

UNIVERSIDADE SANTO AMARO  
UNISA-SP

Fabício Reis Fonseca

Doenças Raras e a vulnerabilidade jurídica de seus atores

Mestrado em Direito Médico

São Paulo

2025

Fabício Reis Fonseca

## Doenças Raras e a vulnerabilidade jurídica de seus atores

Dissertação apresentada à banca examinadora da Universidade Santo Amaro, como exigência parcial para obtenção do título de Mestre em Direito Médico, sob a orientação do Professor Doutor André Luiz de Almeida Mendonça.

São Paulo

2025

## FICHA CATALOGRÁFICA

F744d Fonseca, Fabricio Reis  
Doenças raras e a vulnerabilidade jurídica de seus / Fabricio Reis  
Fonseca. – São Paulo, 2025.

106 p. : il., P&B.  
Orientador: Prof. Dr. André Luiz Almeida Mendonça.

Dissertação. (Mestrado em Direito Médico) - Universidade Santo Amaro,  
2025.  
Bibliografia incluída.

1. Direito à saúde. 2. Dignidade Humana. 3. Doenças raras. I.  
Mendonça, André Luiz almeida. II. Universidade Santo Amaro. III.  
Título.

CDD 344.04

Elaboradora pela Bibliotecária Andréia Alessanra Alves CRB8/7588|

**Fabricio Reis Fonseca**

**Doenças Raras e a vulnerabilidade jurídica de seus atores**

Dissertação apresentada à banca examinadora da Universidade Santo Amaro, como exigência parcial para obtenção do título de Mestre em Direito Médico.

Orientador: Professor Doutor Ministro André Luiz de Almeida Mendonça.

São Paulo, 06 de janeiro de 2025.

**Banca Examinadora**

Min. André Mendonça – Orientador

Prof<sup>a</sup>. Flaviane de Magalhães Barros Bolzan de Moraes

Prof<sup>a</sup> Cláudia Mansani Queda de Toledo

Conceito Final:

---

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço primeiramente à minha esposa, Michelle, pela paciência e compreensão, essenciais para que eu pudesse concluir essa jornada. Obrigado por acreditar em mim e por caminhar ao meu lado para que eu pudesse alcançar este objetivo. Aos meus filhos, Theodoro e Lavínia, pelos gestos de carinho e por serem meu porto seguro e fonte de inspiração e força.

Faço um agradecimento especial ao Professor Georghio Tomelin por enxergar meu potencial, mesmo quando eu mesmo não pudesse ver. Você foi um verdadeiro mentor. Sua visão, incentivo e conselhos foram divisores de água nesse desafio.

## RESUMO

FONSECA, Fabrício Reis. **Doenças Raras e a vulnerabilidade jurídica de seus atores.**

Esta investigação científica propõe analisar a vulnerabilidade acometida aos indivíduos que têm doenças raras, para que, posteriormente, haja apreciação da comunidade jurídica e da sociedade em geral sobre a vulnerabilidade dos pacientes com doenças raras, compreendendo, antes, que a “vulnerabilidade” como termo polissêmico o qual comporta interpretações diferentes a depender do contexto em que empregado. Nessa linha, a vulnerabilidade social e jurídica deve ser destacada, em relação aos pacientes com doenças raras. Para esse segmento específico da população, o direito à saúde deve ser visto com lentes mais generosas e não apenas em termos legislativos, ou seja, na criação de normas protetivas, mas em medidas concretas também, viabilizando uma melhor qualidade de vida a fim de mitigar os inúmeros percalços por que passam estas pessoas, e que as colocam, muitas vezes, afastadas das ideias principais que irradiam do princípio da dignidade humana. Ao final, será visto que o Poder Judiciário tem enfrentado o relevante dever de conciliar a prestação do direito à saúde, em relação aos vulneráveis por doenças raras, aplicando a defesa do mínimo existencial, com questões práticas como a reserva do possível. Ideias que contrastam, mas que precisam se harmonizar para um bem maior: respeito à dignidade humana.

**Palavras-chave:** Direito à saúde; Dignidade humana; Vulnerabilidade; Doenças raras.

## ABSTRACT

FONSECA, Fabrício Reis. **Rare Diseases and the legal vulnerability of their actors.**

This scientific research proposed to analyze the vulnerability of individuals with rare diseases, so that later there is an appreciation of the legal community and society in general about the vulnerability of patients with rare diseases, understanding, before "vulnerability" is a polysemic term which involves different interpretations depending on the context in which it is used. In this line, social and legal vulnerability should be highlighted, in relation to patients with rare diseases. For them, the right to health must be seen in a more generous way and not only in legislative terms, that is, in the creation of protective norms, but also in concrete measures, Making possible a better quality of life in order to mitigate the numerous mishaps that these individuals go through and that often put them away from the main ideas that radiate from the principle of human dignity. In the end, it was found that the judiciary has faced the relevant duty to reconcile the provision of the right to health, in relation to the vulnerable by rare diseases, applying the defense of the existential minimum, and practical questions as reserve of the possible. Ideas that contrast but need to harmonize for a greater good: respect for human dignity. The methodology of literature review was the most appropriate for the development of this study.

**Keywords:** Right to health; Human dignity; Vulnerability; Rare diseases.

## LISTA DE ABREVIATURAS E SIGLAS

ABNT	Associação Brasileira de Normas Técnicas
ACP	Ação Civil Pública
ANS	Agência Nacional de Saúde
BU	Biblioteca Universitária
BPC	Benefício de Prestação Continuada
CDC	Código de Defesa do Consumidor
DUDH	Declaração Universal dos Direitos Humanos
EUA	Estados Unidos da América
MS	Mandado de Segurança
NBR	Normas Técnicas Brasileiras
OMS	Organização Mundial da Saúde
ONGs	Organizações Não Governamentais
OSCIPs	Organização da Sociedade Civil de Interesse Público
PL	Projeto de Lei
SUS	Sistema Único de Saúde
STF	Supremo Tribunal Federal
TCC	Trabalho de Conclusão de Curso

## SUMÁRIO

<b>1</b>	<b>INTRODUÇÃO .....</b>	<b>9</b>
<b>1.1</b>	<b>Definição e repercussões das doenças raras.....</b>	<b>12</b>
1.1.1	Desafios no diagnóstico e tratamento e a busca pela igualdade.....	13
1.1.2	Da importância da abordagem interseccional .....	19
<b>1.2</b>	<b>A Vulnerabilidade a partir da doença rara.....</b>	<b>21</b>
1.2.1	Tipos de Vulnerabilidade .....	23
1.2.2	Vulnerabilidade e ferramentas de inclusão social.....	32
<b>1.3</b>	<b>Doenças raras como vulnerabilidade em contextos de saúde pública e privada.....</b>	<b>39</b>
<b>2</b>	<b>LEGISLAÇÃO E POLÍTICA PÚBLICAS.....</b>	<b>43</b>
<b>2.1</b>	<b>Marco legal.....</b>	<b>44</b>
<b>2.2</b>	<b>Políticas Públicas de suporte às doenças raras.....</b>	<b>46</b>
2.2.1	A influência da sociedade na formulação das políticas públicas .....	53
<b>2.3</b>	<b>Visão e entendimento da OMS e ONU em relação às doenças raras</b>	<b>59</b>
<b>3</b>	<b>REALIDADE VULNERÁVEL E OS DESAFIOS PARA SE ALCANÇAR A DIGNIDADE HUMANA .....</b>	<b>63</b>
<b>3.1</b>	<b>Impactos na qualidade de vida dos pacientes e dos cuidadores .....</b>	<b>65</b>
3.1.1	O Direito à vida digna .....	68
<b>3.2</b>	<b>Conceitos sobre Vulnerabilidade à luz da sociologia, direitos humanos e legislação .....</b>	<b>70</b>
<b>3.3</b>	<b>Da Igualdade e equidade .....</b>	<b>73</b>
<b>4</b>	<b>ATUAÇÃO JUDICIÁRIA E A BUSCA PELA EQUIDADE PROCESSUAL .....</b>	<b>76</b>
<b>4.1</b>	<b>Desafios jurídicos e judiciais .....</b>	<b>76</b>
<b>4.2</b>	<b>Mínimo Existencial x Reserva do Possível .....</b>	<b>82</b>
<b>4.3</b>	<b>Reflexos processuais em Ações de Vulneráveis.....</b>	<b>86</b>
<b>5</b>	<b>CONCLUSÃO .....</b>	<b>92</b>
	<b>REFERÊNCIAS.....</b>	<b>96</b>



## 1 Introdução

Este trabalho segue a linha de pesquisa denominada direitos fundamentais da saúde e responsabilidade médico sanitária, e baseia-se fundamentalmente em uma metodologia de revisão de literatura bibliográfica, o que significa que a sua validade e abrangência estão intrinsecamente ligadas à disponibilidade de material teórico e acadêmico já publicado a respeito dos temas abordados.

Portanto, o conteúdo aqui apresentado, especialmente nas seções que discutem conceitos teóricos e aplicados da vulnerabilidade, das doenças raras e dos reflexos processuais, depende da existência de obras acadêmicas, jurídicas e científicas previamente elaboradas sobre esses assuntos.

O eixo teórico desta dissertação propõe a discussão do direito à saúde, por ser um típico direito fundamental e humano. Com efeito, a leitura contemporânea dos direitos fundamentais permite que seja dito, com tranquilidade, que se trata de um direito humano e a sua eficácia não se concentra apenas no plano dos ordenamentos nacionais, mas também no âmbito internacional.

Foram identificadas lacunas na literatura, evidenciando a extensão e qualidade das pesquisas existentes nas áreas exploradas ainda se encontram incipientes, especialmente dentro dos estudos Jurídicos. As limitações encontradas vão de encontro com o propósito da presente tese e ressalta a importância contínua da ampliação dos estudos nessas áreas para preenchê-las e aprimorar o entendimento e a aplicação de conceitos relevantes no campo dos direitos dos pacientes.

Ademais, a análise qualitativa não cuida de questões numéricas e dados quantitativos. Portanto, nesta oportunidade de discussão e apresentação do estudo para a comunidade, não há um cuidado em analisar números e são desprezados parâmetros estatísticos, focando-se, portanto, no que a produção científica, até o momento, tem a dizer.

Ainda que se tenha tido todo o cuidado em dissecar o assunto, esta pesquisa, obviamente, não exclui a importância de outros trabalhos para complementar a temática, até mesmo em outras áreas do conhecimento, para além do direito, agregando-se maior informação e representatividade a uma minoria social que precisa de maior reconhecimento jurídico, social e até mesmo político, o que pode começar

no meio acadêmico, mediante a criação e difusão de conhecimentos que contribuam para retirar ou diminuir a condição de invisibilidade ao grupo.

A discussão aqui presente necessita de uma pergunta condutora de reflexões e indagações a fim de promover o avanço dos estudos científicos. Nesse caso, a pergunta escolhida é: “Tendo em vista a necessidade de conferir eficácia ao direito à saúde envolvendo doenças raras, de quais formas o poder judiciário tem lidado com a judicialização dos tratamentos atinentes às doenças raras e como isso pode ser melhorado, haja vista o conflito entre reserva do possível e mínimo existencial?”.

O objetivo central deste trabalho é analisar a vulnerabilidade dos pacientes com doenças raras sob uma perspectiva ampla, que transcenda os aspectos médicos e explore dimensões jurídicas, sociais e estruturais. Pretende-se compreender como os fatores que constituem essa vulnerabilidade interagem e como as instituições podem atuar para mitigar esses desafios de forma eficaz. Para tanto, o trabalho aborda questões como a judicialização do direito à saúde, as práticas internacionais comparativas, a interseccionalidade no acesso a direitos e o protagonismo de pacientes e cuidadores.

No contexto jurídico, busca-se examinar a atuação do Poder Judiciário brasileiro no enfrentamento das demandas relacionadas às doenças raras, especialmente no que diz respeito à aplicação dos princípios do "mínimo existencial" e da "reserva do possível". A análise considera como essas decisões impactam o acesso a tratamentos e refletem sobre a necessidade de critérios equitativos que priorizem a dignidade humana, especialmente diante de recursos limitados, conforme destacado por Mendes e Branco (2019) e Bulos (2020). A pesquisa também se propõe a explorar as práticas internacionais sob a perspectiva da visão e atuação da OMS e ONU.

Adicionalmente, o trabalho adota uma abordagem interseccional para compreender como fatores como gênero, raça e condição socioeconômica amplificam a vulnerabilidade dos pacientes com doenças raras. Esses elementos evidenciam as disparidades regionais e sociais que dificultam o acesso a diagnósticos, tratamentos e suporte, reforçando a urgência de políticas públicas que considerem tais desigualdades estruturais. Além disso, destaca-se o papel central dos pacientes e cuidadores no enfrentamento dessas adversidades. A pesquisa enfatiza a importância de reconhecer o protagonismo desses sujeitos, especialmente por meio de

movimentos de advocacy e organizações da sociedade civil, que têm contribuído para promover conscientização e influenciar a formulação de políticas públicas mais robustas. Também são analisados os impactos físicos, emocionais e econômicos sobre os cuidadores, que frequentemente alteram suas vidas para oferecer suporte aos pacientes.

Dessa forma, este trabalho pretende oferecer uma visão abrangente e crítica das múltiplas dimensões da vulnerabilidade enfrentada pelas pessoas com doenças raras, apontando caminhos para a formulação de estratégias e soluções que promovam sua inclusão social e qualidade de vida.

Busca, também, o aprofundamento no que tange aos reflexos processuais que as doenças raras podem proporcionar ao indivíduo que seja identificado como alguém que tenha alguma delas. Para alcançar esse objetivo geral, existem os objetivos específicos que são caminhos para fazer com que o fulcral seja abraçado.

São objetivos específicos: explicar o conceito técnico de “vulnerabilidade”, tendo em vista os mais diversos contextos nos quais ele está presente; enfatizar o que é vulnerabilidade, relacionando-a ao estado de saúde, em razão das doenças raras; e abordar o papel da sociedade na proteção às pessoas diagnosticadas com doenças raras.

A análise e aprofundamento do conceito de vulnerabilidade passam pela revisão de literatura bibliográfica e jurisprudencial, sendo essa última focada em decisões do Superior Tribunal de Justiça e do Supremo Tribunal Federal, sobre doenças raras e saúde pública no Brasil, análise legislativa e políticas públicas sobre o tema bem como projetos de lei em andamento e que servirão, caso aprovados nos termos do rigor legal, para potencializar a representatividade e o reconhecimento jurídico que essas pessoas precisam ter em um Estado Democrático de Direito.

Partindo dessas fontes, é observado o quanto a realidade fática da saúde pública e políticas públicas voltadas à população de doenças raras têm se revelado insuficientes diante das necessidades práticas. Esse comportamento é um convite para que se reveja o que ainda precisa ser feito rumo à consolidação de um Brasil mais inclusivo e plural, contudo, a mera pluralidade normativa não é suficiente sem que haja eficácia e, principalmente regulamentação, das Leis para que se alcance a devida concretização e qualificação de “plural”.

A revisão de literatura bibliográfica é a que sedimenta e embasa este estudo, confiando ser a melhor metodologia diante de alguns entraves e limitações quanto ao modo de exercer a pesquisa. Nos tópicos adiante se busca situar sobre a relevância do tema das doenças raras, abordando sua definição, características, epidemiologia e o impacto que essas condições têm sobre os pacientes. É demonstrada a complexidade das doenças raras em termos de diagnóstico e tratamento, ressaltando que esses fatores exacerbam a vulnerabilidade desses indivíduos, especialmente nas relações sociais, médicas e jurídicas.

A ideia aqui é introduzir o problema de forma ampla, preparando o terreno para a discussão da vulnerabilidade como um conceito que transcende a fragilidade individual e envolve uma relação desequilibrada entre o paciente e o sistema de saúde e a sociedade.

### **1.1 Definição e repercussões das doenças raras**

Este tópico explora a definição de doenças raras, segundo a OMS (Organização Mundial da Saúde), e suas variações de acordo com diferentes contextos legislativos e científicos. É apresentada a epidemiologia das doenças raras no Brasil e no mundo, destacando a importância do diagnóstico precoce, que muitas vezes não ocorre, contribuindo para a deterioração da saúde dos pacientes.

Doenças raras, para Salviano et al. (2018)<sup>1</sup>, são condições mórbidas que afetam à qualidade de vida do indivíduo e que, muitas vezes, estão associadas à baixa expectativa de vida. Almeida et al. (2020)<sup>2</sup> complementam que as doenças raras podem ter origem genética ou não genética.

O objetivo desta pesquisa consiste em enfatizar a raridade e a vulnerabilidade dessas condições, que individualmente são incomuns, mas, como grupo, representam

---

<sup>1</sup> A Política objetiva diminuir a mortalidade, reduzir a morbimortalidade, assim como as manifestações secundárias, e melhorar a qualidade de vida através da promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento, redução de incapacidade e cuidados paliativos (Salviano et al., 2018, p. 233).

<sup>2</sup> Sabendo-se que 80% das doenças raras são de origem genética, o aconselhamento genético é essencial para os parentes e as pessoas com essas doenças. Logo, contribui para a detecção de doenças e o entendimento de como lidar com o seu risco de recorrência. (Almeida et al., 2020, p.174)

um desafio significativo para os sistemas de saúde, reforçando o estigma da vulnerabilidade nesses cenários.

No Brasil, a estimativa é que 13 milhões de pessoas vivem com alguma doença rara e estima-se que existam em torno de 5000 a 8000 doenças raras (Amarante et al., 2019)<sup>3</sup>. Nesse sentido, para cada doença rara deve ser dedicada uma atenção diferente, pois são demandas plurais e que um tratamento uniforme asfixiaria particularidades que fazem parte da prestação do direito à saúde sob o enfoque subjetivo.

A OMS compreende, conforme consta no PL 1208/2024, que as doenças raras são caracterizadas por serem aquelas que, em um universo de 100.000 pessoas, até 65 são acometidas (Brasil, 2024). Nessa rápida demonstração, observa-se que a Organização Mundial da Saúde preferiu adotar um critério numérico a, de fato, explicar sobre as vulnerabilidades e dificuldades que as pessoas com doenças raras possuem.

Muito mais do que uma representação numérica, as pessoas com doenças raras enfrentam as dificuldades de serem minoria neste país. É um grupo que se soma a outros no intuito de atrair visibilidade pública e da sociedade, pois é essa visibilidade que terá condições de atrair elementos que consigam fazer a diferença em um cenário imbuído por várias dificuldades.

### ***1.1.1 Desafios no diagnóstico e tratamento e a busca pela igualdade***

Este tópico detalha as dificuldades específicas enfrentadas por pacientes com doenças raras, desde o diagnóstico até o tratamento. O foco é como a falta de conhecimento e preparo por parte dos profissionais de saúde, a escassez de tratamentos específicos e a burocracia no acesso aos medicamentos agravam a vulnerabilidade desses pacientes. A vulnerabilidade, aqui, é apresentada como uma

---

<sup>3</sup> De acordo com a Organização Mundial de Saúde, uma doença é considerada rara quando afeta até 65 a cada 100.000 pessoas ou 1,3 a cada 2.000 pessoas. Estima-se que existam em torno de 5000 a 8000 doenças raras, atualmente descritas e cerca de 27 a 36 milhões vivendo com algum tipo de doença rara na União Europeia. No Brasil, em torno de 13 milhões de pessoas vivem com alguma doença considerada rara, existindo atualmente 36 Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas para doenças raras, visando orientar todos os profissionais de saúde do país sobre diagnóstico, tratamento e a reabilitação dos pacientes. (Amarante et al., 2019, p. 3132)

consequência do desequilíbrio entre a necessidade urgente do paciente e a capacidade limitada do sistema de saúde em responder adequadamente.

Junqueira Neto et al. (2023)<sup>4</sup> abordam algumas das dificuldades sinalizadas por pessoas que apresentam doenças raras bem como os cuidadores dessas pessoas. O tratamento não se apresenta nos moldes desejados, ou seja, muitos médicos não sabem como devem, realmente, traçar o plano de atendimento individualizado. Também é difícil, em tantas vezes, reconhecer a própria existência da doença rara, pois algumas demandam uma tecnologia diferenciada não acessível a todos.

A maioria das pessoas que necessitava desse suporte médico, quando ocorreram as entrevistas, recebia o atendimento pelo serviço público e não se tratava apenas da prestação em si, os necessitados precisavam do cumprimento de uma dieta específica, recebimento de medicações adequadas etc. (Junqueira Neto et al., 2023).

Nesse sentido, vê-se que a manifestação de uma doença rara acarreta total mudança de vida tanto para o paciente quanto para o cuidador, pois as transformações na rotina e as urgências relacionadas à inclusão social não podem passar despercebidas. Assim, o tratamento não se resume à administração de medicamentos, vai muito além disso e visa perceber um indivíduo em sua totalidade, com especial cuidado em aspectos que sejam fulcrais para a sua dignidade.

Silva et al. (2023) falam que a atenção às pessoas com doenças raras abrange a promoção de atendimentos especializados. Essa atenção dirige-se, portanto, ao cumprimento de algumas etapas, como o diagnóstico, a elaboração e disponibilização de todas as demandas que serão úteis à vida humanamente digna do sujeito.

Assim, o que servir para a maioria não necessariamente será servido para o paciente de doença rara. O direito à saúde é social, mas com ampla possibilidade de ser demandado individualmente, ou seja, sendo pertinente o ingresso judicial para servir a um indivíduo especificado, conforme Masson (2019). Cabe ao poder público

---

<sup>4</sup> De acordo com a metodologia usada e os resultados obtidos foi possível concluir que: a trajetória entre a busca e o diagnóstico definitivo foi relativamente curta, entretanto, com forte impacto e sofrimento tanto para as crianças quanto para as famílias; foram relatadas dificuldades com relação ao tratamento, principalmente na realização de alguns exames e obtenção dos medicamentos, equanto ao cuidado da criança, necessidade do uso de várias medicações, dietas específicas e ajustes na rotina diária em casa e no trabalho.(Junqueira Neto et al., 2023, p.3)

investigar e aplicar procedimentos que atenuem de forma personalizada os impactos tão fortemente sentidos.

A criação de legislações e procedimentos que tenham o escopo de melhorar a qualidade de vida das pessoas com deficiência ou doenças raras podem terminam por criar outros obstáculos, pois, a falta de políticas públicas efetivas, incentivo financeiro e interação entre órgãos faz com que Leis bem-intencionadas não alcancem a efetividade e aplicabilidade que se espera.

Fica a reflexão de qual valor a saúde tem, qual lugar existe para ela em um Estado que se propõe a ser plural e satisfazer a todas as ambições mínimas de cada ser humano que nele habita. Recapitula-se que as legislações são importantes, mas podem criar condições inexecutáveis, ou seja, forma-se um paradoxo, pois o determinado direito é posto, consubstanciado em Lei mas inviável pela falta de coordenação entre órgãos ou o correto destaque de valores para seu cumprimento.

O Ministério da Saúde, por meio da Portaria 199/2014 instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Nesse documento, encontram-se diretrizes e objetivos que são de observância obrigatória, mas com um conteúdo tão denso que faz surgir alguns questionamentos, por exemplo, como o poder público terá recursos financeiros para dar conta de tudo. Da Portaria, é essencial extrair o que consta nos artigos 5º e 6º:

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 consequente 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; (...)

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 (...) (Brasil, 2014).

Verifica-se que os incisos do artigo 5º iniciam com verbos no infinitivo e carregam comandos programáticos e visões que precisam ser adotadas para que o

direito à saúde das pessoas com doenças raras passe a ostentar um outro status, que é o de reconhecimento jurídico. Para garantir o alcance de pelo menos metade de objetivos tão generosos, o Estado, além de recursos financeiros, precisará contar com uma boa gestão de pessoas e recursos.

Além de promover políticas positivas, espera-se que o Estado tenha métricas, analise-as e corrija-as, caso assim for solicitado. Nesse sentido, trata-se de uma ginástica articulatória entre tantos conhecimentos e segmentos que chega a ser bastante duvidoso dar uma concretude satisfatória.

Para além dessas particularidades que, em alguma medida, esbarram no custo financeiro, na gestão e administração das finanças públicas, deve-se reconhecer a proteção que é mais visível, ou seja, o que o Estado já faz de positivo. Nesse sentido, fala-se do BPC (Benefício de Prestação Continuada).

Castro e Lazzari (2020) fazem referência à assistência social que algumas pessoas vulneráveis precisam ter a fim de que as dificuldades vivenciadas sejam diminuídas. O amparo financeiro é uma das formas de tentar dar alguma qualidade de vida, mínima que seja, àquelas pessoas que não podem trabalhar por conta de algo que as incapacite.

Assim, a realidade em que os hipossuficientes e vulneráveis sejam condenados à miserabilidade humana por algo que nem deram causa direta ou indiretamente é diretamente oposta à visão de sociedade idealizada pelo Legislador Constituinte e aos Direitos Sociais, pilares de nossa Constituição. O Estado precisa prever essas contingências sociais e administrá-las corretamente, fazendo com que ao menos o mínimo do mínimo seja salvaguardado.

Nesse assunto, é preciso escrever a respeito do princípio da igualdade. De acordo com Mendes e Branco (2019), a igualdade está estabelecida no artigo 5º, caput, da Carta Magna de 1988. No entanto, antes de entender melhor sua perspectiva teórica, os princípios são normas, assim como as regras. As normas se dividem em normas-princípio e normas-regra, ambas dotadas de força no ordenamento jurídico pátrio (Pimenta; Verdival, 2023)<sup>5</sup>.

---

<sup>5</sup> Esse entendimento é fundamental para compreender o conceito alexyano de princípios, que são normas que podem ser atendidas em diferentes graus – ou seja, podem ser mais ou menos satisfeitas sem deixarem de ser válidas. Por outro lado, “as regras são normas que são sempre ou satisfeitas ou

Mesmo identificando que as duas formas de “norma” têm pujança, deve-se captar que os princípios esclarecem os caminhos mais seguros para a elucidação de alguns institutos, admitem ponderação e têm um claro viés hermenêutico e interpretativo. As regras não se afastam completamente dessa lógica, mas são determinações fechadas, se comparadas aos princípios (Mendes; Branco, 2019).

Posto isso, Bulos (2020) analisa o princípio da igualdade como um dever que o Estado tem de não causar diferenciações entre os indivíduos, exceto se tais contrastes forem positivos para a harmonia de um Estado Democrático de Direito. A igualdade formal já está definida na Constituição Federal bem como na DUDH (Declaração Universal dos Direitos Humanos), além de em outros documentos, mas que não precisam ser citados.

Se o Brasil se guiasse tão somente pela igualdade formal, haveria uma lacuna significativa em termos de dignidade humana. Nesse sentido, a igualdade formal é apenas um espectro do problema, devendo outras medidas serem adotadas para satisfazer à igualdade material.

Por igualdade material, Bulos (2020) preceitua que, na prática, é preciso diminuir ou excluir os problemas entre os seres humanos protegidos pelo Estado. A igualdade material visa, portanto, o rompimento de barreiras para que essas sejam transformadas em oportunidades definidas como passaportes para relações mais equilibradas e justas entre os indivíduos e o Estado.

O diálogo entre igualdade formal e material tende a ser eterno, pois o indivíduo requer essas duas faces, não mais de uma ou menos de outra. Além do desafio entre formal e material, é preciso travar um diálogo nacional e internacional, pois a Declaração Universal dos Direitos Humanos assegura a tutela da igualdade junto à dignidade (ONU, 1948).

Por conta disso, os países comprometidos em assegurar, no plano interno, o cumprimento aos direitos humanos firmados à luz da DUDH, assumem tarefa permanente, haja vista que a acessibilidade e, mais do que isso, a necessidade de,

---

não satisfeitas”. Isso significa que não há um grau de relatividade na sua manifestação. Deve-se cumprir, objetivamente, as determinações das regras. É nesse sentido que a distinção entre regras e princípios é qualitativa (Pimenta; Verdival, 2023, p. 8).

cada vez mais, ofertar o melhor e mais digno às pessoas não tem um prazo de validade, ao contrário, a ideia é sempre se aperfeiçoar.

No caso das doenças raras, tem-se de viabilizar formas para que os indivíduos com alguma dessas doenças não tenham um padecimento hercúleo diante de vulnerabilidades tão vivas e desafiadoras para o próprio sujeito acometido, seus familiares, sociedade e Estado.

No que se relaciona aos impactos práticos da tecnologia na vida das pessoas com doenças raras, Aureliano et al. (2023)<sup>6</sup> escrevem que os avanços das ferramentas facilitaram o diagnóstico, oportunizando, assim, rapidez na constatação e no tratamento da enfermidade.

Com a maior rapidez no diagnóstico, Rosa (2024)<sup>7</sup> assevera que os tratamentos podem começar mais rapidamente e atingir um percentual de eficácia considerável, se comparados com o que atingiriam sem a participação mais ativa da tecnologia assistiva em matéria de doença rara.

Por tudo que foi mencionado, encara-se que os desafios no diagnóstico e no tratamento podem se imbricar com a pouca tecnologia à disposição para controlar doenças raras, até porque isso custa caro aos cofres públicos. No entanto, mais uma vez, a reserva do possível e a proteção ao mínimo existencial precisam ser os argumentos dominantes e, caso isso aconteça, os impactos práticos serão de ordem positiva e enviesada à maximização da tutela da dignidade humana.

---

<sup>6</sup> Em primeiro lugar, observamos que a busca pelo diagnóstico é geralmente longa e marcada por erros médicos, configurando aquilo que Cavicchioli, Menossi e Lima (2007) definiram como itinerário diagnóstico ao analisar a trajetória de crianças e adolescentes com câncer em busca da identificação correta da doença, confundida com outros quadros clínicos comuns da infância. Embora o foco das autoras seja analisar o itinerário diagnóstico a partir da narrativa dos pais de crianças com câncer, tal categoria pode ser aplicada à experiência de pessoas com DR de modo geral, uma vez que enfrentam dilemas similares para alcançar o correto diagnóstico, o que afeta o tratamento da doença, com o agravante de que para grande maioria das DR não há tratamento que signifique a cura ou o controle da enfermidade. Para as DRH que possuem medicamentos específicos, o acesso a essas drogas geralmente é feito através de demandas judiciais em função dos preços proibitivos praticados pela indústria farmacêutica e a lenta incorporação dos fármacos no sistema público de saúde (Aureliano, 2023, p. 3).

<sup>7</sup> O potencial dessas tecnologias é vasto e diversificado, possibilitando avanços em diagnósticos precisos, terapias personalizadas e até mesmo cirurgias e procedimentos complexos, com maior eficácia e segurança (Rosa, 2024, p. 4)

### **1.1.2 Da importância da abordagem interseccional**

Ao se observar a realidade das pessoas com doenças raras, a abordagem interseccional surge como uma lente teórica e prática essencial para compreender as múltiplas camadas de opressão e desigualdade enfrentadas por essas pessoas em situações de vulnerabilidade. Desenvolvida inicialmente no campo dos estudos feministas por Kimberlé Crenshaw (1991), a interseccionalidade busca explorar como diferentes marcadores sociais — como gênero, raça, classe, deficiência e localização geográfica — interagem para moldar experiências de opressão e privilégio. Aplicada ao contexto das doenças raras, essa perspectiva permite identificar como fatores estruturais e institucionais perpetuam a marginalização desses pacientes, além de oferecer caminhos para a formulação de políticas públicas mais justas, equitativas e eficazes.

A tese interseccional parte do pressuposto de que as desigualdades não operam de forma isolada. Uma mulher negra, residente de uma periferia e diagnosticada com uma doença rara, por exemplo, enfrenta desafios que transcendem a vulnerabilidade causada apenas pela condição médica. Sua realidade é marcada pela intersecção de múltiplas desigualdades, como o racismo estrutural, o machismo, a pobreza e a exclusão do sistema de saúde. Essa sobreposição de fatores não apenas amplia os obstáculos que ela enfrenta, mas também revela lacunas significativas nas políticas públicas e na oferta de serviços sociais e de saúde. Portanto, a interseccionalidade é uma ferramenta indispensável para compreender como diferentes formas de desigualdade interagem, criando situações únicas de desvantagem que demandam respostas igualmente específicas e integradas.

No Brasil, onde as desigualdades de gênero, raça e classe estão profundamente enraizadas, a abordagem interseccional no contexto das doenças raras revela um panorama alarmante. Pacientes de baixa renda, especialmente mulheres negras e indígenas, frequentemente têm acesso limitado a diagnósticos precoces, tratamentos adequados e suporte financeiro. Essa realidade é agravada por questões geográficas: regiões mais pobres e menos urbanizadas, apresentam estruturas de saúde pública menos desenvolvidas, aumentando ainda mais as disparidades regionais. Enquanto pacientes de grandes centros urbanos possuem maior acesso a tecnologias avançadas e especialistas em doenças raras, aqueles que

vivem em áreas remotas frequentemente enfrentam longas jornadas para consultas e diagnósticos, além de custos financeiros proibitivos.

A interseccionalidade também é crucial para entender o impacto dessas desigualdades no papel dos cuidadores. O cuidado de pacientes com doenças raras recai desproporcionalmente sobre mulheres, especialmente mães. Muitas delas são obrigadas a abandonar suas carreiras, enfrentar jornadas duplas de trabalho e lidar com a falta de suporte financeiro e emocional. Quando essas mulheres também pertencem a grupos racializados ou socioeconomicamente marginalizados, sua vulnerabilidade aflora ainda mais. Essa dinâmica evidencia a necessidade de políticas públicas que reconheçam e abordem as múltiplas desigualdades enfrentadas por cuidadores e pacientes, promovendo medidas específicas que combinem suporte financeiro, psicológico e jurídico.

A abordagem interseccional também aponta para a invisibilidade histórica de grupos específicos no debate sobre doenças raras. No Brasil, pacientes indígenas, por exemplo, raramente são incluídos nas estatísticas oficiais ou em pesquisas científicas sobre essas condições. Essa exclusão reflete um padrão de negligência institucional que perpetua a invisibilidade desses grupos no acesso a direitos fundamentais. Da mesma forma, pacientes LGBTQIA+ com doenças raras enfrentam discriminação adicional, muitas vezes tendo suas queixas médicas minimizadas ou ignoradas em função de preconceitos estruturais dentro do sistema de saúde.

A aplicação prática da interseccionalidade exige uma mudança significativa na formulação de políticas públicas e na prestação de serviços de saúde. Primeiro, é necessário coletar e analisar dados desagregados que permitam identificar como diferentes grupos são afetados por doenças raras e como suas realidades interagem com as desigualdades sociais. Esses dados devem informar a criação de políticas mais direcionadas, que considerem não apenas a condição médica, mas também os fatores sociais, econômicos e culturais que influenciam o acesso ao tratamento e ao cuidado.

Além disso, a formação de profissionais de saúde deve incluir a interseccionalidade como parte integrante do currículo. Médicos, enfermeiros e assistentes sociais precisam estar cientes de como os marcadores sociais moldam a experiência dos pacientes, permitindo-lhes prestar um atendimento mais humanizado e equitativo. A criação de centros de referência em doenças raras, especialmente em

regiões historicamente negligenciadas, também é uma medida fundamental para reduzir as desigualdades regionais e promover a equidade no acesso a cuidados especializados.

A interseccionalidade também deve orientar iniciativas de advocacy social e movimentos de conscientização. Organizações da sociedade civil que atuam em defesa de pacientes com doenças raras precisam adotar uma abordagem mais inclusiva, garantindo que as vozes de grupos marginalizados sejam ouvidas e representadas. Campanhas de conscientização podem ser uma ferramenta poderosa para combater estigmas e promover o entendimento público das complexas realidades enfrentadas por esses pacientes e suas famílias.

No campo jurídico, a interseccionalidade pode ser usada para fortalecer argumentos legais em casos que envolvam pacientes com doenças raras. Por exemplo, ao litigar pelo direito a medicamentos ou tratamentos de alto custo, advogados devem destacar como fatores como raça, gênero e condição socioeconômica exacerbam a vulnerabilidade de seus clientes, reforçando a necessidade de medidas específicas para mitigar essas desigualdades.

A tese interseccional, portanto, não apenas ilumina as complexas realidades vividas por pacientes com doenças raras e seus cuidadores, mas também oferece um caminho para a transformação social e institucional. Ela desafia abordagens homogêneas e universalistas, propondo soluções que reconhecem e abordam as múltiplas camadas de desigualdade que caracterizam a experiência desses indivíduos. No Brasil, onde as desigualdades estruturais continuam a moldar profundamente o acesso a direitos fundamentais, a interseccionalidade é uma ferramenta indispensável para a construção de um sistema de saúde e de políticas públicas mais justos, equitativos e inclusivos. Por meio dessa lente, é possível transformar não apenas a forma como as doenças raras são tratadas, mas também as próprias estruturas que perpetuam a exclusão e a marginalização.

## **1.2 A Vulnerabilidade a partir da doença rara**

Este capítulo explora o conceito de vulnerabilidade sob diferentes perspectivas teóricas, com ênfase na ideia de que a vulnerabilidade não é uma fraqueza pessoal,

mas um estado que emerge de relações desequilibradas. O objetivo é desconstruir a visão tradicional de vulnerabilidade como fragilidade, ampliando-a para incluir fatores sociais, econômicos e políticos, com foco em pacientes com doenças raras. A abordagem teórica serve como base para entender como essa vulnerabilidade se manifesta no campo da saúde e no processo judicial.

O objetivo deste tópico é traçar um panorama das principais definições de vulnerabilidade, enfatizando como ela pode ser percebida além de uma mera fragilidade ou fraqueza.

Essa diversidade de abordagens permite uma análise mais profunda do conceito, ampliando-o para além do que é previsto pelo CDC (Código de Defesa do Consumidor), com foco em aspectos que afetam diretamente os pacientes com doenças raras.

Exalta-se que a doença rara e a parca satisfação às necessidades de cada um dos indivíduos que possui alguma enfermidade enquadrada como “rara” são fatores responsáveis por considerar que há uma vulnerabilidade encontrada na pessoa diagnosticada. Essa condição se estende aos mais diversos campos da vida humana e essas esferas se entrelaçam e exigem olhares multidisciplinares.

O conceito de vulnerabilidade, aplicado especificamente aos pacientes com doenças raras, como será aprofundado nos tópicos seguintes, demonstra as formas pelas quais esses pacientes estão em uma posição de desvantagem em relação ao sistema de saúde, à sociedade e às estruturas legais. A vulnerabilidade aqui é entendida como uma posição estrutural, que resulta de um desequilíbrio nas relações de poder, principalmente entre o paciente e instituições médicas, governamentais e jurídicas.

A partir dessa perspectiva, este tópico visa desmistificar a visão tradicional de que vulnerabilidade é sinônimo de fraqueza, mostrando que os pacientes com doenças raras estão em uma posição de desvantagem porque o sistema de saúde e as políticas públicas não conseguem atender às suas necessidades de forma equitativa.

### 1.2.1 *Tipos de Vulnerabilidade*

Este tópico tem como objetivo mapear os diferentes tipos de vulnerabilidade que afetam os pacientes com doenças raras, mostrando como essas diferentes formas se interconectam e agravam a situação desses pacientes. A ideia é demonstrar que a vulnerabilidade vai além de questões médicas e econômicas, abrangendo aspectos familiares, políticos, estruturais e sociais.

Sustentando o foco nas pessoas com doenças raras, verifica-se que a dificuldade em encontrar profissionais devidamente especializados e o próprio diagnóstico da doença rara são alguns dos entraves que fazem com que o sujeito doente seja visto e reconhecido como vulnerável (Silveira; Rocha; Mendonça, 2023)<sup>8</sup>.

Vale trazer que as doenças raras não estão em uma lista fixa e, por conta disso, a qualquer momento uma doença rara pode surgir e cabe ao poder público, em primeira linha, investir na profissionalização que faça com que os sujeitos vulneráveis sejam assistidos com alguma qualidade (Maranhão; Lôbo, 2024).

A **vulnerabilidade médica** também se estende ao que o SUS e os planos de saúde têm feito para conseguir melhorar a vida das pessoas que, acometidas por doenças raras, necessitam de atendimento médico com presteza, qualidade e frequência.

Pessoas com doenças raras enfrentam desafios significativos relacionados à dificuldade de obter diagnósticos rápidos e precisos, as condições específicas de cada doença, somadas à sua baixa prevalência individual, resultam em um déficit de conhecimento médico e científico, que compromete o atendimento eficaz. O tempo médio para o diagnóstico de uma doença rara varia entre cinco e oito anos, podendo ser ainda maior em países em desenvolvimento, como o Brasil. Esse longo intervalo, conhecido como "odisseia diagnóstica", é caracterizado pela busca incessante por respostas, que frequentemente envolve múltiplas consultas, exames e tratamentos equivocados antes de se chegar a um diagnóstico correto.

A vulnerabilidade médica é o principal gargalo de vulnerabilidade na realidade das pessoas com doenças raras, se desdobrando em diversos outros desafios. A

---

<sup>8</sup> O desafio em classificar as doenças raras no Brasil se inicia com a falta de profissionais especializados na área da genética, dificuldade de se obter um diagnóstico rápido preciso, o manejo clínico destes pacientes e a disponibilidade ao acesso medicamentoso (Silveira; Rocha; Mendonça, 2023, p. 2).

demora no diagnóstico decorre de uma série de fatores, incluindo a falta de capacitação dos profissionais de saúde para identificar sinais de doenças raras, a ausência de protocolos clínicos específicos e a limitação na infraestrutura necessária para realizar exames especializados, como testes genéticos. Além disso, desigualdades regionais agravam essa realidade, com pacientes de áreas periféricas ou rurais enfrentando maiores barreiras no acesso a centros de referência. Esse atraso não apenas retarda o início de tratamentos específicos, mas também compromete a qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias, resultando em agravamentos irreversíveis da condição médica e na perda de oportunidades de intervenção precoce.

A dificuldade de diagnóstico impacta diretamente a saúde, a integridade e a vida desses pacientes. No âmbito da saúde, a ausência de um diagnóstico impede o início de tratamentos que poderiam aliviar sintomas, estabilizar a condição ou retardar sua progressão. Em muitos casos, os pacientes experimentam um agravamento desnecessário de sua condição devido à demora em receber o cuidado adequado. Em termos emocionais, o impacto é igualmente devastador. A incerteza prolongada gera sentimento de frustração, desamparo e isolamento. Muitas vezes, os pacientes são submetidos a diagnósticos errôneos ou têm seus sintomas desacreditados, o que compromete sua relação com o sistema de saúde e os coloca em uma posição de ainda maior exclusão social. Esse estigma, somado à falta de respostas concretas, frequentemente leva ao isolamento social, já que familiares, amigos e até mesmo profissionais de saúde podem questionar a legitimidade das condições relatadas.

Do ponto de vista financeiro, a busca por um diagnóstico exato é onerosa, especialmente em países onde os sistemas de saúde pública são subfinanciados. As famílias frequentemente precisam arcar com consultas privadas, exames especializados e deslocamentos para centros de referência, além de lidar com a perda de produtividade decorrente da dedicação exclusiva ao cuidado do paciente. Esses custos financeiros recaem desproporcionalmente sobre populações de baixa renda, reforçando desigualdades estruturais e ampliando a vulnerabilidade social dos indivíduos com doenças raras.

O diagnóstico precoce e preciso é um fator essencial para mitigar os efeitos dessas condições e reduzir a vulnerabilidade associada. Ele possibilita o início de tratamentos mais eficazes, o alívio de sintomas e a melhora significativa na qualidade

de vida dos pacientes. Além disso, o diagnóstico correto traz alívio emocional, encerrando o ciclo de incerteza e permitindo que os pacientes e suas famílias possam planejar seus cuidados e reorganizar suas vidas. Avanços tecnológicos, como testes genéticos e a aplicação de inteligência artificial na análise de dados médicos, apresentam grande potencial para acelerar o processo diagnóstico, mas o acesso a essas inovações ainda é limitado, sobretudo em países de renda média e baixa.

A dificuldade de obter diagnósticos rápidos e precisos é uma das principais fontes de vulnerabilidade enfrentadas por pacientes com doenças raras. Ela impacta negativamente sua saúde, integridade e qualidade de vida, refletindo tanto falhas nos sistemas de saúde quanto desigualdades estruturais. A superação desse obstáculo exige um compromisso amplo e coordenado que garanta o acesso a diagnósticos oportunos e eficazes, promovendo o respeito à dignidade humana e assegurando a inclusão social desses indivíduos. Transformar essa realidade é um imperativo que requer investimentos em políticas públicas, tecnologia e conscientização, contribuindo para a construção de uma sociedade mais justa e equitativa.

Nesse propósito, insta analisar fraquezas e ameaças no confronto entre os direitos à saúde e vida versus dispêndio econômico público e/ou privado (Lima; Ferreira; Ribeiro, 2022)<sup>9</sup>.

As vulnerabilidades se comunicam em larga medida. Assim sendo, a vulnerabilidade médica faz com que a pessoa seja vulnerável sob o ponto de vista social também, pior do que isso, ela recebe uma quase condenação de viver à

---

<sup>9</sup> Entendeu-se que assistência dada ao usuário de doença rara dentro do Sistema Único de Saúde ocorre de forma centrada nas suas necessidades e de maneira ampla. Além disso, o SUS provém de Serviços de Atenção Especializadas com serviços de referência em doenças raras que contam como componentes estruturantes complementares à Rede de Atenção à Saúde.

Dessa forma, mesmo com o ganho de espaço que as doenças raras vêm conquistando na atenção nacional à saúde, o trabalho com essas enfermidades é um desafio diagnóstico e terapêutico, tendo em vista as limitações de conhecimento técnico e científico, as dificuldades próprias das doenças e a morosidade do sistema de atendimento e financiamento da saúde no Brasil.

Assim, é importante destacar o papel do Sistema Único de Saúde por meio da atenção primária à saúde –como porta de entrada, instituição acolhedora e direcionadora do plano terapêutico para os pacientes com doenças raras –e dos níveis especializados de atenção à saúde que funcionam como locais de confirmação diagnóstica, estabelecimento de procedimentos terapêuticos e centros de pesquisa dessas doenças e tudo que as envolvem.(Ferreira, Ribeiro, 2022, p. 12)

margem das principais políticas, pois não há um encaixe preciso entre o problema que a doença rara acarreta e o que o Estado tem a oferecer (Felipe et al., 2020)<sup>10</sup>.

A **vulnerabilidade social e estrutural** das pessoas com doenças raras vai além das dificuldades relacionadas ao diagnóstico e tratamento, abrangendo também os desafios de inserção e permanência no mercado de trabalho e o enfrentamento do preconceito e da ignorância social. Esse cenário revela como a ausência de políticas inclusivas e a falta de conscientização sobre as doenças raras reforçam a exclusão e marginalização desses indivíduos.

Uma das consequências mais graves dessa vulnerabilidade é a dificuldade de pessoas com doenças raras se integrarem e permanecerem no mercado de trabalho. As condições raras frequentemente demandam tratamentos contínuos, consultas médicas frequentes e períodos de recuperação, o que pode comprometer a assiduidade e a produtividade exigidas por muitos empregadores. Além disso, em casos em que as doenças geram sintomas intermitentes ou invisíveis, como dor crônica, fadiga ou deficiências não aparentes, os pacientes enfrentam maior desconfiança e preconceito no ambiente profissional. Muitas vezes, suas limitações são minimizadas ou ignoradas, levando a práticas discriminatórias, como a negação de adaptações razoáveis ou até mesmo demissões injustificadas.

Essa dificuldade de inclusão no mercado de trabalho não apenas compromete a independência financeira das pessoas com doenças raras, mas também afeta diretamente sua autoestima e bem-estar emocional. A exclusão do ambiente laboral frequentemente reforça o isolamento social, já que o trabalho é uma das principais formas de interação e participação na sociedade. Além disso, para muitas famílias, a necessidade de que um membro abandone ou reduza sua jornada de trabalho para

---

<sup>10</sup> Embora infrequentes, as DR geram conflitos éticos diários na vida de seus pacientes, agravam as dificuldades de acesso às redes de saúde e aos cuidados que lhes são necessários, fazendo com que pacientes e seus acompanhantes percorram longas trajetórias na busca por atendimentos, direcionamentos adequados ou respostas aos seus conflitos, tornando-os ainda mais vulneráveis diante da situação vivenciada.

Os resultados deste estudo possibilitaram identificar as específicas cidades de diferentes fatores de vulnerabilidades, como a falta de informações; despreparo profissional; dificuldade de se chegar a um diagnóstico; longos caminhos percorridos/ diversos serviços de saúde; falta de privacidade e autonomia na participação em pesquisas de doenças raras; dificuldades de tratamentos e/ ou tratamentos de auto custo; dificuldades financeiras/empobrecimento; falta de organização e estrutura dos serviços de saúde; acolhimento diferenciado sejam por discriminação, privações e/ou estigmatização; e sofrimento emocional.(Felipe, 2020, p. 11)

se dedicar integralmente ao cuidado do paciente com doença rara agrava ainda mais a instabilidade econômica, perpetuando ciclos de pobreza e vulnerabilidade.

A vulnerabilidade social também é intensificada pela falta de conhecimento geral da sociedade sobre as doenças raras e as realidades enfrentadas por esses indivíduos. A baixa visibilidade dessas condições, tanto no âmbito público quanto nas políticas de saúde, resulta em desinformação e preconceito. Essa ignorância social é especialmente prejudicial para aqueles cujas doenças raras causam sintomas ou deficiências invisíveis. Indivíduos que não apresentam sinais físicos evidentes de suas condições frequentemente enfrentam a desconfiança de colegas, amigos e até mesmo familiares, que questionam a legitimidade de seus sintomas e necessidades.

Esse preconceito é frequentemente agravado pela ausência de campanhas de conscientização abrangentes. A falta de informação sobre as doenças raras perpetua mitos e estigmas, levando a atitudes discriminatórias no trabalho, na escola e em outras esferas sociais. Por exemplo, pacientes com condições raras que afetam sua capacidade cognitiva, mobilidade ou aparência física podem ser alvo de exclusão ou ridicularização, enquanto aqueles com sintomas invisíveis, como dor ou fadiga, enfrentam o descrédito e a negligência. Essa dinâmica não apenas prejudica a inclusão social, mas também contribui para o agravamento do isolamento e da angústia emocional.

Outro ponto crítico é a ausência de suporte institucional para enfrentar essas barreiras. A legislação trabalhista, por exemplo, muitas vezes não contempla de forma adequada as necessidades específicas das pessoas com doenças raras, como flexibilização de horários ou adaptações no ambiente de trabalho. Da mesma forma, programas de inclusão e capacitação são raros, limitando as oportunidades de emprego para esses indivíduos. Essa lacuna institucional reflete a invisibilidade das doenças raras no debate público e a falta de compromisso com a promoção de equidade e inclusão social.

A sociedade como um todo também carece de um entendimento mais amplo sobre a diversidade de desafios enfrentados por pessoas com doenças raras. A ausência de diálogo e de iniciativas de conscientização não apenas perpetua a ignorância, mas também impede que a sociedade reconheça e valorize o potencial desses indivíduos. Muitos deles, apesar de suas limitações, possuem habilidades e

contribuições significativas a oferecer, mas são sistematicamente excluídos devido a preconceitos e barreiras estruturais.

Superar essa vulnerabilidade social exige um esforço conjunto que envolva governos, empregadores, organizações da sociedade civil e a própria comunidade acadêmica. Políticas públicas que promovam a inclusão no mercado de trabalho são fundamentais, incluindo incentivos fiscais para empresas que empreguem pessoas com doenças raras, programas de capacitação específicos e a garantia de acessibilidade em ambientes laborais. Além disso, campanhas de conscientização são essenciais para educar a sociedade sobre as doenças raras, desmistificar preconceitos e promover a empatia e o respeito.

Também é crucial que os sistemas de saúde e assistência social reconheçam e respondam às necessidades econômicas e emocionais desses indivíduos, oferecendo suporte adequado para que possam se integrar plenamente à sociedade. Redes de apoio e grupos comunitários podem desempenhar um papel fundamental nesse processo, proporcionando espaços de acolhimento e troca de experiências.

A vulnerabilidade social das pessoas com doenças raras reflete um desequilíbrio profundo nas estruturas sociais e econômicas, evidenciando como a falta de conscientização e de políticas inclusivas reforça a exclusão e o preconceito. Garantir a inclusão desses indivíduos no mercado de trabalho e na sociedade é um imperativo ético e social que exige ações concretas e coordenadas. Ao combater a ignorância e o preconceito, a sociedade pode criar um ambiente mais justo e equitativo, onde as pessoas com doenças raras tenham suas necessidades respeitadas e suas contribuições valorizadas.

A sociedade, portanto, não é devidamente preparada para lidar com doenças raras, principalmente as que podem causar alguma deficiência. Essa constatação é um convite para a não acomodação entre setores público e o privado. Mais à frente, acontecerá maior cuidado nesse assunto.

Nos campos referentes à saúde e à economia, tem-se que as pessoas com doenças raras precisam ser tratadas com um olhar generoso e inclusivo do Estado. Não há como depositar confiança integral na medicina, se, no cotidiano, os sujeitos com doenças raras não tiverem condições mínimas de vida e sobrevivência.

Em razão disso, a previdência social deve se articular positivamente, vislumbrando quais as estratégias possíveis para garantir assistência social firme e vocacionada ao máximo cumprimento não só das demandas da pessoa doente, mas daquelas que precisaram mudar suas vidas para se dedicar à alteridade e ao cuidado com o necessitado (Souza, 2022)<sup>11</sup>.

Vê-se que, algumas vezes, acontece de um indivíduo que possui doença rara necessitar de um cuidador e ser, desse último, um forte ou completo dependente. Isso faz com que aconteça uma vulnerabilidade familiar, afinal, o paciente não consegue agir com a autonomia que deveria e, além disso, a família pode não ter recursos financeiros suficientes ou um suporte satisfatório para lidar com as exigências necessárias.

Na esfera política, deve-se analisar em que medida a pessoa com doença rara tem a sua cidadania afetada a partir do momento em que não consegue participar de modo ativo da vida em sociedade e influenciar na concretização de decisões políticas, por conta de uma ausência de representatividade social (Nóbrega; Valle, 2023)<sup>12</sup>.

A **vulnerabilidade política** das pessoas com doenças raras é um reflexo direto de sua invisibilidade social e da marginalização que enfrentam em diversos âmbitos, incluindo o legislativo. Essa condição decorre, em grande parte, da ausência de representantes que defendam suas causas nas esferas de tomada de decisão, o que perpetua a precariedade de direitos e a insuficiência de políticas públicas direcionadas. No Brasil e em muitos outros países, a estrutura política frequentemente

---

<sup>11</sup> Deve-se ter em mente que conceder políticas públicas apropriadas às crianças com deficiência também é garantir o bem-estar das mães, assim como acolhê-las e zelar pelo aperfeiçoamento dos cuidados infantis (Souza, 2022, p. 111-112)

<sup>12</sup> Vemos que um processo judicial em torno de um medicamento de alto custo envolve muitos lados. Considerando os dois principais extremos, se temos, em uma mão, uma reivindicação humanitária, a favor da vida – tida como valiosa e rara – localizamos, na outra, uma resistência governamental que também não é ilegítima. No meio dessa disputa, localizamos os interesses comerciais da indústria farmacêutica – que precisa atrair, de todos os modos, pacientes e governos – além dos anseios científicos e profissionais dos médicos, que desejam alcançar eficácia na sua atuação e também se projetarem profissionalmente através das suas intervenções. Em posição final e decisiva, temos enfim os juízes, que agregam sentimentos, aliados a um engajamento pessoal (ou não), nas suas sentenças técnico jurídicas, argumentando, por exemplo, que o direito ao medicamento constitui o direito à vida (FLORES, 2016).

Mas os processos judiciais não são o caminho mais fácil e desejável no itinerário terapêutico de pessoas com doenças raras. Contudo, eles são, em última instância, a via que essas famílias encontram para contornar a burocracia de Estado. É certo que o próprio caminho processual constitui em si um emaranhado burocrático. Porém, se comparado à extensão temporal da burocracia de tornar o medicamento acessível como política pública – o que implica, dentre outros, a sua aprovação na Anvisa e incorporação ao SUS, que é um processo de anos – o caminho processual é inegavelmente buscado como um atalho para o seu alcance. (Nóbrega, 2023, p. 84)

prioriza demandas de maior visibilidade ou que atendam a grupos populacionais mais numerosos, deixando de lado necessidades específicas de pequenos contingentes populacionais, como aqueles afetados por doenças raras.

Essa invisibilidade é ainda mais acentuada no caso de doenças, que acometem um número ínfimo de indivíduos. Nessas situações, a população diretamente impactada é tão reduzida que se torna difícil mobilizar esforços suficientes para a conquista de espaço político e a articulação de demandas que sensibilizem os tomadores de decisão.

A ausência de representantes legislativos que compreendam as especificidades das doenças raras tem impactos profundos na formulação de políticas públicas. Sem vozes no legislativo que atuem de forma ativa e contínua em defesa dessa população, questões cruciais, como acesso a medicamentos de alto custo, diagnósticos precisos, assistência financeira e apoio psicossocial, permanecem negligenciadas. O desenvolvimento de legislações específicas, como incentivos fiscais para empresas farmacêuticas que desenvolvem medicamentos órfãos ou a criação de fundos nacionais de suporte, depende de uma pressão política que dificilmente é exercida sem representatividade.

Além disso, a vulnerabilidade política das pessoas com doenças raras está intrinsecamente ligada à lógica de priorização das políticas públicas. Em democracias representativas, os grupos que têm maior capacidade de mobilização e articulação política tendem a ser mais ouvidos. Contudo, para as pessoas com doenças raras, a organização coletiva enfrenta barreiras significativas, incluindo a dispersão geográfica e as condições debilitantes de saúde, que muitas vezes impedem a participação ativa em movimentos sociais e em processos políticos. Essa dispersão é ainda mais crítica para as doenças com números ínfimos de pacientes, que ficam frequentemente isolados e carecem de redes de apoio estruturadas.

Outro fator que contribui para a vulnerabilidade política é o desconhecimento geral da população e dos próprios legisladores sobre a realidade das doenças raras. Muitos tomadores de decisão desconhecem as implicações dessas condições para os indivíduos e suas famílias, o que dificulta a formulação de políticas específicas. Sem representantes no legislativo para educar e sensibilizar seus pares, as demandas das pessoas com doenças raras permanecem à margem das agendas políticas e orçamentárias.

A falta de representatividade política também impacta diretamente a capacidade de influenciar decisões que poderiam beneficiar essa população, como a alocação de recursos para pesquisa e desenvolvimento de medicamentos, o fortalecimento de sistemas de saúde e a criação de programas de assistência social. Em um cenário onde a política frequentemente se baseia em números e impacto coletivo, as pessoas com doenças raras, especialmente as afetadas por condições ultrarraras, enfrentam a constante dificuldade de justificar a inclusão de suas demandas em políticas públicas amplas.

Apesar dessas dificuldades, algumas iniciativas têm buscado reverter essa situação, demonstrando a importância da articulação política. Movimentos de advocacy têm se esforçado para incluir as doenças raras nas agendas legislativas, muitas vezes por meio da mobilização de associações de pacientes e da criação de frentes parlamentares específicas. No Brasil, por exemplo, a Frente Parlamentar de Doenças Raras tem trabalhado para dar maior visibilidade a essas questões no Congresso Nacional. Contudo, essas iniciativas ainda enfrentam limitações, tanto em termos de alcance quanto de eficácia, devido à falta de um número significativo de representantes engajados e de um público amplo que pressione por mudanças.

A vulnerabilidade política das pessoas com doenças raras também reflete uma falha estrutural na inclusão de grupos marginalizados nos processos democráticos. A lógica da representatividade exige que os grupos sociais tenham voz ativa na formulação de políticas que os afetam diretamente. No entanto, a ausência de representantes legislativos comprometidos com as demandas das pessoas com doenças raras perpetua um ciclo de exclusão, onde a falta de políticas públicas agrava a vulnerabilidade e, por sua vez, dificulta ainda mais a ocupação de espaços políticos.

Enfrentar essa vulnerabilidade política exige ações concretas em várias frentes. É necessário promover a organização coletiva das pessoas com doenças raras e de suas famílias, fortalecendo associações que possam atuar como interlocutoras nas discussões políticas. Além disso, a criação de programas educacionais para legisladores e gestores públicos é fundamental para ampliar o entendimento sobre as doenças raras e a urgência de suas demandas. Políticas que incentivem a participação de pessoas com doenças raras em conselhos e fóruns de decisão também são essenciais para garantir que suas vozes sejam ouvidas e respeitadas.

A inclusão das pessoas com doenças raras na esfera política não é apenas uma questão de justiça social, mas também de eficiência democrática. Quando um grupo vulnerável é deixado à margem, o sistema como um todo falha em cumprir seu papel de promover o bem-estar e a equidade. Garantir a representatividade política e a inclusão das demandas das pessoas com doenças raras é um passo crucial para transformar a vulnerabilidade em protagonismo, assegurando que seus direitos sejam respeitados e suas necessidades atendidas de forma digna e equitativa.

Retirando as pessoas com doenças raras de um obscurecimento social, acredita-se que a condição política será modificada, mas para que isso aconteça, o poder constituído deve alterar algumas de suas atitudes, e a sociedade, como um todo, não pode acovardar-se diante da luta pela conquista de uma qualidade de vida maior aos vulneráveis por enfermidade.

### **1.2.2 Vulnerabilidade e ferramentas de inclusão social**

Em uma fase da civilização na qual se experimentam incentivos e fomentos à tecnologia nas mais diversas áreas enquanto instrumento de transformação social mitigadora de vulnerabilidades e desequilíbrios sociais, é assaz importante anotar que a inteligência artificial pode e deve, na medida do possível, ajudar a melhorar a qualidade de vida dos pacientes com doenças raras ou mesmo viabilizar o diagnóstico e sua relação mais inclusiva com o mundo.

De acordo com Facchini Neto e Barbosa (2023)<sup>13</sup>, a inteligência artificial já é capaz de auxiliar em alguns diagnósticos, mas os médicos precisam aplicá-la cercados de todos os cuidados e providências preventivas a fim de que não sejam observados danos, pois, se eles acontecerem, haverá a obrigação de reparar civilmente as vítimas.

Reconhece-se, portanto, o quanto a tecnologia pode ser favorável, mas ela também apresenta sua zona de risco e é por isso que deve ser administrada cuidadosamente. Diagnósticos errados ou procedimentos incorretos, mesmo

---

<sup>13</sup> De qualquer sorte, a análise diagnóstica permanece sendo responsabilidade do médico, o que significa que, com ou sem o auxílio da IA, o médico será civilmente responsável pelo erro de diagnóstico danoso ao qual culposamente der causa (Facchini Neto; Barbosa, 2023, p. 16).

baseados na tecnologia, podem ser prejudiciais à integridade do paciente e ao seu atendimento sistêmico.

Pendendo pelo lado positivo da tecnologia cooperando para o bem-estar do indivíduo com doença rara, é mister falar a respeito da tecnologia assistiva. Brotto, Rosanelli e Pilotto (2020)<sup>14</sup> asseveram que, dentro desse universo que a tecnologia carrega, existem as que são denominadas de “assistivas” e desempenham uma importante função no contexto das pessoas com doença rara e que, dependendo da doença, terminam por também serem enquadradas como deficientes.

Essas tecnologias visam melhorar a qualidade de vida dos cuidadores sem que provoquem ameaça à segurança e integridade da pessoa cuidada (Brotto; Rosanelli; Pilotto, 2020)<sup>15</sup>. Observa-se que a vulnerabilidade pode se complicar ainda mais, se a doença rara configurar, também, alguma deficiência.

É pertinente que esse assunto seja destrinchado em outra oportunidade deste contexto científico, mas, por ora, nota-se que o cuidado legislativo e prático no que se relaciona às doenças raras pode acabar tocando um outro tema que é muito sensível para o direito pátrio: satisfação aos direitos fundamentais da pessoa com deficiência. Como os tribunais brasileiros têm lidado com esse assunto pode variar bastante, mas o tema de inclusão social é sempre enfatizado:

PROCESSUAL CIVIL E ADMINISTRATIVO. AÇÃO CIVIL PÚBLICA. PROTEÇÃO DAS PESSOAS COM DEFICIÊNCIA FÍSICA, MENTAL OU SENSORIAL. SUJEITOS HIPERVULNERÁVEIS. fornecimento de prótese auditiva. Ministério PÚBLICO. LEGITIMIDADE ATIVA ad causam. LEI 7.347/85 E LEI 7.853/89.

1. Quanto mais democrática uma sociedade, maior e mais livre deve ser o grau de acesso aos tribunais que se espera seja garantido pela Constituição e pela lei à pessoa, individual ou coletivamente.
2. Na Ação Civil Pública, em caso de dúvida sobre a legitimação para agir de sujeito intermediário Ministério Público, Defensoria Pública e associações, p. ex. , sobretudo se estiver em jogo a dignidade da pessoa humana, o juiz deve

---

<sup>14</sup> A OMS (2018) aponta que mesmo não enxergando ter um tempo para cuidar de si, são elementares as tecnologias assistivas, que podem auxiliar muito nesse momento, pois se a pessoa com doença rara e/ou deficiência consegue cuidar de si, de alguma maneira, como, por exemplo, tomar banho sozinho, arrumar a cama ou a mesa, dentre outros fatores, o cuidador familiar pode utilizar desse tempo para cuidar de si. Esse mesmo exemplo ilustra claramente a autonomia da pessoa com a doença rara e/ou deficiência. (Brotto, Rosanelli e Pilotto,2020, p. 11)

<sup>15</sup> Esse apontamento, seja para a pessoa com deficiência e/ou doença rara, ressalta questões elementares que o SUS traz consigo, como por exemplo a equidade, igualdade e universalidade, que buscam garantir que a tecnologia assistiva em “produtos, equipamentos, recursos, metodologias, estratégias, práticas e serviços promovam a funcionalidade” à vida da pessoa com deficiência e assim, melhore e aprimore a sua autonomia, qualidade de vida e inclusão social, que engloba o direito à cultura, ao esporte, ao turismo e ao lazer. (Brotto, Rosanelli e Pilotto,2020, p. 7)

optar por reconhecê-la e, assim, abrir as portas para a solução judicial de litígios que, a ser diferente, jamais veriam seu dia na Corte.

**3. A categoria ético-política, e também jurídica, dos sujeitos vulneráveis inclui um subgrupo de sujeitos hipervulneráveis, entre os quais se destacam, por razões óbvias, as pessoas com deficiência física, sensorial ou mental.**

**4. É dever de todos salvaguardar, da forma mais completa e eficaz possível, os interesses e direitos das pessoas com deficiência, não sendo à toa que o legislador se refere a uma "obrigação nacional a cargo do Poder Público e da sociedade" (Lei 7.853/89, art. 1º, § 2º, grifo acrescentado).**

5. Na exegese da Lei 7.853/89, o juiz precisa ficar atento ao comando do legislador quanto à finalidade maior da lei-quadro, ou seja, assegurar "o pleno exercício dos direitos individuais e sociais das pessoas portadoras de deficiência, e sua efetiva integração social" (art. 1º, caput, grifo acrescentado).

**6. No campo da proteção das pessoas com deficiência, ao Judiciário imputam-se duas ordens de responsabilidade: uma administrativa, outra judicial. A primeira, na estruturação de seus cargos e serviços, consiste na exigência de colaborar, diretamente, com o esforço nacional de inclusão social desses sujeitos. A segunda, na esfera hermenêutica, traduz-se no mandamento de atribuir à norma que requer interpretação ou integração o sentido que melhor e mais largamente ampare os direitos e interesses das pessoas com deficiência.**

7. A própria Lei 7.853/89 se encarrega de dispor que, na sua "aplicação e interpretação", devem ser considerados "os valores básicos da igualdade de tratamento e oportunidade, da justiça social, do respeito e dignidade da pessoa humana, do bem-estar, e outros indicados na Constituição ou justificados pelos princípios gerais de direito" (art. 1º, § 1º).

8. Por força da norma de extensão ("outros interesses difusos e coletivos", consoante o art. 129, III, da Constituição de 1988;

"qualquer outro interesse difuso ou coletivo", nos termos do art. 110 do Código de Defesa do Consumidor; e "outros interesses difusos, coletivos e individuais indisponíveis e homogêneos", na fórmula do art. 25, IV, alínea "a", da Lei Orgânica Nacional do Ministério Público), cabe ao Judiciário, para fins de legitimação ad causam na Ação Civil Pública, incorporar ao rol legal ? em numerus apertus, importa lembrar ? novos direitos e interesses, em processo de atualização permanente da legislação.

**9. A tutela dos interesses e direitos dos hipervulneráveis é de inafastável e evidente conteúdo social,** mesmo quando a Ação Civil Pública, no seu resultado imediato, aparenta amparar uma única pessoa apenas. É que, nesses casos, a ação é pública, não por referência à quantidade dos sujeitos afetados ou beneficiados, em linha direta, pela providência judicial (= critério quantitativo dos beneficiários imediatos), mas em decorrência da própria natureza da relação jurídica-base de inclusão social imperativa. Tal perspectiva? que se apóia no pacto jurídico-político da sociedade, apreendido em sua globalidade e nos bens e valores ético-políticos que o abrigam e o legitimam? realça a necessidade e a indeclinabilidade de proteção jurídica especial a toda uma categoria de indivíduos (= critério qualitativo dos beneficiários diretos), acomodando um feixe de obrigações vocalizadas como jus cogens.

**10. Ao se proteger o hipervulnerável, a rigor quem verdadeiramente acaba beneficiada é a própria sociedade, porquanto espera o respeito ao pacto coletivo de inclusão social imperativa, que lhe é caro, não por sua faceta patrimonial, mas precisamente por abraçar a dimensão intangível e humanista dos princípios da dignidade da pessoa humana e da solidariedade. Assegurar a inclusão judicial (isto é, reconhecer a legitimação para agir) dessas pessoas hipervulneráveis, inclusive dos sujeitos intermediários a quem incumbe representá-las, corresponde a**

**não deixar nenhuma ao relento da Justiça por falta de porta-voz de seus direitos ofendidos.**

11. Maior razão ainda para garantir a legitimação do Parquet se o que está sob ameaça é a saúde do indivíduo com deficiência, pois aí se interpenetram a ordem de superação da solidão judicial do hipervulnerável com a garantia da ordem pública de bens e valores fundamentais? in casu não só a existência digna, mas a própria vida e a integridade físico-psíquica em si mesmas, como fenômeno natural.

12. A possibilidade, retórica ou real, de gestão individualizada desses direitos (até o extremo dramático de o sujeito, in concreto, nada reclamar) não os transforma de indisponíveis (porque juridicamente irrenunciáveis in abstracto) em disponíveis e de indivisíveis em divisíveis, com nome e sobrenome. Será um equívoco pretender lê-los a partir da cartilha da autonomia privada ou do ius dispositivum, pois a ninguém é dado abrir mão da sua dignidade como ser humano, o que equivaleria, por presunção absoluta, a maltratar a dignidade de todos, indistintamente.

13. O Ministério Público possui legitimidade para defesa dos direitos individuais indisponíveis, mesmo quando a ação vise à tutela de pessoa individualmente considerada. Precedentes do STJ.

14. Deve-se concluir, por conseguinte, pela legitimidade do Ministério Público para ajuizar, na hipótese dos autos, Ação Civil Pública com o intuito de garantir fornecimento de prótese auditiva a portador de deficiência.

15. Recurso Especial não provido.

(REsp n. 931.513/RS, relator Ministro Carlos Fernando Mathias (Juiz Federal Convocado do TRF 1ª Região), relator para acórdão Ministro Herman Benjamin, Primeira Seção, julgado em 25/11/2009, DJe de 27/9/2010.)

**Grifamos**

Conciliar os interesses das pessoas com deficiência e que tenham uma doença rara, sendo consequência ou não, não pode ser outra coisa senão uma arte a ser exigida das tribunas bem como do poder legiferante. Arte com contraste. Arte com força e que soa valores como igualdade, fraternidade e liberdade.

A inclusão social, então, não é só pensada para as pessoas deficientes ou deficientes com doenças raras. A constatação de uma doença rara, isoladamente, pode trazer desafios à promoção da inclusão social, sendo que deverá ser exigido do Estado não só o direito à saúde, mas medidas de inclusão aos sujeitos com essa peculiaridade.

A inclusão social traz à baila conceitos como cidadania e dignidade e esses dois estão intrinsecamente ligados às noções atávicas do Estado Democrático de Direito.

PROCESSUAL CIVIL E CONSTITUCIONAL. AUSÊNCIA DE OMISSÃO, CONTRADIÇÃO OU FALTA DE MOTIVAÇÃO NO ACÓRDÃO A QUO. AÇÃO CIVIL PÚBLICA. LEGITIMIDADE ATIVA DO MINISTÉRIO PÚBLICO. TRATAMENTO DE SAÚDE, PELO ESTADO, A MENOR HIPOSSUFICIENTE. OBRIGATORIEDADE. AFASTAMENTO DAS DELIMITAÇÕES. PROTEÇÃO A DIREITOS FUNDAMENTAIS. DIREITO À VIDA E À SAÚDE. DEVER CONSTITUCIONAL. ARTS. 5º, CAPUT, 6º, 196 E

227 DA CF/1988. PRECEDENTES DESTA CORTE SUPERIOR E DO COLENDO STF.

1. Recurso especial contra acórdão que entendeu ser o Ministério Público parte legítima para figurar no pólo ativo de ações civis públicas que busquem a proteção do direito individual, difuso ou coletivo da criança e do adolescente à vida e à saúde.

2. Decisão a quo clara e nítida, sem omissões, obscuridades, contradições ou ausência de motivação. O não-acatamento das teses do recurso não implica cerceamento de defesa. Ao juiz cabe apreciar a questão de acordo com o que entender atinente à lide. Não está obrigado a julgá-la conforme o pleiteado pelas partes, mas sim com seu livre convencimento (CPC, art. 131), usando fatos, provas, jurisprudência, aspectos atinentes ao tema e legislação que entender aplicáveis ao caso. Não obstante a oposição de embargos declaratórios, não são eles mero expediente para forçar o ingresso na instância especial, se não há vício para suprir. Não há ofensa ao art. 535, II, do CPC quando a matéria é abordada no aresto a quo.

3. Os arts. 196 e 227 da CF/88 inibem a omissão do ente público (União, Estados, Distrito Federal e Municípios) em garantir o efetivo tratamento médico a pessoa necessitada, inclusive com o fornecimento, se necessário, de medicamentos de forma gratuita para o tratamento, cuja medida, no caso dos autos, impõe-se de modo imediato, em face da urgência e conseqüências que possam acarretar a não-realização.

4. Constitui função institucional e nobre do Ministério Público buscar a entrega da prestação jurisdicional para obrigar o Estado a fornecer medicamento essencial à saúde de pessoa carente, especialmente quando sofre de doença grave que se não for tratada poderá causar, prematuramente, a sua morte.

**5. O Estado, ao negar a proteção perseguida nas circunstâncias dos autos, omitindo-se em garantir o direito fundamental à saúde, humilha a cidadania, descumpre o seu dever constitucional e ostenta prática violenta de atentado à dignidade humana e à vida. É totalitário e insensível.**

6. Pela peculiaridade do caso e em face da sua urgência, não de se afastar as delimitações na efetivação da medida sócio-protetiva pleiteada, não padecendo de ilegalidade a decisão que ordena a Administração Pública a dar continuidade a tratamento médico.

7. Legitimidade ativa do Ministério Público para propor ação civil pública em defesa de direito indisponível, como é o direito à saúde, em benefício de pessoa pobre.

8. Precedentes desta Corte Superior e do colendo STF.

9. Recurso especial não-provido.

(REsp n. 948.579/RS, relator Ministro José Delgado, Primeira Turma, julgado em 28/8/2007, DJ de 13/9/2007, p. 178.)

AGRAVO REGIMENTAL NO HABEAS CORPUS. EXECUÇÃO PENAL. PACIENTE PORTADOR DE TUBERCULOSE. CONDENADO POR TRÁFICO À PENA DE 6 ANOS DE RECLUSÃO. CUMPRINDO PENA NO REGIME SEMIABERTO. PRISÃO DOMICILIAR. PANDEMIA DO COVID-19. RECOMENDAÇÃO Nº 62/2020. PRINCÍPIO CONSTITUCIONAL DA FRATERNIDADE. APLICAÇÃO. AGRAVO REGIMENTAL IMPROVIDO.

1. A recomendação contida na Resolução n. 62, de 18 de março de 2020, do CNJ não implica automática substituição da prisão decorrente da sentença condenatória pela domiciliar. É necessário que o eventual beneficiário do instituto demonstre: a) sua inequívoca adequação no chamado grupo de vulneráveis da COVID-19; b) a impossibilidade de receber tratamento no estabelecimento prisional em que se encontra; e c) risco real de que o estabelecimento em que se encontra, e que o segrega do convívio social, cause mais risco do que o ambiente em que a sociedade está inserida.

2. No caso concreto, o paciente - portador de doença grave, ou seja, tuberculose - foi condenado pela prática do crime de tráfico de drogas à pena

de 6 (seis) anos de reclusão e já cumpriu mais da metade da pena, sendo transferido ao regime semiaberto em 5/5/2020 (autos n. 0011728-94.2017.8.26.0502), o que demonstra uma boa resposta à terapêutica penal. Muito embora exista nos autos informação de que o tratamento vem sendo ministrado no estabelecimento prisional, de acordo com a Recomendação n. 62/2020 do Conselho Nacional de Justiça, "o grupo de risco para infecção pelo novo coronavírus - COVID-19-, compreende pessoas idosas, gestantes e pessoas com doenças crônicas, imunossupressoras, respiratórias e outras comorbidades preexistentes que possam conduzir a um agravamento do estado geral de saúde a partir do contágio, com especial atenção pra diabetes, tuberculose, doenças renais, HIV, e coinfeções".

**3. Ademais, essa particular forma de parametrar a interpretação da lei (lato sensu) é a que mais se aproxima da Constituição Federal, que faz da cidadania e da dignidade da pessoa humana dois de seus fundamentos, bem como tem por objetivos fundamentais erradicar a marginalização e construir uma sociedade livre, justa e solidária (incisos I, II e III do art. 3º). Tudo na perspectiva da construção do tipo ideal de sociedade que o preâmbulo da respectiva Carta Magna caracteriza como "fraterna" (HC n. 94163, Relator Min. CARLOS BRITTO, Primeira Turma do STF, julgado em 2/12/2008, DJe-200 DIVULG 22/10/2009 PUBLIC 23/10/2009 EMENT VOL-02379-04 PP-00851).**

4. Agravo regimental improvido.

(AgRg no HC n. 589.489/SP, relator Ministro Reynaldo Soares da Fonseca, Quinta Turma, julgado em 18/8/2020, DJe de 24/8/2020.) **Grifamos**

A responsabilidade solidária em matéria de saúde, para Barbosa e Mariano (2022)<sup>16</sup>, invoca que todos os entes da federação possam se unir, em determinado contexto, para fazer com que os recursos somados sejam capazes de satisfazer à saúde do sujeito que suplica pela prestação pública nesse assunto.

A solidariedade representa, ainda, a prerrogativa do titular de demandar de todos os entes ou de algum(ns) dele(s) que haja a correta prestação da assistência à saúde, como por exemplo o fornecimento de um determinado medicamento ou tratamento considerado eficaz para a superação ou controle de um estado de saúde (Barbosa; Mariano, 2022).

Vedana et al. (2024)<sup>17</sup> ilustram que a medicina diagnóstica tem conseguido maior expressividade a partir da utilização da inteligência artificial, haja vista que a performance humana é limitada, quando comparada ao poderio das máquinas e capacidade algorítmica.

<sup>16</sup> Assim, ao se discutir o acesso à saúde, temos que reforçar a responsabilidade solidária de todos os entes, determinada constitucionalmente, e, especificamente para acesso aos medicamentos, afastar todo o embaraço normativo e de graus de eficácia das normas e diretrizes que impedem a concretização de direitos fundamentais. (Barbosa e Mariano, 2022, p. 14)

<sup>17</sup> Com a capacidade de realizar tarefas complexas, como reconhecimento de padrões e tomada de decisões, a IA tem o potencial de superar as limitações humanas em termos de velocidade, precisão e consistência (Verdana et al., 2024, p. 3).

A IA tem avançado nos estudos genéticos, tornando previsíveis alguns problemas e, também, oferecendo sugestões e soluções de como lidar com as intempéries de um modo mais rápido e eficaz (Vedana et al., 2024)<sup>18</sup>. É válido grifar que a maioria das doenças raras são originárias de questões genéticas. Assim, a linha de prevenção proporcionada pela IA aplicada à medicina diagnóstica consegue dar previsões otimistas para mitigar a ocorrência ou, até mesmo, as consequências desses problemas.

Nessa esteira argumentativa, Miranda, Velasques e Carvalho (2024) enfatizam a inteligência artificial como elemento capaz de proporcionar uma medicina personalizada, reconhecendo o poder de influenciar positivamente nos tratamentos e diagnósticos. Essa ótica, se amadurecida e democratizada, tem amplas condições de atingir o público detentor de doença rara e dar um prognóstico evolutivo.

A dignidade humana e o bem-estar do indivíduo possuem amplas condições de serem atendidos a partir da maior implementação das tecnologias. Nessa configuração, a tecnologia consegue promover impactos positivos e que serão explicados no próximo subtópico.

Posto isso, ter alguma deficiência não faz com que a pessoa seja encarada, de pronto, como alguém que tenha deficiência, assim como o sujeito deficiente não tem, de forma unânime, a gênese de seu problema em alguma doença rara. São muitos desafios envolvidos e pouca literatura sobre o tema.

Frinhani e Pereira (2023)<sup>19</sup> determinam que a Agenda 2030 é um pacto no qual vários países estão reunidos em direção ao enfrentamento e vitória em alguns tópicos essenciais e que interessam a todos os países. Dentro desse compromisso, existe o objetivo de, até 2030, superar os obstáculos que tanto afetam o direito à saúde e tudo que esteja contribuindo de modo negativo para que o referido direito não seja encarado na perspectiva equitativa, inclusiva e justa que deveria.

---

<sup>18</sup> A Inteligência Artificial (IA) está em um ponto crucial de transformação dentro da medicina diagnóstica. As aplicações em áreas como diagnóstico por imagem, genômica, e processamento de dados médicos demonstram como a IA pode elevar a precisão diagnóstica, reduzir o tempo de resposta e oferecer um nível de personalização que era anteriormente impensável. Ferramentas como Machine Learning (ML) e Deep Learning (DL) já mostram resultados impressionantes, tanto em termos de acurácia quanto de suporte ao trabalho dos profissionais de saúde. (Verdana et al., 2024, p. 27)

<sup>19</sup> Em 2015, a Organização das Nações Unidas (ONU) editou algumas propostas a serem alcançadas por seus Estados-membros, dentro da conhecida Agenda 2030, denominados de 17 Objetivos de Desenvolvimento Sustentável (ODS) (Frinhani; Pereira, 2023, p. 98).

Não se quer desmerecer a Agenda 2030, muito pelo contrário, é louvável a preocupação internacionalizada em abordar algo tão valioso e literalmente caro para o ser humano. Contudo, o instrumento traz muito mais objetivos do que medidas práticas, sendo que essas medidas vão depender da realidade econômica e social de cada país.

Explicado o cenário voltado à exposição dos desafios e a necessidade de máxima proteção do sujeito, no Brasil, vê-se como possíveis a ocorrência de disparidades em inúmeras regiões brasileiras e a forma de colocar a saúde com a prioridade que ela merece. As doenças raras são ainda mais difíceis de adquirirem uma exequibilidade, pois necessitam de centros especializados e técnicas que não são populares como deveriam. Frisa-se que, além da saúde propriamente dita, existem direitos que servem anexamente: tornar o indivíduo suficientemente apto para estar em convívio social, sem que ele se sinta deslocado ou rejeitado: é a inclusão social que faz diferença na vida de tantas pessoas.

Nesse capítulo, restou claro que existem vários tipos de vulnerabilidades e que, dentro desse grupo, alguns são plenamente aplicáveis aos “raros”. O reconhecimento das vulnerabilidades não quer fazer com que elas sejam aceitas passivamente. A tomada de providências é urgente e essencial.

### **1.3 Doenças raras como vulnerabilidade em contextos de saúde pública e privada**

Neste tópico, é analisado como a vulnerabilidade dos pacientes com doenças raras se manifesta no contexto específico da saúde pública e privada. A ideia central é que os pacientes não são vulneráveis em si mesmos, mas que a relação entre eles e o sistema de saúde é desequilibrada.

São explorados aspectos como a falta de profissionais especializados, a ausência de protocolos específicos e a dificuldade de acesso a diagnósticos e tratamentos adequados. O desequilíbrio de poder entre os pacientes, que possuem demandas urgentes, e o sistema de saúde, que muitas vezes falha em atender a essas demandas de maneira eficaz, é o foco. Isso evidencia uma vulnerabilidade estrutural, e não uma fragilidade intrínseca do paciente.

É, mais uma vez, necessário pontuar que o direito à saúde, disposto nos artigos 6º, 196 a 200, da Carta Cidadã de 1988, não pode existir distanciado de preceitos abalizados pelo Estado Democrático de Direito. A veia social que circula no direito à saúde, conforme Bulos (2020) apregoa, faz com que o direito em voga tenha de se submeter à proibição do retrocesso social.

EMENTA: AGRAVO REGIMENTAL NO RECURSO EXTRAORDINÁRIO. CONSTITUCIONAL E PROCESSUAL CIVIL. DIREITO À SAÚDE (ART. 196, CF). FORNECIMENTO DE MEDICAMENTOS. SOLIDARIEDADE PASSIVA ENTRE OS ENTES FEDERATIVOS. CHAMAMENTO AO PROCESSO. DESLOCAMENTO DO FEITO PARA JUSTIÇA FEDERAL. MEDIDA PROTETÓRIA. IMPOSSIBILIDADE. 1. **O artigo 196 da CF impõe o dever estatal de implementação das políticas públicas, no sentido de conferir efetividade ao acesso da população à redução dos riscos de doenças e às medidas necessárias para proteção e recuperação dos cidadãos.** 2. **O Estado deve criar meios para prover serviços médico-hospitalares e fornecimento de medicamentos, além da implementação de políticas públicas preventivas, mercê de os entes federativos garantirem recursos em seus orçamentos para implementação das mesmas.** (arts. 23, II, e 198, § 1º, da CF). 3. O recebimento de medicamentos pelo Estado é direito fundamental, podendo o requerente pleiteá-los de qualquer um dos entes federativos, desde que demonstrada sua necessidade e a impossibilidade de custeá-los com recursos próprios. Isto por que, uma vez satisfeitos tais requisitos, **o ente federativo deve se pautar no espírito de solidariedade para conferir efetividade ao direito garantido pela Constituição, e não criar entraves jurídicos para postergar a devida prestação jurisdicional.** 4. In casu, o chamamento ao processo da União pelo Estado de Santa Catarina revela-se medida meramente protelatória que não traz nenhuma utilidade ao processo, além de atrasar a resolução do feito, revelando-se meio inconstitucional para evitar o acesso aos remédios necessários para o restabelecimento da saúde da recorrida. 5. Agravo regimental no recurso extraordinário desprovido.  
LEG-FED CF ANO-1988 ART-00023 INC-00002 ART-00196 ART-00198 PAR-00001 CF-1988 CONSTITUIÇÃO FEDERAL  
RE 607381 AgR, Órgão julgador: **Primeira Turma**, Relator(a): **Min. LUIZ FUX**, Julgamento: **31/05/2011**, Publicação: **17/06/2011**

MANDADO DE SEGURANÇA. ANALISTA DE FINANÇAS E CONTROLE. PEDIDO DE REMOÇÃO. DIREITO À SAÚDE. ART. 36, PARÁGRAFO ÚNICO, INCISO III, ALÍNEA B DA LEI 8.112/90. ATO ADMINISTRATIVO VINCULADO. RECOMENDAÇÃO DA JUNTA MÉDICA OFICIAL. PRECEDENTES DO STJ. PARÉCER DO MINISTÉRIO PÚBLICO FEDERAL PELA CONCESSÃO DA ORDEM. ORDEM CONCEDIDA PARA DEFERIR A REMOÇÃO DA SERVIDORA DE BRASÍLIA/DF PARA A CIDADE DE BELO HORIZONTE/MG.

1. A teor do art. 36 da Lei 8.112/90, nas hipóteses dos incisos I e II do art. 36 da Lei 8.112/90, a concessão de remoção é ato discricionário da Administração, ao passo que, nos casos enquadrados no inciso III, o instituto passa a ser direito subjetivo do Servidor, de modo que, uma vez preenchidos os requisitos, a Administração tem o dever jurídico de promover o deslocamento horizontal do Servidor dentro do mesmo quadro de pessoal.

**2. Em homenagem ao princípio de hermenêutica constitucional e da concordância prática, o disposto no art. 36, III, b da Lei 8.112/90 deve ser interpretado em harmonia com o que estabelecido no art. 196 do Texto Maior (direito subjetivo à saúde), ponderando-se os valores que ambos objetivam proteger.**

**3. O Poder Público tem, portanto, o dever político-constitucional impostergável de assegurar a todos proteção à saúde, bem jurídico constitucionalmente tutelado e consectário lógico do direito à vida, qualquer que seja a dimensão institucional em que atue, mormente na qualidade de empregador.**

4. Não obstante o argumento utilizado pela Controladoria Geral da União para indeferir o pedido de remoção da Servidora, a dizer, que o tratamento da patologia (depressão) pode ser realizado na própria cidade de lotação, há que considerar, na espécie em julgamento, o estado de saúde da impetrante, expressamente garantido pelo art. 196 da CF, que se encontra comprovadamente debilitado em razão de suas funções profissionais.

5. A própria Junta Médica Oficial atestou a imperiosidade da transferência da Servidora para o Estado de origem para a eficácia do tratamento da patologia que, registre-se, tem cunho psicológico e justamente por isso seu trato não se resume a medidas paliativas de cunho medicinal.

6. Ordem concedida para garantir a remoção da impetrante para Belo Horizonte/MG, nos termos da postulação.

(MS n. 18.391/DF, relator Ministro Napoleão Nunes Maia Filho, Primeira Seção, julgado em 8/8/2012, DJe de 21/8/2012.) **Grifamos**

A previsão constitucional do direito à saúde, que lhe deu status de direito fundamental fez com que esta norma passasse a ter aplicação imediata e eficácia plena, o que democratizou o acesso à saúde para todas as pessoas. O estado obrigou-se a prestações positivas, e como consequência, a criação de políticas públicas, sociais e econômicas.

A conceituação da saúde deve ser entendida como a concretização da sadia qualidade de vida, uma vida plena, com autonomia e dignidade. Buscando sempre alcançar os valores preconizados no princípio da dignidade da pessoa humana.

Ou seja, o direito à saúde é indissociável do direito à vida, que tem por inspiração o valor de igualdade entre as pessoas haja vista que não cabe ao Estado assegurar somente a vida, sendo preciso que medidas sejam tomadas para a proteção de outros direitos subjacentes que possibilitem uma existência minimamente digna.

Nem todos os indivíduos da sociedade possuem condições econômicas de arcar com o pagamento de plano de saúde. Daí surge o dever do Estado de zelar pela proteção do Direito à saúde dos cidadãos, pelo correto funcionamento do Sistema Único de Saúde.

O direito à saúde não se restringe apenas a poder ser atendido no hospital ou em unidades básicas de saúde. Embora o acesso a serviços tenha relevância, como direito fundamental, o direito à saúde implica também na garantia ampla de qualidade

de vida, em associação a outros direitos básicos, como educação, saneamento básico, atividades culturais e segurança.

Nesse vértice, depreende-se, com o auxílio de Bulos (2020), que os direitos sociais, como a saúde, por exemplo, necessitam de eficácia de sua prestação ser cada vez maior e sempre preservando as conquistas já alcançadas. Esse dever, por óbvio, vai exigir sempre mais recursos financeiros a ponto de fazer com que o Estado tenha de realizar escolhas trágicas.

No caso das pessoas com doenças raras, as primeiras barreiras assimiladas são aquelas notadas pelo acesso desigual que a própria dinâmica da desigualdade social impõe. Conforme falado em passagens anteriores deste trabalho, não há profissionais devidamente especializados para o adequado diagnóstico e posterior tratamento de uma série de doenças enquadradas como raras.

Há um conjunto de fatores que provoca a existência da assimetria de oportunidades entre aqueles que precisam de um tratamento individualizado, por serem acometidos por alguma doença rara, daqueles que não demandam. As vulnerabilidades já citadas, quando somadas, constroem muros ao invés de pontes, pois são capazes de afastar pessoas de seus direitos bem como o Estado do seu dever-mor: garantir dignidade.

## 2 Legislação e Política Públicas

Este capítulo apresenta um panorama das legislações e políticas públicas voltadas para as doenças raras no Brasil. São exploradas as principais leis e regulamentos que garantem o acesso a tratamentos, medicamentos e outros direitos. O foco está em como o reconhecimento da vulnerabilidade em termos legais pode transformar a realidade desses pacientes, facilitando o acesso à justiça e à saúde.

Optou-se por deixar de apresentar uma análise comparativa das legislações nacionais e internacionais sobre doenças raras, em face da grande disparidade não apenas do arcabouço jurídico, como do sistema de saúde em si. A previsão constitucional da saúde enquanto direito também é elemento diferencial do Brasil em relação a grande parte do mundo.

Contudo, apenas a título de rápida demonstração da diferença abismal entre os sistemas, nos Estados Unidos, diferentemente do Brasil, apesar do grande investimento no setor, a carência de Políticas Públicas causa diversas distorções sociais. A condução do sistema de saúde naquele País já passou por diversas polêmicas, o debate sobre a obrigação Estatal no fornecimento ou não de cuidados médicos é antigo e, até o momento, sem uma resolução.

A primeira tentativa de criação de um sistema de saúde acessível, universal e gratuito nos Estados Unidos se deu em 1854 por iniciativa de ativista Dorothea Dix, responsável pela primeira geração de Hospitais Psiquiátricos do País. Dix se dedicava às populações marginalizadas e sua principal agenda era a generalização de tratamento psicológico para toda a população, inclusive das pessoas em situação de rua e menos abastados, de forma humana e digna.

Após ampla influência na conscientização e avanço nas questões de saúde mental, propôs este projeto de lei para a criação de benefícios e proteção à esta população. Apesar do projeto ter sido aprovado nas casas legislativas, o presidente à época, Franklin Pierce, vetou sob o argumento que bem-estar social não era obrigação do Estado.

Esse entendimento se consolidou durante a história do País. Outras tentativas de criação de um sistema de saúde público foram encampadas, mas todas sem sucesso. Destaque-se, ainda, a tentativa de implementação do Presidente Theodore

Roosevelt, em 1912, mas, desde sua derrota pelo Congresso, se consolidou que o único sistema de saúde disponível para os norte-americanos seria o privado.

Dessa forma, apesar de não se abordar a atuação de outros Estados acerca do direito à saúde, será observado com maior cuidado como entidades internacionais e de influência global como ONU e OMS se posicionam, se manifestam e se comportam em relação à temática doenças raras.

No Brasil, a quantidade de leis que cuidam de pormenorizar a atenção e o cuidado relacionado às doenças raras não é significativo. Vê-se um ou outro estado da federação se movimentando para agraciar à sua coletividade, mas nada tão expressivo. O Estado do Rio de Janeiro, no ano de 2024, foi o primeiro Estado da Federação a, efetivamente, criar um Estatuto da pessoa com doença crônica. Trata-se da Lei Estadual 10.315/24 que consolida direitos dessas pessoas e estabelece deveres tanto na esfera pública quanto privada.

Ressalta-se que o direito à saúde é um patrimônio humano, ou seja, não tem respaldo apenas no Brasil. Trata-se de um direito humano fundamental que vincula todos os países ao máximo cumprimento e respeito ao direito em si e aos seus acessórios práticos. No momento de feitura deste tópico, algo, no entanto, chamou a atenção negativamente.

Não há uma declaração ou tratado, enfim, um diploma de pujança e que tenha um valor internacional para conectar os países em relação ao assunto “doença rara”; deve, portanto, ser criado, tão logo possível, algo que, a partir de sua força, seja capaz de iluminar caminhos de generosidade e presteza em algo que não pode ser tratado em uma agenda futura. Merece todo zelo e atenção no tempo presente.

## **2.1 Marco legal**

Este tópico aborda o marco legal que rege as doenças raras no Brasil, com destaque para as políticas públicas implementadas a partir da Portaria nº 199/2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. São analisadas as lacunas existentes entre a legislação e a sua efetiva

implementação e discutido como o reconhecimento jurídico da vulnerabilidade desses pacientes pode influenciar a criação de políticas mais inclusivas e eficientes.

Além disso, é discutido o papel das políticas públicas vocacionado à redução do desequilíbrio de poder, proporcionando aos pacientes com doenças raras uma maior proteção legal e social. No Brasil, a última semana de fevereiro é dedicada às pessoas com doenças raras (Brasil, 2023).

O projeto de lei 1694/24 visa tornar consolidado um Banco de Dados Nacional de Doenças Raras, com o objetivo de acumular uma série de informações a respeito dos mais diversos tipos de doenças consideradas raras, seus sintomas e todas as questões que possam, futuramente, auxiliar o trabalho de médicos e profissionais da área da saúde (Brasil, 2024).

Ainda é bastante nebuloso o contexto médico das pessoas com doenças raras. Nem todos os profissionais sabem como lidar com essas vulnerabilidades, em especial diagnósticos rápidos e precisos, e possuir informações valiosas de modo sistemático conseguirá fazer com que haja economia no diagnóstico e tratamento. Essa padronização é, portanto, essencial.

É acertado mencionar o interesse em converter em Lei o projeto 4058/2023, o qual tem o interesse de fazer existir o Estatuto da Pessoa com Doenças Crônicas Complexas e Raras. Para o documento, o cerne da questão é colocar as pessoas com doenças raras, por exemplo, em um patamar de igualdade e respeito social. São estes os princípios norteadores:

Art. 2.º São princípios essenciais deste Estatuto:

- I – respeito à dignidade da pessoa humana, à igualdade, à não discriminação e à autonomia individual;
- II – acesso universal e equânime a tratamentos adequados;
- III – diagnóstico precoce da doença;
- IV – acesso a estudos e pesquisas clínicas, desenvolvimento de tecnologias alternativas, produção e divulgação de informações e conhecimentos técnicos e científicos;
- V – estímulo à prevenção de doenças crônicas complexas e raras;
- VI – oferecimento de tratamento sistêmico, com garantia de acesso à medicina integrativa, terapias gênicas e tratamento multidisciplinar necessários (...) (Brasil, 2023).

Ainda que esse projeto seja aprovado e se torne Lei, haverá muito o que ser feito. É preciso, portanto, que inúmeras políticas públicas sejam constituídas e

alimentadas para que a igualdade não seja só na via formal, mas também e principalmente material.

A Portaria de 2014 pode constituir um marco legal para o esclarecimento da importância de considerar as doenças raras uma prioridade no Brasil, embora tenha chegado com bastante atraso. Os Estados Unidos já possuem leis relacionadas a doenças raras desde 1980, ao passo que a União Europeia, desde 2000.

Essa portaria se propunha a trazer uma nova organização do SUS, elencando eixos de atendimento, responsabilidades, obrigações, estipulando os centros de referência e os Serviço de Atenção Especializada em Doenças Raras e o Serviço de Referência em Doenças Raras que estão descritos no seu art. 13 em diante.

Nada obstante, ainda que se possa considerar a legislação inclusiva sob o aspecto teórico, exsurge da realidade concreta gravíssimos problemas para sua aplicação no mundo real. Decorridos 10 anos depois do advento da Portaria de 2014, o que se vê atualmente são Leis esparsas, poucas de âmbito Federal, que se limitam a afirmar que pessoas com determinada doença são consideradas pessoas com deficiência para fins legais.

## **2.2 Políticas Públicas de suporte às doenças raras**

Aqui é feita uma avaliação das políticas públicas brasileiras e os desafios de cada sistema. São discutidas as oportunidades de melhoria para o Brasil, com ênfase na necessidade de adaptar as melhores práticas internacionais ao contexto nacional.

A relação desequilibrada entre os pacientes, que possuem uma demanda urgente, e as instituições, que frequentemente colocam obstáculos ao acesso a tratamentos, é enfatizada, reforçando a tese de que a vulnerabilidade, em seus vários aspectos, é uma relação de poder e não uma deficiência pessoal.

Entretanto, nada obsta que dentro desse cenário surjam “micropoderes”, ou seja, instituições que, paralelamente ao Estado, conseguem exercer influência. Entretanto, no conceito que abrange o micropoder e influência, há um olhar mais direcionado a determinados grupos, geralmente vistos como frágeis e vulneráveis socialmente (Santos, 2022).

A sociedade de controle se alimenta, de acordo com Leitzke e Rigo (2020)<sup>20</sup>, da manipulação dos órgãos em relação ao cidadão comum. Esse controle determina uma série de condutas e esse mesmo perfil é visualizado quando se fala em biopoder. Há uma padronização em relação às distinções entre pessoas e esses rótulos são cruéis e perversos quando impõem, por exemplo, a dignidade para uns e a indignidade para outros.

No campo da saúde, Leitzke e Rigo (2020)<sup>21</sup> apontam como a sociedade de controle redefine a relação entre indivíduos e instituições de cuidado. A medicalização da vida, amplificada pelo acesso digital a informações de saúde e pelo monitoramento constante por dispositivos tecnológicos, cria novas formas de vigilância e autorregulação. Indivíduos são levados a monitorar constantemente seus próprios corpos, dietas e hábitos, enquanto os sistemas de saúde utilizam dados para prever comportamentos e otimizar recursos, não necessariamente em benefício do cidadão. Tal dinâmica se manifesta, por exemplo, com o apego do Estado na defesa da tese da reserva do possível.

Essa dinâmica é especialmente visível na judicialização da saúde, em que demandas individuais frequentemente entram em conflito com as políticas públicas, expondo as tensões entre o controle coletivo e as necessidades individuais. Nessas situações, o Poder Judiciário, por muitas vezes, é chamado a se portar como “legislador” ou “regulamentador”, no intuito de suprir as diversas lacunas e omissões, tanto legislativas quanto executivas.

Cite-se, nessa linha, julgado do STJ que bem retrata essa função supletiva do Judiciário enquanto guardião último dos direitos fundamentais:

---

<sup>20</sup> Na sociedade disciplinar, o modelo de vigilância é executado a partir do sequestro dos corpos para dentro das instituições de confinamento – fábricas, hospitais, exércitos, escolas –, onde são classificados e tornam-se objeto para a produção de novos saberes. Com o aperfeiçoamento desse processo – sequestro, classificação e produção de saberes –, passa-se do homem-corpo ao homem-espécie; de uma anátomo-política do corpo a uma biopolítica<sup>1</sup> da população, o que ocasiona um refinamento das estratégias de governamentalidade. (Leitzke e Rigo, 2020, p. 2)

<sup>21</sup> Nas publicações analisadas, os corpos dos usuários são exibidos como “prova” para comprovação de seus hábitos saudáveis, o que expressa as marcas do processo histórico de intervenção e manipulação do corpo. Os corpos, que na segunda metade do século XX já estão suficientemente disciplinados, alinhados, modelados e classificados (FOUCAULT, 2007), passam a ser anunciados como referência, e, a partir do século XXI, com a emergência da sociedade de controle, virtualizam-se e aumentam sua visibilidade: corpos virtuais que produzem efeitos de realidade, confessando estratégias de saúde e exibindo modelos e padrões. (Leitzke e Rigo, 2020, p. 6)

PROCESSUAL CIVIL. ADMINISTRATIVO. AÇÃO CIVIL PÚBLICA. TUTELA INIBITÓRIA. TUTELA PROVISÓRIA DE URGÊNCIA. ACESSIBILIDADE. ESTAÇÕES FÉRREAS. PESSOAS COM DEFICIÊNCIA. DESPROVIMENTO DO AGRAVO INTERNO. MANUTENÇÃO DA DECISÃO RECORRIDA.

I - Na origem, trata-se de ação civil pública, com pedido de tutela inibitória e tutela provisória de urgência, ajuizada pelo Ministério Público Federal - MPF em desfavor da Companhia Brasileira de Trens Urbanos - CBTU e da União, objetivando provimento jurisdicional, em caráter de tutela provisória de urgência, e, alternativamente, por evidência, para determinar que os réus sejam compelidos a adotarem as medidas necessárias para adequação das estações férreas do RN às normas de acessibilidade. Na sentença o pedido foi julgado parcialmente procedente. No Tribunal a quo, a sentença foi reformada, para dar provimento ao agravo de instrumento.

II - Neste sentido, por oportuno e relevante, transcreve-se os excertos do bem lançado parecer do d. Ministério Público Federal, passando a integrar a presente decisão, per relationem (fls. 1744 e ss.): "No mérito, o Recurso Especial merece ser provido, mormente porque o thema decidendum já foi objeto de análise pelo Egrégio Superior Tribunal de Justiça, como adiante se demonstrará. Na origem, o Ministério Público Federal ajuizou Ação Civil Pública em desfavor da Companhia Brasileira de Trens Urbanos - CBTU e da União, objetivando que os réus fossem compelidos a adotar as medidas necessárias para adequação das estações ferroviárias do Estado do Rio Grande do Norte às normas legais de acessibilidade às pessoas portadoras de deficiência. Extrai-se dos autos que, decorridos quatro anos de tramitação de inquéritos civis públicos, e mesmo depois do ajuizamento de ação coletiva, não se avançou na concretização de metas alegadamente previstas no Projeto de Modernização do Sistema de Trens Urbanos da CBTU, quanto à acessibilidade de pessoas portadoras de deficiência e com mobilidade reduzida, sendo flagrante a omissão do Poder Público em proceder às adequações necessárias dos projetos arquitetônicos às normas técnicas relativas à matéria. (...) Na sequência, o TRF/5a Região deu provimento aos apelos dos réus, reformando a sentença de piso, sob o principal fundamento de que **não cabe ao Poder Judiciário interferir nas políticas públicas, resvalando na gestão da Administração**, ocasião em que o voto condutor pontuou que a omissão verberada nestes autos - acessibilidade a edifícios que abrigam estação ferroviária por pessoas com deficiência - não se enquadra dentre as excepcionalidades legalmente previstas para intervenção do Poder Judiciário (fl. 1477 e-STJ): omissis Acerca do tema, o Decreto nº 6.949/2009 promulgou e internalizou a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo, assinados em Nova York, em 30/03/2007. A norma foi anteriormente aprovada pelo Congresso Nacional, em 09/07/2008, por meio do Decreto Legislativo nº 186/2008, nos termos do artigo 5º, §3º, da Constituição Federal de 1988, tendo, pois, eficácia de emenda constitucional. Nas razões recursais, o Parquet demonstra que o acórdão recorrido violou os seguintes dispositivos da legislação infraconstitucional: artigos 53 e 55, §2º, da Lei nº 13.146/2015 (Estatuto da Pessoa com Deficiência), artigo 11 da Lei nº 10.098/2000 (critérios básicos de acessibilidade) e artigo 2º da Lei nº 7.853/89 (integração social da pessoa com deficiência), que assim dispõem: Estatuto da Pessoa com Deficiência (Lei nº 13.146/2015) Art. 53. A acessibilidade é direito que garante à pessoa com deficiência ou com mobilidade reduzida viver de forma independente e exercer seus direitos de cidadania e de participação social. [...] Art. 55. A concepção e a implantação de projetos que tratem do meio físico, de transporte, de informação e comunicação, inclusive de sistemas e tecnologias da informação e comunicação, e de outros serviços, equipamentos e instalações abertos ao público, de uso público ou privado de uso coletivo, tanto na zona urbana como na rural, devem atender aos princípios do desenho universal, tendo como referência as normas de acessibilidade. [...] § 2º Nas hipóteses em que comprovadamente o desenho universal não possa ser empreendido, deve ser adotada adaptação razoável.

Lei nº 10.098/2000 Art. 11. A construção, ampliação ou reforma de edifícios públicos ou privados destinados ao uso coletivo deverão ser executadas de modo que sejam ou se tornem acessíveis às pessoas portadoras de deficiência ou com mobilidade reduzida. Lei nº 7.853/1989 Art. 2º Ao Poder Público e seus órgãos cabe assegurar às pessoas portadoras de deficiência o pleno exercício de seus direitos básicos, inclusive dos direitos à educação, à saúde, ao trabalho, ao lazer, à previdência social, ao amparo à infância e à maternidade, e de outros que, decorrentes da Constituição e das leis, propiciem seu bem-estar pessoal, social e econômico. **Portanto, o direito de acesso das pessoas portadoras de deficiência aos edifícios públicos, bem como o dever de o Poder Público assegurar o pleno exercício desse direito, constitui tema de envergadura constitucional e infraconstitucional, do qual a Administração não pode se eximir, à guisa de alegações tais como ausência de previsão orçamentária ou insuficiência de recursos humanos e de estrutura, sob pena de grave omissão, a ser reparada, obviamente, pelo Poder Judiciário, mormente quando este constitui a última trincheira de que dispõe o cidadão para garantia do mínimo existencial.** (...) O acórdão recorrido reduziu a controvérsia à possibilidade ou não de o Poder Judiciário compelir a Administração na implementação de políticas públicas de acessibilidade a pessoas portadoras de deficiência, e isso num contexto fático e incontroverso de patente e perene omissão governamental. (...) **Portanto, ante a ausência de ações concretas e de estimativa para a implementação de políticas públicas de acessibilidade a pessoas com deficiência na utilização do meio de transporte disponibilizado pela Recorrida, argumentos como "prevalência da discricionariedade" e "reserva do possível" perdem força, pois o que os cidadãos deficientes enfrentam diariamente é a omissão e a ausência de perspectiva na reversão da omissão estatal.**

Consoante, irretocavelmente, apontado em voto condutor do acórdão, pelo Exmo. Min. Og Fernandes, ao julgar o AgInt no AREsp n. 1.869.245/SP: "Se os provimentos judiciais não podem ser utópicos e idealistas, tampouco a gestão político-administrativa pode se submeter unicamente a critérios práticos para ignorar por décadas direitos afirmados expressamente em lei e impor aos cidadãos uma vivência realisticamente distópica." Confira-se a ementa do referido precedente desse Egrégio Superior Tribunal de Justiça: AgInt no AREsp n. 1.869.245/SP, relator Ministro Og Fernandes, Segunda Turma, julgado em 3/5/2022, DJe de 19/5/2022.

III - De fato, não há falar em ingerência de esfera própria na fixação de políticas públicas quando em pauta o atendimento a direitos fundamentais prioritários, como o acesso às pessoas com deficiência. São inúmeras as manifestações da Corte Suprema neste sentido, em casos análogos: ARE 839629 AgR, relator Dias Toffoli, Segunda Turma, julgado em 2/2/2016, Acórdão Eletrônico DJe-041 divulgado em 3/3/2016, publicado em 4/3/2016; ARE 1189014 AgR, relator Celso De Mello, Segunda Turma, julgado em 27/9/2019, Processo Eletrônico DJe-219 divulgado em 8/10/2019, publicado em 9/10/2019; RE 877607 AgR, relator Roberto Barroso, Primeira Turma, julgado em 17/2/2017, Processo Eletrônico DJe-047 divulgado em 10/3/2017, publicado em 13/3/2017.

IV - Por outro lado, não há falar em reserva do possível, limitações orçamentárias ou discricionariedade quanto a direitos fundamentais integrantes do núcleo da dignidade da pessoa humana e do mínimo existencial, como na espécie, que visam propiciar às pessoas com deficiência o acesso aos meios de locomoção mais básicos.

Acessibilidade não é luxo nem benfeitoria, mas elemento imprescindível à autonomia e dignidade das pessoas com deficiência.

A previsão da existência de equipamentos e arquitetura de acesso deve constar obrigatoriamente nos projetos arquitetônicos e de equipamentos e mobiliário antes de sua implementação. Por outro lado, as estruturas e imóveis outrora erigidos sem considerar a necessidade de prover o acesso às pessoas com deficiência - em um tempo a ser esquecido, no qual esse

grupo era simplesmente ignorado -, devem ser adaptadas ipso iure et de facto, providas incontinenti dos meios físicos e equipamentos necessários à inclusão das pessoas com deficiência, com absoluta prioridade. Neste sentido, por todos:

REsp n. 1.607.472/PE, relator Ministro Herman Benjamin, Segunda Turma, julgado em 15/9/2016, DJe de 11/10/2016; REsp n. 1.551.650/DF, relator Ministro Herman Benjamin, Segunda Turma, julgado em 19/5/2016, DJe de 1/6/2016.

V - Correta a decisão que deu provimento ao recurso especial para restabelecer os termos da sentença.

VI - Agravo interno improvido.

(AgInt no REsp n. 2.085.791/RN, relator Ministro Francisco Falcão, Segunda Turma, julgado em 2/9/2024, DJe de 4/9/2024.) **Grifamos**

No caso das pessoas com doenças raras, as primeiras barreiras assimiladas são aquelas notadas pelo acesso desigual que a própria dinâmica da desigualdade social impõe. Conforme falado em passagens anteriores deste trabalho, há uma carência de profissionais devidamente especializados para o adequado diagnóstico e posterior tratamento de uma série de doenças enquadradas como raras.

No caso dos planos de saúde e da realidade dos indivíduos com doenças raras, percebe-se que a vulnerabilidade é social, política, mas também consumerista, pois o serviço (plano de saúde) é ofertado por um fornecedor e recebido por um consumidor. Fragoso e Silva (2018)<sup>22</sup> escrevem que doenças raras fazem com que, muitas vezes, um atendimento multidisciplinar seja exigido. Em relação ao plano de saúde, cabe a ele custear o leque de profissionais com capacidade para cuidar e controlar a doença e suas manifestações.

Lamy e Pupim (2023) agregam que o SUS é um sistema configurado para ser acolhedor e provedor a todos, mas especialmente àqueles que são hipossuficientes e vulneráveis. Esses dois últimos grupos não podem, em alguns casos, custear a saúde privada ou suplementar e terminam por depender do diagnóstico e tratamento integralmente feito pelo serviço público.

Todavia, o Estado não tem só o SUS para administrar: é preciso conciliar a prestação da saúde com outras prestações, como educação, lazer, moradia e tantas

---

<sup>22</sup> Na existência de uma equipe multidisciplinar, em apenas uma consulta, vários são os pareceres emitidos pelos profissionais, agilizando o diagnóstico e o encaminhamento para o tratamento adequado.

O Brasil não é diferente de outros lugares, apesar dos avanços, o caminho a ser percorrido ainda é longo (ainda há muito a ser feito). Não existe tratamento efetivo e seguro para muitas das DRs, diversas barreiras dificultam o acesso dos pacientes a tratamentos especializados e medicamentos. Além disso, faltam pesquisas e informações sobre essas doenças e os profissionais da área carecem de treinamento e capacitação – o que compromete ou retarda o diagnóstico – e, muitas vezes, o próprio sistema de saúde não oferece meios para que seja realizado a tempo. (Fragoso e Silva, 2018, p. 15)

outras. Nessa toada, alguns critérios mais racionais são indispensáveis para validar o alcance aos serviços que o SUS tem e que devem ser aplicados igualmente. O tema 500 do STF dá uma elucidada nessa abordagem:

1. O Estado não pode ser obrigado a fornecer medicamentos experimentais.
2. **A ausência de registro na ANVISA impede, como regra geral, o fornecimento de medicamento por decisão judicial.**
3. **É possível, excepcionalmente, a concessão judicial de medicamento sem registro sanitário, em caso de mora irrazoável da ANVISA em apreciar o pedido (prazo superior ao previsto na Lei nº 13.411/2016), quando preenchidos três requisitos: (i) a existência de pedido de registro do medicamento no Brasil (salvo no caso de medicamentos órfãos para doenças raras e ultrarraras);(ii) a existência de registro do medicamento em renomadas agências de regulação no exterior; e (iii) a inexistência de substituto terapêutico com registro no Brasil.**
4. **As ações que demandem fornecimento de medicamentos sem registro na ANVISA deverão necessariamente ser propostas em face da União (Brasil, 2020, grifou-se).**

Para o SUS, custear uma medicação que pode nem ser produzida no Brasil é muito caro. Além disso, a atuação do sistema não se limita à concessão de medicamentos ou tratamentos, existem muitas outras searas nas quais ele precisa intervir para garantir (ou tentar garantir) o mínimo de qualidade ao indivíduo. Diante dessas considerações, obtém-se a funcionalidade do SUS para abastecimento de consultas, remédios, tratamentos e até mesmo cirurgias. Tudo isso, portanto, para todos e qualquer pessoa que eventualmente tenha a necessidade de usufruir de algum serviço.

Argumento muito comum nos discursos contrários à judicialização, ou que não se atentam à particularidade da realidade dos pacientes com doenças raras, é que o gasto com medicação de alto custo para satisfazer o direito à saúde de uma pessoa específica pode alterar o orçamento de modo a impactar a assistência aos direitos de um maior número de pessoas. Contudo, tal percepção não se sustenta, a realidade se impõe e, à luz da teoria dos direitos fundamentais e humanos, bem como do holofote que a saúde tem nessa contextualização, a demanda necessita ser honrada.

Não obstante, o SUS também precisa manter sua própria estrutura e aparar todas as arestas que, em alguma medida, importem em dificuldade na melhor maneira possível de conduzir os anseios que a população tem no que se refere ao abastecimento do direito à saúde e de tudo com o que ele se relaciona.

Apesar de não apresentar, de forma completa, uma solução definitiva para a mitigação das vulnerabilidades em seu espectro mais amplo, o Estado vem buscando

formas diversas e/ou complementares na tentativa de se mitigar ao máximo as várias arestas que permeiam a vida de um indivíduo em situação de vulnerabilidade.

Mendonça (2018) aduz que o BPC não obriga o sujeito beneficiado a ter determinada quantidade de contribuição para fruir da prestação, tratando-se de política que o Estado formulou realmente com o objetivo de dar dignidade aos mais pobres, inclusive àqueles que nem sequer sabem das vantagens de contribuir com a previdência social.

Em relação às pessoas com doenças raras, o auxílio-doença e a aposentadoria por incapacidade laboral, os quais exigem um número determinado de prestações realizadas à previdência (Mendonça, 2018), podem ser utilizados com o objetivo de aliviar as dificuldades daquele sujeito inserido no mercado de trabalho que, ao ser diagnosticado com uma doença rara, necessita mudar os rumos de sua vida, o que inclui ficar um tempo sem trabalhar ou tornar-se total e permanentemente inapto ao labor.

O auxílio-doença, por sua vez, conforme se depreende da Lei nº 8.213 de 24 de julho de 1991, é uma prerrogativa a ser honrada a partir do décimo sexto dia em que o indivíduo fica impossibilitado de continuar com as suas atividades profissionais, por algum motivo de doença (Brasil, 1991).

A ideia é que a duração desse benefício seja bem definida, pois a previdência não teria condições de honrar com tantos compromissos a longo prazo. A Lei admite, também, que, vez ou outra, seja realizada uma revisão para análise das condições do sujeito que está em gozo do benefício a fim de verificar se a contemplação deve ou não continuar (Brasil, 1991).

No que se refere à expressão “auxílio-doença”, há a possibilidade de sua largueza terminar por abranger as doenças raras. Assim, um trabalhador pode ver-se sem condições de laborar por possuir alguma doença rara e necessitar do suporte financeiro que a previdência tem a oferecer.

Há casos nos quais o auxílio-doença mostra-se insuficiente para conseguir lidar com o problema que envolve doença rara, haja vista que ela pode progredir a tal ponto de não configurar mais uma incapacidade temporária e adquirir índole permanente. Nessa hipótese, descortina-se outro instituto jurídico, mais pertinente para esse panorama: a aposentadoria por incapacidade permanente.

Essa compreensão não há de ser fácil, pois a aposentadoria tem um caráter permanente, se comparado com o auxílio-doença. Nessa toada, as consequências financeiras para a previdência serão bem mais sentidas, razão pela qual, antes de se determinar esse comportamento, deve-se adotar toda prudência.

Como caracterizar uma doença rara e o comportamento de algumas searas jurídicas diante da possibilidade de um diagnóstico desse merece acurado estudo. A mitigação da vulnerabilidade já conhecida faz com que a comunidade formada por operadores jurídicos tenha de identificar as estratégias.

A doença rara influenciará algumas questões trabalhistas e previdenciárias. Assim sendo, as finanças públicas serão alteradas e, mesmo assim, não será possível afirmar que o valor auferido com a aposentadoria, se for deferida, será capaz de subsidiar as necessidades mínimas do sujeito, sem contar com os gastos provenientes do tratamento.

Os desafios no diagnóstico e tratamento passam pela via médica, mas não se furtam de um direito que não tem condições suficientes para aumentar expressivamente a renda daqueles que, urgentemente, necessitam de um quantum para medicações etc. Nesses termos, auxílios-doença, aposentadoria por incapacidade permanente ou mesmo o BPC precisarão ser avaliados em uma conjuntura de aspectos sociológicos, jurídicos, econômicos e políticos.

### ***2.2.1 A influência da sociedade na formulação das políticas públicas***

Este tópico detalha como os movimentos de conscientização e de defesa dos direitos dos pacientes com doenças raras têm impactado a formulação de políticas públicas e a opinião popular. São abordadas as estratégias utilizadas por ONGs, grupos de apoio e coletivos que lutam pelos direitos desses pacientes, mostrando como essas ações ajudam a dar visibilidade a uma causa muitas vezes ignorada.

A vulnerabilidade dos pacientes é vista como uma questão que pode ser mitigada por meio da mobilização social, que atua para reduzir o desequilíbrio de poder ao pressionar por mudanças legislativas e por maior atenção do Estado às necessidades latentes.

Bonifácio e Porto (2023)<sup>23</sup> conceituam “*advocacy*” como uma ponte entre a sociedade civil e os órgãos de poder. De acordo com o que rezam os autores, a coletividade tem condições de influenciar em assuntos importantes e lutar para que clamores consubstanciados em dores coletivas sejam ouvidos. Essa voz é uma condução para boas e inovadoras oportunidades.

A contribuição da sociedade é vista como fundamental para criar um ambiente mais justo e equitativo para os pacientes, onde sua vulnerabilidade possa ser combatida por meio da conscientização e de uma ação coordenada entre Estado e sociedade civil.

Advocacy social é um conceito que designa a ação de promover, defender e influenciar políticas públicas, práticas institucionais e mudanças sociais em prol de grupos específicos, geralmente marginalizados ou vulneráveis. Essa prática vai além da simples reivindicação de direitos; trata-se de um esforço estratégico e organizado, que envolve a articulação entre indivíduos, organizações da sociedade civil, instituições públicas e privadas, e até mesmo o sistema jurídico, para gerar mudanças efetivas na realidade social. No contexto das doenças raras, o advocacy social assume uma relevância ainda maior, considerando a invisibilidade histórica que esse grupo de pacientes enfrenta, tanto na esfera pública quanto privada. Através do advocacy, é possível transformar as condições de vida dessas pessoas, impactando diretamente o acesso a tratamentos, a implementação de políticas públicas específicas e a conscientização da sociedade sobre suas demandas.

A prática de advocacy social parte de uma compreensão ampliada da cidadania e da democracia. É um mecanismo pelo qual indivíduos e grupos articulam suas vozes para influenciar decisões políticas e institucionais, com o objetivo de garantir direitos fundamentais e promover equidade. No caso das doenças raras, o advocacy social busca dar visibilidade a uma parcela da população frequentemente negligenciada em função da baixa prevalência de suas condições. Essa invisibilidade resulta em falta de diagnóstico precoce, ausência de tratamentos adequados, barreiras para o acesso a medicamentos e, muitas vezes, em um sistema de saúde incapaz de atender às especificidades dessas doenças. O advocacy social emerge, assim, como uma

---

<sup>23</sup> É como construir uma ponte para que as pessoas não precisem atravessar o rio nadando, e “o *advocacy* consiste no passo seguinte dessa metáfora, atuando diretamente nas causas dos problemas e, juntamente como Estado, construindo pontes, metafóricas e reais (Bonifácio; Porto, 2023, p. 68).

ferramenta essencial para pressionar governos, engajar a sociedade e mobilizar recursos em prol de políticas públicas que atendam às necessidades desse grupo.

No Brasil, onde as doenças raras afetam cerca de 13 milhões de pessoas<sup>24</sup>, segundo estimativas, o advocacy social tem se consolidado como uma força motriz para a transformação do cenário legislativo e institucional. Um exemplo marcante dessa atuação foi a mobilização de associações de pacientes, ONGs e outros atores sociais para a criação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída pela Portaria nº 199/2014, já amplamente comentada anteriormente. Essa conquista só foi possível graças à atuação organizada de grupos de advocacy, que articularam demandas concretas, sensibilizaram parlamentares e mobilizaram a opinião pública.

A prática de advocacy social no campo das doenças raras envolve uma série de estratégias e abordagens. Primeiramente, há a necessidade de conscientizar a sociedade sobre a existência e a relevância dessas condições. Isso é feito por meio de campanhas de informação e sensibilização, que visam desmistificar preconceitos, combater o estigma e ampliar a compreensão pública sobre as dificuldades enfrentadas por pacientes com doenças raras e suas famílias. A exemplo disso, o Dia Mundial das Doenças Raras, celebrado anualmente no último dia de fevereiro, é uma iniciativa global que mobiliza milhões de pessoas em campanhas de advocacy para dar visibilidade a essas condições e pressionar governos a adotarem políticas específicas.

Além da conscientização, o advocacy social também se dá por meio da articulação política. Organizações da sociedade civil e grupos de pacientes desempenham um papel crucial ao se envolverem em processos legislativos e na formulação de políticas públicas. No Brasil, iniciativas como a criação da Frente Parlamentar de Doenças Raras no Congresso Nacional têm sido impulsionadas por ações de advocacy. Essas frentes parlamentares reúnem legisladores comprometidos em debater e propor soluções para as demandas dos pacientes, ampliando o alcance das ações de defesa dos direitos desse grupo.

---

<sup>24</sup> TEIXEIRA, Raquel. Doenças raras atingem cerca de 13 milhões de brasileiros. Rádio Senado. 02/02/2022. Disponível em: <https://www12.senado.leg.br/radio/1/noticia/2022/02/02/doencas-raras-atingem-cerca-de-13-milhoes-de-brasileiros>. Acesso em: 18 de fev. 2025.

Outro aspecto fundamental do advocacy social é a mobilização jurídica. Muitas vezes, o sistema jurídico se torna uma arena estratégica para reivindicar direitos negados ou negligenciados. A judicialização da saúde, embora polêmica, tem sido uma ferramenta poderosa para garantir o acesso a medicamentos de alto custo, tratamentos específicos e tecnologias assistivas para pacientes com doenças raras. Organizações de advocacy frequentemente oferecem suporte jurídico a pacientes e suas famílias, auxiliando na formulação de ações judiciais e na interlocução com o sistema de justiça. Apesar de suas limitações, essa estratégia tem gerado avanços significativos, ao mesmo tempo em que evidencia a necessidade de políticas públicas que reduzam a dependência de soluções judiciais.

O impacto transformador do advocacy social também se dá no campo da pesquisa científica e do desenvolvimento tecnológico. Grupos de advocacy têm desempenhado um papel importante na promoção de investimentos em pesquisas sobre doenças raras, financiando estudos, colaborando com universidades e pressionando indústrias farmacêuticas a desenvolverem medicamentos órfãos. Nos Estados Unidos, por exemplo, o Orphan Drug Act de 1983 foi uma conquista direta de grupos de advocacy, criando incentivos fiscais e regulatórios para a pesquisa e o desenvolvimento de tratamentos para doenças raras. Esse modelo tem sido referência para outras nações e pode inspirar ações similares no Brasil.

A prática de advocacy social no campo das doenças raras também tem um caráter transformador no que diz respeito à inclusão social. Além de pressionar por mudanças institucionais, o advocacy busca promover uma cultura de acolhimento e respeito à diversidade. Isso se reflete na luta por acessibilidade, na promoção de ambientes inclusivos e na garantia de que pessoas com doenças raras sejam tratadas com dignidade em todos os espaços. Ao ampliar o reconhecimento social e político desse grupo, o advocacy contribui para a construção de uma sociedade mais justa e equitativa.

Entretanto, os desafios para a consolidação do advocacy social no Brasil são muitos. A falta de financiamento sustentável para organizações da sociedade civil, a burocracia estatal e a fragmentação das políticas públicas são alguns dos principais obstáculos enfrentados pelos grupos de advocacy. Além disso, a baixa visibilidade das doenças raras no debate público dificulta a mobilização de recursos e a implementação de mudanças estruturais. Superar esses desafios requer uma

articulação ainda mais estratégica entre os diversos atores envolvidos, desde pacientes e familiares até legisladores, pesquisadores e profissionais de saúde.

O advocacy social, portanto, não é apenas uma ferramenta de transformação, mas um processo contínuo de construção coletiva. No contexto das doenças raras, ele tem o potencial de modificar realidades, solidificar direitos, transformar sistemas de saúde e políticas públicas, e, sobretudo, garantir que milhões de pessoas deixem de ser invisíveis. Ao dar voz aos que muitas vezes são silenciados, o advocacy social reafirma a importância de uma sociedade que valorize a dignidade humana e promova a inclusão em todos os níveis.

Para além dessa perspectiva, as pessoas podem se agrupar e criar ONGs com o propósito de colocar em destaque anseios de minorias e buscar dar algumas reparações que, por vezes, têm origens históricas e sociais. Bulos (2020) entende que a eficácia dos direitos fundamentais não é condicionada apenas ao comportamento ativo do Estado, pode-se esperar e será bem-vinda a ação dos particulares.

Dessa forma, não apenas o poder público, mas também a sociedade é legitimada a fazer o que for possível em relação à materialização dos ditames constitucionais no que for concernente aos direitos fundamentais e ao princípio da dignidade humana. Nesse ritmo, as ONGs podem fazer aquilo que o Estado não consegue ou complementar o que já é prestado, porém em condições insatisfatórias por serem insuficientes.

As ONGs não têm uma finalidade econômica, ou seja, não existem com o fito de auferir lucro, mas de prestar auxílio, especialmente às pessoas que são frágeis econômica e socialmente, pois são elas que, muitas vezes, vivem distantes dos centros de poder e políticas públicas do Estado (Pancher; Mialhe, 2020).

A Lei nº 9.790 de 23 de março de 1999 disciplina a existência e funcionamento das OSCIP's (Organização da Sociedade Civil de Interesse Público). Conforme determina a legislação, trata-se de pessoa jurídica de direito privado que não almeja a reunião de lucro para ter o seu regular funcionamento e continuidade social.

As OSCIP's também precisam respeitar aos mesmos princípios que cabem à administração pública e que estão instalados no artigo 37, caput, da Carta Magna de 1988. Contudo, para ser uma OSCIP e poder receber dinheiro público, é preciso que

a pessoa jurídica de direito privado tenha qualquer destas vontades ou algumas delas ao mesmo tempo:

Art. 3º A qualificação instituída por esta Lei, observado em qualquer caso, o princípio da universalização dos serviços, no respectivo âmbito de atuação das Organizações, somente será conferida às pessoas jurídicas de direito privado, sem fins lucrativos, cujos objetivos sociais tenham pelo menos uma das seguintes finalidades:

I - promoção da assistência social;

II - promoção da cultura, defesa e conservação do patrimônio histórico e artístico;

III - promoção gratuita da educação, observando-se a forma complementar de participação das organizações de que trata esta Lei;

IV - promoção gratuita da saúde, observando-se a forma complementar de participação das organizações de que trata esta Lei;

V - promoção da segurança alimentar e nutricional;

VI - defesa, preservação e conservação do meio ambiente e promoção do desenvolvimento sustentável;

VII - promoção do voluntariado (...) (Brasil, 1999).

Um poderoso canal para manipular a opinião pública é a mídia, conforme captase dos estudos de Teixeira (2020)<sup>25</sup>. Por meio dela, é possível dar mais relevo a alguns temas do que outros, exercendo uma espécie de controle para que a sociedade pense e aja da forma que seja mais conveniente.

A mídia pode, nesse cenário de políticas públicas, ser uma aliada ou uma inimiga do Estado na questão das políticas públicas. Ela pode decidir, por exemplo, dar maior visibilidade aos problemas de saúde pública relacionados às inúmeras deficiências que permeiam as pessoas com doenças raras e isso causar comoção social a tal ponto de as pessoas utilizarem suas redes sociais para suplicar por melhorias no serviço de assistência pública.

Nesse viés, advoga-se que o manuseio das redes sociais seja uma outra técnica da sociedade conseguir ser presente e exigir do Estado a tomada de atitudes, aprimoramentos etc., sendo que, ao ser publicado na internet, o descontentamento consegue atingir proporções muito maiores, causando, quiçá, uma má reputação para

---

<sup>25</sup> Com os alertas feitos por denunciadores como os casos do Wikileaks em 2010 e Edward Snowden em 2013, o mundo tomou conhecimento de um problema grave: controle de informações. Assim, são cada vez mais frequentes casos de abusos nos meios de informação, seja por manipulação de dados, invasão de privacidade ou para outros usos impróprios, como o cultivo de discursos de ódio. Portanto é importante o cuidado quando tratamos do assunto de mídias e uma compreensão da dinâmica que a representa, não só a internet, mas a televisão e a imprensa. No Brasil o cenário não é diferente, se criam leis para tratar exclusivamente do uso da internet, como a Lei Azeredo, a Lei Carolina Dieckmann e o mais recente Marco Civil da Internet (Teixeira, 2020, p. 4)

o Estado frente à necessidade de preservar um direito que não é só fundamental, mas também humano.

Postas essas coisas, a sociedade pode se fazer presente no âmbito do cuidado dos direitos fundamentais direta ou indiretamente: fazendo ou complementando o que não é feito pelo Estado ou utilizando o poder da internet para cobrar posicionamentos rumo à instituição de uma condição de vida aprazível, incluindo minorias sociais, como é o caso das pessoas com doenças raras. Nessa escala, a mídia seria uma forma de conceder empoderamento e visibilidade.

### **2.3 Visão e entendimento da OMS e ONU em relação às doenças raras**

Este tópico analisa como a Organização Mundial da Saúde (OMS) e a Organização das Nações Unidas (ONU) definem e abordam o conceito de doenças raras e vulnerabilidade, destacando suas manifestações e posicionamentos sobre o tema. A pesquisa busca compreender o papel desses organismos internacionais na formulação de diretrizes e políticas globais, além de suas implicações para os sistemas de saúde e a proteção de populações vulneráveis. A partir de uma revisão de documentos oficiais e da literatura acadêmica, o tópico evidencia como esses conceitos se relacionam com direitos humanos, igualdade e justiça social.

As doenças raras, caracterizadas por sua baixa prevalência na população, representam um desafio global em termos de diagnóstico, tratamento e suporte às pessoas afetadas. De acordo com estimativas da OMS, existem entre 6.000 e 8.000 doenças raras identificadas, que juntas afetam aproximadamente 300 milhões de pessoas no mundo. Apesar de sua raridade individual, essas condições coletivamente representam um impacto significativo nos sistemas de saúde e na vida das pessoas acometidas e suas famílias.

O conceito de vulnerabilidade, por sua vez, é amplamente explorado pela ONU e pela OMS no contexto de direitos humanos e saúde global. Vulnerabilidade refere-se a condições que expõem determinados grupos ou indivíduos a maior risco de exclusão, marginalização e desigualdade, limitando seu acesso a direitos fundamentais. Quando aplicado ao campo das doenças raras, o conceito ganha maior complexidade, dado que os pacientes frequentemente enfrentam barreiras adicionais

relacionadas à falta de políticas públicas, exclusão social e ausência de tratamentos eficazes.

A OMS define doenças raras como condições que afetam uma pequena porcentagem da população, embora o critério numérico varie entre os países. Na União Europeia, por exemplo, doenças raras são aquelas que afetam menos de 1 em cada 2.000 pessoas, enquanto nos Estados Unidos o limite é de 200.000 pessoas acometidas. A OMS adota uma abordagem ampla, reconhecendo a diversidade de critérios regionais, mas enfatizando a complexidade clínica e os desafios de diagnóstico como elementos centrais dessas condições.

O papel da OMS no campo das doenças raras é amplamente baseado na formulação de diretrizes e no apoio a políticas públicas que promovam o acesso a diagnósticos e tratamentos, com a atualização constante da Classificação Internacional de Doenças (CID) chegando a realizar um webnário sobre a aplicação do CID-11 nas situações que envolvem doenças raras.

Além disso, em parceria com a iniciativa *Rare Diseases International*, apoiou a criação de Rede global para as doenças raras, uma plataforma de aprendizagem e troca de conhecimentos entre os mais diversos atores envolvidos com doenças raras em âmbito regional, nacional e até mesmo mundial. A Iniciativa tem como missão:

- Desenvolver as capacidades locais e reforçar os sistemas de saúde;
- Sensibilizar os decisores políticos, a sociedade civil, os centros de especialização e os profissionais para melhorar o reconhecimento, o diagnóstico e os cuidados;
- Quebrar as barreiras aos cuidados experimentados por pessoas com doenças raras através de vias claras de cuidados;
- Conectar centros e equipes de especialistas multidisciplinares a nível regional;
- Reunir e reforçar as competências, conhecimentos e recursos existentes;
- Incentivar o desenvolvimento de um sistema de saúde de aprendizagem global através da partilha de informações e dados;

A OMS também reconhece que as doenças raras são intrinsecamente interligadas ao conceito de vulnerabilidade, uma vez que as pessoas acometidas frequentemente enfrentam barreiras significativas no acesso à saúde, educação e

emprego. Essa vulnerabilidade é exacerbada em países de baixa e média renda, onde os recursos para diagnóstico e tratamento são escassos.

A ONU aborda a vulnerabilidade como um conceito central para a promoção dos direitos humanos e para a concretização dos Objetivos de Desenvolvimento Sustentável (ODS). O documento *Leaving No One Behind* (2015) é um marco no discurso da ONU sobre vulnerabilidade, enfatizando que os grupos mais marginalizados devem ser priorizados em políticas públicas e ações globais.

No contexto das doenças raras, a ONU reconhece que as pessoas afetadas estão entre os grupos mais vulneráveis, devido à combinação de fatores como baixa visibilidade, ausência de políticas específicas e barreiras estruturais no acesso a direitos básicos. Em 2021, a Assembleia Geral das Nações Unidas aprovou a resolução A/RES/76/132, que incentiva os Estados-membros a desenvolverem políticas nacionais para apoiar pacientes com doenças raras e suas famílias, promovendo a equidade no acesso a cuidados de saúde e serviços sociais.

A ONU também enfatiza que a vulnerabilidade é um conceito dinâmico, influenciado por fatores como gênero, raça, classe social e localização geográfica. Pacientes com doenças raras em países em desenvolvimento enfrentam desafios adicionais, como a ausência de cobertura universal de saúde, sistemas de saúde fragmentados e estigmatização social.

A OMS e a ONU compartilham uma visão comum sobre a necessidade de abordar as doenças raras e a vulnerabilidade de forma integrada e coordenada. Ambas as organizações destacam a importância de:

- **Políticas públicas inclusivas:** Estabelecer marcos legais e regulatórios que garantam o acesso universal a diagnósticos e tratamentos, independentemente da condição econômica ou geográfica.
- **Parcerias internacionais:** Promover a colaboração entre governos, organizações da sociedade civil, instituições acadêmicas e o setor privado para ampliar o alcance das ações.
- **Inovação tecnológica:** Utilizar tecnologias emergentes para superar barreiras e reduzir desigualdades no acesso à saúde.

- **Perspectiva interseccional:** Reconhecer como fatores como gênero, etnia e condição socioeconômica ampliam a vulnerabilidade de determinados grupos.

A OMS e a ONU desempenham papéis complementares na promoção dos direitos de pessoas com doenças raras e na mitigação da vulnerabilidade associada a essas condições. Ao reconhecerem essas populações como grupos prioritários, essas organizações estabelecem um arcabouço teórico e prático que orienta os Estados-membros na formulação de políticas públicas inclusivas e equitativas. A crescente incorporação de doenças raras na agenda global de saúde reflete a convergência entre os discursos da OMS e da ONU.

No entanto, os desafios permanecem. A implementação dessas diretrizes em contextos nacionais exige não apenas vontade política, mas também o fortalecimento de sistemas de saúde, maior financiamento para pesquisas e a promoção de parcerias intersetoriais. Nesse sentido, a abordagem adotada pela OMS e pela ONU oferece um caminho promissor para a construção de sociedades mais justas, nas quais realmente ninguém seja deixado para trás.

### **3 Realidade Vulnerável e os Desafios Para Se Alcançar a Dignidade Humana**

A perspectiva do cuidado no contexto de pacientes com doenças raras é uma questão complexa e multifacetada, envolvendo não apenas os próprios pacientes, mas também seus cuidadores, a sociedade e as instituições de saúde e assistência. Os cuidadores desempenham um papel indispensável no suporte a esses pacientes, dado que as doenças raras frequentemente apresentam sintomas complexos, exigem tratamentos especializados e impõem uma carga emocional significativa. Essas condições exigem dos cuidadores um comprometimento intenso, que vai muito além das atividades cotidianas. O trabalho contínuo e exaustivo, que pode incluir desde a administração de medicamentos até o suporte em atividades básicas como alimentação e higiene, frequentemente resulta em estresse crônico, problemas de saúde física e mental e desgaste emocional. Além disso, o impacto econômico é severo, pois muitos cuidadores precisam abandonar seus empregos ou reduzir sua carga horária para dedicar-se integralmente ao cuidado. Essa decisão pode gerar instabilidade financeira em função dos custos associados a medicamentos, tratamentos e equipamentos, além de outros gastos indiretos.

A relação entre pacientes e cuidadores evidencia uma vulnerabilidade compartilhada que afeta dinâmicas familiares, sociais e econômicas. Os cuidadores tornam-se o principal elo entre os pacientes e o sistema de saúde, assumindo a responsabilidade por decisões críticas que impactam diretamente o bem-estar dos indivíduos sob seus cuidados. Essa interdependência também afeta as relações familiares, pois as exigências do cuidado frequentemente geram tensões e comprometem a interação com outros membros da família. Tanto pacientes quanto cuidadores enfrentam isolamento social, decorrente do estigma, da falta de compreensão sobre as doenças raras e da ausência de suporte comunitário. Essa exclusão reforça a vulnerabilidade de ambos, dificultando sua integração em atividades sociais e profissionais e agravando o impacto emocional.

As políticas públicas desempenham papel crucial na mitigação dos desafios enfrentados pelos cuidadores, mas, no Brasil, ainda são insuficientes. Apesar de programas como o Benefício de Prestação Continuada oferecerem algum suporte financeiro, eles não abordam adequadamente as necessidades específicas dos cuidadores, como treinamento técnico, suporte psicológico e alívio financeiro. Em

outros países, como Canadá e Reino Unido, iniciativas mais robustas incluem licenças remuneradas, subsídios financeiros e acesso a serviços de apoio, os quais poderiam servir de inspiração para o desenvolvimento de políticas públicas mais inclusivas no Brasil. Além disso, organizações não governamentais e iniciativas comunitárias podem complementar essas políticas, oferecendo suporte direto por meio de programas de assistência e grupos de apoio.

A análise do cuidado no contexto de doenças raras exige ainda uma perspectiva de gênero, considerando que as mulheres representam a maioria dos cuidadores. Isso reflete padrões sociais e culturais que atribuem às mulheres a responsabilidade pelo cuidado, frequentemente em detrimento de suas carreiras e bem-estar pessoal. Mulheres cuidadoras enfrentam barreiras adicionais, como a falta de reconhecimento formal de seu trabalho e a sobrecarga da dupla jornada, que combina as responsabilidades domésticas e o cuidado com o paciente. Portanto, é essencial implementar políticas que reconheçam e valorizem o trabalho dessas mulheres, oferecendo programas de capacitação, suporte psicológico e benefícios que reduzam as desigualdades de gênero.

O reconhecimento jurídico do papel dos cuidadores também é fundamental para garantir sua proteção e mitigar sua vulnerabilidade. No Brasil, a legislação ainda é limitada nesse aspecto, carecendo de diretrizes específicas para assegurar suporte adequado. Apesar de avanços pontuais, como a Lei Brasileira de Inclusão, que reconhece os direitos das pessoas com deficiência, os cuidadores permanecem em grande medida invisibilizados. Casos judiciais frequentemente envolvem pedidos de suporte financeiro para cobrir os custos do cuidado, mas a ausência de regulamentação clara dificulta decisões consistentes e favoráveis. Assim, a criação de uma legislação específica que contemple os direitos trabalhistas, previdenciários e sociais dos cuidadores é urgente e essencial.

Além das dimensões prática e jurídica, o cuidado também deve ser analisado sob uma perspectiva ética e humanística. É crucial que o cuidado seja orientado por valores de dignidade e respeito, tanto para o paciente quanto para o cuidador, promovendo um ambiente de acolhimento e empatia. O acesso equitativo a recursos necessários, como medicamentos, tratamentos e suporte social, deve ser um princípio ético central para nortear as políticas públicas e as decisões institucionais. Esse

compromisso com a equidade e a dignidade reforça a necessidade de um sistema mais robusto e inclusivo.

Para fortalecer a perspectiva do cuidado, é indispensável avançar em diversas frentes. A criação de políticas públicas específicas para cuidadores, incluindo programas de suporte financeiro, psicológico e técnico, é uma medida essencial. Além disso, é necessário valorizar o papel dos cuidadores tanto social quanto juridicamente, reconhecendo formalmente sua contribuição por meio de benefícios trabalhistas e previdenciários. Redes de apoio comunitário, formadas por organizações não governamentais e iniciativas locais, podem desempenhar um papel crucial na redução do isolamento social e no fortalecimento da resiliência dos cuidadores. Investir em pesquisa acadêmica e institucional sobre as necessidades dos cuidadores também é fundamental para fundamentar políticas mais eficazes. Finalmente, campanhas educativas e de conscientização são essenciais para sensibilizar a sociedade sobre a importância do papel dos cuidadores e a necessidade de seu suporte.

Portanto, a perspectiva do cuidado no contexto de pacientes com doenças raras é um elemento central para mitigar a vulnerabilidade dessas pessoas e de seus cuidadores. Ao abordar suas múltiplas dimensões e propor estratégias concretas, é possível construir um sistema mais justo e inclusivo, que valorize e proteja esses indivíduos essenciais para a manutenção da saúde e dignidade dos pacientes.

### **3.1 Impactos na qualidade de vida dos pacientes e dos cuidadores**

Este tópico analisa os impactos multidimensionais das doenças raras na vida dos pacientes e de suas famílias. Além das implicações físicas e emocionais, são discutidas as barreiras sociais, econômicas e estruturais que tornam esses indivíduos vulneráveis. Aqui, o foco é mostrar que a vulnerabilidade decorre não apenas da condição médica, mas das relações desiguais que essas pessoas têm com o mercado de trabalho, a sociedade e o sistema de saúde.

A par das explicações colocadas no capítulo anterior, não se pode ignorar o quanto a falta de assistência técnica bem como a insuficiência de um Estado prestacional podem impactar considerável e negativamente a qualidade de vida dos indivíduos com doenças raras.

Não só se acredita como também se quer defender, nesta parcela do trabalho acadêmico, que os impactos negativos provocados pelas doenças raras precisam ser cuidados para verificação de um contexto de atenuação e mitigação. Para conseguir esse cuidado, o Estado não só deve investir recursos financeiros em políticas públicas como também fiscalizá-las.

A participação da sociedade também se insere no conjunto de medida que visa tutelar o completo e harmônico bem-estar dos sujeitos com doença rara, entendendo-se que esperar só do Estado pode conduzir a um caminho incerto e inseguro, haja vista que o ente já precisa lidar com uma série de obrigações materiais.

É importante salientar que os impactos causados pelas doenças raras não são sentidos apenas pelo paciente, alcançando os círculos de convivência da pessoa, em especial família e amigos próximos que assumem a responsabilidade de cuidados e apoio deste paciente. Ou seja, uma doença rara afeta significativamente a rede de apoio do paciente.

Sobre esses cuidadores, têm-se pessoas que comumente, em especial as mães, precisaram parar de trabalhar ou afetar suas rotinas para acompanhar uma pessoa com doença rara em suas necessidades diárias e terapêuticas. Nesse diapasão, deve ocorrer uma atenção especial, seja pela criação de leis mais diretas às suas necessidades e exigências ou pela constituição de políticas públicas que amplifiquem o bem-estar deles (Barros et al., 2021)<sup>26</sup>.

Coutinho et al. (2021)<sup>27</sup> explicam que a criação de grupos de ajuda e troca de conhecimentos entre cuidadores de pessoas com doenças raras facilita muito o cotidiano dos indivíduos que se dedicam a esse relevante objetivo. Deve-se, portanto,

---

<sup>26</sup> Ausências por razões de consultas médicas, exames específicos, dependência da presença física, entre outros motivos que podem acabar gerando situações conflituosas ou até mesmo o desemprego (Barros et al., 2021, p. 16).

<sup>27</sup> Desta forma, destaca-se a relevância da manutenção de um projeto como o GAF-DCR. Este, por ser em modalidade virtual, inclui familiares residentes em diferentes regiões do Brasil. Neste sentido, tornou-se possível, inclusive, formar-se grupos com familiares de pacientes com a mesma doença rara, o que é difícil acontecer em grupos presenciais, devido à pouca prevalência dessas doenças, especialmente, quando se considera um território delimitado. A ajuda mútua se potencializa ainda mais quando os familiares conseguem se identificar diretamente com pessoas que compartilham, de fato, problemas muito parecidos. A partir daí, o compartilhamento de estratégias e soluções de problemas torna-se mais possível e realista, o que acontece com a mediação dos estagiários.

Deste modo, pode-se dizer que para o enfrentamento das doenças raras é importante que haja o processo de intervenção da equipe e do Poder público, para que, diante de um olhar humanizado em relação a todos os envolvidos no contexto da doença, seja possível diminuir e amparar o sofrimento existente. (Coutinho et al, 2021, p. 20)

produzir atividades que tornem palatável a linguagem médica e a própria dinâmica que permeia os cuidados de saúde da pessoa enferma.

Rodrigues et al. (2021)<sup>28</sup> mencionam fatores que podem agravar a precária situação dos cuidadores: sobrecarga e piora do estado de saúde da pessoa acometida por um problema raro. Ao mesmo tempo que eles configuram um suporte à pessoa com doença rara, precisam, também, receber apoio técnico e emocional. Assim, redes de amparo devem ser formadas não visando só a pessoa cuidada, mas também o cuidador e todos os problemas que ele enfrenta para ter condições de proporcionar dignidade e alento aos necessitados.

Acero (2022)<sup>29</sup> enfatiza a possibilidade de haver mediação entre o Estado e os pacientes que possuem alguma doença rara. Essa mediação representa o interesse em fazer com que o poder público saiba quais são os principais problemas a serem enfrentados por esse público e como o primeiro pode se articular, especialmente em associação com a sociedade civil, para melhorar a qualidade de vida daqueles que,

---

<sup>28</sup> Cuidadores bem informados, cientes dos efeitos adversos da sobrecarga em sua saúde mental – e, conseqüentemente, na qualidade dos cuidados ofertados ao seu familiar dependente – têm mais condições de identificar as fontes geradoras de estresse adicional, maior potencial de adaptação às adversidades, condições de pedir e aceitar ajudas de terceiros, dentre outras alternativas que acabam por diminuir sua sobrecarga e, conseqüentemente, minimizar os impactos adversos à sua saúde mental. Sabe-se que o evento mais adverso – a doença e/ou deficiência de seu familiar e conseqüente dependência – não pode ser suprimido, mas, quando o cuidador compreende que não é a única pessoa que vive essa situação e que pode receber ajuda de familiares, amigos, pessoas que vivem a mesma situação e, inclusive, profissionais da psicologia, torna-se mais fortalecido e desenvolve diferentes estratégias de enfrentamento.

Nesse sentido, o Grupo de Apoio ao Familiar está trabalhando fortemente com o objetivo de auxiliar, ajudar e apoiar seus participantes. O mesmo, além de funcionar como uma rede de apoio, pretende ajudar na melhoria da qualidade de vida dos cuidadores e ajudá-los em sua vivência enquanto cuidadores, sendo uma rede confiável de troca e suporte. (Rodrigues et al, 2021, p.16)

<sup>29</sup> Desta forma, as associações descritas refletem apenas aspectos parciais da definição de “ciência cidadã” discutida no início do artigo. Elas atuam mais como contribuidoras e usuárias do conhecimento existente do que como produtoras, exceto no caso da Casa Hunter, que tem também a intenção de gerar conhecimentos novos. Assim, algumas questões podem ser aprofundadas em pesquisas futuras, como: porque a “ciência cidadã” assume características próprias nos países emergentes? Ela assume condições diferentes, em termos culturais e institucionais no Brasil?

Ainda assim, todas as associações envolvidas com a MR constroem algum nível de nova biosociabilidade mediada pelas biotecnologias, em especial, as associações de pacientes de doenças raras, um exemplo típico (BARBOSA, 2015). A sua constituição é motivada por questões biológicas comuns e menos exploradas, são fundadas por pessoas atingidas pelas doenças específicas e/ou familiares/amigos e operam junto a ativistas. Elas estão, na sua maioria, inscritas no movimento social em saúde do qual participam ativamente (NOVAS, 2008). As organizações pretendem interconectar uma pluralidade de visões e desenvolvem uma orientação ao serviço coletivo em saúde, com base nas habilidades e experiências de seus associados. Dessa forma, participam na construção do que Jasanoff (2006, p.127) definiu como “epistemologias cívicas” alternativas - formas mistas e tácitas de produção, apresentação, verificação e utilização do conhecimento na arena pública, ou seja, um aparato coletivo de formação de sentido que reflete significados culturais específicos. (Acero, 2022, p 11)

apesar dos esforços, ainda não atingiram um patamar de reconhecimento social e jurídico que possa ser considerado compatível com a dignidade humana.

É salutar lembrar que todos aqueles que cuidam de alguém precisam ser cuidados para serem fortes o suficiente diante de tão árdua missão. Por conta disso, a participação desses indivíduos-suporte não pode ser desmerecida ou negligenciada, haja vista que, se isso acontecer, a proposta de concessão da qualidade de vida ao sujeito que tem doença rara esvai-se completamente.

### **3.1.1 O Direito à vida digna**

Encarando o direito à saúde como algo indispensável ao próprio exercício do direito à vida, é imperioso que, na análise do direito em tela, seja adicionado o elemento “dignidade”. Dessa forma, para Zainaghi e Siqueira (2024)<sup>30</sup>, mais do que o direito à vida, é necessário que todos possam gozar de uma vida digna.

Para além da efetividade do direito à saúde sob medida ao sujeito, deve-se perseguir o alcance do direito à vida digna, afinal, a vida precisa ter um sentido que coaduna com o bem-estar mínimo. Não merece prosperar a existência que se resume à angústia pela busca de tratamentos intermináveis e sem eficácia alguma, enquanto o Estado apenas promete melhorias, mas que não estão acessíveis à boa parte da população – que é a carente -. O direito à vida não pode significar a obrigação de viver a qualquer custo.

---

<sup>30</sup> Em concordância, o direito à vida é o mais importante de todos os direitos, não apenas em nível constitucional, mas como verdadeira finalidade máxima da ordem jurídica. A vida humana deve ser realmente digna.

Os direitos da personalidade e o direito do consumidor, a par de possuírem evidentes especificidades que os distinguem e os individualizam, compartilham a condição de instrumentos para a consecução de uma ordem constitucional mais elevada.

O direito constitucional, naturalmente, é de muita relevância para os seres humanos, haja vista que nasceu para proteger direitos fundamentais, dotados de ordem pública (que permitem imediata aplicação, inclusive ex officio).

Dessa maneira, tendo essa referência como marco inicial, pode-se adotar a noção de se realizar a construção de um novo direito privado com função social amparada pela força normativa da Constituição.

Com efeito, a interação dessas normas, operando uma positiva somatória das virtudes para a adequada tutela do direito à vida e sua proteção em tempo integral do sistema jurídico, é justa para traduzir os benefícios à vida e à vida digna em sociedade. (Zainaghi e Siqueira, 2024, p. 15)

No entanto, quando o Estado deixa de assistir às pessoas com doenças raras, ele falha na prestação de um dos seus principais serviços e compromissos com a população, e com suas bases firmadas na Constituição Federal, como os direitos à vida, à saúde e a dignidade humana. (Sobreira, 2021).

O Judiciário reforça a necessidade de atenção do Estado às necessidades daqueles mais necessitados e o cumprimento de seu dever constitucional:

**E M E N T A:** PACIENTE COM HIV/AIDS - PESSOA DESTITUÍDA DE RECURSOS FINANCEIROS - DIREITO À VIDA E À SAÚDE - FORNECIMENTO GRATUITO DE MEDICAMENTOS - DEVER CONSTITUCIONAL DO PODER PÚBLICO (CF, ARTS. 5º, CAPUT, E 196) - PRECEDENTES (STF) - RECURSO DE AGRAVO IMPROVIDO. O DIREITO À SAÚDE REPRESENTA CONSEQÜÊNCIA CONSTITUCIONAL INDISSOCIÁVEL DO DIREITO À VIDA. - O direito público subjetivo à saúde representa prerrogativa jurídica indisponível assegurada à generalidade das pessoas pela própria Constituição da República (art. 196). Traduz bem jurídico constitucionalmente tutelado, por cuja integridade deve velar, de maneira responsável, o Poder Público, a quem incumbe formular - e implementar - políticas sociais e econômicas idôneas que visem a garantir, aos cidadãos, inclusive àqueles portadores do vírus HIV, o acesso universal e igualitário à assistência farmacêutica e médico-hospitalar. - O direito à saúde - além de qualificar-se como direito fundamental que assiste a todas as pessoas - representa conseqüência constitucional indissociável do direito à vida. O Poder Público, qualquer que seja a esfera institucional de sua atuação no plano da organização federativa brasileira, não pode mostrar-se indiferente ao problema da saúde da população, sob pena de incidir, ainda que por censurável omissão, em grave comportamento inconstitucional. A INTERPRETAÇÃO DA NORMA PROGRAMÁTICA NÃO PODE TRANSFORMÁ-LA EM PROMESSA CONSTITUCIONAL INCONSEQÜENTE. - **O caráter programático da regra inscrita no art. 196 da Carta Política - que tem por destinatários todos os entes políticos que compõem, no plano institucional, a organização federativa do Estado brasileiro - não pode converter-se em promessa constitucional inconstitucional, sob pena de o Poder Público, fraudando justas expectativas nele depositadas pela coletividade, substituir, de maneira ilegítima, o cumprimento de seu impostergável dever, por um gesto irresponsável de infidelidade governamental ao que determina a própria Lei Fundamental do Estado.** DISTRIBUIÇÃO GRATUITA DE MEDICAMENTOS A PESSOAS CARENTES. - O reconhecimento judicial da validade jurídica de programas de distribuição gratuita de medicamentos a pessoas carentes, inclusive àquelas portadoras do vírus HIV/AIDS, dá efetividade a preceitos fundamentais da Constituição da República (arts. 5º, caput, e 196) e representa, na concreção do seu alcance, **um gesto reverente e solidário de apreço à vida e à saúde das pessoas, especialmente daquelas que nada têm e nada possuem, a não ser a consciência de sua própria humanidade e de sua essencial dignidade.** Precedentes do STF.

(RE 271286 AgR, Relator(a): CELSO DE MELLO, Segunda Turma, julgado em 12-09-2000, ACÓRDÃO ELETRÔNICO DJ 24-11-2000 PP-00101 EMENT VOL-02013-07 PP-01409) **Grifamos**

Sobreira (2021) acrescenta que o direito à vida digna também abrange os cuidadores das pessoas com doenças raras. Nesses termos, deve-se parametrizar o que precisa ser feito para que essas pessoas também possam receber a honra de gozar de uma vida digna, que não se resume, por mais altruísta que isso possa ser, à hipervigilância das necessidades do outro.

Diante de tudo isso, as doenças raras, para não importarem em violência à vida digna, devem ser controladas pelo Estado na forma de políticas públicas de equilíbrio às necessidades dos doentes e de seus cuidadores. Ademais, o Estado deve apresentar mecanismos dispostos a concretizar tratamentos, investindo em pesquisa científica e maior fonte de custeio para essa finalidade.

### **3.2 Conceitos sobre Vulnerabilidade à luz da sociologia, direitos humanos e legislação**

Conforme exaltam Almeida, Pinto e Cardoso (2021)<sup>31</sup>, a vulnerabilidade na perspectiva desse tópico sinaliza que algumas condições sociais fazem com que um indivíduo esteja em uma relação de desvantagem ou comprometida diante dos demais e da própria estrutura de poder. No caso da pobreza, por exemplo, ela não faz apenas o indivíduo não ter dinheiro suficiente para uma vida digna: ele fica à mercê da carência de oportunidade de ascender socialmente.

O conceito de vulnerabilidade sob a perspectiva sociológica refere-se à condição de indivíduos ou grupos sociais que estão expostos a riscos, desigualdades e exclusões decorrentes de fatores estruturais, culturais, políticos e econômicos. Diferente de uma noção puramente individual, a sociologia entende a vulnerabilidade

---

<sup>31</sup> Isto posto, concluímos que a relação da vulnerabilidade social na construção das subjetividades humanas, se dão de forma análoga, pois nos foi possível, por meio de estudos minuciosos e análises textuais, depreender as multi-interações com as quais os fenômenos “vulnerabilidade” e “subjetividade” se constroem. Desta relação, são produzidos na sociedade fatores prejudiciais para o desenvolvimento subjetivo dos sujeitos, haja vista que as subjetividades, quando construídas dialeticamente com o contexto objetivo, são afetadas significativamente por esta construção. Da mesma forma, ao trazermos a análise do “capital social” como contraponto ao conceito de vulnerabilidade social trabalhado, inferimos que fatores como o fortalecimento do exercício da cidadania, a mobilização social, alinhados com o compromisso estatal de atuar no enfrentamento da vulnerabilidade, impactam significativamente a construção de subjetividades individuais e coletivas. (Almeida, Pinto e Cardoso, 2021, p.16)

como um fenômeno coletivo e relacional, que resulta da interação entre as condições históricas e sociais e as características individuais. Essa abordagem enfatiza que a vulnerabilidade não é uma condição intrínseca de determinadas pessoas, mas sim o produto de contextos sociais que criam, reforçam e perpetuam desigualdades e riscos.

A vulnerabilidade sociológica é frequentemente descrita como a capacidade limitada de certos indivíduos ou grupos de reagir, resistir ou se adaptar a situações de adversidade. Esses fatores adversos podem incluir pobreza, exclusão social, discriminação, falta de acesso a serviços essenciais como saúde e educação, e até mesmo desastres naturais ou crises políticas. Dessa forma, a vulnerabilidade não é apenas uma questão de fragilidade individual, mas está profundamente conectada às estruturas de poder e recursos que moldam a sociedade.

Também pode ser entendida como uma dimensão dinâmica, que varia de acordo com o tempo e o espaço. Um indivíduo ou grupo pode ser vulnerável em um determinado contexto, mas não em outro, dependendo das condições sociais, econômicas e políticas. Por exemplo, uma pessoa pode ser vulnerável em situações de crise econômica, mas não em períodos de estabilidade. Essa perspectiva dinâmica é importante porque ressalta que a vulnerabilidade não é uma condição fixa, mas pode ser mitigada ou agravada por políticas públicas, intervenções sociais e mudanças estruturais.

Pierre Bourdieu (1986), sociólogo francês, contribuiu significativamente para a compreensão da vulnerabilidade ao destacar como as condições de vida dos indivíduos estão relacionadas à sua posição no espaço social. Segundo ele, os capitais econômico, cultural e social influenciam diretamente as oportunidades e os riscos enfrentados pelos indivíduos. Pessoas ou grupos que possuem menor acesso a esses capitais são mais propensos a estar em situações de vulnerabilidade, pois têm menos recursos para enfrentar desafios ou aproveitar oportunidades.

O conceito de vulnerabilidade também está intimamente ligado à ideia de desigualdade social. A sociologia destaca que a vulnerabilidade não é distribuída igualmente entre os membros de uma sociedade, mas afeta de maneira desproporcional os grupos já marginalizados ou discriminados. Por exemplo, minorias étnicas, mulheres, pessoas com deficiência, moradores de áreas rurais ou populações em situação de pobreza frequentemente enfrentam níveis mais altos de vulnerabilidade devido a barreiras institucionais, estigmas culturais e exclusão

sistemática. Essa abordagem revela como a vulnerabilidade é construída socialmente e como as desigualdades existentes amplificam os riscos enfrentados por determinados grupos.

A sociologia contemporânea também aborda a vulnerabilidade em um contexto mais amplo, incluindo questões globais como mudanças climáticas, migração e pandemias. Esses fenômenos revelam como as estruturas globais de poder e riqueza criam desigualdades que expõem populações inteiras a riscos desproporcionais. A vulnerabilidade, nesse sentido, é tanto uma questão de injustiça social quanto de capacidade de resposta coletiva. Grupos que possuem menos recursos e menor voz política, como países em desenvolvimento ou comunidades marginalizadas, são frequentemente os mais afetados por crises globais.

Uma contribuição importante da sociologia para o entendimento da vulnerabilidade é sua ênfase na necessidade de abordar as raízes estruturais do problema. Em vez de tratar a vulnerabilidade como uma característica pessoal ou resultado de escolhas individuais, a sociologia destaca que ela é o produto de sistemas sociais que privilegiam alguns grupos em detrimento de outros. Isso implica que a redução da vulnerabilidade exige mudanças estruturais, como a redistribuição de recursos, a promoção de igualdade de oportunidades e o fortalecimento de redes de proteção social.

Em suma, a vulnerabilidade na sociologia é um conceito que transcende a ideia de fragilidade individual para se concentrar nas condições sociais que expõem certos grupos a riscos desproporcionais. Ela é profundamente influenciada pelas estruturas de poder, recursos e desigualdade, e sua mitigação exige uma abordagem coletiva e estrutural. A compreensão sociológica da vulnerabilidade oferece uma lente crítica para analisar as injustiças sociais e buscar soluções que promovam maior equidade e resiliência na sociedade.

Parece óbvio, após essa breve compreensão, que o abismo cultural e financeiro que se forma entre ricos e pobres condena os segundos a uma espécie de “subvida” e, conseqüentemente, a múltiplas vulnerabilidades sociais. Diminuindo o hiato entre possibilidades e realidades, tem-se que algumas vulnerabilidades podem, quiçá, cessar, ou, ao menos, aproximar-se um pouco daquilo que tanto estima o Estado Democrático de Direito.

De acordo com Piovesan (2023), os direitos humanos são um patrimônio extranacional, ou seja, localizado, primeiramente, no plano internacional, podendo coincidir com alguns direitos fundamentais de índole interna. A vulnerabilidade, ao se considerar a língua dos direitos humanos, significa que um sujeito está à margem da concretização daqueles.

Tendo em vista que a leitura dos direitos fundamentais transcende a esfera brasileira, é necessária a realização de vários movimentos para que os sujeitos com doença rara sejam protegidos em outros países. O valor que o ordenamento brasileiro atribui à matéria não é capaz de suplantar o fato de que esse tema também merece ser tratado em outras fronteiras.

Não há, pela Lei Brasileira, um conceito estático do que seja vulnerabilidade. Trata-se, portanto, de uma discussão que mais se aloca na doutrina e jurisprudência e não é meramente conceitual, mas prática: quem é vulnerável em determinada relação jurídica e qual é a mais acertada escolha a ser tomada.

Consoante Nunes (2018), o consumidor é concebido como o polo vulnerável em uma relação consumerista. Dessa forma, o Estado persegue encontrar e aplicar maneiras de diminuir as fragilidades inerentes à posição. Cabe, nesse contexto, uma analogia: se os consumidores merecem proteção pela Lei, os vulneráveis por doenças raras também.

O artigo 4º, I, da Lei nº 8.078, de 11 de setembro de 1990 (Código De Defesa do Consumidor) exige o reconhecimento do consumidor como um ser vulnerável na relação consumerista e essa vulnerabilidade tem de ser mitigada na maior medida possível a fim de que o hipossuficiente não seja ludibriado pelo fornecedor (Brasil, 1990).

Ademais, todas as outras formas de constatar vulnerabilidades devem ser amplas e visíveis a fim de que, com a clarividência, haja lucidez diante do caminho que conduzirá a um resultado satisfatório aos direitos fundamentais da pessoa que requer essa custódia.

### **3.3 Da Igualdade e equidade**

Quando se menciona o direito à saúde e, especialmente, a tutela que a ele deve ser definida e direcionada, falar em igualdade é importante, mas, incompleto. Mais do que a igualdade formal e material, é indiscutível que os temas relacionados à saúde tragam a equidade.

Equidade em saúde, consoante dispõem Donadeli et al. (2024)<sup>32</sup>, representa um esforço para corrigir e diminuir as disparidades no acesso aos recursos. Assim sendo, entende-se, sob um olhar inequívoco, que nem todos têm os mesmos direitos e não podem, nessa linha, gozar das mesmas oportunidades. Contudo, a relevância não só jurídica, mas social do direito à saúde não permite que a sua concretização escape de qualquer ser humano, por mais desafiador que isso seja na prática.

Ao verificar a concessão do direito à saúde, percebe-se, com tranquilidade, que as pessoas têm direito à saúde, mas não a qualquer tipo e, também, qualquer forma de prestação. É um direito que precisa dar assistência aos mais necessitados, lançando um olhar de dignidade e empatia para os vulneráveis, colocando-os, assim como todos os demais, na posição de titulares do direito e merecedores de toda a responsabilidade que o Estado pode proporcionar.

Apesar de essa pesquisa ter destacado um momento específico para o tratamento das legislações, pelo menos as principais, tanto no plano interno quanto externo, nada obsta que uma ou outra legislação seja apontada antes do estudo minucioso a fim de que o leitor já se situe a respeito do que merece ser sublinhado nesse tema que tanto interessa às pessoas em geral. Assim, foi instituída, pela Lei 14.593 de 02 de junho de 2023, uma data particularizada para os sujeitos com doenças raras:

Art. 2º O art. 1º da Lei nº 13.693, de 10 de julho de 2018, passa a vigorar com a seguinte redação:

“Art. 1º Ficam instituídos o Dia Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras, que será celebrado, anualmente, no último dia do mês de fevereiro de cada ano, e a Semana Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras, que será realizada, anualmente, na última semana de fevereiro.” (Brasil, 2023).

Essa preocupação já configura o interesse do poder público de levar esse tema para patamares de maior reconhecimento social, fazendo com que a sociedade

---

<sup>32</sup> A busca pela equidade em saúde é um princípio fundamental em todas as sociedades, refletindo a aspiração de garantir que todos tenham a oportunidade de alcançar seu potencial máximo de saúde (Donadeli et al., 2024, p. 3).

lembre que existe uma data especialmente formulada para colocar sob holofote uma minoria que merece toda a atenção e cuidado.

Santos e Gonçalves (2021)<sup>33</sup> mencionam, a respeito da equidade em matéria de saúde, que há uma clara discriminação no acesso aos bens capazes de promover o princípio da dignidade humana a partir de uma saúde de qualidade para todos, mas, especialmente, para os que precisam muito mais de peculiaridades desse direito para uma vida digna.

Esse olhar mais respeitoso e que se pauta nas particularidades do indivíduo que possui uma doença rara, por exemplo, é caminho para garantir a equidade, pois ela é um pressuposto qualificado para a concretização da igualdade material, reconhecendo, assim, que diante do afinco em tornar o direito à saúde realidade para todos, existem barreiras a serem ultrapassadas.

Essas barreiras, que ainda vão receber um olhar mais apurado, podem ser, neste momento, definidas, genericamente, como os desafios financeiros que o Estado possui para conseguir aplicar o direito à saúde compatível com a realidade de cada sujeito (Masson, 2019).

No caso do direito à saúde para pessoas com doenças raras, é irrenunciável abordar, holisticamente, o que pode ser feito para superação ou controle do problema, não se restringindo ao viés medicamentoso, mas abrangendo a qualidade e eficácia das tecnologias disponibilizadas no mercado e que podem atuar nesse sentido.

---

<sup>33</sup> Para que o direito e a garantia constitucional à saúde sejam de fato efetivados de forma que seja viabilizado o acesso de forma igualitária, faz-se necessário tratar os desiguais de forma diferente para que se alcance a igualdade ao acesso dessa garantia fundamental para manutenção da vida (Santos; Gonçalves, 2021, p. 13).

## **4 Atuação Judiciária e a Busca pela Equidade Processual**

Este capítulo foca nos impactos processuais do reconhecimento da vulnerabilidade dos pacientes com doenças raras no âmbito judicial. São analisados os reflexos dessa vulnerabilidade no trâmite de processos judiciais, como a possibilidade de priorização de ações e o tratamento diferenciado que esses casos exigem, considerando a urgência das demandas. O conceito de hiper vulnerabilidade é explorado, mostrando como ele pode ser utilizado no campo jurídico para garantir que os direitos dos pacientes sejam respeitados de maneira mais eficaz e célere.

### **4.1 Desafios jurídicos e judiciais**

Este tópico discute os principais desafios enfrentados pelos pacientes com doenças raras no sistema judicial, como a morosidade, a burocracia e a dificuldade de comprovação de urgência nos casos de vida ou morte. O foco é a análise de como o reconhecimento da vulnerabilidade pode modificar a forma como os processos são conduzidos, permitindo que sejam dadas respostas mais rápidas e adequadas às necessidades desses pacientes.

São trazidos exemplos práticos de casos judiciais, destacando como a hiper vulnerabilidade dos pacientes pode ser utilizada como argumento para acelerar o andamento processual. Assim, a ideia é fomentar um debate a respeito de que a hiper vulnerabilidade precisa ser levada em consideração para os fins de compatibilização com premissas bem caras para o direito brasileiro.

Inicialmente, comenta Mendonça (2023) que a responsabilização solidária entre os entes da federação, bem como a judicialização de questões afetas à matéria, tem, inequivocadamente, o interesse em proteger o direito à saúde. Esse federalismo cooperativo traz vários desafios jurídicos, tanto no campo teórico quanto no prático, em vista do respeito à dignidade humana e à reserva do possível.

O direito à saúde tem uma dimensão subjetiva (o indivíduo possui a prerrogativa de demandar, diretamente, a execução de alguma(s) parcela(s) daquele enunciado) e fica a seu critério escolher qual ente federativo deverá prestá-lo, mas objetiva também, a qual apregoa incumbir ao Estado Democrático de Direito fazer

algo, mesmo que isso seja, na esmagadora maioria das vezes, um grande desafio aos cofres públicos (Mendonça, 2023).

Nessa conjectura, o STF vem se posicionando, em especial com o advento dos Temas 6, 500 e 1234 da sistemática de Repercussão Geral.

O Tema 6 STF trata sobre o dever do Estado em fornecer medicamento de alto custo a pessoa com doença grave (doenças raras incluídas) sem condições financeiras para o custeio, in verbis:

1. A ausência de inclusão de medicamento nas listas de dispensação do Sistema Único de Saúde - SUS (RENAME, RESME, REMUME, entre outras) impede, como regra geral, o fornecimento do fármaco por decisão judicial, independentemente do custo. 2. É possível, excepcionalmente, a concessão judicial de medicamento registrado na ANVISA, mas não incorporado às listas de dispensação do Sistema Único de Saúde, desde que preenchidos, cumulativamente, os seguintes requisitos, cujo ônus probatório incumbe ao autor da ação: (a) negativa de fornecimento do medicamento na via administrativa, nos termos do item '4' do Tema 1234 da repercussão geral; (b) ilegalidade do ato de não incorporação do medicamento pela Conitec, ausência de pedido de incorporação ou da mora na sua apreciação, tendo em vista os prazos e critérios previstos nos artigos 19-Q e 19-R da Lei nº 8.080/1990 e no Decreto nº 7.646/2011; c) impossibilidade de substituição por outro medicamento constante das listas do SUS e dos protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas; (d) comprovação, à luz da medicina baseada em evidências, da eficácia, acurácia, efetividade e segurança do fármaco, necessariamente respaldadas por evidências científicas de alto nível, ou seja, unicamente ensaios clínicos randomizados e revisão sistemática ou meta-análise; (e) imprescindibilidade clínica do tratamento, comprovada mediante laudo médico fundamentado, descrevendo inclusive qual o tratamento já realizado; e (f) incapacidade financeira de arcar com o custeio do medicamento. 3. Sob pena de nulidade da decisão judicial, nos termos do artigo 489, § 1º, incisos V e VI, e artigo 927, inciso III, § 1º, ambos do Código de Processo Civil, o Poder Judiciário, ao apreciar pedido de concessão de medicamentos não incorporados, deverá obrigatoriamente: (a) analisar o ato administrativo comissivo ou omissivo de não incorporação pela Conitec ou da negativa de fornecimento da via administrativa, à luz das circunstâncias do caso concreto e da legislação de regência, especialmente a política pública do SUS, não sendo possível a incursão no mérito do ato administrativo; (b) aferir a presença dos requisitos de dispensação do medicamento, previstos no item 2, a partir da prévia consulta ao Núcleo de Apoio Técnico do Poder Judiciário (NATJUS), sempre que disponível na respectiva jurisdição, ou a entes ou pessoas com expertise técnica na área, não podendo fundamentar a sua decisão unicamente em prescrição, relatório ou laudo médico juntado aos autos pelo autor da ação; e (c) no caso de deferimento judicial do fármaco, oficiar aos órgãos competentes para avaliarem a possibilidade de sua incorporação no âmbito do SUS.

O Tema 500 trata sobre o dever do Estado em fornecer medicamento não registrado pela ANVISA, in verbis:

1. O Estado não pode ser obrigado a fornecer medicamentos experimentais. 2. A ausência de registro na ANVISA impede, como regra geral, o fornecimento de medicamento por decisão judicial. 3. É possível, excepcionalmente, a concessão judicial de medicamento sem registro sanitário, em caso de mora irrazoável da ANVISA em apreciar o pedido (prazo superior ao previsto na Lei nº 13.411/2016), quando preenchidos três requisitos: (i) a existência de pedido de registro do medicamento no Brasil (salvo no caso de medicamentos órfãos para doenças raras e ultrarraras);(ii) a existência de registro do medicamento em renomadas agências de regulação no exterior; e (iii) a inexistência de substituto terapêutico com registro no Brasil. 4. As ações que demandem fornecimento de medicamentos sem registro na ANVISA deverão necessariamente ser propostas em face da União.

Já o Tema 1234 delimita, dentre outros pontos importantes, a legitimidade passiva em ações que busquem o fornecimento, pelo SUS, de medicamento registrado pela ANVISA, porém não incorporado ao SUS:

I – Competência 1) Para fins de fixação de competência, as demandas relativas a medicamentos não incorporados na política pública do SUS, mas com registro na ANVISA, tramitarão perante a Justiça Federal, nos termos do art. 109, I, da Constituição Federal, quando o valor do tratamento anual específico do fármaco ou do princípio ativo, com base no Preço Máximo de Venda do Governo (PMVG – situado na alíquota zero), divulgado pela Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos (CMED - Lei 10.742/2003), for igual ou superior ao valor de 210 salários mínimos, na forma do art. 292 do CPC. 1.1) Existindo mais de um medicamento do mesmo princípio ativo e não sendo solicitado um fármaco específico, considera-se, para efeito de competência, aquele listado no menor valor na lista CMED (PMVG, situado na alíquota zero). 1.2) No caso de inexistir valor fixado na lista CMED, considera-se o valor do tratamento anual do medicamento solicitado na demanda, podendo o magistrado, em caso de impugnação pela parte requerida, solicitar auxílio à CMED, na forma do art. 7º da Lei 10.742/2003. 1.3) Caso inexista resposta em tempo hábil da CMED, o juiz analisará de acordo com o orçamento trazido pela parte autora. 1.4) No caso de cumulação de pedidos, para fins de competência, será considerado apenas o valor do(s) medicamento(s) não incorporado(s) que deverá(ão) ser somado(s), independentemente da existência de cumulação alternativa de outros pedidos envolvendo obrigação de fazer, pagar ou de entregar coisa certa. II – Definição de Medicamentos Não Incorporados 2.1) Consideram-se medicamentos não incorporados aqueles que não constam na política pública do SUS; medicamentos previstos nos PCDTs para outras finalidades; medicamentos sem registro na ANVISA; e medicamentos off label sem PCDT ou que não integrem listas do componente básico. 2.1.1) Conforme decidido pelo Supremo Tribunal Federal na tese fixada no tema 500 da sistemática da repercussão geral, é mantida a competência da Justiça Federal em relação às ações que demandem fornecimento de medicamentos sem registro na Anvisa, as quais deverão necessariamente ser propostas em face da União, observadas as especificidades já definidas no aludido tema. III – Custeio 3) As ações de fornecimento de medicamentos incorporados ou não incorporados, que se inserirem na competência da Justiça Federal, serão custeadas integralmente pela União, cabendo, em caso de haver condenação supletiva dos Estados e do Distrito Federal, o ressarcimento integral pela União, via repasses Fundo a Fundo (FNS ao FES), na situação de ocorrer redirecionamento pela impossibilidade de cumprimento por aquela, a ser implementado mediante ato do Ministério da Saúde, previamente pactuado

em instância tripartite, no prazo de até 90 dias. 3.1) Figurando somente a União no polo passivo, cabe ao magistrado, se necessário, promover a inclusão do Estado ou Município para possibilitar o cumprimento efetivo da decisão, o que não importará em responsabilidade financeira nem em ônus de sucumbência, devendo ser realizado o ressarcimento pela via acima indicada em caso de eventual custo financeiro ser arcado pelos referidos entes. 3.2) Na determinação judicial de fornecimento do medicamento, o magistrado deverá estabelecer que o valor de venda do medicamento seja limitado ao preço com desconto, proposto no processo de incorporação na Conitec (se for o caso, considerando o venire contra factum proprium/tu quoque e observado o índice de reajuste anual de preço de medicamentos definido pela CMED), ou valor já praticado pelo ente em compra pública, aquele que seja identificado como menor valor, tal como previsto na parte final do art. 9º na Recomendação 146, de 28.11.2023, do CNJ. Sob nenhuma hipótese, poderá haver pagamento judicial às pessoas físicas/jurídicas acima descritas em valor superior ao teto do PMVG, devendo ser operacionalizado pela serventia judicial junto ao fabricante ou distribuidor. 3.3) As ações que permanecerem na Justiça Estadual e cuidarem de medicamentos não incorporados, as quais impuserem condenações aos Estados e Municípios, serão ressarcidas pela União, via repasses Fundo a Fundo (FNS ao FES ou ao FMS). Figurando somente um dos entes no polo passivo, cabe ao magistrado, se necessário, promover a inclusão do outro para possibilitar o cumprimento efetivo da decisão. 3.3.1) O ressarcimento descrito no item 3.3 ocorrerá no percentual de 65% (sessenta e cinco por cento) dos desembolsos decorrentes de condenações oriundas de ações cujo valor da causa seja superior a 7 (sete) e inferior a 210 (duzentos e dez) salários mínimos, a ser implementado mediante ato do Ministério da Saúde, previamente pactuado em instância tripartite, no prazo de até 90 dias. 3.4) Para fins de ressarcimento interfederativo, quanto aos medicamentos para tratamento oncológico, as ações ajuizadas previamente a 10 de junho de 2024 serão ressarcidas pela União na proporção de 80% (oitenta por cento) do valor total pago por Estados e por Municípios, independentemente do trânsito em julgado da decisão, a ser implementado mediante ato do Ministério da Saúde, previamente pactuado em instância tripartite, no prazo de até 90 dias. O ressarcimento para os casos posteriores a 10 de junho de 2024 deverá ser pactuado na CIT, no mesmo prazo. IV – Análise judicial do ato administrativo de indeferimento de medicamento pelo SUS 4) Sob pena de nulidade do ato jurisdicional (art. 489, § 1º, V e VI, c/c art. 927, III, §1º, ambos do CPC), o Poder Judiciário, ao apreciar pedido de concessão de medicamentos não incorporados, deverá obrigatoriamente analisar o ato administrativo comissivo ou omissivo da não incorporação pela Conitec e da negativa de fornecimento na via administrativa, tal como acordado entre os Entes Federativos em autocomposição no Supremo Tribunal Federal. 4.1) No exercício do controle de legalidade, o Poder Judiciário não pode substituir a vontade do administrador, mas tão somente verificar se o ato administrativo específico daquele caso concreto está em conformidade com as balizas presentes na Constituição Federal, na legislação de regência e na política pública no SUS. 4.2) A análise jurisdicional do ato administrativo que indefere o fornecimento de medicamento não incorporado restringe-se ao exame da regularidade do procedimento e da legalidade do ato de não incorporação e do ato administrativo questionado, à luz do controle de legalidade e da teoria dos motivos determinantes, não sendo possível incursão no mérito administrativo, ressalvada a cognição do ato administrativo discricionário, o qual se vincula à existência, à veracidade e à legitimidade dos motivos apontados como fundamentos para a sua adoção, a sujeitar o ente público aos seus termos. 4.3) Tratando-se de medicamento não incorporado, é do autor da ação o ônus de demonstrar, com fundamento na Medicina Baseada em Evidências, a segurança e a eficácia do fármaco, bem como a inexistência de substituto terapêutico incorporado pelo SUS. 4.4) Conforme decisão da STA 175-AgR, não basta a simples alegação de necessidade do

medicamento, mesmo que acompanhada de relatório médico, sendo necessária a demonstração de que a opinião do profissional encontra respaldo em evidências científicas de alto nível, ou seja, unicamente ensaios clínicos randomizados, revisão sistemática ou meta-análise. V –Plataforma Nacional 5) Os Entes Federativos, em governança colaborativa com o Poder Judiciário, implementarão uma plataforma nacional que centralize todas as informações relativas às demandas administrativas e judiciais de acesso a fármaco, de fácil consulta e informação ao cidadão, na qual constarão dados básicos para possibilitar a análise e eventual resolução administrativa, além de posterior controle judicial. 5.1) A porta de ingresso à plataforma será via prescrições eletrônicas, devidamente certificadas, possibilitando o controle ético da prescrição, a posteriori, mediante ofício do Ente Federativo ao respectivo conselho profissional. (...)

Todos esses precedentes qualificados são exemplos de barreiras importantes para a consolidação da necessidade de assistir às pessoas com doenças raras, no âmbito da saúde, pois atuam como filtro para impedimento de judicialização injustificada ou ações temerárias, que, inclusive possam colocar em risco de perecimento o próprio direito de um paciente grave, assim como consolida quais os requisitos e exigências para o atendimento de necessidades médicas e terapêuticas específicas, e muitas vezes pontuais, das doenças raras.

Uma possível mora por parte da ANVISA, no que tange à aprovação de um medicamento para tratamento de uma doença rara, pode custar a chance de cura, de melhora de sintomas e até mesmo a vida de alguém. O formalismo e a burocracia se sobrepõem à satisfação do direito à saúde, porém como uma resposta óbvia à necessidade de equilíbrio das despesas Estatais em face da judicialização crescente na área da saúde.

O posicionamento do STF neste sentido trouxe benefícios outros como uma possibilidade de maior transparência e acesso a dados importantes como valor de medicamentos e acesso a informações acerca de incorporações e processos tanto pela ANVISA como pela CONITEC.

Em tempos de redes sociais, de conteúdos rasos e rápidos, pode-se observar muitas críticas ao posicionamento do STJ e STF em relação à imposição de regras para a judicialização, mas fato é que tais determinações trouxeram mais certeza e segurança não apenas ao Estado, mas aos cidadãos, pois, não ficarão mais à mercê de discricionariedades do judiciário, tendo desde o início de qualquer demanda tudo o que é necessário para a prestação jurisdicional desde sua propositura.

Campos et al. (2023), diante das angústias por que passam alguns indivíduos, revelam que o poder judiciário termina por ter um papel garantidor da cidadania e da obediência aos direitos fundamentais de todo aquele que o procura a fim de materializar algo que está guardado na Carta Política de 1988.

Não se quer, com essas palavras, afirmar que o poder judiciário tem uma função avantajada ou preponderante em relação aos demais poderes. A ideia é efetuar um trabalho com harmonia e coordenação, mas as últimas modificações históricas e jurídicas fizeram com que o acesso à justiça e respeito aos direitos fundamentais fossem muito mais possíveis com o intermédio do referido poder (Campos et al, 2023).

Registra-se que não apenas o poder judiciário passou por mudanças, mas o juiz também. A essa figura, confia-se um posicionamento equilibrado, tal como o sopesamento entre direitos fundamentais deve ser. Esse equilíbrio, portanto, precisa afastar indícios de arbitrariedade e tirania no poder judiciário (Campos et al, 2023).

A combinação entre direitos constitucionais e prática jurídica conduz a algumas repercussões, como, por exemplo, em que medida a proibição da proteção deficiente é aplicada. Esse conceito representa, de acordo com Masson (2019), que os direitos fundamentais precisam de uma tutela adequada e satisfativa, nem mais nem menos do que lhes sejam essenciais.

Se trata de uma vertente do princípio da proporcionalidade, mais difundido nos estudos de direito constitucional e direito penal, e parte da premissa de que o Estado tem o dever de proteger os direitos fundamentais de maneira ativa e efetiva, cumprindo sua obrigação de salvaguardar os interesses e garantias constitucionalmente assegurados.

É intimamente ligado à ideia de dignidade da pessoa humana e da máxima efetividade dos direitos fundamentais. Significa, portanto, que não basta apenas a criação de normas e políticas públicas, mas também a garantia de sua implementação eficaz.

Este princípio vem ganhando cada vez mais relevância na judicialização da saúde para exigir do Estado a adoção de medidas que garantam o acesso a tratamentos, medicamentos e serviços essenciais, especialmente para grupos vulneráveis, como das pessoas com doenças raras. A ausência de políticas públicas

ou de alocação recursos suficientes para atender a essas demandas configura uma violação da proibição da proteção deficiente, justificando a intervenção judicial.

Nesse caminhar, é preciso, ao se falar na saúde, que é o cerne incomodativo do presente trabalho, identificar e promover todos os âmbitos de proteção que esse direito requer. Nessa linha, assegura-se que ele esteja afastado da proteção deficiente e próximo à dignidade humana.

Com todos os conhecimentos adquiridos, o direito à saúde esbarra em garantias e desafios. Garantias derivadas da própria Constituição Federal, mas desafios que a Carta Política de 1988 não coloca diretamente, porém são extraídos de doutrinas, jurisprudência e daquilo que se visualiza em hospitais e instituições relativas à saúde, especialmente se forem de natureza pública.

De um lado, o direito à saúde baseado na garantia ao mínimo existencial. Do outro, a tese da reserva do possível, escolhas trágicas, proibição do retrocesso e da proteção deficiente conversando e se articulando para impedir a miserabilidade humana. São notáveis as particularidades que se intrometem na concessão do direito à saúde e são elas que vão pesar na hora do magistrado ter de dizer o direito no caso concreto, inclusive no que concerne às doenças raras.

#### **4.2 Mínimo Existencial x Reserva do Possível**

A relação entre o mínimo existencial e a reserva do possível constitui um dos debates mais relevantes e complexos no campo dos direitos fundamentais, especialmente no contexto do direito à saúde no Brasil. Esses dois conceitos, embora interligados por sua aplicação em disputas jurídicas que envolvem o fornecimento de direitos sociais prestacionais, frequentemente geram tensões teóricas e práticas no sistema jurídico brasileiro. Em um país marcado por desigualdades estruturais, ineficiências administrativas e limitações econômicas, a ponderação entre a proteção dos direitos individuais e as capacidades estatais se torna uma questão central para a concretização dos direitos sociais.

O conceito de mínimo existencial é fundamental para a garantia da dignidade da pessoa humana, que constitui um dos princípios basilares do ordenamento jurídico

brasileiro, conforme estabelecido no artigo 1º, inciso III, da Constituição Federal de 1988. Ele se refere a um núcleo essencial de direitos fundamentais, especialmente os direitos sociais, econômicos e culturais, que asseguram as condições mínimas para uma vida digna. Trata-se de um conceito dinâmico que não se limita à simples preservação da vida, mas abrange também elementos que permitem ao indivíduo exercer sua liberdade e participar plenamente da sociedade.

A noção de mínimo existencial transcende o conceito de "mínimo vital", que se restringe à subsistência física. Conforme destacado por Machado e Herrera (2010)<sup>34</sup>, o mínimo existencial inclui uma dimensão sociocultural, garantindo não apenas a sobrevivência, mas também a possibilidade de desenvolvimento pessoal, social e cultural. Isso significa que o mínimo existencial exige ações positivas do Estado, que não podem ser condicionadas à disponibilidade de recursos ou a limitações orçamentárias, pois envolvem a garantia de direitos básicos de efetividade imediata, como saúde, educação e assistência social.

No campo do direito à saúde, o mínimo existencial assume uma importância singular, pois o acesso à saúde é um pré-requisito para a realização de outros direitos fundamentais. O artigo 196 da Constituição Federal consagra a saúde como direito de todos e dever do Estado, impondo ao poder público a obrigação de garantir políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doenças e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços de saúde. Esse dispositivo constitucional reforça a ideia de que a proteção do mínimo existencial é imperativa e inegociável, constituindo um limite à discricionariedade administrativa e às limitações econômicas do Estado.

Por outro lado, a reserva do possível é uma teoria jurídica que busca estabelecer um equilíbrio entre a efetivação dos direitos sociais e as limitações financeiras e administrativas do Estado. Desenvolvida inicialmente na Alemanha, essa doutrina reconhece que os direitos sociais dependem de recursos públicos escassos e, por isso, sua implementação deve ser compatibilizada com as capacidades estatais. No Brasil, a reserva do possível foi amplamente incorporada ao debate jurídico, especialmente em casos de judicialização da saúde, onde o Estado frequentemente

---

<sup>34</sup> O "mínimo existencial", é um conjunto de direitos básicos que integram o núcleo da dignidade da pessoa humana, formado pela seleção dos direitos sociais, econômicos e culturais, e, por terem efetividade imediata, deveriam ser sempre garantidos pelo poder público, independentemente de recursos orçamentários (Machado; Herrera, 2010, p. 6)

argumenta que a concessão de tratamentos ou medicamentos de alto custo comprometeria a sustentabilidade das políticas públicas.

A reserva do possível pode ser dividida em duas dimensões principais: a fática, que se refere à existência concreta de recursos financeiros e logísticos, e a jurídica, relacionada à legalidade orçamentária e à competência administrativa. Sarlet e Figueiredo (2008) destacam que a reserva do possível reflete a tensão entre necessidades ilimitadas e recursos finitos, sendo especialmente relevante em um país com desigualdades sociais acentuadas e limitações estruturais como o Brasil.

Contudo, a aplicação da reserva do possível no Brasil tem sido alvo de intensas críticas, especialmente no campo do direito à saúde, que apontam que essa tese é frequentemente utilizada de forma genérica como uma justificativa para a omissão estatal na efetivação de direitos fundamentais, enfraquecendo o dever constitucional do Estado de garantir o acesso à saúde. Além disso, a reserva do possível muitas vezes desconsidera as especificidades do contexto brasileiro, como a má gestão dos recursos públicos, a corrupção e a ineficiência administrativa, que agravam as limitações fáticas e jurídicas.

O conflito entre o mínimo existencial e a reserva do possível é mais evidente em disputas judiciais envolvendo o direito à saúde. Nessas situações, o Judiciário é frequentemente chamado a decidir entre garantir o acesso individual a tratamentos e medicamentos específicos, com base no mínimo existencial, ou respeitar as limitações orçamentárias e administrativas invocadas pela reserva do possível.

Esse embate revela uma tensão fundamental entre a universalidade dos direitos fundamentais e a capacidade operacional do Estado. No entanto, é importante destacar que a supremacia do mínimo existencial sobre a reserva do possível tem sido reiterada em diversas decisões judiciais, especialmente pelo Supremo Tribunal Federal (STF), que reconhece a saúde como um direito subjetivo de natureza absoluta. Em seu julgamento no Tema 793, o STF afirmou que os entes federativos são solidariamente responsáveis pela prestação de serviços de saúde, reforçando a ideia de que a ausência de recursos financeiros não pode justificar a omissão estatal.

A aplicação da reserva do possível no Brasil apresenta uma série de limitações e contradições que tornam sua ampla utilização inadequada no contexto político, social, legislativo e econômico do país. Em primeiro lugar, é importante destacar que

essa teoria foi desenvolvida em um contexto jurídico e social completamente distinto, na Alemanha, onde há maior previsibilidade e eficiência na gestão pública. No Brasil, a reserva do possível muitas vezes é utilizada como uma ferramenta de exclusão, permitindo que o Estado justifique a negação de direitos com base em argumentos genéricos de limitação de recursos.

Além disso, a aplicação indiscriminada da reserva do possível ignora as desigualdades estruturais que caracterizam a sociedade brasileira. Em um país onde grande parte da população depende exclusivamente do Sistema Único de Saúde (SUS), condicionar o acesso a tratamentos e medicamentos às capacidades orçamentárias do Estado reforça as desigualdades sociais e perpetua a exclusão dos grupos mais vulneráveis. Essa abordagem contraria os princípios constitucionais de universalidade, igualdade e justiça social, que orientam o sistema de saúde brasileiro.

Outro ponto crucial é a falta de transparência e eficiência na alocação de recursos públicos no Brasil. A má gestão, o desvio de verbas e a ausência de mecanismos eficazes de fiscalização comprometem a legitimidade dos argumentos baseados na reserva do possível. Antes de invocar limitações orçamentárias, o Estado deveria demonstrar que está utilizando seus recursos de forma eficiente e transparente para maximizar a realização dos direitos fundamentais.

Finalmente, é importante destacar que a reserva do possível muitas vezes é incompatível com a natureza dos direitos sociais, que demandam prestações positivas do Estado. Como bem observa a doutrina, o mínimo existencial constitui um limite à discricionariedade administrativa, exigindo que o Estado priorize a garantia de condições mínimas de vida digna, mesmo diante de limitações orçamentárias. Portanto, a tese da reserva do possível não pode ser utilizada como um escudo para a omissão estatal, especialmente em um país onde as desigualdades sociais e regionais demandam uma atuação estatal ativa e comprometida.

O debate entre o mínimo existencial e a reserva do possível reflete uma das questões mais desafiadoras do direito constitucional contemporâneo: o equilíbrio entre direitos fundamentais e capacidades estatais. No Brasil, esse debate assume proporções ainda mais complexas, dada a desigualdade estrutural e as limitações administrativas que caracterizam o país. Embora a reserva do possível seja uma tese relevante em contextos de escassez de recursos, sua aplicação indiscriminada enfraquece os direitos fundamentais e contraria os princípios constitucionais de

dignidade e justiça social. Por outro lado, o mínimo existencial reafirma a centralidade da dignidade humana e oferece uma base sólida para a proteção dos direitos sociais no Brasil. É imperativo que o Judiciário e os demais poderes públicos priorizem soluções que promovam a justiça social e a igualdade, reconhecendo as especificidades do contexto brasileiro e rejeitando a importação acrítica de teorias jurídicas desenvolvidas em realidades distintas.

### **4.3 Reflexos processuais em Ações de Vulneráveis**

Neste último tópico, é aprofundada a discussão sobre os reflexos processuais do reconhecimento da vulnerabilidade dos pacientes com doenças raras, focando nas implicações práticas para os operadores do direito. São exploradas as vantagens de utilizar a vulnerabilidade como fundamento jurídico para obter decisões liminares e a priorização de processos em casos de urgência.

O conceito de hiper vulnerabilidade é analisado em relação à tramitação preferencial, destacando como o judiciário pode, por meio do reconhecimento da vulnerabilidade, garantir a proteção efetiva dos direitos dos pacientes, especialmente em ações relacionadas à saúde.

O conceito de hiper vulnerabilidade processual é esclarecido por Pinto, Thomasi e Sposato (2022)<sup>35</sup>. Na leitura desses autores, é hiper vulnerável aquele que possui várias condições que, ao serem somadas, produzem um contexto de instabilidade e fragilidade no tocante aos direitos fundamentais para além de um esperado. O prefixo “hiper” sugere o exagero, ou seja, não é só mais uma vulnerabilidade, é uma hiper vulnerabilidade, algo que se exacerba e afeta à condição total do indivíduo.

Essas pessoas hiper vulneráveis não têm, como regra, o acesso aos mesmos bens e recursos de pessoas sem vulnerabilidade alguma ou, pelo menos, que não

---

<sup>35</sup> Portanto, as pessoas com deficiência encontram-se em situação de intensa vulnerabilidade, representando um grupo “hipervulnerável”. Primeiro, porque são pessoas e, por isso, estão, naturalmente, suscetíveis aos mais diversos danos. Segundo, porque as circunstâncias sociais, econômicas e culturais não lhes favorecem, minando sua inclusão social e seu desenvolvimento integral (Pinto; Thomasi; Sposato, 2022, p. 8).

sejam reconhecidas como “hiper vulneráveis”. Em alusão a isso, é desejável falar um pouco sobre o “outro lado da linha”, explicado por Boaventura Sousa Santos.

Pieper e Machado (2020)<sup>36</sup> aduzem que linhas invisíveis separam espaços e grupos. O primeiro alcança domínio e intenta exigir que o outro (pertencente ao “outro lado da linha”) seja apropriado e manipulado conforme interesses e objetivos bastante específicos.

Do outro lado da linha, se vê subjugação e indiferença política, social, cultural etc. (Pieper; Machado, 2020)<sup>37</sup>. De uma maneira interligada, as pessoas que têm doenças raras também não gozam das mesmas preferências e prioridades daquelas que estão na outra linha. São diferenças contundentes e repudiantes, pois deveriam ser priorizadas sempre e cada vez mais para que a dignidade humana seja um valor de fato e de direito.

Nos tópicos anteriores, tratou-se da perspectiva de que o poder judiciário e o juiz de direito devem formar uma dupla direcionada à diminuição das vulnerabilidades e todas as dificuldades que o grupo com doenças raras vivência. Neves (2019) explica que o princípio da inafastabilidade jurisdicional científica que todos têm o direito de recorrer ao poder judiciário para vir suas pretensões analisadas e, talvez, atendidas.

Uma das dimensões desse princípio constitucional, que é a inafastabilidade da jurisdição, é o acesso à justiça: deve haver um suporte para que as pessoas não se sintam tolhidas de usufruir das benesses que a justiça acarreta, seja no ato de acessá-la ou na necessidade de continuar como parte em um conflito processual (Neves, 2019).

---

<sup>36</sup> O contexto sociocultural desenvolvido entre o Velho e o Novo Mundo, por conta da colonização a partir do século XV, admitia duas realidades sociais, que o autor define como linhas cartográficas abissais (ou abismais). Significa um sistema que se caracteriza por distinguir dois universos sociais: um visível e outro invisível, posto que o lado invisível da linha só prevaleça até que sustente a realidade relevante do visível, após isso há apenas inexistência, invisibilidade e ausência não dialética. As intensas divisões visíveis, que estruturam a realidade social deste lado da linha, se estabelecem e são fundamentadas pela invisibilidade da distinção entre os dois universos (SANTOS, 2007). O conhecimento científico, como produto do pensamento abissal<sup>6</sup>, portanto, não se encontra distribuído de forma equitativa na sociedade, posto que seu objetivo sempre fosse a conversão do lado visível da linha em sujeito do conhecimento e do lado invisível da linha, em objeto do conhecimento. (Pieper e Machado, 2020, p.7)

<sup>37</sup> Argumenta, por isso, que tal sistema ainda subsiste no pensamento moderno ocidental, constituindo as relações políticas e culturais, excludentes no sistema mundial contemporâneo, e considera que o pensamento abissal moderno se caracteriza pela sua capacidade de produzir e radicalizar distinções. (Pieper e Machado, 2020, p. 8)

Nota-se, pois, que nem sempre ações civis públicas ou mandados de segurança terão um desfecho interessante sob o ponto de vista da garantia dos direitos fundamentais quando se trata de tutela do direito à saúde. No caso supramencionado, analisa-se que a inexistência de condições técnicas para lidar com a doença rara faz com que o judiciário se torne incapaz de resolver a celeuma. Se é confiada a tal poder a resolução de todos os problemas, sublinha-se que ele não terá, sempre, resposta para tudo. Ou pelo menos uma resposta satisfatória.

Ademais não basta a mera prioridade processual, quando aplicada, pois essa ferramenta por si só não é suficiente para trazer equidade ao litigante com doenças raras. Ressalte-se que, por não haver uma previsão de prioridade processual específica para doenças raras, é necessário que o litigante busque outras formas de alcançar esse direito como enquadramento de pessoa com deficiência, doença grave, idoso etc.

Além disso é importante que o Julgador tenha sensibilidade para priorizar a celeridade processual, em especial no julgamento de pedidos de antecipação de tutela para assim garantir a segurança e integridade do autor da ação e, somente após, se debruçar em questões processuais secundárias como gratuidade de justiça, em especial quando esta pode ser concedida ou revogada em qualquer momento processual. É importante priorizar, uma vez que é concedida a antecipação de tutela que garantirá uma segurança à saúde do requerente e o início de seu tratamento, em caso de haver a negativa do benefício da gratuidade de justiça posterior, o requerente arcará com as consequências realizando a reparação de valores dispensados ou tendo a oportunidade de recorrer sem correr o risco de perder a janela de oportunidade de seu tratamento ou correr riscos de agravamento de seu quadro clínico.

Ainda em relação à gratuidade de justiça, foi apontado em tópicos anteriores como a vulnerabilidade da pessoa com doença rara perpassa diversas camadas da vida do indivíduo, afetando de forma considerável não apenas a sua economia pessoal, como de toda a família. Assim em casos de pacientes com doenças raras, poderia o Julgador não se atentar a uma perspectiva meramente numérica, se baseando unicamente no salário ou renda do requerente, mas se atentando às particularidades do caso e como que uma pessoa com doença rara, mesmo que eventualmente detentor de uma renda substancial, é profundamente afetada e limitada pelos custos do tratamento (consultas com especialistas, terapias específicas,

medicamentos geralmente mais caros etc), que fogem completamente de uma “normalidade”.

Da mesma forma, ao se apreciar o mérito processual, em especial em sede de liminar, mesmo que o Julgador tenha que se nortear pelos requisitos elencados pelos Temas 6, 500 ou 1234 do STF, é importante que tenha em mente, mais uma vez, as particularidades da vulnerabilidade do Autor com doença rara e se atentar pela eventual modulação dos requisitos elencados pelo STF.

Ou seja, se atentar ao que poderia ser considerado um prazo razoável de mora da ANVISA na incorporação, ou não, de tal medicamento ou tratamento. Se atentar à documentação que comprove eficácia e segurança nos moldes da medicina baseada em evidência, e como em casos de doenças raras ou ultrarraras tais evidências podem ser nulas, sendo a única fonte de informação técnica a medicina clínica ou *slow medicine* e, principalmente, se atentar às particularidades da hipossuficiência econômica para custeio do tratamento em face dos gastos extraordinários que a doença rara traz.

Com efeito, se uma pessoa leva ao conhecimento do judiciário a resolução de uma demanda que tem doença rara como tema pulsante, ainda não há, em Lei, um dispositivo específico para isso. Espera-se que o PL 4058/23, que institui o Estatuto da Pessoa com Doenças Crônicas Complexas e Raras seja transformado em Lei para conseguir fazer a diferença nesse cenário, assegurando e promovendo condições de igualdade, acesso a direitos e cidadania (Brasil, 2024).

Mesmo sem uma legislação específica que garanta os direitos das pessoas com doenças raras, a importância do direito à saúde deve sobressaltar aos olhos do julgador, fazendo com que ele mesmo, em nome dos tantos princípios essenciais à oxigenação do Estado Democrático de Direito, dê prioridade aos indivíduos com doenças raras, tornando secundários aspectos processuais e priorizando as provas que atestem a doença rara e a necessidade de provimento jurisdicional.

É importante que o Judiciário explore outras perspectiva ou pontos de partida do Direito a saúde. A universalidade desse direito, embora essencial, muitas vezes não é suficiente para atender às necessidades de grupos específicos, especialmente os mais vulneráveis e minoritários, em especial o recorte social das pessoas com

doenças raras, que enfrentam barreiras significativas para acessar cuidados de saúde adequados e garantir sua dignidade.

Por essa razão, o direito à saúde deve ser encarado sob a perspectiva da minoria e dos vulneráveis, reconhecendo que a maioria da população, embora possa enfrentar carências ou dificuldades, já tem seus direitos e acesso assegurados.

As pessoas com doenças raras, estimadas em cerca de 13 milhões no Brasil, representam um grupo que, apesar de expressivo em números absolutos, permanece invisível e desproporcionalmente excluído nos sistemas de saúde e políticas públicas. Suas condições, por definição, afetam um número reduzido de indivíduos em relação ao total da população, o que contribui para a negligência tanto no desenvolvimento de medicamentos e tratamentos quanto na formulação de políticas públicas específicas. Essa invisibilidade resulta em um tratamento genérico e insuficiente para suas necessidades, agravando a vulnerabilidade social e econômica que já enfrentam.

O argumento de que o sistema de saúde deve priorizar o atendimento da maioria frequentemente desconsidera que a maioria já tem, em grande parte, acesso garantido a serviços essenciais, mesmo com limitações ou dificuldades pontuais. É inegável que o sistema público de saúde brasileiro enfrenta desafios estruturais e financeiros que impactam seus usuários. Contudo, esses desafios não justificam a perpetuação da exclusão de grupos minoritários, especialmente daquelas cujas condições exigem tratamentos diferenciados e recursos mais específicos.

O direito à saúde, nesse sentido, deve ser entendido não apenas como uma questão de volume ou alcance, mas como um compromisso ético e constitucional de atender às necessidades daqueles segmentos minoritários e invisibilizados que, de outra forma, seriam deixados para trás.

As pessoas com doenças raras frequentemente enfrentam um cenário de inexistência ou dificuldade de acesso a diagnósticos precoces, tratamentos adequados e medicamentos de alto custo, conhecidos como medicamentos órfãos. Essas condições, muitas vezes, exigem cuidados contínuos e especializados, que não são contemplados pelo sistema de saúde pública de maneira sistemática. Enquanto isso, a maioria da população, mesmo em face de limitações, tem acesso a tratamentos padronizados, medicamentos genéricos e serviços básicos de saúde que, em grande parte, atendem as demandas mais comuns.

O princípio da igualdade, conforme estabelecido na Constituição, não significa tratar todos de maneira idêntica, mas sim tratar os desiguais de forma desigual na medida de suas desigualdades. Esse princípio justifica a necessidade de um tratamento diferenciado para as pessoas com doenças raras no âmbito de ações judiciais que tratem do direito à saúde. Esse tratamento não deve ser encarado como um privilégio, mas como uma correção de injustiças históricas e estruturais que perpetuam a exclusão desse grupo. Além disso, reconhecer o direito diferenciado à saúde para essas pessoas é uma forma de assegurar a dignidade da pessoa humana, outro princípio fundamental do ordenamento jurídico brasileiro.

A negligência em relação às necessidades das pessoas com doenças raras também reflete uma falha do sistema de saúde em cumprir sua função redistributiva e equitativa. O direito à saúde deve ser um instrumento de justiça social, priorizando os que mais necessitam e os que enfrentam maiores barreiras para acessar os serviços essenciais. Nesse contexto, um enfoque diferenciado nas pessoas com doenças raras representa uma reafirmação dos valores de solidariedade e inclusão que fundamentam o Sistema Único de Saúde (SUS).

A adoção de políticas públicas específicas para as pessoas com doenças raras é passo essencial para concretizar essa perspectiva, contudo enquanto o Executivo e Legislativo não avançam nesse objetivo, cabe ao Judiciário atuar de forma a reduzir o estigma e promover a inclusão social. Essas ações não apenas garantem o direito à saúde, mas também promovem a dignidade, a autonomia e a qualidade de vida desses indivíduos.

Reconhecer o direito à saúde das pessoas com doenças raras como uma prioridade diferenciada não é uma questão de opor a maioria à minoria, mas de corrigir desequilíbrios e garantir que todos, independentemente de sua condição, tenham a oportunidade de viver com dignidade e acessar os cuidados de que necessitam. Trata-se de entender que a universalidade do direito à saúde só se realiza plenamente quando inclui, de forma justa e equitativa, aqueles que enfrentam as maiores dificuldades e barreiras. Assim, o tratamento diferenciado para as pessoas com doenças raras não apenas fortalece o compromisso do Estado com a justiça social, mas também reflete a essência de um sistema de saúde verdadeiramente universal, inclusivo e comprometido com a dignidade humana.

## 5 Conclusão

O trabalho em epígrafe abordou as doenças raras e as dificuldades que ainda existem no que tange ao diagnóstico e tratamento que elas precisam. Frisou-se que as tecnologias, como por exemplo a inteligência artificial, podem auxiliar no diagnóstico e tratamento dessas enfermidades que possuem origem genética ou não.

O direito à saúde precisa ser lido além do aspecto da igualdade material, já que a igualdade formal se consuma a partir da documentação do Texto Constitucional. A distribuição dos bens e acesso aos recursos a cada um precisam ser mais bem administrados e isso exige que o Estado esteja em permanente atualização das metodologias e métodos que sejam capazes de fortalecer a relevante estrutura que compõe o direito à saúde pública e todos os seus desdobramentos.

A partir das análises feitas, ainda há muito o que avançar em matéria de proteção à saúde dos indivíduos com doenças raras. As legislações e boas práticas ainda são tímidas, mas não podem ser esquecidas, podendo servir de passaporte para a elasticidade de novas condutas agasalhadas nos vetores de justiça social e bem comum.

Por conta disso, políticas públicas devem ser incentivadas e a sociedade civil pode participar do processo de influência, seja como mediadora ou auxiliadora dessas criações que conseguiriam impactar positivamente o cenário de prestação à dignidade humana dessa minoria social.

As doenças raras causam vulnerabilidades múltiplas, sendo confiado ao poder judiciário o dever de conseguir diminuir os hiatos relacionados à equidade no direito e no acesso aos tratamentos. A judicialização do direito à saúde se torna uma garantia para que o indivíduo adoentado possa receber uma assistência compatível com as suas peculiaridades.

Com esse resumo do suprassumo identificado na pesquisa, em relação ao conteúdo denso representado pelos conceitos e abordagens teóricas, concluiu-se que há um confronto entre garantia do mínimo existencial – como o direito à saúde é considerado pertencente ao grupo –, e a reserva do possível, responsável por limitar as práticas do Estado que, embora deva se envolver em atividades de cunho prestacional, enfrenta óbices financeiros. De todo modo, a dignidade humana deve

ser sobrelevada e transpor os bloqueios proporcionados pelo excesso de demandas em vista dos acanhados recursos.

As doenças raras são aquelas que, com o perdão da obviedade, são raras de se ver, embora existam e não possam ser desmerecidas pelo Estado e pela sociedade. Nesse vértice, surgem inúmeras consequências, como as discutidas na pesquisa acadêmica. Dentre os desdobramentos, existe a constatação de que um indivíduo com doença rara pode, algumas vezes, ser considerado deficiente e requisitar uma proteção estatal ainda maior.

Independentemente de a doença rara vir a ser considerada uma deficiência, são doenças não taxativas e que vulnerabilizam social, econômica, familiar, politicamente etc. Várias fraquezas, portanto, exigem que o Estado consiga orquestrar e oferecer, como resposta, o princípio da dignidade humana e o gozo de todos os direitos fundamentais contidos na Constituição Federal e direitos humanos que estão em normas de caráter internacional.

Especificamente em relação à sociedade, foi visto que ela pode movimentar-se de algumas formas diferentes, como *advocacy*, a fim de impulsionar o poder público a lançar um olhar de cuidado, atenção e generosidade para as vulnerabilidades que um indivíduo com doença rara fatalmente possui. Já são muitas as necessidades que esse grupo tem, então, deve haver atuação para amortizá-las.

Essa situação denota que, muito embora existam normas nacionais e internacionais sobre o tema, elas exercem um forte apelo doutrinário e teórico, não sendo atuantes da forma almejada. Criticou-se, pois, o fato de que, no Brasil, há Lei para quase tudo e solução para coisas poucas (raras coisas).

Indivíduos com doenças raras podem ou não ser considerados deficientes, a depender das peculiaridades do caso concreto. Se forem, existe uma proteção muito mais significativa, pois além da manta da doença rara, eles adquirirão a proteção específica para os sujeitos com deficiência.

O diagnóstico de doença rara traz, por vezes, estereótipos difíceis de serem enfrentados. Mais do que isso, os sujeitos com alguma dessas doenças visualizam, na prática, desafios de várias ordens diferentes: fraquezas físicas, sociais, políticas, econômicas etc. Assim, a pesquisa cuidou de vulnerabilidades abrangentes e

dialogadas, sendo possível à pessoa acometida de enfermidade rara experimentar inúmeras ao mesmo tempo.

É função do Estado Democrático de Direito diminuir as dificuldades observadas, mas não de forma exclusiva, razão pela qual pode-se esperar que a sociedade também participe ativamente, inclusive por meio de cobranças eficazes quanto à mudança de postura e adaptações rumo à qualidade de vida que as pessoas com doenças raras devem gozar.

No Brasil e no mundo, existem algumas legislações sobre o assunto. É bem verdade que não é o Brasil o país que mais trata do assunto e mesmo que fosse, a prática não revela a essência. Isso posto, a discussão gira em torno de que minorias sociais, a exemplo das pessoas com doenças raras, precisam de mais do que leis ou qualquer outro ato normativo: apenas providências práticas conseguirão repercutir uma diferença positiva no contexto de vida geral desses seres humanos.

Diante da vulnerabilidade que os indivíduos com doenças raras podem experimentar, existem reflexos processuais a fim de que os direitos fundamentais sejam rigorosamente atendidos. A urgência pelo cumprimento a tais direitos é muito mais forte quando envolve figuras mais sensíveis.

Na judicialização dos direitos fundamentais, é essencial que o juiz identifique, primeiramente, a necessidade de proteger o sujeito com doença rara e, posteriormente, cuide de aspectos processuais. Com fulcro na dignidade humana, a decisão mais acertada é privilegiar as condições saltitantes, ainda que isso traga dilemas ao orçamento público, como é o caso do enfrentamento que se estabelece entre concessão do mínimo existencial e reserva do possível.

No que tocou ao questionamento da investigação acadêmica, o poder judiciário tem sido convocado, com alguma frequência, a equilibrar a reserva do possível, ou seja, limitação de recursos financeiros que o Estado tem para honrar com suas atribuições, e o alcance do mínimo existencial, que é o cumprimento aos direitos sem os quais o ser humano não consegue nem mesmo sobreviver.

Existe um custo para os direitos sociais, como a saúde. Esse custo faz, por vezes, que o titular precise que o poder judiciário seja movimentado para prestar e existem casos nos quais a solução para um implica em um dispêndio que poderia agraciar muitas outras pessoas com o mesmo direito. São escolhas trágicas que

precisam ser feitas e, apesar dessa dificuldade, a melhor decisão é aquela que aplica, em todos os contornos possíveis, o princípio da dignidade humana.

## REFERÊNCIAS

ACERO, Liliana. Relações 'biossociais': as associações de pacientes e a medicina regenerativa no Brasil. **Revista Tecnologia e Sociedade**. v. 18, n. 51, 2022. Disponível em <https://periodicos.utfpr.edu.br/rts/article/view/13998>. Acesso em 12 nov. 2024.

ALMEIDA, Mateus; PINTO, Miker Alexandre; CARDOSO, Luiz Filipe. Os impactos da vulnerabilidade social na construção da subjetividade. **Psicologia E Saúde Em Debate**. v. 7 n. 2, 2021. Disponível em <http://psicodebate.dpgpsifpm.com.br/index.php/periodico/article/view/764>. Acesso em 03 out. 2024.

ALMEIDA, Thiago Tadeu et al. Perfil clínico e demanda de pacientes de um ambulatório de genética do sul fluminense. **Revista da Faculdade de Ciências Médicas de Sorocaba**. v. 22, n.4, 2020. Disponível em <https://revistas.pucsp.br/RFCMS/article/view/55733>. Acesso em 12 nov. 2024.

AMARANTE, Maurício et al. Relato de caso: paciente com síndrome antifosfolípideo secundária a febre reumática e a lúpus eritematoso sistêmico e o papel da atenção primária à saúde no cuidado paliativo em doenças raras / Case report: patient with antiphospholipid syndrome secondary to rheumatic fever and systemic lupus erythematosus and the role of primary health care in palliative care in rare diseases. **Brazilian Journal of Health Review**. v.2, n.4, 2019. Disponível em <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/2157>. Acesso em 12 nov. 2024.

AURELIANO, Waleska et al. Uma questão de família: agenciamentos em torno do diagnóstico para doenças raras hereditárias. **Vivência: Revista de Antropologia**. v.1, n.61, 2023. Disponível em <https://periodicos.ufrn.br/vivencia/article/view/31696>. Acesso em 12 nov. 2024.

BAHIA, Flávia Martins. **Direito Constitucional**. 4. ed. JusPODVM: Bahia, 2020.

BARBOSA, Caroline; MARIANO, Thaís. A responsabilidade solidária definida pelo Supremo Tribunal Federal no RE n. 855.178 e o fornecimento de canabidiol. **Boletim Científico Escola Superior Do Ministério Público Da União**. n.59, 2022. Disponível em <https://escola.mpu.mp.br/publicacoescientificas/index.php/boletim/article/view/739>. Acesso em 03 out. 2024.

BARROS, Anielle et al. Saúde mental do cuidador familiar de pessoas com deficiências, doenças crônicas e raras. **Analecta - Centro Universitário Academia**. v.7, n.2, 2021. Disponível em <https://seer.uniacademia.edu.br/index.php/ANL/article/view/3121>. Acesso em 12 nov. 2024.

BONIFÁCIO, Robert; PORTO, Bianca. Advocacy: como o Terceiro Setor tem trabalhado para o alcance do Acesso à Justiça. **Revista de Direito Socioambiental**. v. 1 n. 2, 2023. Disponível em <https://www.revista.ueg.br/index.php/redis/article/view/13907>. Acesso em 03 out. 2024.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei 1208/2024**. Cria o Banco de Dados Nacional de Doenças Raras. Brasília: Câmara dos Deputados, 2024. Disponível em <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2425865>. Acesso em 03 out. 2024.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei 1694/2024**. Altera a Lei nº 13.693, de 10 de julho de 2018, para instituir o uso do cordão de fita com caricatura de mãos retratadas em aspecto multicolorido, como símbolo nacional de identificação de pessoas com doenças raras. Brasília: Câmara dos Deputados, 2024. Disponível em <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2432309>. Acesso em 04 out. 2024.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei 4058/2023**. Institui o Estatuto da Pessoa com Doenças Crônicas Complexas e Raras, destinado a assegurar e a promover, em condições de igualdade, o acesso ao tratamento adequado e o exercício dos direitos e das liberdades fundamentais da pessoa com Doenças Crônicas Complexas e Raras, com vistas a garantir o respeito à dignidade, à cidadania e à sua inclusão social. Brasília: Câmara dos Deputados, 2023. Disponível em <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2381538>. Acesso em 04 out. 2024.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei 4058/2023**. Institui o Estatuto da Pessoa com Doenças Crônicas Complexas e Raras, destinado a assegurar e a promover, em condições de igualdade, o acesso ao tratamento adequado e o exercício dos direitos e das liberdades fundamentais da pessoa com Doenças Crônicas Complexas e Raras, com vistas a garantir o respeito à dignidade, à cidadania e à sua inclusão social. Brasília: Câmara dos Deputados, 2023. Disponível em <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2381538>. Acesso em 03 jan 2025.

BRASIL. Câmara dos Deputados. **Projeto de Lei 8670/2017**. Altera a Lei 13.105 de 16 de Março de 2015, para incluir ao rol do Art.1.048 - Código de Processo Civil, os procedimentos judiciais em que figure como parte ou interessado pessoa acometida de síndrome ou doença rara, assim compreendidas como aquelas que se enquadrem nos parâmetros estabelecidos nesta lei. Brasília: Câmara dos Deputados, 2017. Disponível em <https://www.camara.leg.br/proposicoesWeb/fichadetramitacao?idProposicao=2152654>. Acesso em 04 out. 2024.

BRASIL. **Constituição da República Federativa do Brasil de 1988**. Diário Oficial da União: Brasília, 05 out. 1988. Disponível em [http://www.planalto.gov.br/ccivil\\_03/constituicao/constituicao.htm](http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm). Acesso em 03 out. 2024.

BRASIL. **Lei nº 14.593, de 2 de junho de 2023**. Altera a Lei nº 13.693, de 10 de julho de 2018, para instituir a Semana Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras e alterar a denominação do Dia Nacional de Doenças Raras. Diário Oficial da União: Brasília, 02 jun. 2023. Disponível em <https://www.jusbrasil.com.br/legislacao/1920367357/lei-14593-23>. Acesso em 03 out. 2024.

BRASIL. **Lei nº 8.078, de 11 de setembro de 1990**. Dispõe sobre a proteção do consumidor e dá outras providências. Diário Oficial da União: Brasília, 11 set. 1990. Disponível em <https://www.jusbrasil.com.br/legislacao/91585/codigo-de-defesa-do-consumidor-lei-8078-90>. Acesso em 12 nov. 2024.

BRASIL. **Lei nº 8.213, de 24 de julho de 1991**. Dispõe sobre os Planos de Benefícios da Previdência Social e dá outras providências. Diário Oficial da União: Brasília, 24 jul. 1991. Disponível em <https://www.jusbrasil.com.br/legislacao/104108/lei-de-beneficios-da-previdencia-social-lei-8213-91>. Acesso em 03 out. 2024.

BRASIL. **Lei nº 9.790, de 23 de março de 1999**. Dispõe sobre a qualificação de pessoas jurídicas de direito privado, sem fins lucrativos, como Organizações da Sociedade Civil de Interesse Público, institui e disciplina o Termo de Parceria, e dá outras providências. Diário Oficial da União: Brasília, 23 mar. 1999. Disponível em <https://www.jusbrasil.com.br/legislacao/109501/lei-9790-99#art-3>. Acesso em 03 out. 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. **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. Diário Oficial da União: Brasília, 30 jan. 2014. Disponível em [https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199\\_30\\_01\\_2014.html](https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html). Acesso em 03 out. 2024.

BRASIL. Supremo Tribunal Federal. **Tema 500 - Dever do Estado de fornecer medicamento não registrado pela ANVISA**. Disponível em <https://portal.stf.jus.br/jurisprudenciaRepercussao/verAndamentoProcesso.asp?incidente=4143144&numeroProcesso=657718&classeProcesso=RE&numeroTema=500>. Acesso em 04 out. 2024.

BROTTO, Aline; ROSANELI, Caroline; PILOTTO, Rui Fernando. Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas com doenças raras. **Apae Ciência**. v. 13 n. 1, 2020. Disponível em <https://apaeciencia.org.br/index.php/revista/article/view/171>. Acesso em 03 out. 2024.

BULOS, Uadi. **Curso de Direito Constitucional**. 13. ed. Saraivajur: São Paulo, 2020.

CAMPOS, Amini et al. **Vulnerabilidades e direitos**: A Perspectiva da Realidade nos Debates de Direitos Humanos. Thoth: Paraná, 2023.

CASTRO, C. A.; LAZZARI, J. **Manual de direito previdenciário**. Rio de Janeiro: Forense, v. 23; 2020.

CECHIN, José. Judicialização da saúde: direitos e consequências. **Revista Estudos Institucionais**. v. 7 n. 1, 2021. Disponível em <https://www.estudosinstitucionais.com/REI/article/view/610>. Acesso em 03 out. 2024.

COUTINHO, Ana Luísa et al. Desafios do profissional de saúde frente às doenças raras. **Analecta - Centro Universitário Academia**. v. 8, n. 1, 2022. Disponível em <https://seer.uniacademia.edu.br/index.php/ANL/article/view/3381>. Acesso em 12 nov. 2024.

DONADELI, Rafael et al. Desafios e oportunidades na promoção da equidade em saúde: perspectivas para políticas públicas e intervenções comunitárias. **Periódicos Brasil. Pesquisa Científica**. v.3, n.1, 2024. Disponível em <https://periodicosbrasil.emnuvens.com.br/revista/article/view/25>. Acesso em 03 out. 2024.

DOROTHEA Dix - O movimento de higiene mental. **A mente é maravilhosa**. Disponível em <https://amenteemaravilhosa.com.br/higiene-mental-dorothea-dix/>. Acesso em 12 de janeiro de 2023.

DOROTHEA Dix. **Biography**. 27 de maio de 2021. Disponível em <https://www.biography.com/activists/dorothea-dix>. Acesso em 12 de janeiro de 2023.

FACCHINI NETO, Eugênio; BARBOSA, Rodrigo. Viés da automação e responsabilidade civil médica por erro de diagnóstico realizado com auxílio da Inteligência Artificial. **Civilistica.com**. v. 12 n. 3, 2023. Disponível em <https://civilistica.emnuvens.com.br/redc/article/view/922>. Acesso em 03 out. 2024.

FELIPE, Raquiel Naele et al. Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. **Saúde e Desenvolvimento Humano**. v. 8 n. 3, 2020. Disponível em [https://revistas.unilasalle.edu.br/index.php/saude\\_desenvolvimento/article/view/6014](https://revistas.unilasalle.edu.br/index.php/saude_desenvolvimento/article/view/6014). Acesso em 12 nov. 2024.

FRAGOSO, Aline; SILVA, Ângela Maria. Profissionais e familiares de crianças com doenças raras: desafios e perspectivas. **Anais do XVI Encontro Nacional de Pesquisadores em Serviço Social**. v.1, n.1, 2018. Disponível em <https://periodicos.ufes.br/abepss/article/view/22653>. Acesso em 03 out. 2024.

FRINHANI, Fernanda; PEREIRA, Álvaro. Direito fundamental à saúde e as medidas de austeridade fiscal no Brasil. **Unisanta - Law and Social Science**. v.12, n.2, 2023. Disponível em <https://periodicos.unisanta.br/index.php/lss/article/view/3763>. Acesso em 03 out. 2024.

GIL, Antônio Carlos. **Como elaborar projetos de pesquisa**. 7. ed. São Paulo: Atlas, 2022.

GONÇALVES, Carlos Roberto. **Direito Civil Brasileiro: Parte Geral**. 22. ed. SaraivaJur: São Paulo, 2024.

JUNQUEIRA NETO, Ramiro et al. A Percepção dos pais com relação as dificuldades no diagnóstico e tratamento das doenças raras estudo qualitativo. **Revista do CROMG**. v. 22 n. Supl.2, 2023. Disponível em <https://revista.cromg.org.br/index.php/rcromg/article/view/392>. Acesso em 03 out. 2024.

LAMY, Marcelo; PUPIM, Ana Eduarda. Temas 500 e 1.161 do STF pela ótica da teoria dos precedentes: caso de distinguish. **UNISANTA - Law and Social Science**. v.12, n.2, 2023. Disponível em <https://periodicos.unisanta.br/LSS/article/view/939/938>. Acesso em 03 out. 2024.

LEITZKE, Angélica; RIGO, Luiz Carlos. Sociedade de controle e redes sociais na internet: #saúde e #corpo no instagram. **Movimento**. v. 26, jan./dez. 2020. Disponível em <https://seer.ufrgs.br/Movimento/article/view/100688>. Acesso em 03 out. 2024.

LIMA, Marília; FERREIRA, João Vitor; RIBEIRO, Tácia. Análise do manejo de doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil. **Revista Científica Do Tocantins**. v.2, n.2, 2022. Disponível em <https://itpacporto.emnuvens.com.br/revista/article/view/126>. Acesso em 12 nov. 2024.

MACHADO, Edinilson Donisete; HERRERA, Luiz Henrique Martim. O mínimo existencial e a reserva do possível: ponderação hermenêutica reveladora de um substancialismo mitigado. **Anais do XIX Encontro Nacional do CONPEDI. Fortaleza. jun, 2010**. Disponível em: <http://www.publicadireito.com.br/conpedi/manaus/arquivos/anais/fortaleza/3480.pdf>. Acesso em: 18 fev. 2025.

MARANHÃO, Ana Carolina; LÔBO, Carolina. Rol da ANS e desinformação social: uma análise das notícias sobre o tema no Brasil. **Esferas**. n.29, 2024. Disponível em <https://portalrevistas.ucb.br/index.php/esf/article/view/14838>. Acesso em 03 out. 2024.

MASSON, Nathália. **Manual de Direito Constitucional**. 7. ed. JusPODIVM: São Paulo, 2019.

MENDES, Gilmar; BRANCO, Paulo Gustavo. **Curso de Direito Constitucional**. 14.ed. Saraiva: São Paulo, 2019.

MENDONÇA, André Luiz. **O Supremo Tribunal Federal e a responsabilidade solidária dos entes da federação na proteção do direito fundamental à saúde**. Fórum: Belo Horizonte, 2023.

MENDONÇA, Vinicius. **Direito Previdenciário para concursos públicos**. 8. ed. Vinicius Mendonça Concursos: Rio de Janeiro, 2018.

MIRANDA, Alice; VELASQUES, Roberto; CARVALHO, Sofia. The transformative role of artificial intelligence in personalized medicine: a new frontier at the biofarma study center. **Biofarma - Multidisciplinary Scientific Journal of Biology, Pharmacy and Health**. v.4, n.1, 2024. Disponível em <https://biofarma1.net/index.php/1/article/view/38>. Acesso em 12 nov. 2024.

NEVES, Daniel. **Manual de Direito Processual Civil**. 8. ed. JusPODIVM: Bahia, 2019.

NÓBREGA, Jociara; VALLE, Carlos Guilherme. Medicamentos de alto custo, judicialização e os dilemas no acesso terapêutico às pessoas com Síndrome de Berardinelli. **Ilha Revista de Antropologia**. v.5, n.1, 2023. Disponível em <https://periodicos.ufsc.br/index.php/ilha/article/view/85688>. Acesso em 12 nov. 2024.

NUNES, Rizzato. **Curso de Direito do Consumidor**. 12 ed. Saraivajur: São Paulo, 2018.

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS. **Declaração Universal dos Direitos Humanos, 1948**. Disponível em <https://www.unicef.org/brazil/declaracao-universal-dos-direitos-humanos>. Acesso em 03 out. 2024.

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS. **Universal Values. Principle Two: Leave No One Behind**. Disponível em <https://unsdg.un.org/2030-agenda/universal-values/leave-no-one-behind>. Acesso em 03 out. 2024.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. **Webinar on ICD-11 use for Rare Diseases**. Disponível em <https://www.who.int/news-room/events/detail/2022/09/27/default-calendar/webinar-on-icd-11-use-for-rare-diseases>. Acesso em 20 nov 2024.

PANCHER, Talita Beatriz; MIALHE, Jorge Luís. O Caso Plan de Sánchez e a tutela dos direitos fundamentais da Etnia Maia Achí na Corte Interamericana de Direitos Humanos. **Revista NUPEM**. v.12, n.25, 2020. Disponível em <https://periodicos.unespar.edu.br/nupem/article/view/5602>. Acesso em 03 out. 2024.

PIEPER, Daniela; MACHADO, Carlos Roberto. A Universidade na crise da modernidade: Contribuições de Boaventura de Sousa Santos à transição paradigmática. **Revista Eletrônica do Mestrado em Educação Ambiental**. v. 37 n. 4, 2020. Disponível em <https://periodicos.furg.br/remea/article/view/10915>. Acesso em 03 out. 2024.

PIMENTA, Paulo Roberto Lyrio; VERDIVAL, Rafael. Distinções entre regras e princípios: análise crítica das teorias existentes a partir de dworkin e alexy. **Direito UNIFACS–Debate Virtual-Qualis A2 em Direito**, n. 276, 2023. Disponível em: <https://revistas.unifacs.br/index.php/redu/article/view/8271/4864>. Acesso em: 12 nov. 2024.

PINTO, Hilbert; THOMASI, Tanise; SPOSATO, Karyna. O papel do estado constitucional de direito diante da hipervulnerabilidade das pessoas com deficiência em tempos de pandemia. **Interfaces Científicas – Direito**. v. 9 n. 1, 2022. Disponível em <https://periodicos.set.edu.br/direito/article/view/10835>. Acesso em 03 out. 2024.

PIOVESAN, Flávia. **Direitos Humanos e o Direito Constitucional Internacional**. 21. ed. São Paulo: SaraivaJur, 2023.

PITA, João Rui; PEREIRA, Ana Leonor. Medicamentos órfãos em Portugal no contexto internacional (séculos XX-XXI). **Dynamis: Acta Hispanica ad Medicinæ Scientiarumque Historiam Illustrandam**. v.42, n.2, 2022. Disponível em <https://www.raco.cat/index.php/Dynamis/article/view/417920>. Acesso em 03 out. 2024.

RARE DISEASES INTERNATIONAL. Common needs of the rare disease population indentified globally. Disponível em <https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2021/10/final-Common-Needs-of-the-Rare-Disease-Population-Identified-Globally-report-extract.pdf>. Acesso em 12 set 2024.

RIO DE JANEIRO. Assembleia Legislativa do Estado do Rio de Janeiro. **Lei nº 10.315/2024**. Institui, no âmbito do estado do rio de janeiro, o estatuto da pessoa com doença crônica complexa e rara. Diário Oficial: Rio de Janeiro, 09 abr 2024. Disponível em <https://leisestaduais.com.br/rj/lei-ordinaria-n-10315-2024-rio-de-janeiro-institui-no-ambito-do-estado-do-rio-de-janeiro-o-estatuto-da-pessoa-com-doenca-cronica-complexa-e-rara>. Acesso em 02 jan 2024.

RODRIGUES, Ana Beatriz et al. A importância da rede de apoio ao familiar de pessoas com deficiência, doenças crônicas e raras. **Analecta - Centro Universitário Academia**. v. 7, n. 2, 2021. Disponível em <https://seer.uniacademia.edu.br/index.php/ANL/article/view/3122>. Acesso em 12 nov. 2024.

ROSA, Edson Carlos. O impacto da inteligência artificial e da robótica no ensino da medicina e cirurgia. **Revista Contemporânea**. v.4, n.10, 2024. Disponível em <https://ojs.revistacontemporanea.com/ojs/index.php/home/article/view/6063>. Acesso em 12 nov. 2024.

SALVIANO, Isabel Cristina et al. Doenças raras: cenário no Brasil e no mundo. **Revista Saúde e Desenvolvimento**. v.12, n.11, 2018. Disponível em <https://www.revistasuninter.com/revistasauade/index.php/saudeDesenvolvimento/articloe/view/960>. Acesso em 12 nov. 2024.

SANTOS, André. Necropolítica: biopoder, soberania, estado de exceção, política da morte. **Revista Humanidades e Inovação**. v. 9 n. 7, 2022. Disponível em <https://revista.unitins.br/index.php/humanidadeseinovacao/article/view/7372>. Acesso em 03 out. 2024.

SANTOS, Lorena; GONÇALVES, Jonas Rodrigo. Breves considerações sobre “políticas públicas de saúde no Brasil: desafio da efetivação com equidade”. **Anais do Congresso de Políticas Públicas e Desenvolvimento Social**. v.3, n.6, 2021. Disponível em <https://periodicos.processus.com.br/index.php/acppds/article/view/462>. Acesso em 12 nov. 2024.

SILVA, Hidário et al. Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras: revisão integrativa. **Rev. Enferm. Atual In Derme**. v. 97 n. 2, 2023. Disponível em <https://www.revistaenfermagematual.com/index.php/revista/article/view/1662>. Acesso em 03 out. 2024.

SILVEIRA, Michelle; ROCHA, Vanessa; MENDONÇA, Eduardo. Fisiopatologia da doença de gaucher, formas de tratamento e acesso ao medicamento de alto custo (farmácia). **Real Repositório**. v.2, n.2, 2023. Disponível em <https://revistas.icesp.br/index.php/Real/article/view/4967>. Acesso em 12 nov. 2024.

SOBREIRA, Christiana Maria. Falha da prestação do serviço público de saúde a pessoas com epidermólise bolhosa: um estudo à luz do direito. **Portal De Trabalhos Acadêmicos**. v.13, n.2, 2021. Disponível em <https://revistas.faculdedamas.edu.br/index.php/academico/article/view/2356>. Acesso em 12 nov. 2024.

SOKEI, Mauro; BULGARELI, Jaqueline. Os desafios do acesso aos medicamentos para o tratamento das doenças raras. **Journal of Management & Primary Health Care – JMPHC**. v. 12 n. spec, 2020. Disponível em <https://www.jmphc.com.br/jmphc/article/view/1071>. Acesso em 03 out. 2024.

SOUZA, Sueine Patrícia. Maternidade atípica e a necessidade de dupla proteção pelos Direitos Humanos. **Boletim CEPGE**. v.46, n.6, 2022. Disponível em <https://revistas.pge.sp.gov.br/index.php/boletins/article/view/1417>. Acesso em 12 nov. 2024.

TEIXEIRA, André Henriques. O papel da mídia na democracia brasileira / The role of the media on brazilian democracy. **Brazilian Journal of Business**. v.2, n.3, 2020. Disponível em <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJB/article/view/14395>. Acesso em 03 out. 2024.

VEDANA, Ana Beatriz et al. Inteligência artificial na medicina diagnóstica. **Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences**. v.6, n.11, 2024. Disponível em <https://bjih.s.emnuvens.com.br/bjih/article/view/4235>. Acesso em 12 nov. 2024.

VITOR, Victor Cezar. **Uma tramitação legislativa da esperança Reflexões sobre a construção da causa coletiva como pauta legislativa em Política Nacional para Doenças Raras no Senado Federal**. Dissertação (Mestrado em Antropologia Social). Instituto de Ciências Sociais, Departamento de Antropologia. Universidade de Brasília. p. 281, 2019. Disponível em [http://icts.unb.br/jspui/bitstream/10482/38243/1/2019\\_VictorCezardeSousaVitor.pdf](http://icts.unb.br/jspui/bitstream/10482/38243/1/2019_VictorCezardeSousaVitor.pdf). Acesso em 04 out. 2024.

ZAINAGHI, Maria Cristina; SIQUEIRA, Stela. O direito a vida e a vida digna. **Revista Portuguesa de Ciências Jurídicas**. v.5, n.1, 2024. Disponível em <https://revistas.editoraenterprising.net/index.php/rpcj/article/view/678>. Acesso em 12 nov. 2024.