med. ETHICS 2005; 31; 164-8.

GERSCHMAN, S. **A democracia inconclusa.** Um estudo da reforma sanitária brasileira.

GERSCHMAN, S. **Conselhos Municipais de Saúde: atuação e representação das comunidades populares.** Caderno de Saúde Pública. Rio de Janeiro, 20 (6): 1670 – 1681, nov., dez, 2004.

GERSCHMAN. **A democracia inconclusa.** Um estudo da reforma sanitária brasileira. Rio de Janeiro: FIOCRUZ, 1995.

GIL, C.R.R. **Atenção primária, atenção básica e saúde da família: sinergias e singularidades do contexto brasileiro.** Cad. Saúde Pública. 2006; jun 22(6): 1.171 – 81.

GRAHAM, C. **Happiness and health: lessons and questions for public policy.** Health Aff (MILLWOOD). 2008; 27 (1); 72-87.

GUERRA JR, A.A.; ACÚRCIO, F.A; GOMES, C.A.P.; MIRALLES, M.; GERALDI, S.N; WERNECK, G.A.F.; CARVALHO, C.L. **Disponibilidade de medicamentos essenciais em duas regiões de M.G.** Brasil. Rev. Panam Salud Pública; 2004: 15 (3): 168 – 75.

GUIMARÃES, L.; GUERRERO, E (orgs) Brasília: **Organização Pan-Americana de Saúde,** 2003.

GUNASEKARAN, A.; PATIL, C.; TIRTIROGLU, E.(2001)

HAFFNER, M.E. **Focus and Drug Administration (FDA)** 2006. Disponível em: <<http://www.fda.gov/orphan/index.htm>>. Acesso 12/5/2013.

HAGUETTE, T.M.F. **Metodologias qualitativas na sociologia.** Petrópolis; Vozes, 2005.

HEEMSTRA, H.E et al. **Predictor of orphan drug approval in the European Union.** *European Journal of Clinical Pharmacology.* Heidelberg: v.64, p. 545 - 552, 2008b.

HEEMSTRA, H.E.et.al. **Orphan drug development across Europe: bottlenecks and opportunities.** Drug Discovery Today. Oxford. p. 1-7, 2008a.

HOROVITZ, D.C.G.; LLERENA JÚNIOR, JC.; MATTOS, R.A. **Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: panorama atual.** Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, 21(4): 1.055 – 1.064, jul – ago, 2005.

HUGHES, D.A.; TUNNAGE, G; YEO,S.T. **Drugs for exceptionally rare disease: Do they deserve special status funding?** Q. I. Med. London: v. 98, p. 829-836, 2005.

HUNT, P.; KHOSLA A, R. **Acesso a medicamentos como um direito humano.** Ver. Internacional de Direitos Humanos. A. 5, n.8; São Paulo; junho de 2008.

INSTITUTE OF MEDICINA – **a doença rara** – definição nos países. 2010.

INSTITUTE OF MEDICINE. **Rare Disease and Orphan Products: Accelerating Research and Development.** Washington DC. The National Academies Press. 2010.

JAMA – Evidence – Based Medicine Working Group. **Evidence based medicine: a new approach to teaching the practice of medicine.** 1992; 268 : 2.420 – 2.425.

Journal of Internal Medicine. Malden, v. 260, p. 1 – 10, 2006.

Journal of Internal Medicine, v. 260, p.1 – 10, 2006.

KRUG, B; SCHWARTZ, I. **Doença de Gaucher: delineando estratégias para promoção do uso racional de imiglucerase no Brasil.** Anais do XVIII Congresso Brasileiro de Genética Clínica; 2006; p. 58-59.

LAMBERT,D.M. **Strategics LOGISTICS MANAGEMENT.** HOMEWOOD:R.D.IRWIN, 1993.

LAVANDEIRA, A **Orphan drugs: legal aspects, current situation.** Halmophilia. Madrid. V.8, p. 194 - 198, 2006.

LEUCOVITZ; LIMA, L.D; MALHADO, C.U, **Política de Saúde nos anos 90: relações intragovernamentais e o papel das normas operacionais básicas.** Rio de Janeiro: [s.n]. 2002. (Ciência e Saúde Coletiva).

LIMA, L.D. **Conexões entre o federalismo fiscal e o financiamento da política de saúde no Brasil.** Ciência & Saúde Coletiva, 12 (2): 511 – 522, 2007. Rio de Janeiro

LIMA, M.A. **A saúde entre o estado e a sociedade.** Hist. Cienc. Saúde – Manguinhos. 2003; 10 (2): 743 – 70.

LYRA, D., ELDUQUE, M.C. **O ato administrativo de Concessão de Registro de Medicamentos na Agência Nacional de Vigilância Sanitária.** Ver. Direito Sanitário. SP. V.10, n.3, p 11-26. Nov. 2009/2010

M.S. Port. SAS n° 50 D.O.U., 1995.

MACDERMOT, KD; HOLMES, A; MINERS, AH. ANDERSON – **Fabry disease: clinical manifestation and impact of disease.** In a cohort of 98 hemizygous males. J Med. Genet. 2003; 38(11): 750-760.

MARIN, N.; LUIZA, V.L.; OSÓRIO-DE-CASTRO, CGS; MACHADO dos SANTOS, S. **Assistência Farmacêutica para gerentes municipais:** Rio de Janeiro: OPAS-OMS; 2003.

MARTINS,G.A. **Estudo de caso:** uma estratégia de pesquisa. São Paulo: Atlas,2006.

McCABE, C; EDLIN, R.; ROUND, J, **Economic Considerations in the Provision of Treatments for rare disease.** In: PAZ, M.P.; GROFT, S.C. (Ed) *rare diseases epidemiology.* 1st edition New York: Springer, 2010. Cap. 13, p. 211-22 (Advances in Experimental Medicine and Biology).

MEDICI, A.C. **A saúde nos Brics:** progresso e perspectivas para 2011 Diagn. tratamento 2011; 16 (1): 39 – 41.

MEIKLE, P.J., HOPWOOD, J.J., CLAGUE, A.E; CAREY, W.F. **Prevalence of lysosomal storage diseases in the Netherlands.** Hum. Genet, 199: 105:151 – 156.

MENDES, E.U.A. **A descentralização do sistema de serviços de saúde no Brasil:** novos rumos e um olhar sobre o nível local. In: Mendes, E.U.A (org). *A organização de saúde em nível local.* São Paulo: Hucitec, 1998a.

MENDES, E.U.A. **A Descentralização do sistema de serviços de saúde no Brasil; NOVOS RUMOS UM OLHAR SOBRE O NÍVEL LOCAL.** In; MENDES, E.U.A (org). *A organização de saúde no nível local.* São Paulo: Hucitec, 1998 a.

MINISTÉRIO DA EDUCAÇÃO E SAÚDE. DIVISÃO DE ORGANIZAÇÃO HOSPITALAR. **História e evolução dos Hospitais.** Rio de Janeiro (DF), 1944.

MIRANDA,N.E.M.;CORRÊA,H.L: **Uma Análise parcial da rede de suplementos da Indústria Automobilística Brasileira.**

MOLINER, A.M. **Creating a European union framework for actions in the field of rare disease.** In: Paz, M.P; GROFT, SC. (orgs). Rare diseases epidemiology. New York: Spring, 2010; p. 457 – 473.

MORAN, M. et al. **The new landscape of neglected disease drug Development.** The Wellcome Trust. London, 2005.

MUNÕZ ROJAS, M.V; NORATTO, D.Y.J.MPS **1 treatment option in Brazil, Latin American and Worldwide:** what does the MPS. 1 registry tell us? Proceedings of the 10^o international Symposium on Mucopolysaccharide and Related Diseases. Vancouver. Canadá; 2008 jun. 26-29.

NATIONAL ORGANIZATION FOR RARE DISORDERS (NORD). **About Nord.** (2010). Disponível em: <<http://raredisease.org./info/about.html>> Acesso em 10 de janeiro de 2013.

NEUFELD, E; MVENZER, J. **The mucopolysaccharidoses.** In: seriver, C.R; Beaudet, AL>; SLY, W.S.; VALLE, D. (editions). The metabolic and molecular basis of inherited disease 7th ed. New York: McGRAW – HILL; 2001, P. 3.421 – 3.452

NORONHA, J.C; LEUCOVITZ, E. AIS – SUDS –SUS: **Os caminhos do direito á saúde.** In: GUIMARÃES R; TAVARES, R. (org) Saúde e sociedade no Brasil. Anos 80. Rio de Janeiro: Relume Dumará, 1994.

NOVAES, H.M.D. **Avaliação de programas, serviços e tecnologias em saúde.** Rev. Saúde Pública. 2000; 34(5): 547 – 548.

OLIVEIRA, C.R.C.; MELAMED, C.; MACHADO, R. **Políticas “expertise”:** doenças raras e gestão das tecnologias em saúde pelo SUS. Revista Brasileira de Ciência, Tecnologia e Sociedade, V.2, N.2, p. 150-186, JUL/DEZ 2011.

OLIVEIRA, E.A.; LABRA, M.E; BERMUDEZ, J. **A produção pública de medicamentos no Brasil:** uma visão geral. Cad. Saúde Pública, 2006; 22(11): 2.379 – 89.

OLIVEIRA, M.H. (ORG) **Gestão de sistemas de saúde.** Rio de Janeiro: UERJ:/ Instituto de Medicina Social, 2003.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE (OMS). **Estratégia de Medicamentos:** 2004-2007. Nova York, 2007.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE (OMS). **A Assembleia mundial de Saúde claramente apoia os programas técnicos da OMS.** OMS, informe á imprensa, 199. Disponível em: <<http://www.int/inf-pr-1999/in/pr99-wha18.html>> acesso 4/abril/2013.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DE SAÚDE. **Avaliação de Assistência Farmacêutica no Brasil:** estrutura, processos e resultados. Brasília, 2005

ORGANIZAÇÃO Pan Americana de Saúde (OPAS), Organização Mundial de Saúde. **Avaliação da assistência farmacêutica no Brasil:** estrutura, processo e resultado. Brasília, 2005.

ORGANIZACIÓN MUNDIAL DE LA SALUD - **El papel del farmacêutico em al Sistema de Atención de Salud.** Tóquio. OPS/HSS/HSE/2001

ORPHANET. **About rare disease** (2010a), Disponível em: <[http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_About Rare Disease.php? Ingl= EN](http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_About_Rare_Disease.php?Ingl=EN)> Acesso em 10 de fevereiro de 2013.

Os caminhos do direito à saúde. In; Guimarães R. TAVARES. (org.) **Saúde e Sociedade no Brasil. Anos 80.** Rio de Janeiro: Relume Dumará, 1994.

PERFORMANCE MEASURES AND METRICS IN A SUPPLY CHAIN ENVIRONMENT. INTERNATIONAL JOURNAL OF OPERATIONS & PRODUCTION MANAGEMENT, V.21, N.1/2, P. 71-87; 2001.

PIANETTI, G.A . **Política Nacional de Medicamentos.** In: GOMES, MJUM; REIS, AMM. Ciências Farmacêuticas: uma abordagem em farmácia hospitalar. São Paulo: Atheneu, 2003 p. 301-10.

PICON, P; PROLLA, P.; AMARAL. K.; BEUTLER, E.; ZIMRAN, A. (Org). **Protocolos Clínicos e diretrizes terapêuticas.** Brasília: Ministério da Saúde, 2002, p. 217 – 234.

PIOLA, S.F; BARROS, E.D.; NOGUEIRA, R.P; SERVO, L.M.; SÁ, E.B; PAIVA, A.B. **Vinte anos da Constituição de 1998:** o que significaram para a saúde da população brasileira? Políticas Sociais; acompanhamento e análise. Cap. 3. Rio de Janeiro, 2007.

PORTELA, A.S.; LEAL, A. A. F; WERNER, R.P.B; SIMÕES, M.O.; MEDEIROS, A.C.D. **Políticas públicas de medicamentos:** trajetória e desafios. Rev. Cienc. Farm. Básica Apl, 2010; 31(1); 09-14.

PORTER, M. E **Estratégia Competitiva:** Técnicos para análise de Indústrias e Concorrência. 5ªed. RIO DE JANEIRO: CAMPUS, 1991.

PORTUGAL – Ministério da Saúde. Direção Geral de Saúde. **Programa Nacional para Doenças Raras (PNDR).** Lisboa: 2008. Disponível em <https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non-com/docs/Portugal.pdf> Acesso em 19 de out de 2012.

RARE Disease Task Force – Disponível em: <www.rdtf.org>.

RAVEN, F.J. **Roteiros de Pesquisa**. Rio do Sul; Nova Era, 2006.

Relatório Mundial de Saúde – Financiamento dos Sistemas de Saúde - SUS

RENNES: **Edition École Nationale de la Santé**. Publique, 1995.

REPORT OF TASK FORCE - **Prescription for healthy development**: increasing access to medicines. Millenium Project, 2005.

RESOLUTION WHA 58.33. **Sustainable health financing, universal coverage and social health insurance**. In: Fifty light World Health Assembly. Geneva. 16-25, May 2005. Who – 2005.

REVISTA CIÊNCIA & SAÚDE COLETIVA. Rio de Janeiro: 2007, p. 11 Disponível em:<http://www.abrasco.org.br/cienciaesaudecoletiva/artigos/artigo_int.php_artigo=2406>. Acesso em 13 de janeiro de 2013

REVISTA SAÚDE PÚBLICA. Brasília: v.44, p. 200-202, 2010 a.

RIBEIRO, H.P. **O Hospital**: história e crise. São Paulo; Cortez, 1993.Fiocruz. Rio de Janeiro,1995

SANT'ANA, P.J.P; ASSAD, A.L.D. – **Programa de Pesquisa em produtos naturais**: a experiência da CEME. Quim. Nova. 2004; 23(7): 508-12.

SCC (SUPPLY CHAIN CONCIL). **SUPPLY – CHAIN OPERATIONS REFERENCE – MODEL**. RELEASE 5.0.SCC: PITTSBURGH,2002.

SCHESARI, LMC. **Cenário da Acreditação hospitalar no Brasil**: evolução histórica e referências externas. São Paulo, 1999 [dissertação de mestrado. Faculdade de Saúde Pública da USP].

SCHIFFMANN, R. et al. **Enzyme replacement therapy in Fabry disease**: a randomized controlled trial. JAMA, 2001; 285(2): 2.743 – 2.749.

SHRABE, C. METAMERCADO HOSPITAL (2003) APUD SOUZA; CARVALHO; LIBOREIRO, RIO DE JANEIRO; REV. ADM. PÚBLICA, V.40, N.4 .JULY-AUG, 2006.

SILVA, L. **Avaliação tecnológica e análise custo-efetividade em saúde**: a incorporação de tecnologias e a produção de diretrizes clínicas para o SUS. Cien.. Saúde Colet. 2003; 8(2): 501 – 520.

SILVA, R. **Medicamentos excepcionais no âmbito da assistência farmacêutica no Brasil**. Dissertação. Rio de Janeiro: Escola Nacional de Saúde Pública Sérgio Arouca. Fundação Oswaldo Cruz, 2008.

SILVA, R.C.S. **Medicamentos excepcionais no âmbito da assistência farmacêutica no Brasil (dissertação)**. Rio de Janeiro: Escola Nacional de Saúde Pública, 2000.

SIMCHI-LEVI, D; KAMINSKI, P.; SIMCHI-LEVY, E. **Designing and MANAGINE THE SUPPLY CHAIN**. MCGRAW – HILL, 2000.

SOUZA, G.D.;CARVALHO, M.S.S.U.; LIBOREIRO,M.A.M. **GESTAO DA CADEIA de suprimentosintegrada à tecnologia da informação**. Rev. .Adm. Pública, v. 40.N.4 Rio de Janeiro,July/aug., 2006.

SOUZA, M.V. et al. **Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas**. Ver. Ciência & saúde coletiva: 2007, p. 11.

SOUZA, M.V.; KRUG, B.C.; PICON, P.D.; SCHWARTZ, I.V.D. **Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas**. Ciência & saúde Coletiva 15 (supl.3): 3443 – 3454, 2010.

SOUZA, R, R; COSTA, V.L.C. (org). **A atenção à Saúde no SUS São Paulo; uma perspectiva regional**.

SOUZA, R. **O programa de medicamentos excepcionais**. In: Picon, P.; Beltrame, A. Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas, Brasília; M.S, 2002.

SOUZA, R.R.; COSTA, V.L.C. (ORGS). **A ATENÇÃO Á SAÚDE NO SUS – São Paulo: uma perspectiva regional**, 2008.

STANH et al Supply **CHAIN INTEGRATION: TALS FROM THE TRENCHES**. SUPPLY CHAIN MANAGEMENT. REVIEW, P. 62-69, MAY – JUN, 2001.

STEWART,G. Supply-Chain **PERFORMANCE BENCHMARKING STUDY REVEALS KEYS TO SUPPLY CHAIN EXCELENCE LOGISTICS INFORMATION MANAGEMENT**, V.8;N.2;P. 38-44; 1995

STOLK, P.; WILLEMEN, M.J.C.; LEUFKENS,H.G.M. **Rare Essentials: Drug for rare Disease as essencial medicines**. Bulletin of the World Health Organization 2006 – 84 (9): 745 – 751.

STOLK, P; WILLEMEN, M.J.C.; LEUFLKENS, H.G.M. **Rare essentials: drugs for rare disease as essential medicines**. Bull World Health Organ. 2006; 84 -745 – 51.

STRATIA, A. **Custhetics AND ORGANIZATION WITHOUT WALLS. STUDIES IN CULTURE, ORGANIZATION AND SOCIETIES**, 1995, p.83 – 105.

THE WORLD BANK GDP GROWTH (ANNUAL %). Disponível em: <<http://data.worldbank.org/indicador/NY.GDP.KD.ZG>>. Acesso 2012

THE WORLD BANK. **Indicators**. Disponível: <<http://data.worldbank.org/indicador>>. Acesso em 2012.

TRIVIÑOS, A.N.S. **Introdução à pesquisa em Ciências Sociais: A pesquisa qualitativa em Educação**. São Paulo: Atlas, 1987.

UNITED KINGDOM. Department for International Development (DFID). **Increasing people's access to essential medicines in developing countries**. London: DFID, 2005.

USA. Food and Drug Administration (FDA). Disponível em: <<http://www.fda.gov/orphan/index.htm>>. Acesso em 13/05/2013.

VALLIM, S.; VIEIRA, A.M.L.; ORSIANO, V.L.L.R. **A estratégia saúde da família – Qualis em 101 municípios do Estado de São Paulo**. Disponível em: <<http://portalsaude.sp.gov.br/resources/profissional/documentos/técnicos/estudosanalises/saudefamiliaqualis%5Bs.vallin.v.osiano%5D.pdf>> Acesso em 29/12/2007.

Van EKDOM, L; STENBERG, K., SCHERPBIER, R.W. et al. **Country- level validation of the estimate global cost of scaling up child survival interventions. Bulletin of the world Health Organization**. Disponível em: <http://www.who.int/bulletin/10-081059.p.d.f>. acesso em 2012.

VASCONCELOS, D.M.M. **Adesão dos profissionais de saúde aos protocolos em assistência farmacêutica**. Medicamentos excepcionais. Tese (Doutorado) Escola Nacional de Saúde Pública. Sergio Arouca, Fiocruz, Rio de Janeiro, 2009.

VASQUES, S.E. et al. **Incentives for orphan drug research and development in the United States**. Orphanet journal of Rare Diseases. London: v.3, p.1-7, 2008.

VER. ADMINISTRAÇÃO. SÃO PAULO, V.31, N.1; P.5 – 13, JAN/FEV., 1990.

WASTFELT; et al. – **A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs** (2006).

WIEST, R. **A economia das doenças raras: teoria, evidências e políticas públicas**. Monografia, Porto Alegre. Universidade Federal do Rio Grande do Sul: Faculdade de Ciências Econômicas. 2010.

WILLIAHMS, AH; COOKSON, R.A. **Equity-efficiency trade** – offs in health technology assessment, International Journal os Health TECHNOLOGY ASSESSMENT 2006; 22(1) : 1 – 10.

WOMACK, H. **Russia's next president needs to tackle health reforms**, Lancet.2008; 371 (9614): 711-4.

WORLD HEALTH ORGANIZATION (WHO), **WHO definition of health**. [2003]. Disponível em: <[http://www.who.int/about/definition9on\)print.html](http://www.who.int/about/definition9on)print.html)> Acesso em 15 nov.2012.

WORLD HEALTHE ORGANIZATION (WHO). **Primary health care approaches for prevention and central of congenital disorders and disability**. Geneva: World health Organization,(2000).

WRAITH, J.E et al. **Enzyme replacement therapy for mucopolysaccharidoses 1: a randomized, doubleblind, placebo – controlled, multinational study of recombinant human & - L- iduronidase. (Iaronidase)**. J. Pediatr.2004; 144(5): 581 – 588.

WRAITH, J.E. Clinical aspects and diagnosis In: Platt, F.M.; Walkley, S.U. **Lysosomal disorders of the brain**. Oxford; Oxford University Press; 2004, p. 50 – 80.

YIN,R. **Case Study research: DESIGN AND METHODS**. NEWBURY PARK: SAGE, 1991.

YIN,R.K. **Estudo de caso: Planejamento e métodos**. Porto Alegre: Bookman,2005.

ACÚRCIO, F.A. et al. **Perfil demográfico e epidemiológico dos usuários de medicamentos de alto custo no Sistema Único de Saúde**. Ver. Bras. De Estudos Populacionais, v.26, n.2, p.263-82, 2009.

BENJAMIN, C. **Economia Brasileira e Política Economica**. IN:Universiade e Sociedade Brasileira: Andes, out.2003, a .XIII, n, 31.

BRADFORD, S.C. **Sources on specific subjects**. Engineering 37, 85-86, 1934. Cambridge, MA, 1949.

BRAGA, J.C.S; PAULA, S.G. **Saúde e Previdência Estudos de Política social**. São Paulo: HUCITEC, 1986.

BRAVO, M.I.S. **Política de Saúde no Brasil Capacitação para Conselheiros de Saúde**. Rio de Janeiro: UERJ/DEPEX/NAPE, 2001.

_____. **As políticas brasileiras de Seguridade Social: Saúde.** In; CFESS/CEAD. Capacitação em serviço Social e Política Social. Módulo III; Política Social. Brasília: UNB – CEAD / CFESS, 2000.

_____; MATOS, M.C. **Reforma Sanitária e Projeto Ético** – político do Serviço Social; elementos para o debate. In Saúde e Serviço Social. 2004.

CARVALHO, C.L. **Disponibilidade de medicamentos essenciais de M.E. Brasil.** Revista Panam Salud Pública, 15(3), 168-75, 2004.

CERQUEIRA FILHO, G. **A Questão social no Brasil. Crítica do discurso político,** Rio de Janeiro: Civilização Brasileira, 1982.

COOPER, H.; LINDSAY, JJ. **Relationships among attitudes about homework, amount of homework assigned and completed, and student achievement.** Journal of Educational Psychology, Vol 90(1), Mar 1998, 70-83.

CONSELHO FEDERAL DE FARMÁCIA. **A assistência Farmacêutica no SUS.** Brasília: 2010, 60p. 2010.

FONSECA, E. N. **Bibliometria: teoria e prática.** São Paulo: Cultrix, Ed. da USP, 1986.

KHOURY, MJ; YANG, QH; GWINN, M; LITTLE, JL; FLANDERS, WD. **An epidemiologic assessment of genomic profiling for measuring susceptibility to common diseases and targeting interventions.** Journal of Genetics in Medicine. Philadelphia, aug. 2003.

LOTKA, A.J. **The frequency distribution of scientific productivity.** Journal of the Washington Academy of Science, 1926.

OLIVEIRA, C.R.C; MELAMED, C; MACHADO, R. **Políticas “Expertise”:** doenças raras e gestão das tecnologias em saúde pelo SUS. Revista Brasileira de ciência, tecnologia e sociedade, u.2, n.2, p.150-186, Julho/Dezembro, 2011.

OLIVEIRA, J.A.A; TEIXEIRA, F.S.M. (Im). **Previdência Social: 60 anos de história da Previdência no Brasil.** Rio de Janeiro; Vozes / ABRASCO, 1996.

ORPHANET; **Uma base de dados on line de doenças raras e medicamentos órfãos.** Disponível em: <<http://www.orpha.net>>. Acessado em 28/04/2013.

PRICE, D. **O desenvolvimento da ciência: análise histórica, filosófica, sociológica e econômica.** Rio de Janeiro: Livros Técnicos e Científicos, 1976.

SEVERINO, A. J. **Metodologia do trabalho científico.** 28a ed. São Paulo: Cortez, 2011.

VASCONCELOS, D.M.M. **Adesão dos profissionais de saúde aos protocolos em assistência Farmacêutica.** Medicamentos excepcionais. Tese (Doutorado). Escola Nacional de Saúde Pública – Sérgio Arouca – Fiocruz, Rio de Janeiro: 2009. Disponível em: <<http://www.sbfsc.org.br/site/admin/conteudo/pdfs/3174449762.pdf>>. Acessado em 20 novembro de 2012.

WEB OF SCIENCE. Disponível em: <www.periodicos.capes.gov.br>. Acessado em 23 de abril 2013.

ZIPF, G.K., **Human Behavior and the Principle of Least Effort**, Addison-Wesley, 1949.

APÊNDICES

APÊNDICE 1. Questionário da Pesquisa

Questionário prévio para a Pesquisa de Dissertação sobre Doenças raras: Um estudo sobre os processos relacionados às Políticas de Medicamentos do SUS.

1. Qual cargo você exerce no sistema de saúde?

2. Fale brevemente sobre sua atuação no mercado?

3. Como você enxerga a estrutura farmacêutica do SUS para pacientes portadores de doenças raras?

4. Seus pacientes têm acesso a medicamentos órfãos com facilidade?

5. Existe algum processo de assistência farmacêutica que contemple entrega de medicamentos no domicílio dos pacientes portadores de doenças raras?

6. Que fatores você considera relevante para uma assistência farmacêutica ideal?

7. Existe alguma orientação na autarquia em que você trabalha para facilitar o acesso a medicamentos excepcionais / órfãos?

8. Qual o seu entendimento sobre a Política Nacional de Medicamentos?

9. Os gestores da saúde pública estão preparados para discutir questões referentes às doenças órfãs?

10. Em seu entendimento, qual seria a melhor maneira de orientar os pacientes portadores de doenças raras, em relação a assistência Farmacêutica?

11. Você acha que as associações de pacientes / ONG's, deveriam ser mais atuantes quando tratamos de doenças órfãs e medicamentos de alta complexidade?

12. Judicializar a saúde se faz necessário, ou se tivéssemos uma política mais clara de acesso a medicamentos de alto custo, esta modalidade poderia ser descartada?

13. Você tem conhecimento sobre o acesso a medicamentos aos pacientes portadores de doenças órfãs em países desenvolvidos? Se sim, fale brevemente a respeito.

14. Qual é o seu conceito em relação a indicação de medicamentos na medicina baseada em evidências?

15. Acredita que os PCDT's, criados pelo Ministério da Saúde, possam facilitar a vida dos pacientes que necessitem de medicamentos de alto custo?

Obrigado

Luis Henrique Lopes

ANEXOS

ANEXO 1. Termo de consentimento livre esclarecido

Eu, _____ RG: _____, após ter sido devidamente informado sobre os objetivos da pesquisa, concordo em participar do projeto de pesquisa denominado “Doenças raras: um estudo sobre os processos relacionados às políticas de medicamentos do SUS”, em andamento no Programa de Estudos pós-graduados da Pontifícia Universidade Católica de São Paulo, para aquisição do Título de mestre em Administração de Empresas.

Concordo que seja divulgado meu nome/ou outras informações que me identifiquem, além dos dados e informações da autarquia onde trabalho.

Concordo que seja divulgado apenas o conteúdo da entrevista, não revelando nome e/ou outras informações que identifiquem tanto minha pessoa, como a autarquia onde trabalho.

Compreendo que minha participação é inteiramente voluntária, estando ciente de que meu nome e os dados que me identificam, além dos dados e informações da autarquia, só serão divulgados pelo pesquisador caso haja minha autorização neste documento, caso contrário, serão mantidos em sigilo, garantindo desta forma confiabilidade e privacidade.

Qualquer dúvida o pesquisador poderá ser contatado pelo telefone móvel (11) 94232-2002.

_____, ____ de _____ de 2014.

Entrevistado

Luis Henrique Lopes
 RG: 14.368.339-1
 RA PUC/SP: 98105

ANEXOS 2. Portaria nº 199**Ministério da Saúde
Gabinete do Ministro****PORTARIA Nº 199, DE 30 DE JANEIRO DE 2014**

Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

O MINISTRO DE ESTADO DA SAÚDE, no uso da atribuição que lhe confere o inciso II do parágrafo único do art. 87 da Constituição, e

Considerando a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990, que dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências;

Considerando a Lei nº 8.142, de 28 de dezembro de 1990, que dispõe sobre a participação da comunidade na gestão do Sistema Único de Saúde (SUS) e sobre as transferências intergovernamentais de recursos financeiros na área da saúde;

Considerando o Decreto nº 7.508, de 28 de junho de 2011, que regulamenta a Lei nº 8.080, de 1990, para dispor sobre a organização do SUS, o planejamento da saúde, a assistência à saúde e a articulação interfederativa, e dá outras providências;

Considerando o Decreto nº 7.646, de 21 de dezembro de 2011, que dispõe sobre a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS e sobre o processo administrativo para incorporação, exclusão e alteração de tecnologias em saúde pelo SUS;

Considerando a Portaria nº 1.559/GM/MS, de 1º de agosto de 2008, que institui a Política Nacional de Regulação do SUS;

Considerando a Portaria nº 81/GM/MS, de 20 de janeiro de 2009, que institui, no âmbito do SUS, a Política Nacional de Atenção Integral em Genética Clínica;

Considerando a Portaria nº 4.279/GM/MS, de 30 de dezembro de 2010, que estabelece diretrizes para a organização da Rede de Atenção à Saúde no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 1.459/GM/MS, de 24 de junho de 2011, que institui, no âmbito do SUS, a Rede Cegonha;

Considerando a Portaria nº 1.600/GM/MS, de 7 de julho de 2011, que reformula a Política Nacional de Atenção às Urgências e institui a Rede de Atenção às Urgências no SUS;

Considerando a Portaria nº 2.488/GM/MS, de 21 de outubro de 2011, que aprova a Política Nacional de Atenção Básica (PNAB), estabelecendo a revisão de diretrizes e normas para a organização da Atenção Básica, para a Estratégia Saúde da Família (ESF) e o Programa de Agentes Comunitários de Saúde (PACS);

Considerando a Portaria nº 3.088/GM/MS, de 23 de dezembro de 2011, que institui a Rede de Atenção Psicossocial para pessoas com sofrimento ou transtorno mental e com necessidades decorrentes do uso de crack, álcool e outras drogas, no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 533/GM/MS, de 28 de março de 2012, que estabelece o elenco de medicamentos e insumos da Relação Nacional de Medicamentos Essenciais (RENAME) no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 793/GM/MS, de 24 de abril de 2012, que institui a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 841/GM/MS, de 2 de maio de 2012, que publica a Relação Nacional de Ações e Serviços de Saúde (RENASES) no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 252/GM/MS, de 19 de fevereiro de 2013, que institui a Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 963/GM/MS, de 27 de maio de 2013, que redefine a Atenção Domiciliar no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 1.554/GM/MS, de 30 de julho de 2013, que dispõe sobre as regras de financiamento e execução do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica no âmbito do SUS;

Considerando a Portaria nº 2.135/GM/MS, de 25 de setembro de 2013, que estabelece diretrizes para o processo de planejamento no âmbito do SUS;

Considerando as sugestões dadas à Consulta Pública nº 07, de 10 de abril de 2013, por meio da qual foram discutidos os documentos "Normas para Habilitação de Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde" e "Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS)";

Considerando a Deliberação da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias nº 78/CONITEC, de 2013;

Considerando a Política Nacional de Humanização (PNH);

Considerando a necessidade do atendimento integral e multidisciplinar para o cuidado das pessoas com doenças raras;

Considerando a necessidade de estabelecer normas para a habilitação de Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde;

Considerando a necessidade de estabelecer o escopo de atuação dos Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras no Sistema Único de Saúde, bem como as qualidades técnicas necessárias ao bom desempenho de suas funções no contexto da rede assistencial; e

Considerando a necessidade de auxiliar os gestores na regulação do acesso, controle e avaliação da assistência às pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), resolve:

CAPÍTULO I DAS DISPOSIÇÕES GERAIS

Art. 1º Esta Portaria institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

Art. 2º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Art. 3º Para efeito desta Portaria, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

CAPÍTULO II DOS OBJETIVOS

Art. 4º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos.

Art. 5º São objetivos específicos da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras:

I - garantir a universalidade, a integralidade e a equidade das ações e serviços de saúde em relação às pessoas com doenças raras, com conseqüente redução da morbidade e mortalidade;

II - estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção do SUS;

III - proporcionar a atenção integral à saúde das pessoas com doença rara na Rede de Atenção à Saúde (RAS);

IV - ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na RAS;

- V - garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades; e
- VI - qualificar a atenção às pessoas com doenças raras.

CAPÍTULO III DOS PRINCÍPIOS E DAS DIRETRIZES

Art. 6º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é constituída a partir dos seguintes princípios:

- I - atenção humanizada e centrada nas necessidades das pessoas;
- II - reconhecimento da doença rara e da necessidade de oferta de cuidado integral, considerando-se as diretrizes da RAS no âmbito do SUS;
- III - promoção do respeito às diferenças e aceitação de pessoas com doenças raras, com enfrentamento de estigmas e preconceitos;
- IV - garantia de acesso e de qualidade dos serviços, ofertando cuidado integral e atenção multiprofissional;
- V - articulação intersetorial e garantia de ampla participação e controle social;
- VI - incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT); e
- VII - promoção da acessibilidade das pessoas com doenças raras a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos.

Art. 7º São diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras:

- I - educação permanente de profissionais de saúde, por meio de atividades que visem à aquisição e ao aprimoramento de conhecimentos, habilidades e atitudes para a atenção à pessoa com doença rara;
- II - promoção de ações intersetoriais, buscando-se parcerias que propiciem o desenvolvimento das ações de promoção da saúde;
- III - organização das ações e serviços de acordo com a RAS para o cuidado da pessoa com doença rara;
- IV - oferta de cuidado com ações que visem à habilitação/ reabilitação das pessoas com doenças raras, além de medidas assistivas para os casos que as exijam;
- V - diversificação das estratégias de cuidado às pessoas com doenças raras; e
- VI - desenvolvimento de atividades no território que favoreçam a inclusão social com vistas à promoção de autonomia e ao exercício da cidadania.

CAPÍTULO IV DAS RESPONSABILIDADES

Art. 8º São responsabilidades comuns do Ministério da Saúde e das Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios em seu âmbito de atuação:

- I - garantir que todos os serviços de saúde que prestam atendimento às pessoas com doenças raras possuam infraestrutura adequada, recursos humanos capacitados e qualificados, recursos materiais, equipamentos e insumos suficientes, de maneira a garantir o cuidado necessário;
- II - garantir o financiamento tripartite para o cuidado integral das pessoas com doenças raras, de acordo com suas responsabilidades e pactuações;
- III - garantir a formação e a qualificação dos profissionais e dos trabalhadores de saúde de acordo com as diretrizes da Política de Educação Permanente em Saúde (PNEPS);
- IV - definir critérios técnicos para o funcionamento dos serviços que atuam no escopo das doenças raras nos diversos níveis de atenção, bem como os mecanismos para seu monitoramento e avaliação;
- V - garantir o compartilhamento das informações na RAS e entre as esferas de gestão;
- VI - adotar mecanismos de monitoramento, avaliação e auditoria, com vistas à melhoria da qualidade das ações e dos serviços ofertados, considerando as especificidades dos serviços de saúde e suas responsabilidades;

VII - promover o intercâmbio de experiências e estimular o desenvolvimento de estudos e de pesquisas que busquem o aperfeiçoamento, a inovação de tecnologias e a disseminação de conhecimentos voltados à promoção da saúde, à prevenção, ao cuidado e à reabilitação/habilitação das pessoas com doenças raras;

VIII - estimular a participação popular e o controle social visando à contribuição na elaboração de estratégias e no controle da execução da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras;

IX - contribuir para o desenvolvimento de processos e métodos de coleta, análise e produção de informações, aperfeiçoando permanentemente a confiabilidade dos dados e a capilarização das informações, na perspectiva de usá-las para alinhar estratégias de aprimoramento da gestão, disseminação das informações e planejamento em saúde; e

X - monitorar e avaliar o desempenho e qualidade das ações e serviços de prevenção e de controle das doenças raras no país no âmbito do SUS, bem como auditar, quando pertinente.

Art. 9º. Compete ao Ministério da Saúde:

I - prestar apoio institucional às Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios no processo de qualificação e de consolidação da atenção ao paciente com doença rara;

II - analisar, consolidar e divulgar as informações provindas dos sistemas de informação federais vigentes que tenham relação com doenças raras, que devem ser enviadas pelas Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios, e utilizá-las para planejamento e programação de ações e de serviços de saúde e para tomada de decisão;

III - definir diretrizes gerais para a organização do cuidado às doenças raras na população brasileira;

IV - estabelecer, através de PCDT, recomendações de cuidado para tratamento de doenças raras, levando em consideração a incorporação de tecnologias pela CONITEC, de maneira a qualificar o cuidado das pessoas com doenças raras;

V - efetuar a homologação da habilitação dos estabelecimentos de saúde que realizam a atenção à saúde das pessoas com doenças raras, de acordo com critérios técnicos estabelecidos previamente de forma tripartite; e

VI - disponibilizar sistema de informação para registro das ações prestadas no cuidado às pessoas com doenças raras em todos os serviços de saúde, seja na atenção básica ou especializada, ambulatorial ou hospitalar.

Art. 10. Às Secretarias de Saúde dos Estados e do Distrito Federal compete:

I - pactuar regionalmente, por intermédio do Colegiado Intergestores Regional (CIR) e da Comissão Intergestores Bipartite (CIB) todas as ações e os serviços necessários para a atenção integral às pessoas com doenças raras;

II - definir estratégias de articulação com as Secretarias Municipais de Saúde com vistas à inclusão da atenção e do cuidado integral às pessoas com doenças raras nos planos municipais, estadual e planejamento regional integrado;

III - apoiar tecnicamente os Municípios para organização e implantação do cuidado para as pessoas com doenças raras;

IV - realizar a regulação visando à garantia do atendimento local, regional, estadual ou nacional às pessoas com doenças raras, de acordo com as necessidades de saúde;

V - analisar os dados estaduais relacionados às doenças raras produzidos pelos sistemas de informação vigentes e utilizá-los de forma a aperfeiçoar o planejamento das ações e a qualificar a atenção prestada às pessoas com doenças raras;

VI - definir os estabelecimentos de saúde de natureza pública, sob sua gestão, que ofertam ações de promoção e prevenção e que prestam o cuidado às pessoas com doenças raras, em conformidade com a legislação vigente;

VII - apoiar os Municípios na educação permanente dos profissionais de saúde a fim de promover a qualificação profissional, desenvolvendo competências e habilidades relacionadas às ações de prevenção, controle e no cuidado às pessoas com doenças raras;

VIII - efetuar e manter atualizado o cadastramento dos serviços de saúde sob sua gestão no sistema de informação federal vigente para esse fim e que realizam a atenção à saúde das pessoas com doenças raras, de acordo com critérios técnicos estabelecidos em Portarias específicas do Ministério da Saúde; e

IX - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população de acordo com a contratualização dos serviços, quando for de gestão estadual.

Art. 11. Compete às Secretarias Municipais de Saúde:

I - pactuar regionalmente, por intermédio do Colegiado Intergestores Regional (CIR) e da Comissão Intergestores Bipartite (CIB) todas as ações e os serviços necessários para a atenção integral das pessoas com doenças raras;

II - planejar e programar as ações e os serviços de doenças raras, assim como o cuidado das pessoas com doenças raras, considerando-se sua base territorial e as necessidades de saúde locais;

III - organizar as ações e serviços de atenção para doenças raras, assim como o cuidado das pessoas com doenças raras, considerando-se os serviços disponíveis no Município;

IV - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população e operacionalizar a contratualização dos serviços, quando não existir capacidade própria;

V - planejar e programar as ações e os serviços necessários para atender a população de acordo com a contratualização dos serviços, quando de gestão municipal;

VI - realizar regulação visando à garantia do atendimento local, regional, estadual ou nacional às pessoas com doenças raras, de acordo com as necessidades de saúde;

VII - realizar a regulação entre os componentes da rede de atenção à saúde, com definição de fluxos de atendimento à saúde para fins de controle do acesso e da garantia de equidade, promovendo a otimização de recursos segundo a complexidade e a densidade tecnológica necessárias à atenção à pessoa com doenças raras, com sustentabilidade do sistema público de saúde;

VIII - realizar a articulação interfederativa para pactuação de ações e de serviços em âmbito regional ou inter-regional para garantia da equidade e da integralidade do cuidado;

IX - implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a Política Nacional de Humanização (PNH);

X - analisar os dados municipais relativos às ações de prevenção e às ações de serviços prestados às pessoas com doenças raras, produzidos pelos sistemas de informação vigentes e utilizá-los de forma a aperfeiçoar o planejamento das ações locais e a qualificar a atenção das pessoas com doenças raras;

XI - definir os estabelecimentos de saúde de natureza pública, sob sua gestão, que ofertam ações de promoção e prevenção e que prestam o cuidado às pessoas com doenças raras, em conformidade com a legislação vigente;

XII - efetuar e manter atualizado os dados dos profissionais e de serviços de saúde que estão sob gestão municipal, públicos e privados, que prestam serviço ao SUS no Sistema do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (SCNES); e

XIII - programar ações de qualificação para profissionais e trabalhadores de saúde para o desenvolvimento de competências e de habilidades relacionadas às ações de prevenção e de controle das doenças raras.

CAPÍTULO V DA ORGANIZAÇÃO DA ATENÇÃO

Art. 12 A organização do cuidado das pessoas com doenças raras será estruturada nos seguintes eixos:

I - Eixo I: composto pelas doenças raras de origem genética e organizado nos seguintes grupos:

- a) anomalias cogênicas ou de manifestação tardia;
- b) deficiência intelectual; e
- c) erros inatos de metabolismo;

II - Eixo II: composto por doenças raras de origem não genética e organizado nos seguintes grupos:

- a) infecciosas;
- b) inflamatórias; e
- c) autoimunes.

CAPÍTULO VI DA ESTRUTURA DA LINHA DE CUIDADO DA ATENÇÃO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS

Art. 13. A linha de cuidado da atenção aos usuários com demanda para a realização das ações na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras é estruturada pela Atenção Básica e Atenção Especializada, em conformidade com a RAS e seguindo as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS.

§ 1º À Atenção Básica, que é responsável pela coordenação do cuidado e por realizar a atenção contínua da população que está sob sua responsabilidade adstrita, além de ser a porta de entrada prioritária do usuário na rede, compete:

I - realizar ações de promoção da saúde com foco nos fatores de proteção relativos às doenças raras;

II - desenvolver ações voltadas aos usuários com doenças raras, na perspectiva de reduzir os danos relacionados a essas doenças no seu território;

III - avaliar a vulnerabilidade e a capacidade de autocuidado das pessoas com doenças raras e realizar atividades educativas, conforme necessidade identificada, ampliando a autonomia dos usuários e seus familiares;

IV - implementar ações de diagnóstico precoce, por meio da identificação de sinais e de sintomas, e seguimento das pessoas com resultados alterados, de acordo com as diretrizes técnicas vigentes, respeitando-se o que compete a este nível de atenção;

V - encaminhar oportunamente a pessoa com suspeita de doença rara para confirmação diagnóstica;

VI - coordenar e manter o cuidado das pessoas com doenças raras, quando referenciados para outros pontos da RAS;

VII - registrar as informações referentes às doenças raras nos sistemas de informação vigentes, quando couber;

VIII - realizar o cuidado domiciliar às pessoas com doenças raras, de forma integrada com as equipes de atenção domiciliar e com os serviços de atenção especializada e serviços de referência em doenças raras locais e com demais pontos de atenção, conforme proposta definida para a região de saúde; e

IX - implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a PNH.

§ 2º A Atenção Especializada, composta pelo conjunto de pontos de atenção com diferentes densidades tecnológicas para a realização de ações e serviços de urgência, ambulatorial especializado e hospitalar, apoiando e complementando os serviços da atenção básica de forma integral, resolutiva e em tempo oportuno, é composta, ainda, por:

I - Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras, a quem compete oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar; e

II - Serviço de Referência em Doenças Raras, que oferece atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar.

§ 3º Compete ao Componente Atenção Domiciliar:

I - realizar o cuidado às pessoas com doença rara de forma integrada com os componentes da Atenção Básica e da Atenção Especializada;

II - implantar o acolhimento e a humanização da atenção de acordo com a PNH;

III - instrumentalizar e orientar cuidadores e familiares para o cuidado domiciliar;

IV - contribuir para a qualidade de vida da pessoa com doença rara no ambiente familiar; e

V - promover ações que auxiliem a autonomia das pessoas com doenças raras.

§ 4º Os pontos de atenção à saúde garantirão tecnologias adequadas e profissionais aptos e suficientes para atender à região de saúde, considerando-se que a caracterização desses pontos de atenção deve obedecer a uma definição mínima de competências e de responsabilidades, mediante articulação dos distintos componentes da RAS.

Art. 14. O componente da Atenção Especializada da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras será composto por:

I - Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras; e

II - Serviço de Referência em Doenças Raras.

§ 1º O Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada em uma ou mais doenças raras.

§ 2º O Serviço de Referência em Doenças Raras é o serviço de saúde que possui condições técnicas, instalações físicas, equipamentos e recursos humanos adequados à prestação da atenção especializada para pessoas com doenças raras pertencentes a, no mínimo, dois eixos assistenciais, de acordo com os seguintes parâmetros:

I - oferta atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo 2 (duas) doenças raras dos grupos do Eixo I de que trata o art. 12 ou;

II - oferta atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo 2 (duas) doenças raras dos grupos do Eixo II de que trata o art. 12 ou;

III - oferta atenção diagnóstica e terapêutica para no mínimo 1 (um) grupo de cada um dos Eixos de que trata o art. 12.

§ 3º Os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras são responsáveis também por ações diagnósticas, terapêuticas e preventivas às pessoas com doenças raras ou sob risco de desenvolvê-las, de acordo com os dois eixos assistenciais.

Art 15. Compete ao Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e ao Serviço de Referência em Doenças Raras:

I - compor a RAS regional, de forma que se garantam os princípios, as diretrizes e competências descritas na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras;

II - ter uma população definida como de sua responsabilidade para o cuidado, assim como ter vinculado a si os serviços para os quais é a referência para tratamento às pessoas com doenças raras, podendo ser de abrangência local, regional, estadual ou nacional;

III - apoiar os outros serviços de atenção à saúde no que se refere ao cuidado da pessoa com doença rara, participando sempre que necessário da educação permanente dos profissionais de saúde que atuam neste cuidado;

IV - utilizar os sistemas de informação vigentes para registro da atenção dispensada no cuidado às pessoas com doenças raras, conforme normas técnico-operacionais preconizadas pelo Ministério da Saúde;

V - garantir a integralidade do cuidado às pessoas com doenças raras;

VI - reavaliar periodicamente as pessoas, de acordo com cada doença rara;

VII - estabelecer avaliações para verificar outras pessoas em risco de doenças raras;

VIII - encaminhar as pessoas para a Atenção Básica para a continuidade do seguimento clínico, garantindo seu matriciamento;

IX - submeter-se à regulação, fiscalização, monitoramento e avaliação do Gestor Municipal, Estadual e do Distrito Federal, conforme as atribuições estabelecidas nas respectivas condições de gestão;

X - investigar e buscar determinar o diagnóstico definitivo e assegurar a continuidade do atendimento de acordo com as rotinas e as condutas estabelecidas, sempre com base nos PCDT estabelecidos pelo Ministério da Saúde;

XI - garantir, por meio dos profissionais da RAS, o acesso às diversas categorias profissionais necessárias para o cuidado e tratamento integral às pessoas com doenças raras, incluindo as diversas especialidades médicas e profissionais para atendimento ambulatorial e hospitalar de acordo com as necessidades do cuidado às doenças raras;

XII - encaminhar as pessoas para os Centros Especializados de Reabilitação (CER) ou outros com a finalidade de reabilitação para complementaridade do cuidado, sem se eximir de continuar ofertando o cuidado integral às pessoas com doenças raras, garantidos mediante regulação;

XIII - realizar tratamento clínico e medicamentoso, quando houver, das pessoas com doenças raras segundo os PCDT instituídos;

XIV - oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica para uma ou mais doenças raras, em caráter multidisciplinar;

XV - referenciar as pessoas para os Serviços de Referência em Doenças Raras, quando se fizer necessário;

XVI - garantir a investigação diagnóstica e o acompanhamento das doenças para as quais estiverem habilitados;

XVII - acolher o encaminhamento regulado de pessoas com diagnóstico ou suspeita de doença rara, provenientes da atenção básica ou especializada, para fins de investigação e tratamento;

XVIII - garantir, por meio dos profissionais da RAS, o acesso regulado às diversas categorias profissionais necessárias para o cuidado e tratamento integral às pessoas com doenças raras, incluindo as diversas especialidades médicas e profissionais para atendimento ambulatorial e hospitalar de acordo com as necessidades do cuidado às pessoas com doenças raras; e

XIX - oferecer atenção diagnóstica e terapêutica específica, em caráter multidisciplinar, de acordo com os eixos assistenciais e baseados nos PCDT instituídos.

Art. 16. São competências específicas do Serviço de Referência em Doenças Raras:

I - realizar o acompanhamento clínico especializado multidisciplinar à pessoa com doença rara;

II - realizar o aconselhamento genético das pessoas acometidas e seus familiares, quando indicado;

III - apresentar estrutura adequada, realizar pesquisa e ensino organizado, com programas e protocolos estabelecidos, reconhecidos e aprovados pelo comitê de ética pertinente;

IV - subsidiar ações de saúde dos gestores no âmbito das doenças raras, quando necessário;

V - participar como polo de desenvolvimento profissional em parceria com a gestão, tendo como base a PNEPS; e

VI - realizar atividades de educação ao público e aos profissionais de saúde no tema doenças raras, em conjunto com os gestores do SUS, os conselhos de saúde, a comunidade científica e as associações civis relacionadas às doenças raras ou outros representantes da sociedade civil organizada, com o objetivo de promover a compreensão da diversidade humana, dos direitos dos usuários e extinção dos preconceitos, buscando sua integração à sociedade.

Art. 17. Poderão pleitear a habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras os estabelecimentos de saúde que obedeçam aos seguintes requisitos mínimos:

I - possuam alvará de funcionamento e se enquadrem nos critérios e normas estabelecidos pela legislação em vigor ou outros que venham a substituí-la ou complementá-la, precipuamente:

a) Resolução - RDC nº 50/ANVISA, de 21 de fevereiro de 2002, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para Planejamento, Programação, elaboração e avaliação de projetos físicos de estabelecimentos assistenciais de saúde e suas alterações;

b) Resolução - RDC nº 306/ANVISA, de 6 de dezembro de 2004, que dispõe sobre o Regulamento Técnico para o gerenciamento de resíduos de serviços da saúde; e

c) Resolução - ABNT NBR 9050 - Norma Brasileira de Acessibilidade a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos - que estabelece critérios e parâmetros técnicos a serem observados quando do projeto de construção, instalações e adaptações de edificações, mobiliários, espaços e equipamentos urbanos;

II - disponham dos seguintes serviços de apoio diagnóstico:

a) laboratório de patologia clínica, anatomia patológica e de exames genéticos próprio ou alcançável; e

b) laboratório de imagem próprio ou alcançável; e

III - garantam, junto à RAS, as necessidades de internação (enfermaria e UTI) e cirurgia, que terão seus fluxos regulados conforme pactuações locais.

Parágrafo único. Na hipótese dos estabelecimentos de saúde de que trata o "caput" não oferecerem, dentro de sua estrutura física, as ações e serviços necessários para o cumprimento dos requisitos mínimos para habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras, estas ações e serviços poderão ser formalmente referenciados e contratualizados.

Art. 18. Além dos requisitos mínimos de que trata o art. 17, para pleitear a habilitação como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras, o estabelecimento de saúde deverá cumprir os seguintes requisitos:

I - possuir equipe assistencial composta, no mínimo, por:

a) enfermeiro;

b) técnico de enfermagem; e

c) médico responsável pelo Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras com comprovada experiência na área ou especialidade; e

II - contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.

Parágrafo único. O responsável técnico de que trata o inciso II poderá atuar como profissional em outro serviço habilitado pelo SUS.

Art. 19. Além dos requisitos mínimos de que trata o art. 17, para pleitear a habilitação como Serviço de Referência em Doenças Raras, o estabelecimento de saúde deverá cumprir os seguintes requisitos:

I - possuir equipe assistencial para cada grupo dos Eixos de que trata o art. 12 composta, no mínimo, por:

a) enfermeiro;

b) técnico de enfermagem;

c) médico com título de especialista na área da especialidade que acompanha, registrado no Conselho Regional de Medicina e/ou comprovação de atuação na doença rara específica por pelo menos 5 (cinco) anos;

d) médico geneticista;

e) neurologista;

f) pediatra (quando atender criança);

g) clínico geral (quando atender adulto);

h) psicólogo;

i) nutricionista (quando atender erros inatos do metabolismo); e

j) assistente social; e

II - contar com um responsável técnico médico, registrado no Conselho Regional de Medicina, devendo assumir a responsabilidade técnica por uma única unidade habilitada pelo SUS.

Parágrafo único. O responsável técnico poderá fazer parte de equipe mínima assistencial, desde que tenha título de especialista na área da especialidade que acompanha e/ou comprovação de atuação na área por pelo menos 5 (cinco) anos para uma das doenças raras acompanhadas pelo Serviço de Referência em Doenças Raras.

Art. 20. Para pleitear a habilitação dos estabelecimentos de saúde como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviço de Referência em Doenças Raras, as Secretarias de Saúde dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios encaminharão à Coordenação- Geral de Média e Alta Complexidade (CGMAC/ DAET/SAS/MS):

I - Resolução da CIR e da CIB ou, no caso do Distrito Federal, do Colegiado de Gestão da Secretaria de Saúde (CGSES/DF) contendo:

a) a relação dos estabelecimentos de saúde que realizarão a atenção especializada como Serviço de Atenção Especializada ou Serviço de Referência em Doenças Raras; e

b) a relação dos laboratórios que realizarão os exames diagnósticos, conforme descrito nesta Portaria;

II - atualização dos dados no SCNES dos estabelecimentos a serem habilitados;

III - cópia da publicação em diário oficial do extrato de contrato com o serviço de saúde, quando este não for da rede própria da respectiva secretaria de saúde;

IV - a indicação do(s) eixo(s) assistencial(is) de que trata o art. 12, bem como os grupos de doenças doença(s) para a(s) qual(is) o estabelecimento ofertará a assistência;

V - Formulário de Vistoria disponível no Anexo V, preenchido e assinado pelos respectivos gestores públicos de saúde; e

VI - titulação dos profissionais da equipe mínima assistencial e do responsável técnico cadastrados no SCNES.

§ 1º Poderá ser habilitado mais de 1 (um) Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras dentro do mesmo estabelecimento de saúde.

§ 2º Na hipótese de ocorrência do disposto no § 1º, será acrescido à equipe mínima um profissional médico para cada Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras excedente, sendo os demais profissionais da equipe mínima comuns a todos os Serviços de Atenção Especializada em Doenças raras habilitados nesse mesmo estabelecimento de saúde.

Art. 21. O Ministério da Saúde avaliará os documentos encaminhados pelas Secretarias de Saúde, podendo proceder a vistoria "in loco" para conceder a habilitação do estabelecimento de saúde.

Parágrafo único. Caso a avaliação seja favorável, a Secretaria de Atenção à Saúde (SAS/MS) tomará as providências para a publicação da Portaria específica de habilitação.

CAPITULO VII DO FINANCIAMENTO

Art. 22. Fica instituído incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras.

§ 1º O incentivo financeiro de que trata o "caput" possuirá o valor de R\$ 11.650,00 (onze mil seiscentos e cinquenta reais) por equipe.

§ 2º Quando houver a habilitação de mais de um Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras dentro do mesmo estabelecimento de saúde, o valor de que trata o § 1º será acrescido de R\$ 5.750,00 (cinco mil setecentos e cinquenta reais) por serviço excedente, destinado à inclusão de mais 1 (um) profissional médico por serviço.

§ 3º O recursos do incentivo financeiro de que trata o "caput" serão utilizados exclusivamente nas ações necessárias ao funcionamento adequado dos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras.

§ 4º Os incentivo financeiro de que trata o "caput" será repassado em parcelas mensais pelo Fundo Nacional de Saúde para o fundo de saúde do ente federativo beneficiário.

Art. 23. Fica instituído incentivo financeiro de custeio mensal para as equipes profissionais dos estabelecimentos de saúde habilitados como Serviços de Referência em Doenças Raras.

§ 1º O incentivo financeiro de que trata o "caput" possuirá o valor de R\$ 41.480,00 (quarenta e um mil quatrocentos e oitenta reais) por equipe.

§ 2º O recursos do incentivo financeiro de que trata o "caput" serão utilizados exclusivamente nas ações necessárias ao funcionamento adequado dos Serviços de Referência em Doenças Raras.

§ 3º Os incentivo financeiro de que trata o "caput" será repassado em parcelas mensais pelo Fundo Nacional de Saúde para o fundo de saúde do ente federativo beneficiário.

Art. 24. Fica instituído incentivo financeiro para custeio dos procedimentos dispostos no anexo III, a serem incorporados na Tabela de Procedimentos, Medicamentos e OPM do SUS para fins diagnósticos em doenças raras, realizados pelos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras.

§ 1º O incentivo financeiro de que trata o "caput" será efetuado por meio do Fundo de Ações Estratégicas e Compensação (FAEC) pós-produção.

§ 2º Farão jus ao recebimento do incentivo financeiro de que trata o "caput" os estabelecimentos de saúde habilitados como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras.

§ 3º O repasse dos recursos de que trata este artigo ocorrerá em conformidade com a produção dos respectivos procedimentos informados no Sistema de Informação Ambulatorial (SIA/SUS).

§ 4º O incentivo financeiro previsto neste Capítulo será repassado pelo Fundo Nacional de Saúde para os fundos de saúde dos entes federativos beneficiários, respeitando-se a especificidade do Serviço.

Art. 25. O repasse dos incentivos financeiros de que trata esta Portaria será imediatamente interrompido quando:

I - constatada, durante o monitoramento, a inobservância dos requisitos de habilitação e das demais condições previstas nesta Portaria; e

II - houver falha na alimentação do SIA/SUS, por período superior ou igual a 3 (três) competências consecutivas, conforme Portaria nº 3.462/GM/MS, de 11 de novembro de 2010.

§ 1º Uma vez interrompido o repasse do incentivo financeiro, novo pedido somente será deferido após novo procedimento de habilitação, em que fique demonstrado o cumprimento de todos os requisitos previstos nesta Portaria, hipótese em que o custeio voltará a ser pago, sem efeitos retroativos, a partir do novo deferimento pelo Ministério da Saúde.

§ 2º As situações descritas neste artigo serão constatadas por meio do monitoramento e/ou da supervisão direta do Ministério da Saúde, da Secretaria de Saúde do Estado ou do Distrito Federal ou municipal por auditoria do Departamento Nacional de Auditoria do SUS (DENASUS/SGEP/MS).

Art. 26. Eventual complementação dos recursos financeiros repassados pelo Ministério da Saúde para o custeio das ações da Política é de responsabilidade conjunta dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios, em conformidade com a pactuação estabelecida na respectiva CIB e CIR.

Art. 27. Os recursos financeiros transferidos serão movimentados sob fiscalização do respectivo Conselho de Saúde, sem prejuízo da fiscalização exercida pelos órgãos do sistema de controle interno do Poder Executivo e pelo Tribunal de Contas da União conforme disposto no art. 3º do Decreto nº 1.232, de 30 de agosto de 1994.

Art. 28. O monitoramento de que trata esta Portaria não dispensa o ente federativo beneficiário de comprovação da aplicação dos recursos financeiros percebidos por meio do Relatório Anual de Gestão (RAG).

Art. 29. O Sistema Nacional de Auditoria (SNA), com fundamento nos relatórios de gestão, acompanhará a conformidade da aplicação dos recursos transferidos nos termos do disposto no art. 5º do Decreto nº 1.232, de 1994.

Art. 30. Para fins do disposto nesta Portaria, o ente federativo beneficiário estará sujeito:

I - à devolução imediata dos recursos financeiros repassados, acrescidos da correção monetária prevista em lei, mas apenas em relação aos recursos que foram repassados pelo Fundo Nacional de Saúde para o respectivo fundo de saúde e não executados nos termos desta Portaria; e

II - ao regramento disposto na Lei Complementar nº 141, de 3 de janeiro de 2012, e no Decreto nº 7.827, de 16 de outubro de 2012, em relação aos recursos financeiros que foram repassados pelo Fundo Nacional de Saúde para o respectivo fundo de saúde e executados parcial ou totalmente em objeto diverso ao originalmente pactuado.

CAPITULO VIII DA AVALIAÇÃO E DO MONITORAMENTO

Art. 31. Os estabelecimentos de saúde autorizados a prestarem a atenção à saúde às pessoas com doenças raras no âmbito do SUS estarão submetidos à regulação, controle e avaliação pelos respectivos gestores públicos de saúde.

Art. 32. O Ministério da Saúde monitorará e avaliará periodicamente o atendimento contínuo dos serviços prestados para manutenção do repasse dos recursos financeiros ao ente federativo

beneficiário, de acordo com as informações no SIA/SUS e Sistema de Informação Hospitalar (SIH/SUS).

Art. 33. As Secretarias de Saúde dos Estados e dos Municípios adotarão as providências necessárias ao cumprimento das normas estabelecidas nesta Portaria, podendo estabelecer normas de caráter suplementar, a fim de adequá-las às especificidades locais ou regionais.

Art. 34. O Departamento de Regulação, Avaliação e Controle de Sistemas (DRAC/SAS/MS), em conjunto com a CGMAC/ DAET/SAS/MS, será responsável pelo monitoramento e a avaliação contínua dos Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e dos Serviços de Referência em Doenças Raras.

CAPITULO IX DAS DISPOSIÇÕES FINAIS

Art. 35. A solicitação dos exames para diagnóstico das doenças raras, conforme descrito nesta Portaria, será facultado apenas aos estabelecimentos habilitados como Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras ou Serviços de Referência em Doenças Raras.

Art. 36. As Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS serão disponibilizadas no endereço eletrônico <http://www.portal.saude.gov.br>.

Art. 37. Os medicamentos e as fórmulas nutricionais incorporados pela CONITEC e constantes dos protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas para os cuidados das pessoas com doenças raras serão objeto de pactuação tripartite no âmbito da assistência farmacêutica e dispostos em atos específicos.

Art. 38. A APAC emitida para a realização dos procedimentos de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras - Eixo I: 1 - Anomalias congênitas ou de manifestação tardia, Eixo I: 2 - Deficiência Intelectual e Eixo I: 3 - Erros Inatos do Metabolismo, terão validade fixa de 3 (três) competências.

§ 1º Na APAC inicial dos procedimentos descritos no "caput" deverá ser registrado o procedimento principal (códigos:

03.01.01.019-6 ou 03.01.01.020-0 ou 03.01.01.021-8) de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras com o quantitativo 1 (um) com os procedimentos secundários realizados.

§ 2º A partir da segunda competência (APAC de continuidades), se houver necessidade de novos procedimentos secundários, o procedimento principal de avaliação clínica para diagnóstico de doenças raras deverá ser registrado com o quantitativo zerado e os respectivos procedimentos secundários realizados quantificados, durante o período de validade da APAC.

Art. 39. Fica incluído na Tabela de Serviços Especializados do SCNES o Serviço de ATENÇÃO ÀS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS (código - 167) com as respectivas classificações, conforme o Anexo I.

Art. 40. Ficam incluídas na Tabela de Habilitações do SCNES, Grupo de habilitação 35 - Atenção às Pessoas com Doenças Raras, as habilitações, conforme definido no Anexo II.

Art. 41. Ficam incluídos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS os procedimentos referentes à assistência às pessoas com doenças raras no SUS, conforme disposto no Anexo III.

Art. 42. Ficam incluídas compatibilidades entre procedimentos da Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS referentes aos procedimentos relativos à assistência às pessoas com doenças raras no SUS, conforme disposto no anexo IV.

Art. 43. Ficam alterados na Tabela de Procedimentos do SUS os atributos dispostos no anexo VI.

Art. 44. Os recursos orçamentários objeto desta Portaria, correrão por conta do orçamento do Ministério da Saúde, devendo onerar o Programa de Trabalho 10.302.2015.8585 Atenção à Saúde da População para Procedimentos de Média e Alta Complexidade (Plano Orçamentário 0007).

Art. 45. Esta Portaria entra em vigor na data de sua publicação, com efeitos operacionais a partir da competência posterior a sua publicação.

ALEXANDRE ROCHA SANTOS PADILHA

Este texto não substitui o publicado no Diário Oficial da União

ANEXO 3. Constituição Federal de 1988.



Presidência da República

Casa Civil

Subchefia para Assuntos Jurídicos

CONSTITUIÇÃO DA REPÚBLICA FEDERATIVA DO BRASIL DE 1988

Seção II DA SAÚDE

Art. 196. A saúde é direito de todos e dever do Estado, garantido mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação.

Art. 197. São de relevância pública as ações e serviços de saúde, cabendo ao Poder Público dispor, nos termos da lei, sobre sua regulamentação, fiscalização e controle, devendo sua execução ser feita diretamente ou através de terceiros e, também, por pessoa física ou jurídica de direito privado.

Art. 198. As ações e serviços públicos de saúde integram uma rede regionalizada e hierarquizada e constituem um sistema único, organizado de acordo com as seguintes diretrizes:

I - descentralização, com direção única em cada esfera de governo;

II - atendimento integral, com prioridade para as atividades preventivas, sem prejuízo dos serviços assistenciais;

III - participação da comunidade.

§ 1º. O sistema único de saúde será financiado, nos termos do art. 195, com recursos do orçamento da seguridade social, da União, dos Estados, do Distrito Federal e dos Municípios, além de outras fontes. [\(Parágrafo único renumerado para § 1º pela Emenda Constitucional nº 29, de 2000\)](#)

§ 2º A União, os Estados, o Distrito Federal e os Municípios aplicarão, anualmente, em ações e serviços públicos de saúde recursos mínimos derivados da aplicação de percentuais calculados sobre: [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 29, de 2000\)](#)

I – no caso da União, na forma definida nos termos da lei complementar prevista no § 3º; [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 29, de 2000\)](#)

II – no caso dos Estados e do Distrito Federal, o produto da arrecadação dos impostos a que se refere o art. 155 e dos recursos de que tratam os arts. 157 e 159, inciso I, alínea a, e inciso II, deduzidas as parcelas que forem transferidas aos respectivos Municípios; [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 29, de 2000\)](#)

III – no caso dos Municípios e do Distrito Federal, o produto da arrecadação dos impostos a que se refere o art. 156 e dos recursos de que tratam os arts. 158 e 159, inciso I, alínea b e § 3º. [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 29, de 2000\)](#)

§ 3º Lei complementar, que será reavaliada pelo menos a cada cinco anos, estabelecerá: [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 29, de 2000\)](#)

I – os percentuais de que trata o § 2º; [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 29, de 2000\)](#)

II – os critérios de rateio dos recursos da União vinculados à saúde destinados aos Estados, ao Distrito Federal e aos Municípios, e dos Estados destinados a seus respectivos Municípios, objetivando a progressiva redução das disparidades regionais; [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 29, de 2000\)](#)

III – as normas de fiscalização, avaliação e controle das despesas com saúde nas esferas federal, estadual, distrital e municipal; [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 29, de 2000\)](#)

IV – as normas de cálculo do montante a ser aplicado pela União. [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 29, de 2000\)](#)

§ 4º Os gestores locais do sistema único de saúde poderão admitir agentes comunitários de saúde e agentes de combate às endemias por meio de processo seletivo público, de acordo com a natureza e complexidade de suas atribuições e requisitos específicos para sua atuação. [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 51, de 2006\)](#)

§ 5º Lei federal disporá sobre o regime jurídico, o piso salarial profissional nacional, as diretrizes para os Planos de Carreira e a regulamentação das atividades de agente comunitário de saúde e agente de combate às endemias, competindo à União, nos termos da lei, prestar assistência financeira complementar aos Estados, ao Distrito Federal e aos Municípios, para o cumprimento do referido piso salarial. [\(Redação dada pela Emenda Constitucional nº 63, de 2010\)](#) [Regulamento](#)

§ 6º Além das hipóteses previstas no § 1º do art. 41 e no § 4º do art. 169 da Constituição Federal, o servidor que exerça funções equivalentes às de agente comunitário de saúde ou de agente de combate às endemias poderá perder o cargo em caso de descumprimento dos requisitos específicos, fixados em lei, para o seu exercício. [\(Incluído pela Emenda Constitucional nº 51, de 2006\)](#)

Art. 199. A assistência à saúde é livre à iniciativa privada.

§ 1º - As instituições privadas poderão participar de forma complementar do sistema único de saúde, segundo diretrizes deste, mediante contrato de direito público ou convênio, tendo preferência as entidades filantrópicas e as sem fins lucrativos.

§ 2º - É vedada a destinação de recursos públicos para auxílios ou subvenções às instituições privadas com fins lucrativos.

§ 3º - É vedada a participação direta ou indireta de empresas ou capitais estrangeiros na assistência à saúde no País, salvo nos casos previstos em lei.

§ 4º - A lei disporá sobre as condições e os requisitos que facilitem a remoção de órgãos, tecidos e substâncias humanas para fins de transplante, pesquisa e tratamento, bem como a coleta, processamento e transfusão de sangue e seus derivados, sendo vedado todo tipo de comercialização.

Art. 200. Ao sistema único de saúde compete, além de outras atribuições, nos termos da lei:

I - controlar e fiscalizar procedimentos, produtos e substâncias de interesse para a saúde e participar da produção de medicamentos, equipamentos, imunobiológicos, hemoderivados e outros insumos;

II - executar as ações de vigilância sanitária e epidemiológica, bem como as de saúde do trabalhador;

III - ordenar a formação de recursos humanos na área de saúde;

IV - participar da formulação da política e da execução das ações de saneamento básico;

V - incrementar em sua área de atuação o desenvolvimento científico e tecnológico;

VI - fiscalizar e inspecionar alimentos, compreendido o controle de seu teor nutricional, bem como bebidas e águas para consumo humano;

VII - participar do controle e fiscalização da produção, transporte, guarda e utilização de substâncias e produtos psicoativos, tóxicos e radioativos;

VIII - colaborar na proteção do meio ambiente, nele compreendido o do trabalho.

Brasília, 5 de outubro de 1988.