



**DOENÇAS RARAS: ASPECTOS GERAIS E PRINCIPAIS
ENTRAVES ENFRENTADOS PELOS PORTADORES**

**RARE DISEASES: GENERAL ASPECTS AND MAIN OBSTACLES
FACED BY SUFFERERS**

Beatriz Carneiro Oliveira Schettini

Instituição atual: Colégio Chromos Unidade Pampulha I

Endereço: Rua Leopoldina dos Passos, 156 - São José - Belo Horizonte

Isabela Varella Araújo

Instituição atual: Colégio Chromos Unidade Pampulha I

Endereço: Rua Leopoldina dos Passos, 156 - São José - Belo Horizonte

Laura Oliveira de Aguiar

Instituição atual: Colégio Chromos Unidade Pampulha I

Endereço: Rua Leopoldina dos Passos, 156 - São José - Belo Horizonte

Mariana Segeczky Séjour e Silva

Instituição atual: Colégio Chromos Unidade Pampulha I

Endereço: Rua Leopoldina dos Passos, 156 - São José - Belo Horizonte

Matheus Medrado Vitoi

Instituição atual: Colégio Chromos Unidade Pampulha I

Leonardo de Andrade Glória

Professor Orientador e Biologia

Endereço: Rua Leopoldina dos Passos, 156 - São José - Belo Horizonte



RESUMO

As doenças raras são patologias que, apesar de atingirem uma parcela menor da população, afetam muito a vida dos indivíduos que convivem com elas. Essas doenças, por serem pouco conhecidas e de difícil diagnóstico, trazem diversos desafios como a falta de informação, o alto custo de medicamentos, o tratamento de difícil acesso e o preconceito por parte da sociedade. Para entender melhor essa realidade, o presente trabalho apresenta pesquisas e entrevistas virtuais com portadores e profissionais da saúde que atuam nesse cenário. Muitos portadores relataram as dificuldades para conseguir um diagnóstico certo, a falta de respostas enquanto eram transferidos de médicos e de hospitais; ressaltando a importância do diagnóstico precoce para reduzir o sofrimento e facilitar o acesso aos tratamentos adequados. As ONGs e associações surgem como grande ajuda e apoio, oferecendo informação, orientação e indicação para centros especializados, além de aproximar famílias que passam pelas mesmas dificuldades. Um exemplo inspirador foi o da comunidade da AAME que conseguiu incluir três medicamentos ao SUS, mostrando que a união das pessoas é fundamental para possibilitar a conquista de avanços maiores. Mesmo assim, ainda falta mais atenção do governo e da sociedade para tais patologias; logo, o estudo conclui que é preciso investir na criação de campanhas de conscientização, na formação de profissionais preparados e na criação de medidas e políticas públicas que facilitem o diagnóstico e o acesso ao tratamento, de forma a melhorar a qualidade de vida dos indivíduos portadores de doenças raras.

Palavras-chave: doenças raras; medicamentos; diagnóstico; tratamento.

ABSTRACT

Rare diseases are pathologies that, despite affecting a smaller portion of the population, greatly affect the lives of the individuals who live with them. These diseases, once they are little known and difficult to diagnose, end up bringing challenges to face them, such as the lack of information, the high cost of medicines, the difficult access treatment and prejudice on the part of society. To better understand this reality, this study presents research and virtual interviews with carriers and health professionals who work in this scenario. Many patients reported the difficulties in achieving an accurate diagnosis and the lack of answers while they were transferred from doctors and hospitals, highlighting the importance of early diagnosis to reduce suffering and facilitate access to appropriate treatments. NGOs and associations appear as great help and support, offering information, guidance and indication to specialized centers, and bringing families that go through the same difficulties closer. An inspiring example was the AAME community, which managed to include three medicines to the SUS, showing that the union of people is essential to enable the achievement of greater advances. Even so, there is still a lack of attention from the government



and society for such pathologies, so the study concludes that it is necessary to invest in the creation of awareness campaigns, the training of prepared professionals and in the creation of measures and public policies that facilitate diagnosis and access to treatment, in order to improve the quality of life of individuals with rare diseases.

Key Words: rare diseases; medicines; diagnosis; treatment.

INTRODUÇÃO

As doenças raras, comparadas às demais patologias mais comuns, são condições de saúde que atingem um número reduzido de pessoas na população. De acordo com a definição estabelecida pelo Art. 3º da Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, são consideradas doenças raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, o equivalente a aproximadamente 1,3 pessoa a cada 2 mil habitantes. Estima-se que cerca de 80% dessas enfermidades tenham origem genética, sendo muitas delas hereditárias e manifestando-se desde a infância, embora algumas possam surgir em outras fases da vida.

Apesar de cada doença rara atingir um pequeno grupo de indivíduos, o conjunto dessas enfermidades representa um importante problema de saúde pública. Atualmente, existem milhares de doenças raras identificadas em todo o mundo, afetando milhões de pessoas. Muitas delas são crônicas, progressivas, degenerativas e incapacitantes, podendo comprometer significativamente a qualidade de vida dos pacientes. Além dos impactos físicos, essas doenças frequentemente provocam consequências emocionais, sociais e econômicas tanto para os indivíduos acometidos quanto para suas famílias.

Um dos maiores desafios relacionados às doenças raras é a dificuldade de obtenção de um diagnóstico preciso e precoce. Por serem pouco conhecidas pela população e até mesmo por profissionais da saúde, os sintomas costumam ser confundidos com os de outras enfermidades mais comuns. Dessa forma, muitos pacientes passam anos realizando consultas, exames e tratamentos



inadequados até receberem o diagnóstico correto. Esse processo, conhecido como "peregrinação diagnóstica", gera sofrimento, insegurança e, em muitos casos, o agravamento do quadro clínico.

Além da dificuldade diagnóstica, o acesso ao tratamento adequado também constitui um grande obstáculo. Muitos medicamentos específicos para doenças raras possuem custos elevados e nem sempre estão disponíveis na rede pública de saúde. Em alguns casos, os tratamentos dependem de importação ou de processos judiciais para sua obtenção. A escassez de centros especializados e de profissionais capacitados também dificulta o acompanhamento contínuo dos pacientes, especialmente para aqueles que vivem em regiões mais afastadas dos grandes centros urbanos.

Outro aspecto relevante refere-se ao impacto social enfrentado pelas pessoas com doenças raras. O preconceito, a falta de informação e a limitada visibilidade dessas condições podem resultar em isolamento social, dificuldades de inclusão escolar e profissional, além de desafios relacionados à acessibilidade e ao exercício pleno da cidadania. Os familiares, por sua vez, frequentemente assumem a função de cuidadores, enfrentando sobrecarga física, emocional e financeira.

Diante desse tema ainda pouco discutido e conhecido pela sociedade, os alunos pesquisadores decidiram aprofundar seus estudos com o objetivo de compreender melhor os fatores que contribuem para o diagnóstico tardio e para as dificuldades encontradas no acesso ao tratamento adequado. Além disso, buscam analisar os impactos sociais, emocionais e econômicos provocados pelas doenças raras na vida dos pacientes e de seus familiares. Dessa forma, o presente trabalho pretende ampliar o conhecimento sobre o assunto, promover a conscientização da comunidade escolar e da sociedade em geral, bem como apresentar estratégias e propostas que possam contribuir para a melhoria da qualidade de vida, da inclusão social e do atendimento às pessoas acometidas por essas condições de saúde.



METODOLOGIA

Sob esse viés, considerando a necessidade de encontrar uma solução para tais impasses, os alunos pesquisadores optaram por entrevistar portadores e profissionais da área da saúde que atuam no cenário dessas patologias com o objetivo de entender o assunto para-além da teoria, compreendendo as principais dificuldades e características do dia-a-dia dos portadores de doenças raras. Foram realizadas pesquisas sobre casos conhecidos e entrevistas com profissionais e portadores – ou seus familiares, no caso do portador ser menor de idade – da Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), Hipertensão Arterial Pulmonar (HAP), Porfíria Aguda Intermitente (PAI) e da Atrofia Muscular Espinhal (AME).

Dentre as perguntas, estão as principais:

1. Quando e como você descobriu que tinha tal doença rara?
2. Foi difícil obter o diagnóstico correto? Quanto tempo demorou?
3. Existe cura para sua condição?
4. Existe tratamento para essa doença no Brasil? Caso faça uso de algum medicamento, ele é disponibilizado pelo SUS?
5. Você enfrenta dificuldades com o sistema/plano de saúde?
6. A doença afeta o seu dia a dia? De que forma?
7. Já sofreu preconceito ou falta de empatia por causa da doença?
8. Sente que falta visibilidade ou conhecimento para a condição?
9. O que você gostaria que a sociedade soubesse ou fizesse a respeito das doenças raras?

RESULTADOS E DISCUSSÕES

A partir das pesquisas e entrevistas realizadas com profissionais da saúde e portadores de doenças raras, constatou-se que os desafios enfrentados vão muito além do tratamento clínico. Muitos relataram dificuldades para conseguir



um diagnóstico, passando anos sem confirmação ou sendo encaminhados a múltiplos especialistas antes de receberem um laudo preciso. Esse período de incerteza provoca impacto emocional significativo, aumentando sentimentos de vulnerabilidade e ansiedade tanto para os pacientes quanto para suas famílias.

Os entrevistados enfatizaram a importância de associações e organizações de apoio como ONGs que oferecem informações confiáveis, orientação jurídica e encaminhamentos para centros de referência especializados. Para os portadores, a troca de experiências com outros enfermos e famílias é essencial para aprender sobre tratamentos e como lidar com os desafios cotidianos.

Diversos relatos indicaram episódios de desrespeito e incompreensão por parte da sociedade e de profissionais da saúde, como no relato de uma portadora de Porfíria Aguda Intermitente: “No início dos meus sintomas, muitos profissionais de saúde, incluindo médicos, disseram que eu estava inventando dores para chamar atenção.”

Situações como a comparação entre os custos de terapias de alto valor – como a terapia gênica para AME – e investimentos em outras áreas da saúde, foram apontadas como formas de deslegitimar o tratamento necessário. Além disso, pacientes com doenças metabólicas relataram que, apesar de dependerem de dietas especiais e fórmulas nutricionais, enfrentam dificuldades para que esses recursos sejam reconhecidos como prioridade pelo sistema de saúde, dificultando o acesso a programas estruturados de cuidado.

Apesar de todos os entraves, os entrevistados destacaram que o engajamento entre comunidades de portadores proporciona apoio emocional, informações confiáveis e estratégias para lidar com a burocracia do Sistema Único de Saúde (SUS). A experiência da ONG Amigos da AME (AAME), que conseguiu a incorporação de três medicamentos no SUS, foi mencionada como exemplo inspirador de avanços que foram possíveis por causa da mobilização coletiva.



A partir desses relatos, é possível perceber que o conhecimento sobre a própria condição e o acesso a informações confiáveis são determinantes para o sucesso do tratamento; além da interação com outros enfermos, familiares e associações, que contribui, também, para a construção de redes de apoio e fortalecimento emocional, reduzindo o sentimento de invisibilidade social e promovendo qualidade de vida.

Os resultados das entrevistas indicam que, além das questões médicas, as doenças raras têm um impacto significativo na vida social, emocional e financeira dos portadores. O diagnóstico tardio, a falta de protocolos claros e o acesso desigual a medicamentos aumentam a vulnerabilidade dos enfermos, reforçando a necessidade de políticas públicas centralizadas. A judicialização da saúde, embora presente, não é acessível a todas as famílias, evidenciando a importância de estratégias coletivas.

A mobilização social surge como elemento-chave na promoção de equidade e conquista de direitos. Experiências bem-sucedidas, como a da comunidade AAME, demonstram que o engajamento coletivo pode influenciar políticas públicas e garantir acesso a tratamentos antes inacessíveis. No entanto, ainda persiste a necessidade de conscientização ampla sobre as particularidades das doenças raras, evitando comparações injustas e fortalecendo a valorização de estratégias de cuidado individualizadas.

Em síntese, os relatos dos pacientes reforçam que a combinação entre conhecimento, suporte comunitário e políticas públicas adequadas é essencial para garantir um cuidado integral, humanizado e equitativo às pessoas com doenças raras. O envolvimento ativo dos próprios pacientes é crucial para o manejo clínico e para o fortalecimento do movimento social em prol de direitos e assistência de qualidade.



CONSIDERAÇÕES FINAIS

As pesquisas e entrevistas realizadas permitiram a compreensão mais clara dos desafios vivenciados por pessoas diagnosticadas com doenças raras e por suas famílias. Por meio das entrevistas feitas com portadores e profissionais, foi possível identificar que além das dificuldades financeiras, há também uma carência significativa de informações confiáveis sobre essas doenças. Foi possível perceber, ainda, que os portadores de doenças raras sofrem com a falta de visibilidade na sociedade e com o preconceito, que são fatores que dificultam a busca por apoio e tratamento adequados.

A metodologia utilizada neste trabalho, baseada em entrevistas virtuais, permitiu a aproximação dos pesquisadores com a realidade dos participantes, revelando experiências que confirmam os dados apresentados na introdução e evidenciam a urgência de ações mais efetivas no campo das políticas públicas de saúde. “Temos direito a vida digna também e precisamos de políticas públicas de saúde para garantir nossa qualidade de vida com o tratamento adequado e diagnóstico precoce” relatou uma portadora de Hipertensão Arterial Pulmonar.

O estudo alcançou os objetivos propostos, uma vez que conseguiu levantar as principais dificuldades enfrentadas e indicar como possível solução o fortalecimento da rede de atendimento especializada, o incentivo e investimento na formação de profissionais na área, a criação de políticas públicas e de campanhas informativas e de divulgação. Dessa forma, as doenças raras ganharão maior reconhecimento e será possível combater a invisibilidade social e o preconceito por parte da sociedade. “Trabalhos como esse que você está fazendo! Conscientização. Campanhas em televisão, redes sociais, (conscientização) dentro de universidades da área de saúde, no geral”, disse uma das entrevistadas ao ser questionada sobre o que a sociedade ou o governo deveriam fazer para ajudar quem tem doenças raras.

Por fim, do ponto de vista prático, o presente trabalho contribui para ampliar a visibilidade sobre a realidade das doenças raras no Brasil, colaborando



para que haja melhorias na área da saúde. Já na perspectiva da parte teórica, reforça a importância de novas pesquisas que explorem formas possíveis de tornar o diagnóstico e o tratamento mais acessíveis, além de estratégias para reduzir a desinformação e o estigma social em relação às doenças raras.

REFERÊNCIAS

(1) BRASIL. Ministério dos Direitos Humanos e da Cidadania. Entendendo as doenças raras. Disponível em: <https://www.gov.br/mdh/pt-br/navegue-por-temas/pessoa-com-deficiencia/doencas-raras/entendendo-as-doencas-raras>. Acesso em: 16 ago. 2025.

(2) AURELIANO, Waleska de Araújo. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência & Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v.23, n.2, fev. 2018. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>. Acesso em: 16 ago. 2025.

(3) TENORIO, Evilasio. Como conseguir o Elevidys pelo SUS ou pelo plano de saúde? JusBrasil, 18 de abril de 2024. Disponível em: <https://www.jusbrasil.com.br/artigos/como-conseguir-o-elevidys-pelo-sus-ou-pelo-plano-de-saude/2374878671>. Acesso em: 16 ago. 2025

(4) IRIART, J. A. B.; NUCCI, M. F.; MUNIZ, T. P.; VIANA, G. B.; AURELIANO, W. D. A.; GIBBON, S. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciência & Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019. DOI: 10.1590/1413-812320182410.01612019.



(5) NAOME, Letícia. Doenças raras acometem 13 milhões de brasileiros e necessitam de mais atenção. Jornal da USP, 25 fev. 2022. Disponível em: <https://jornal.usp.br/atualidades/doencas-raras-acometem-13-milhoes-de-brasileiros-e-necessitam-de-mais-atencao/>. Acesso em: 16 ago. 2025.

(6) SOUZA, Mônica Vinhas de; KRUG, Bárbara Corrêa; PICON, Paulo Dornelles; SCHWARTZ, Ida Vanessa Doederlein. Medicamentos de alto custo para doenças raras no Brasil: o exemplo das doenças lisossômicas. *Ciência & Saúde Coletiva* (Online), v. 15, supl. 3, nov. 2010. DOI: 10.1590/S1413-81232010000900019.

(7) BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria GM/MS 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. *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, 31 jan. 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html [OBJ]. Acesso em: 23 jun. 2026.