

FACULDADE DAMAS DA INSTRUÇÃO CRISTÃ  
CURSO DE DIREITO

CHRISTIANA MARIA MAIA SOBREIRA

**FALHA DA PRESTAÇÃO DO SERVIÇO PÚBLICO DE SAÚDE A PESSOAS COM  
EPIDERMÓLISE BOLHOSA: um estudo à luz do Direito**

Recife  
2021

CHRISTIANA MARIA MAIA SOBREIRA

**FALHA DA PRESTAÇÃO DO SERVIÇO PÚBLICO DE SAÚDE A PESSOAS COM  
EPIDERMÓLISE BOLHOSA: um estudo à luz do Direito**

Monografia apresentada à Faculdade Damas da  
Instrução Cristã como requisito parcial para  
obtenção do título de Bacharel em Direito.

Orientador: Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Renata Cristina Othon  
Lacerda de Andrade

Recife

2021

Catálogo na fonte  
Bibliotecário Ricardo Luiz Lopes CRB-4/2116

S677f Sobreira, Christiana Maria Maia.  
Falha da prestação do serviço público de saúde a pessoas com  
Epidermólise Bolhosa: um estudo à luz do direito / Christiana Maria Maia  
Sobreira. - Recife, 2021.  
42 f.

Orientador: Prof.<sup>a</sup> Dr.<sup>a</sup> Renata Cristina Othon Lacerda de Andrade.  
Trabalho de Conclusão de Curso (Monografia - Direito) – Faculdade  
Damas da Instrução Cristã, 2021.  
Inclui bibliografia.

1. Epidermólise Bolhosa. 2. Doenças raras. 3. Judicialização em  
saúde. I. Andrade, Renata Cristina Othon Lacerda de. II. Faculdade  
Damas da Instrução Cristã. III. Título.

340 CDU (22. ed.)

FADIC (2021.2-052)

**CURSO DE DIREITO**

AVALIAÇÃO DE TRABALHOS DE CONCLUSÃO DE CURSO – TCC

<b>ALUNO (A)</b>	<b>CHRISTIANA MARIA MAIA SOBREIRA</b>	
<b>TEMA</b>	FALHA DA PRESTAÇÃO DO SERVIÇO PÚBLICO DE SAÚDE A PESSOAS COM EPIDERMÓLISE BOLHOSA: um estudo à luz da análise econômica do Direito	
<b>DATA</b>	21/12/2021	
<b>AVALIAÇÃO</b>		
<b>CRITÉRIOS</b>	<b>PONTUAÇÃO</b>	<b>ATRIBUIÇÃO</b>
A introdução e conclusão apresentam coerência metodológica?	1,0	0,5
A monografia foi construída coerentemente a partir da metodologia proposta na introdução?	1,0	1,0
Nível de aprofundamento científico da monografia e qualidade das referências	3,0	2,5
Nível de conhecimento científico demonstrado pelo discente na apresentação e arguição oral	2,0	2,0
Nível da monografia quanto às regras básicas de redação	2,0	2,0
Os critérios formais básicos (ABNT) foram seguidos?	1,0	1,0
<b>NOTA</b>	10,0 (máximo)	9,0
<b>PRESIDENTE</b>	<b>RENATA CRISTINA OTHON LACERDA DE ANDRADE</b>	
<b>EXAMINADOR(A)</b>	<b>DANIELLE SPENCER</b>	
<b>MENÇÃO</b>	<b>APROVADA</b>	

## **AGRADECIMENTOS**

Agradeço a Deus e a Nossa Senhora em primeiro lugar por estarem comigo em todos os passos dados, me guiando, protegendo e me dando força para continuar firme em cada desafio.

Agradeço ao meu querido marido por todo apoio, por estar sempre ao meu lado em cada decisão tomada e por ter lidado muitas vezes com minha ausência.

Agradeço a meus amados pais, por sempre acreditarem em mim, me dando força cada vez que eu pensava em desistir, se orgulhando a cada conquista e passo dado para eu chegar na reta final. A eles todo meu amor e admiração.

Agradeço aos meus queridos irmãos por toda ajuda dada nessa caminhada e por vibrarem por mim em cada conquista.

Ao meu sobrinho e amado Zé, agradeço por cada sorriso dado quando mais precisei.

## RESUMO

A epidermólise bolhosa é definida como uma doença de cunho genético, hereditário, rara e considerada uma desorganização dermatológica causadora de consequências importantes e impactantes na vida de quem a possui e da família. A presente pesquisa tem como objetivo analisar a falha na prestação do serviço público de saúde à pessoas com epidermólise bolhosa e a responsabilidade do Estado no acesso ao tratamento. Tem-se a metodologia da pesquisa como descritiva, com abordagem qualitativa e utilizando o método dedutivo, realizado através da análise da Constituição Federal, de leis e resolução, com levantamento bibliográfico por meio de livros, publicações e artigos científicos pertinentes à temática. Por fim, pode-se verificar que diante do direito fundamental à saúde que deve ser assegurado a todo cidadão e um dever absoluto do Estado em fornecê-lo, a judicialização de saúde virou uma forma frequente de acesso, possibilitando assim o fornecimento inclusive de tratamentos não registrados na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) e de medicamentos/produtos que não constam na lista de dispensação do SUS.

**Palavras-chave: Epidermólise Bolhosa; Doenças Raras; Judicialização em saúde.**

## **ABSTRACT**

Epidermolysis bullosa is defined as a genetic, hereditary, rare disease that is considered a dermatological disorganization that causes important and impacting consequences in the lives of those who have it and their families. This research aims to analyze the failure in providing public health services to people with epidermolysis bullosa and the State's responsibility for accessing treatment. The research methodology is descriptive, with a qualitative approach and using the deductive method, carried out through the analysis of the Federal Constitution, laws and resolution, with a bibliographic survey through books, publications and scientific articles relevant to the subject. Finally, it can be seen that given the fundamental right to health that must be ensured to every citizen and an absolute duty of the State to provide it, the judicialization of health has become a frequent form of access, thus enabling the provision of even treatments not registered with the Brazilian Health Regulatory Agency (ANVISA) and medicines/products that are not on the SUS dispensing list.

**Keywords: Epidermolysis Bullosa; Rare Diseases; Judicialization in health.**

## SUMÁRIO

<b>1</b>	<b>INTRODUÇÃO.....</b>	<b>7</b>
<b>2</b>	<b>EPIDERMÓLISE BOLHOSA.....</b>	<b>9</b>
2.1	Definição e classificação da Epidermólise Bolhosa.....	9
2.2	Manifestações clínicas.....	13
2.3	Diagnóstico .....	16
2.4	Formas de tratamento.....	17
<b>3</b>	<b>REGULAMENTAÇÃO DAS DOENÇAS RARAS NO ÂMBITO NACIONAL ...</b>	<b>20</b>
3.1	Direito à saúde e sua proteção constitucional pelos entes federados.....	20
3.2	Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014 .....	22
3.3	Linha de cuidado x Itinerário terapêutico .....	25
<b>4</b>	<b>DESAFIOS INSTITUCIONAIS E JURÍDICOS PARA EFETIVAÇÃO DA INTEGRALIDADE E UNIVERSALIDADE NO SISTEMA PÚBLICO DE SAÚDE ....</b>	<b>27</b>
4.1	Judicialização em saúde e os parâmetros críticos de decisão no âmbito das doenças raras.....	29
4.2	Individualização da judicialização em saúde .....	32
4.3	Parâmetros firmados pelo STF após decisão do RE N.º 657718.....	34
<b>5</b>	<b>CONSIDERAÇÕES FINAIS .....</b>	<b>38</b>
	<b>REFERÊNCIAS .....</b>	<b>39</b>

## 1 INTRODUÇÃO

A identificação da Epidermólise Bolhosa como doença rara, ainda que um problema, não é o maior enfrentado pelas pessoas, mas sim o custo do tratamento e acesso aos protocolos clínicos oferecidos pelo SUS (Sistema Único de Saúde), gerando um verdadeiro embate entre o acesso à saúde universal e o potencial orçamentário dos entes públicos.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras foi instituída pelo Ministério da Saúde por meio da Portaria nº 199/2014 e cita que um dos parâmetros de caracterização da enfermidade como rara é que são afetadas até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos (BRASIL, 2014).

Uma vez que a responsabilidade de fornecimento é do Estado, a judicialização de saúde virou uma forma frequente de acesso, possibilitando assim o fornecimento inclusive de tratamentos não registrados na Agência Nacional de Vigilância Sanitária (ANVISA) e de medicamentos que não constam na lista de dispensação do SUS.

Cerca de 60 mil ações tramitam nas três esferas de governo, conforme o Ministério da Saúde, dando origem a despesas não incluídas na programação financeira que excedem a R\$ 500 milhões anuais (BRASIL, 2010).

O Estado não pode se utilizar da reserva do possível para mitigar sua obrigação na concretização dos direitos prestacionais, dentre eles o direito social à saúde, mesmo que haja o óbice financeiro e, para isso, pode contar com a responsabilidade solidária dos entes federativos, com o objetivo de garantir e preservar a dignidade da pessoa humana como bem maior.

O tema tratado se torna de importante relevância, pois pode-se verificar que o direito à saúde é protegido constitucionalmente e como direito fundamental carece de maior efetividade e, independente da condição de raridade, o Estado deve proporcionar um sistema de saúde "universal e igualitário".

Diante desse contexto, questiona-se "A responsabilidade do Estado na prestação do serviço público pode ser afastada diante do binômio raridade da doença X limitação econômica?"

O direito fundamental à saúde assegurado a todo cidadão é um dever absoluto, conforme preceitua a Constituição Federal de 1988.

O presente trabalho tem por objetivo geral analisar a falha na prestação do serviço público de saúde à pessoas com epidermólise bolhosa e a responsabilidade do Estado no acesso ao tratamento.

Para tal compreensão, esse estudo tem como objetivos específicos: a) explicar em que consiste a epidermólise bolhosa e como tem sido hoje o tratamento no serviço público; b) analisar o sistema preventivo e interventivo de saúde; c) explicar a falha da prestação do serviço a pessoas com a doença rara e questões de ordem econômica do Estado.

Conforme a metodologia do trabalho, trata-se de uma pesquisa descritiva, com abordagem qualitativa e utilizando o método dedutivo, realizado através da análise da Constituição Federal, de leis e resolução, com levantamento bibliográfico por meio de livros, publicações e artigos científicos pertinentes à temática. O objetivo da pesquisa é descritiva, pois traz análise e reflexões sem manipular a realidade, qualitativa, uma vez que interpreta o fenômeno que observa e possui método dedutivo ao analisar dados já pré constituídos.

O primeiro capítulo trata do conceito de epidermólise bolhosa, classificação da doença, como pode ser realizado o diagnóstico e os tipos de tratamentos disponibilizados para as pessoas que as possuem, além da dificuldade enfrentada com relação ao acesso a recursos diagnósticos e terapêuticos.

O segundo capítulo mostra como é regulamentada as doenças raras no âmbito nacional, por meio da Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014 e como é realizada a Linha de cuidado x itinerário terapêutico do portador da doença. Vai abordar também sobre o Sistema Único de Saúde, os programas desenvolvidos para pessoas com doenças raras e como se dá o serviço de saúde público fornecido pelos entes federativos.

Por fim, o terceiro capítulo aborda os desafios institucionais e a falta de proteção na atenção integral, por meio da falha na prestação do serviço público de saúde às pessoas com a doença rara, diante da limitação orçamentária do Estado devido a necessidade de recursos maiores para o tratamento. Vai mostrar a judicialização em saúde e os parâmetros firmados pelo STF após decisão do RE nº 657718.

## 2 EPIDERMÓLISE BOLHOSA

A Epidermólise Bolhosa é definida como uma doença de cunho genético, hereditário, rara e considerada uma desorganização dermatológica causadora de consequências importantes e impactantes na vida de quem a possui e da família. Os subtipos mais graves dessa patologia possuem comprometimento cutâneo e extracutâneo que resultam em sofrimento emocional e físico, no qual o componente psicológico é muito afetado, desde o momento do diagnóstico, pela alta complexidade da doença e impossibilidade de cura, além da dificuldade de autoaceitação da imagem, das restrições que são enfrentadas e do preconceito imposto.

As múltiplas alterações da pele, estigma social e baixa expectativa de vida desses pacientes ratificam-se como limitantes fatores da EB e afetam a qualidade de vida. Por isso, esses indivíduos necessitam de ações maiores de prevenção e de assistência e que sejam efetivas, com a finalidade de minimizar os efeitos da patologia, uma vez que como citado anteriormente, não há cura para a doença, apenas o controle. Inicialmente, existe uma inegável dificuldade de diagnóstico, seguida pela dificuldade de acesso ao tratamento e o mais relevante fator observado que é a condição financeira do paciente, um fator de grande importância nesse cenário, uma vez que o tratamento de doenças raras é de custo elevado, duradouro e não fornecido pelo estado que tem obrigação de preservar e garantir a dignidade da pessoa humana como bem maior.

No intuito de apresentar um panorama geral da doença, abordar os aspectos clínicos, diagnósticos e terapêuticos da patologia, esse primeiro capítulo traz o conceito, classificação, como é realizado o diagnóstico da doença e tipos de tratamentos disponibilizados, como também a regulamentação das doenças raras no âmbito nacional, a ausência de proteção na atenção integral dessas pessoas e a estatística de processos judiciais demandados contra o Estado em busca de um tratamento de igual acesso para todos.

### 2.1 Definição e classificação da Epidermólise Bolhosa

A Epidermólise Bolhosa é definida como doença de pele rara que se apresenta sob o aspecto de bolhas em toda extensão cutâneo mucosa do corpo, como resposta ao calor, a um trauma mínimo ou a nenhuma aparente causa. Podem assim

surgir logo depois do nascimento ou no decorrer dos primeiros anos de vida (BRUCKNER-TUDERMAN, 2010).

A partir da combinação dos fatores genéticos, do formato da herança, do envolvimento dos tipos de proteínas e aspectos clínicos, juntamente com a grau da clivagem no qual as bolhas evoluem, têm-se como a EB pode ser classificada. Os mais recentes estudos vêm sendo desenvolvidos com a intenção de identificar e caracterizar de forma completa os genes contidos em cada uma das proteínas estruturais presentes na membrana basal e epiderme que originam os tipos e subtipos da EB (DA SILVA *et al*, 2003).

A subdivisão de pacientes de EBS nos subtipos chamados basal e supra basal, além do acréscimo de um outro principal tipo de EB, a chamada Síndrome de Kindler (considerada anteriormente como poiquilodermia fotossensível, o chamado quarto tipo) foram duas importantes alterações que foram acrescentadas no terceiro consenso de diagnóstico e classificação da EB congênita (BOEIRA *et al*, 2013).

Com relação ao mecanismo fisiopatológico de sua formação, esse ocorre devido ao rompimento das células basais epidérmicas que possuem fragilidade e aí há produção de um espaço na epiderme que é preenchido com fluido extracelular resultando na formação das bolhas. Histologicamente, o completo desprendimento epidérmico ou de uma de suas camadas formadas por células dentríticas e queratinócitos caracteriza a constituição da bolha (DA SILVA *et al*, 2003).

Por meio da morbidez relacionada à doença, herança genética e distribuição anatômica das lesões, a epidermólise bolhosa é classificada. São três principais grupos que reúnem mais de 30 tipos diferentes: epidermólise bolhosa simples, juncional e distrófica (ANGELO *et al*, 2012).

Na Epidermólise Bolhosa Simples (EBS), o aparecimento das lesões ocorre por meio de mutação cromossômica que altera a queratina, causando assim degeneração intensa nas células basais da epiderme. Nessa variação da epidermólise, não são verificadas alterações dentárias, ungueais e nem são originadas cicatrizes (IBIDEM).

A Epidermólise Bolhosa Simples (EBS) tem como característica a formação das bolhas de maneira intraepidérmica, queratinócitos em desordem e geralmente com pouco comprometimento de órgãos distintos. O aparecimento das lesões ocorre e termina por desaparecer sem ser necessária a escarificação e pode-se verificar que todas as variações de EBS são originadas pelo defeito nas proteínas intracelulares,

que tem como função a de promover o estrutural suporte dos queratinócitos em tecidos adjacentes e da epiderme. As formas de Köebner e Dowling-Meara são consideradas os subtipos de maior gravidade da EBS. A epidermólise bolhosa simples (EBS) pode ser classificada como: leve, severa, com atresia pilórica e com distrofia muscular (SPRECHER, 2010).

Weber-Cockayne, a chamada epidermólise bolhosa simples leve, é o subtipo mais comumente encontrado. As regiões mais acometidas são as palmas das mãos e as plantas dos pés, onde normalmente as bolhas aparecem por algum acontecimento traumático identificável e podem ser classificadas em leves a severas (IBIDEM).

Na classificação da epidermólise bolhosa simples severa, as bolhas normalmente podem ser visualizadas imediatamente depois do nascimento e as áreas de maior acometimento são as mãos, os pés e as extremidades. Erosões e Hiperqueratose palmoplantar são comumente encontradas, especialmente no subtipo de Köebner. O subtipo Dowling-Meara (EBS-DM) é evidenciado pelas bolhas agrupadas do tipo herpetiformes e pelo comprometimento da mucosa oral (IBIDEM).

Com relação a epidermólise bolhosa com atresia pilórica, essa é caracterizada comumente pela presença generalizada de graves bolhas e ocorre no nascimento quando há a associação dessa condição com a atresia pilórica. Na infância, ainda que a fatalidade seja uma característica típica nessa situação, pacientes que sofrem as formas leves podem sobreviver. Já na EBJ com atresia pilórica, há presença generalizada de graves bolhas no nascimento e atresia congênita do piloro, que pode acontecer em outras regiões do trato gastrointestinal, mesmo que raramente. Esta condição está relacionada ao risco considerável de morte neonatal, infantil e da presença de anomalias do tipo congênitas no trato gênito-urinário (FINE, 2010).

Já na epidermólise bolhosa com distrofia muscular, algumas características dessa condição envolvem a possibilidade de anormalidades dentárias, formação inicial de bolhas variadas e quando se torna adulto, o comprometimento pela distrofia muscular (IBIDEM).

Na epidermólise bolhosa juncional (EBJ), a divisão ocorre na junção dermoepidérmica, na lâmina lúcida da zona da membrana basal. Efeitos graves são produzidos por esta variação como retardo do crescimento, alopecias cicatriciais,

anemia, hiperkeratose palmo plantar, sinéquias e disproteinemia, podendo levar o paciente ao óbito (DE PAULA *et al*, 2002).

A Epidermólise Bolhosa Letal, caracterizada normalmente pela não sobrevivência após infância, pois os pacientes que possuem essa forma possuem grande chance de desenvolverem sepse ou complicações relacionadas secundariamente ao descolamento profundo do epitélio. Chamada de Herlitz ou letal da EB e por apresentarem severa deficiência na expressão do filamento da glicoproteína que realiza a acoplagem, a laminina 5, o paciente já nasce com generalizadas bolhas, além de apresentarem outras características como erosões em narinas, olhos, em volta dos lábios e significativo tecido de granulação hipertrofiado (IBIDEM).

Considerada mais leve que a forma anterior, na epidermólise bolhosa juncional não-letal quando os pacientes conseguem sobreviver durante a infância podem com a idade demonstrar uma melhora clínica, apesar de apresentarem bolhas generalizadas e a forma se comportar como EBJ *mitis*. Aparentemente, apresentam unhas, couro cabeludo e dentes com algumas anormalidades, porém sintomas respiratórios e rouquidão não se apresentam tão presentes e importantes como na forma Herlitz (YANCEY; HINTNER, 2010).

No subtipo chamado Epidermólise Bolhosa atrófica generalizada benigna, os indivíduos têm expectativa de vida comum e existe a possibilidade de ter filhos. Algumas características podem ser visualizadas como bolhas presentes no nascimento, com atividade agravada quando a temperatura é aumentada, alopecia e atrofia nas unhas. Raramente possuem comprometimento extra cutâneo, exceto nos dentes e esse subtipo de EBJ atrófica benigna é considerada, de forma relativa, leve (FINE, 2010).

Já a Epidermólise Bolhosa Distrófica (EBD) pode ter herança recessiva ou dominante. Na herança dominante (EBDD), a clivagem é dermoepidérmica por baixo da lâmina densa da zona da membrana basal. Algumas manifestações clínicas podem ser visualizadas, como as unhas podem apresentar-se ausentes ou distróficas, podendo surgir também o aparecimento de máculas atróficas e hipocrômicas (as chamadas lesões albo-papulóide), cicatrizes hipertróficas, leve comprometimento bucal e milias (GÜRTLER *et al*, 2005).

Na herança recessiva (EBDR), a clivagem é dermoepidérmica com defeito na estrutura do colágeno VII e na liberação celular do colágeno sintetizado. É a forma grave da doença e geralmente o paciente não chega a atingir a idade adulta. Essa

forma mais grave leva ao surgimento de estenose esofageana, retardo do crescimento, sinéquias nos pés e nas mãos com inutilidades funcionais, cicatrizes atróficas em couro cabeludo e dentes displásicos (IBIDEM).

A Epidermólise Bolhosa Distrófica de herança dominante (EBDD) pode ser considerada a mais comum forma de disposição da EB distrófica. O início da doença pode ser observado com o nascimento da criança ou com o decorrer da infância e apresenta generalizadas bolhas pelo corpo. Pode-se verificar que com o decorrer do tempo e o desenvolvimento do indivíduo com relação a idade, as bolhas podem evoluir para se apresentarem de forma localizada. A característica de apresentar comprometimento oral, de forma minimamente dentária e disposição acral, tem-se uma variação dessa forma distrófica, a chamada Cockayne-Touraine (BOEIRA *et al*, 2013).

Tem-se a Epidermólise Bolhosa distrófica de herança recessiva (EBDR) sendo considerada um subtipo que pode ter como leve à grave a sua apresentação clínica. A EB hereditária recessiva *mitis* é conhecida como uma forma localizada desse subtipo, normalmente possui manifestações clínicas bem parecidas com os subtipos hereditários distróficos da EB e de forma comum apresenta comprometimento ungueal e acral, porém com menor comprometimento de mucosas. As bolhas se apresentam generalizadas em disposição acral na forma recessiva e severa de EB. Nessa forma, os pacientes têm a possibilidade de apresentar deformidades em pés e nas mãos, a chamada pseudosindactilia, ou seja, uma deformidade em que as mãos possuem formato de luva de box, com a contração da flexão dos dedos e adução do polegar. Normalmente são afetados também os dentes, as unhas e há o comprometimento interno da mucosa que pode dar origem dificuldade esofágica, estenose uretral e anal, necrose em córnea e fimose (IBIDEM).

## 2.2 Manifestações clínicas

As manifestações clínicas das doenças são comumente conhecidas como sinais e sintomas. O sinal, do latim *signalis*, significa manifestação ou indício e é um termo bastante utilizado para referir-se às manifestações clínicas observadas por outra pessoa, normalmente, pode ser através de um profissional da área da saúde ou por meio da observação direta do paciente. Já os sintomas se diferem dos sinais, pois essa manifestação é percebida e relatada pelo próprio paciente (PORTO, 2019).

Algumas manifestações clínicas são comumente observadas na EB, dependendo do seu tipo e subtipo. A alopecia é geralmente encontrada na EBS recessiva, originada por mutações na queratina, os pacientes não são caracterizados pela alopecia específica. A alopecia localizada ou difusa pode ocorrer na EBJ Herlitz, como também existem casos documentados com parcial ausência de sobrancelhas, cílios, pêlos pubianos e axilares. Nos indivíduos com deficiência de colágeno do tipo XVII, o nível de comprometimento capilar varia significativamente, devido a pele desgastada e a ausência de folículos pilosos esta alopecia foi comumente relatada como atrófica. Em pacientes com EBD, nas regiões que são verificadas o crescimento de bolhas e traumas por fricção, a alopecia gradual pode ser encontrada. Já na Síndrome de Kindler, a alopecia não tem sido associada. (TOSTI *et al*, 2010).

Os problemas oculares são mais comumente encontrados em pacientes que possuem EBDR e EBJ. São caracterizados por recorrentes erosões ou bolhas e caso não sejam tratadas, terminam ocasionando perda visual ou cicatrizes. Podem ocorrer na infância e em ambas as variações de EB (BOEIRA *et al*, 2013).

Nos pacientes com EB, o trato gastrointestinal é bastante acometido, exceto o pâncreas, vesícula biliar e fígado, qualquer parte do trato gastrointestinal pode sofrer um dano e os que possuem a EBDR são os que sofrem essas lesões de forma mais considerável. Tem-se a estenose de esôfago como a mais grave complicação, que pode assim comprometer a ingestão de nutrientes. Uma acentuada deficiência no crescimento pode acontecer pela má absorção dos nutrientes, de forma moderada podendo chegar até a forma severa e se dá pelo desnudamento do intestino delgado (IBIDEM).

Com relação ao trato geniturinário, os portadores de EB são comumente acometidos por glomerulonefrite estreptocócica, hidronefrose, amiloidose ou doença do IgA mesangial, o que podem levar a uma falência renal crônica. São mais comuns em pacientes que possuem a EBDR e levam à morte de em média 12% destes pacientes (IBIDEM).

Os portadores de EB podem ter a via aérea ocluída parcialmente ou totalmente como complicação otorrinolaringológica (ouvidos, garganta e nariz.) relevante e normalmente ocorre pela estenose próximo ou ao nível das cordas vocais. Quando ocorre o progresso deste tipo de acometimento, os pacientes podem ser levados à morte (IBIDEM).

O sistema músculo-esquelético é acometido pelo aparecimento progressivo e pela contratura dos pés e das mãos (*"mitten deformities"*), sendo considerado como o principal comprometimento músculo-esquelético e pode ser observado seu desenvolvimento já no primeiro ano de vida. Muitas vezes são necessárias diversas e repetidas intervenções cirúrgicas com a intenção de melhorar e manter a função dos pés e das mãos. A osteopenia e a osteoporose são facilmente encontradas em pacientes com EBDR (FINE *et al*, 2005).

Pacientes com EBDR possuem a cardiomiopatia dilatada como uma incomum, porém eventual fatal complicação, especialmente naqueles que a possuem de forma associada a falência renal (IDEM, 2010).

Já manifestações dentárias podem ser encontradas em pacientes com EBJ e EBDR e podem ser verificados que são afetados os tecidos presentes na mucosa oral. Tem-se a hipoplasia do esmalte, o que permite que as cáries estejam presentes de forma excessiva, levando até a perda de toda arcada dentária que tornou-se um aspecto patognomônica frequente em qualquer tipo de EBJ. Já a junção da língua com o assoalho da boca (anquiloglossia) e a redução da cavidade bucal (microstomia) são complicações comumente visualizadas na EBDR. Nas situações em questão, para aumentar a função e melhorar a captação dos nutrientes, a agressiva intervenção dentária se faz necessária (IBIDEM).

Outra manifestação clínica importante é a anemia, na qual os pacientes com EB em geral podem possuir de forma severa e relacionada a diversos fatores, acometendo tanto adultos como em crianças, especialmente os que apresentam a condição generalizada de EBDR e EBJ. Ao suplementar com ferro e por meio de transfusões sanguíneas, a anemia, de modo parcial, pode ser melhorada (ANGELO *et al*, 2012).

O retardo na puberdade é comumente verificado em pacientes que possuem as formas graves de EB, o que afeta a autoestima dos acometidos de forma negativa (IBIDEM).

De forma Cicatrização de feridas. Diversos fatores estão relacionados ao comprometimento do processo cicatricial, como a existência de bactérias, anóxia verificada nos tecidos, déficit das condições nutricionais, corpos estranhos visualizados e o próprio envelhecimento. Devido ao déficit da glicoproteína chamada laminina 5 (intimamente envolvida na migração e adesão dos queratinócitos), os

pacientes com EBJ Herlitz possuem uma cicatrização mais lenta (FLEMING *et al*, 2009).

O fato dos pacientes possuírem extensas áreas desnudas de pele corrobora para a penetração bacteriana, devido a perda da barreira presente no estrato córneo e assim, a umidade e o acúmulo da linfa na superfície elevam a proliferação dessas bactérias. Geralmente o *Streptococcus pyogenes* e *Staphylococcus aureus* são os chamados agentes causadores, porém infecções causadas pelas bactérias do tipo gram-negativas podem também ser verificadas. Esses pacientes possuem alta susceptibilidade em progredir para a sepse e com maior chance de morte verificada na primeira infância. Tem-se como principal estratégia a de prevenir as infecções e, com a presença dessas extensas áreas desnudas ou com crostas, um cuidado maior deve ser realizado, redobrando a atenção com o aparecimento de lesões. Isso inclui o uso regular de terapia com coberturas especiais para preservar a área coberta, utilização tópica de antibióticos e hidromassagem (BOEIRA *et al*, 2013).

Pacientes com EB que possuem áreas crônicas de lesões, frequentemente são acometidos pelo Carcinoma escamocelular (CEC), os chamados tumores cutâneos. CEC é comumente encontrado em pacientes com EBD, ocorrendo em sítios primários múltiplos, sem predileção por regiões fotoexpostas e com aumento drástico de sua incidência nas segunda e terceira décadas de vida. Muitas vezes, ainda que realizada uma agressiva excisão cirúrgica, a recidiva dessas lesões pode ser verificada (ORTIZ-URDA *et al*, 2005).

### 2.3 Diagnóstico

Inicialmente, cabe salientar que por meio de achados laboratoriais e clínicos pode ser baseado o diagnóstico de EB e como a doença se torna variada conforme o tipo apresentado, na infância, ao apresentar bolhas que se formam após mínimos traumas, clinicamente se deve suspeitar que indivíduo apresente a EB. Porém, a certeza do diagnóstico deverá ser feita por meio de exame de imunofluorescência, biópsia cutânea ou pelo considerado padrão ouro que é a microscopia eletrônica. É relevante observar o histórico familiar e se existe consangüinidade entre os pais. No Brasil, nem todas as cidades possuem a possibilidade de realização da diferenciação genética e por isso em maior parte dos

casos é realizada a análise ultra-estrutural e imunológica para se descobrir o subtipo (OLIVEIRA *et al*, 2010).

A possibilidade de subclassificar a doença tanto traz subsídios para a conduta a ser realizada e com relação ao aconselhamento genético, como também para determinar o risco para desenvolver neoplasia, comprometimento de mucosas e da morte prematura (HERNANDEZ-MARTIN; TORRELO, 2010).

Conforme acima relatado, para diagnosticar EB, o padrão ouro é a chamada microscopia eletrônica (ME), mas esta ainda apresenta ocasionalmente limitações para realização, como a de fixar ou manejar de forma inadequada a amostra, o que resulta em erro de diagnóstico. Para diminuir e superar as limitações, pode-se realizar concomitantemente o mapeamento por meio de secções congeladas da membrana basal, isso através da imunofluorescência e esse mapeamento deve ser realizado com uma diversidade de anticorpos, com inclusão do colágeno V, VII e XVII, laminina 1 e 5,  $\alpha 6\beta 4$  integrina, antígeno do penfigóide bolhoso e plectina. Por utilizar com limitação um número de anticorpos, uma útil e importante alternativa utilizada se dá através da análise imuno-histoquímica, uma vez que não se tem como rotina no diagnóstico o método do exame com ME, por ser relativamente considerado caro. Dessa forma, tem-se a confirmação do diagnóstico de EB por meio do mapeamento antigênico, da imunofluorescência, microscopia eletrônica e dos antígenos monoclonais específicos (CEPEDA-VALDEZ *et al*, 2010).

A dificuldade enfrentada para ter o diagnóstico da doença resulta na demora do acompanhamento clínico deste paciente e do início de um tratamento, o que causa maior sofrimento. Uma vez diagnosticada precocemente, os pacientes podem ter um acompanhamento adequado, as dores podem ser minimizadas, uma vida relativamente normal onde podem participar das atividades diárias com menores restrições e ainda são evitados desfechos desfavoráveis, como a infecção que pode evoluir para óbito.

#### 2.4 Formas de tratamento

Não há uma específica terapia para ser utilizada no tratamento de forma nenhuma de EB hereditária, mas o principal cuidado que deve ser realizado, especialmente no subtipo de EBJ Herlitz que é um subtipo conhecido pelas complicações extracutâneas desenvolvidas (nutricional, cirúrgica, psicológica,

dentária e médica) deve ser a prevenção do aparecimento de bolhas, com a intenção de evitar posterior infecção, o que é o mais preocupante e o acompanhamento freqüente do paciente, pelo menos a cada 6 (seis) meses, que termina não acontecendo, pois os pacientes se tornam relutantes a essa exposição. O tratamento das feridas não segue um protocolo único, mas a Academia Americana de Dermatologia publicou um consenso recomendando as propriedades ideais que as coberturas especiais devem possuir para serem utilizadas nas várias fases de cicatrização das feridas como protetoras, atraumáticas, antibacterianas e que auxiliem os pacientes nos sintomas das dores e coceiras. São essas coberturas especiais que devem ser utilizadas ao envolver totalmente os dedos durante à noite e assim impedir as deformidades das mãos. Com relação ao suporte nutricional, esse possui um papel importante na prevenção e cicatrização das feridas e, devido a dificuldade de manter um bom estado nutricional, alguns pacientes precisam de tubo de gastrostomia para se alimentar, além de suplementação de ferro e muitas vezes necessitam de transfusão de sangue. Quando ocorre o aparecimento de infecções, há uso de antibióticos sistêmicos ou tópicos por um curto período, para evitar sensibilização e resistência bacteriana e, comumente esses pacientes fazem uso de analgésicos para controlar a intensa dor diária. A deficiência visual e cicatrizes permanentes devem ser evitadas assim que verificados sintomas e sinais sugestivos de atividade precoce da doença na córnea e os pacientes que possuem estenose esofágica devem realizar a dilatação na tentativa de preservar uma adequada ingestão de nutrientes pela via oral. Outros cuidados devem ser realizados na tentativa de prevenir precocemente a osteopenia, também a osteoporose e, quando houver o aparecimento precoce de CEC deve ser realizada a ampla excisão cirúrgica e o paciente deve ser acompanhado para evitar recorrência (BOEIRA *et al*, 2013).

Para melhorar a qualidade de vida dos pacientes é importante descobrir qual envolvimento molecular se tem em qualquer subtipo da doença e assim os protocolos terapêuticos podem ser desenvolvidos conforme a necessidade e visando um tratamento futuro de melhor excelência. Algumas recentes estratégias de recursos terapêuticos têm surgido como a infusão de proteína recombinante da EBDR, os transplantes de células tronco da medula óssea e a terapia gênica (MAVILIO *et al*, 2005).

Vale salientar que a melhoria da qualidade de vida pelas medidas terapêuticas termina sendo invalidadas pelo tipo de tratamento disponibilizado pelo

Estado que muitas vezes não é o adequado e nem eficaz para a necessidade atual do paciente, além do que muitas vezes o tratamento é oferecido por um curto período o que não acarreta evolução no quadro geral de saúde do paciente. Um grande problema enfrentado é na aquisição de coberturas especiais para o tratamento das lesões, pois são produtos de elevado custo e que normalmente são utilizados por longos períodos ou até mesmo durante toda a vida, família muitas vezes não possui condição para adquirir e o Estado não os fornece de forma opcional, havendo a necessidade de busca da tutela jurisdicional. Existe também a grande dificuldade em obter acesso a um recurso terapêutico mais moderno que traga maiores benefícios e esperança de vida como a utilização de células-tronco em desenvolvimento e da terapia gênica que não estão disponíveis atualmente no país para o tratamento. Concomitantemente a isto, impedir a evolução de complicações e problemas clínicos, realizar medidas locais de suporte para os pacientes e disponibilizar uma equipe multiprofissional para acompanhamento são medidas que minimizam o peso da falta de assistência integral, ajudando no controle dessa doença tão limitante e excludente de uma rotina de convívio dos pacientes de EB. Tudo isso torna-se também estratégia de tratamento para impedir a existência de distúrbios psicológicos frequentes que estão intimamente relacionados a escala de gravidade do quadro clínico dos pacientes, os quais aceleram e agravam o progresso da doença.

### **3 REGULAMENTAÇÃO DAS DOENÇAS RARAS NO ÂMBITO NACIONAL**

#### **3.1 Direito à saúde e sua proteção constitucional pelos entes federados**

É importante colocar o Direito à Saúde em evidência como aquele amparado não somente pela criação de políticas sociais pelo Estado, mas também o que está associado ao princípio da dignidade da pessoa humana, previsto no artigo 1º, III da Constituição Federal que é vinculado diretamente ao idealismo de uma vida digna, como bem jurídico protegido e garantido pelo ordenamento jurídico. É essencial para que se tenha uma vida digna que o direito do indivíduo seja resguardado e isso inclui o fornecimento de uma saúde de qualidade. A Constituição Federal possui um capítulo específico que trata sobre saúde e medidas preventivas que devem ser implementadas pelos entes federados, assim denominado de “Ordem Social” (BRASIL, 2019).

Pode ser observado no texto constitucional do artigo 196 que cita que a saúde é direito de todos e dever do Estado e isso pode ser garantido por meio de políticas econômicas e sociais para reduzir o risco de doenças, agravos e garantir o acesso igualitário e universal. Esse artigo tem como objetivo não só resguardar o direito coletivo (observados pelos termos igualitário e universal), como também o direito individual ao citar a importância da proteção dos indivíduos que buscam o pleno acesso ao direito essencial e subjetivo. Ainda de acordo o artigo, com relação ao desenvolvimento de políticas públicas pelos Entes federados, esse se torna uma norma com eficácia programática, uma vez que necessita de atuação prestacional e vinculada do Estado, pois esse deve oferecer adequados meios para que as necessidades individuais e coletivas dos indivíduos sejam obtidas, ou seja, sua atuação integrada com seus órgãos diversos permite uma melhor função a ser desempenhada pelo Sistema Único de Saúde em todas as esferas da federação (LENZA, 2019).

Conforme citado anteriormente, para que o alcance da saúde pública, integral, universal e gratuita no Brasil fosse ampliado, o SUS (Sistema Único de Saúde) foi criado como um órgão de atuação descentralizada, podendo realizar procedimentos de natureza qualquer em todos os entes da federação, dentre eles a União, Estado, Distrito Federal e Municípios, de acordo com o artigo 198 da Constituição Federal (IBIDEM).

É regulamentado pela Lei 8.080/90 e tem previsto em seu artigo 15 as responsabilidades diversas que podem ser desenvolvidas pelo Poder Público como as seguintes:

Art. 15. A União, os Estados, o Distrito Federal e os Municípios exercerão, em seu âmbito administrativo, as seguintes atribuições: I – definição das instâncias e mecanismos de controle, avaliação e de fiscalização das ações e serviços de saúde; II – administração dos recursos orçamentários e financeiros destinados, em cada ano, à saúde; III – acompanhamento, avaliação e divulgação do nível de saúde da população e das condições ambientais; IV – organização e coordenação do sistema de informação de saúde; V – elaboração de normas técnicas e estabelecimento de padrões de qualidade e parâmetros de custos que caracterizam a assistência à saúde; (...) (BRASIL, 1990).

Para que ocorra um bom funcionamento do SUS é importante que haja coordenação e organização entre os entes federados, uma vez que entes como Estado e Município possuem maior familiaridade com as necessidades encontradas na população do local, permitindo assim que os atendimentos assistenciais e procedimentos terapêuticos sejam direcionados de forma universal e igualitária a todas as pessoas (BRASIL, 2019).

A participação da comunidade, reconhecida como diretriz do SUS, impõe a manutenção e criação de distintas instituições de participação em saúde no Brasil e são consideradas uma forma democrática de fazer parte. Fixadas pela Lei 8.142/19904, as mais preponderantes são as conferências e conselhos de saúde. Para que sejam propostas as diretrizes de formulação das políticas públicas e para que sejam avaliadas a real situação da saúde, a cada quatro anos a conferência de saúde se reúne, contando com a presença de representantes de vários segmentos sociais. Dessa forma, essas diretrizes são consideradas de fundamental importância para a elaboração das políticas públicas de saúde, normas jurídicas e, por consequência, maior efetivação do direito à saúde. Já os conselhos de saúde são órgãos colegiais compostos por prestadores de serviço, representantes do governo, usuários e profissionais de saúde. Funcionam em caráter deliberativo, permanente e atuam no controle do desempenho da política de saúde e formulação de estratégias na correspondente instância, inclusive atuando nos aspectos financeiros e econômicos (AITH, 2014).

Dessa maneira, pode-se verificar que além do Estado possuir o dever de assegurar de forma efetiva o direito à saúde, os demais entes federados tem

responsabilidade solidária, ou seja, são igualmente responsáveis nas obrigações e bom funcionamento do Sistema Único de Saúde (SUS), pois o dever de prestar assistência à saúde é compartilhado entre a União, os Estados-membros e Municípios, e que a divisão de funções entre os entes federados por normas infraconstitucionais não omite essa responsabilidade solidária exigida de forma constitucional, ratificando que as pessoas com Epidermólise Bolhosa e outras doenças raras não podem ser impedidas do direito de acesso à medicamentos, tratamentos e outras necessidades indispensáveis devido a divisão de tarefas entre a organização do Sistema Único de Saúde e os entes governamentais.

### 3.2 Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014

A política dessa portaria tem abrangência transversal na Rede de Atenção à Saúde (RAS) e tem como objetivo contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias, reduzir a mortalidade e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de prevenção, promoção, tratamento oportuno, detecção precoce, cuidados paliativos e redução de incapacidade (BRASIL, 2014).

Na Política Nacional de Atenção aos Portadores de Doenças Raras estão elencados os princípios da universalidade e da integralidade que devem ser seguidos e fica clara nesta política a obrigação de atenção especial à saúde desse grupo de pessoas com doenças raras, como a Epidermólise Bolhosa, sem que haja qualquer tipo de discriminação e que sejam utilizados os melhores conhecimentos científicos comprovados por evidências para atingir os importantes objetivos que estão dispostos nesta norma (IBIDEM).

Essa política tem como objetivos e finalidades garantir que as pessoas tenham acesso aos meios terapêuticos e diagnósticos disponíveis e que a atenção seja qualificada de acordo com suas necessidades. Esses objetivos citados anteriormente estão em conformidade com os princípios que podem ser observados no artigo 196 da CF/88 e da Lei 8.080/90, pois tratam de equidade, integralidade e universalidade da atenção (SOUSA; SÁ, 2015).

Para que sejam criadas estratégias, técnicas, instrumentos e planos é sine qua non que ocorra alguma situação problema, atendimento de demanda ou correção de panorama como, por exemplo: Estado ineficiente para responder as necessidades e particularidades dos pacientes com doenças raras; políticas específicas ausentes;

dificuldade e porosidade no acesso aos serviços de saúde; binômio referência/contra referência vulnerável; deficiência de acesso aos serviços em todos os lugares, uma vez que a maior concentração de serviços especializados encontra-se nas capitais; ausências de unidades de saúde e centros de maiores dimensões específicos; carência de profissionais especializados; dificuldade na dispensação de medicamentos específicos; descontinuidade no processo de acompanhamento dos pacientes com doenças, além de outras diversas e adversas situações (IBIDEM).

Dessa maneira, por meio dessa portaria são definidas algumas estratégias como no artigo 7º e seus incisos que cita a necessidade de educação permanente de profissionais, promoção de ações intersetoriais e instauração de parcerias, organização das ações e dos serviços, provimento de ações que visem à habilitação/reabilitação como também de medidas assistivas para casos que sejam necessários, diversificação das estratégias de cuidados e desenvolvimento de atividades no território com o objetivo de favorecer inclusão social para melhor exercer a cidadania e promover a autonomia (BRASIL, 2014).

Com relação ao papel político desenvolvido, esse pode ser observado nos incisos do artigo 6º e por meio dos princípios seguintes é constituída a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras como a atenção humanizada e centrada nas necessidades, promoção do respeito às diferenças e aceitação de pessoas com doenças raras, enfrentamento de preconceitos e estigmas, acessibilidade. Pode-se verificar também a presença desse papel no artigo 7º com a promoção de autonomia e exercício da cidadania, no artigo 8º com o estímulo à participação e controle social e no artigo 10º com a implantar a humanização e o colhimento através das Políticas Nacionais de Humanização (SOUSA; SÁ, 2015).

Já o papel econômico pode ser verificado nos artigo 22 com a disponibilização pré-fixada por equipe Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras de incentivo financeiro de custeio mensal e no artigo 23 com a disponibilização pré-fixada por equipe Serviços de Referência em Doenças Raras de incentivo financeiro de custeio mensal. Ainda se referindo ao papel econômico, tem o artigo 24 com a possibilidade de incentivo financeiro para custeio de procedimentos, o artigo 26 com a eventual complementação de recursos financeiros, o artigo 29 cita que o Sistema Nacional de Auditoria (SNA) fará o monitoramento dos recurso que foram transferidos e se estão em conformidade. Os incisos I e II do artigo 30 citam um recorte disciplinar: de um lado com relação a devolução dos recursos financeiros que

não foram executados de acordo com a Portaria, de forma imediata e a necessidade de cumprimento de regramento, dando ênfase a observância de pactuações (BRASIL, 2014).

A construção da Política contou com uma produção plural, ou seja, participação de uma pluralidade de atores sociais e com vários momentos de pactuação e negociação intergovernamental como: constituição dos procedimentos e linhas de cuidado para inclusão no rol do SUS; no âmbito do SUS, normas de Habilitação de Centros de Referência em Doenças Raras e de Serviços de Atenção Especializada, definidos nos cenários das pactuações e negociações do Conselho Nacional de Secretários de Saúde (CONASS), do Conselho Nacional de Secretarias Municipais de Saúde (CONASEMS) e do Grupo de Trabalho de Atenção da Comissão Intergestores Tripartite (CIT/MS); colaboração aos textos normativos, proveniente da Consulta Pública nº 7, de 10 de abril de 2013 (SOUSA; SÁ, 2015).

Vale salientar que existem Políticas Concorrentes vinculadas a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e a Política de Proteção Social. São elas: Política Nacional de Atenção Integral em Genética (Portaria nº 81/GM/MS); Política Nacional de Atenção às Urgências e Rede de Atenção às Urgências (Portaria nº 1.600/GM/MS); Rede de Atenção Psicossocial (Portaria nº 3.088/GM/MS); Rede de Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Crônicas no âmbito do SUS (Portaria nº 252/GM/MS); Política Nacional de Regulação do SUS (Portaria nº 1.599/GM/MS); Rede Cegonha (Portaria nº 1.459/GM/MS); Política Nacional de Atenção Básica (Portaria nº 2.488/GM/MS); Política Nacional de Humanização e Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência no âmbito do SUS (Portaria nº 793/GM/MS) (IBIDEM).

Os incisos do artigo 6º trazem os referenciais valorativos e éticos que a Política das Doenças Raras preconiza. São esses: atenção humanizada; o reconhecimento da doença como rara e necessidades que são inerentes à própria doença; respeito às desigualdades existentes, combate aos preconceitos e estigmas (IBIDEM).

Dessa forma, os parâmetros que nortearam a nova Política foram definidos nos momentos deliberativos da sua criação e assim tornaram viáveis a incorporação dos procedimentos e linhas de cuidados no rol dos serviços oferecidos pelo SUS. E tudo isso por meio da criação dessa Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014,

e posteriormente criação da Portaria nº 981 que gerou alteração, acréscimo revogação de dispositivos da Portaria nº 199 (IBIDEM).

### 3.3 Linha de cuidado x Itinerário terapêutico

O trajeto percorrido por um paciente em busca de cuidados em saúde pode ser visualizado por meio de um itinerário terapêutico que é uma abordagem que tem como centro o usuário do serviço de saúde e permite a possibilidade de melhores práticas de atendimento de acordo com a realidade. Ao se estabelecer um itinerário terapêutico, torna-se possível colocar em confronto as disparidades visualizadas entre a real oferta de serviços e o que deveria ser oferecido por estar contido em documentos legais, incluindo suas especificidades e características, visto que o escolhido pelo indivíduo se dá baseado neste contexto, de acordo com a realidade e decorrer da necessidade do processo de adoecimento e das condições existentes de saúde (BARBOSA; SÁ, 2016).

Para Cabral (2011, p. 4434) , “os diversos enfoques possíveis na observação de itinerários terapêuticos podem subsidiar processos de organização de serviços de saúde e gestão, na construção de práticas assistenciais compreensivas e contextualmente integradas”. Dessa forma, isso expressa que a compreensão e análise das interações do sistema com os usuários dos serviços de saúde poderiam promover maior articulação do suporte de atenção de serviços de referência e contra referência.

Tem-se então as linhas de cuidado como sendo o que é estabelecido pelos serviços, por meio de ações de gestão, de promoção de modelos de práticas em saúde e articulação dos recursos. Consequentemente, as ações de terapia e diagnóstico são orientadas por guia de prática, diretrizes clínicas e protocolos assistenciais que objetivam coordenar o cuidado, recursos e profissionais, evitando assim que a atenção dada se dê por meio de respostas fracionadas, o que possibilita um cuidado integral (BARBOSA; SÁ, 2016).

De acordo com o fluxo de atenção do usuário, processos dinâmicos devem ser criados por meio da organização da assistência e seguindo uma linha de cuidados com a produção de saúde de maneira sistêmica. De forma ampla, a assistência ao usuário deve ser pautada de acordo com suas necessidades. Com relação à atenção especializada em doenças raras, devem ser oferecidos Serviços de Atenção

Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras como principais partes estruturantes que complementam à Rede de Atenção à Saúde (BRASIL, 2014).

Vale salientar que a atenção dada aos pacientes com doenças raras e seus familiares deve garantir: acesso ao cuidado e à informação; acesso a recursos terapêuticos e diagnósticos; que a atenção seja estruturada de maneira coordenada e integrada em todos os seus níveis, desde o início com a prevenção, passando pelo acolhimento, com posterior diagnóstico e necessidade de tratamento (de acordo com diretrizes terapêuticas e protocolos clínicos), com suporte até resolução, continuidade e reabilitação; aconselhamento genético quando houver necessidade (IBIDEM).

Os Serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em Doenças Raras serão partes integrantes da Rede de Atenção à Saúde, presentes na Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS e tem por obrigação disponibilizar uma assistência integral e especializada, prestada por equipe interdisciplinar e multidisciplinar. Essas se tornarão responsáveis pelas ações diagnósticas, preventivas e terapêuticas oferecidas aos familiares e as pessoas com doenças raras ou com risco para desenvolvê-las, conforme as bases assistenciais, porém o primeiro sendo composto por Doenças Raras de origem genética: I: 1 - Anomalias de Manifestação Tardia ou Congênitas, I: 2 - Deficiência Intelectual e I: 3 - Erros Inatos do Metabolismo, e o segundo sendo composto por Doenças Raras de origem não genéticas: II: 1- Infeciosas, II: 2- Inflamatórias, II: 3- Autoimunes, e II: 4- Outras Doenças Raras não Genéticas (IBIDEM).

#### **4 DESAFIOS INSTITUCIONAIS E JURÍDICOS PARA EFETIVAÇÃO DA INTEGRALIDADE E UNIVERSALIDADE NO SISTEMA PÚBLICO DE SAÚDE**

Por meio da Lei 12.401/2011 foi criada a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC) que é um órgão colegiado e de caráter permanente que faz parte da estrutura de regimento do Ministério da Saúde e tem como objetivo o de assegurar a possibilidade e a transparência da participação da população civil nos processos de incorporação, alteração ou exclusão de novas tecnologias no SUS, definindo também prazos para esse análise e decisão além da alteração ou constituição dos protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas (PCDT) do Ministério da Saúde. Sua criação trouxe muita expectativa associada à sua colaboração para a melhoria do SUS e para diminuição da judicialização das políticas de saúde no Brasil (BRASIL, 2011).

Porém, a integralidade da atenção e a universalidade da cobertura dada ainda possuem muitas lacunas que precisam ser preenchidas e sempre haverá alguma exceção para se exigir dos poderes legislativo, executivo e judiciário, com uma providência também de exceção, com objetivo de garantir o direito à saúde das pessoas portadoras de doenças raras que não se inserem nos protocolos estatais.

Dessa forma, a maneira como são tratados os portadores de doenças raras é um indicador para mostrar como é grande o desafio enfrentado para efetivação desses princípios da integralidade e universalidade. O alto custo dos serviços e produtos de saúde necessários aos portadores de doenças raras, quando disponíveis, como também a baixa prevalência dessas doenças põe em xeque as noções de atendimento universal e integralidade. Essa realidade é um misto da incapacidade do Estado em suprir as demandas com o direito reconhecido do indivíduo, o que terminou gerando uma explosão das ações judiciais buscando medicamentos e serviços de saúde. De acordo com o Conselho Nacional de Justiça, existem atualmente em média 240 mil ações judiciais requerendo o direito a saúde no Brasil (AITH *et al.*, 2014).

Tem-se assim, para os indivíduos que apresentem necessidades diferenciadas, a judicialização em saúde como uma das principais vias de acesso aos produtos e serviços que não estão incorporados ao Sistema Único de Saúde, mas que são de extrema importância para proteção da saúde e da vida, mesmo quando não estão incluídos nos protocolos e diretrizes terapêuticas do Estado (PCDT) (IBIDEM).

O exercício e a necessidade de tornar pública a doença rara tem a intenção de ampliar a visibilidade, a existência e convocar não somente as pessoas que compartilham da doença diretamente, mas trazer a responsabilidade para as esferas públicas (executivo, legislativo e judiciário) com objetivo de garantir o direito à saúde. Daí surgiram slogans e expressões como para o Dia Mundial das Doenças raras de 2017: #somostodosraros, “Não escolhemos ter uma Doença Rara” e “Juntos somos mais fortes” para expressar a necessidade de se agir em conjunto, com suportes diversos como o de associações empenhadas em prol de atingir um objetivo comum, o de garantir o direito e ágil acesso aos medicamentos, benefícios sociais, ações de reabilitação, tecnologias de suporte à vida e tratamento contínuo (MOREIRA, 2018).

No cenário das doenças raras, pode-se observar que existem interações mistas que buscam lutar pelo reconhecimento, reabilitação e acesso à saúde, direitos humanos e sociais, porém envolvendo complexas interações, com motivações e interesses distintos. Fazem parte dessa interação mista as pessoas que vivem com a doença rara e as pessoas que se vinculam às pessoas com doenças raras, devido a experiência com elas, interesses de ordens diversas como solidariedade e simpatia à causa, as que têm interesses profissionais, familiares e econômicos. Como exemplo tem-se as indústrias farmacêuticas e representantes com vinculações econômicas como interessados; profissionais de educação, saúde, justiça e também associações de pessoas com doenças raras (IBIDEM).

Dessa forma, pode-se ratificar que no Brasil a judicialização das políticas públicas é uma crescente e estão relacionadas as insatisfações da população com relação a eficiência do direito fundamental à saúde, com o poder Judiciário sendo constantemente invocado para efetivação desses direitos, principalmente os sociais. O direito à saúde tem como núcleo não a imposição da redução ou ausência da doença, mas em no âmbito qualitativo, promovendo bem-estar com a possibilidade de mínimas prestações para que haja fruição do direito de forma digna. Isso inclui, dependendo da necessidade de cada pessoa, oferecer prestações de saúde que variam de baixa a alta complexidade (DUARTE, VIDAL, 2019).

Inclusive, as prestações de urgência são relevantes, mas não se devem restringir a proteção da vida baseada no caráter de urgência, no intuito de manter a preservação da vida, pois ela é apenas parte desse conjunto de preservação. Destarte, ela se torna insuficiente por três motivos: 1) Corresponde a cruel parâmetro, uma vez que depende da piora na condição de saúde do indivíduo para o atendimento;

2) Essa medida além de encarecer as despesas com o tratamento de urgência vai limitar as chances do tratamento ser um sucesso; 3) De acordo com o artigo 198, II da Constituição Federal, o regime constitucional em matéria de saúde impõe ao Estado atendimento integral com ênfase em atividades de caráter preventivo (DUARTE, 2013).

Tem-se os termos demandas de saúde de primeira necessidade como prestações do Estado direcionadas à proteção da vida e demandas de saúde de segunda necessidade como as prestações que não são diretamente associadas à manutenção da vida, mas sim direcionadas à qualidade de vida. Consolidado por uma regra, os direitos definitivos são consagrados pelo núcleo essencial do direito à saúde, não havendo o cabimento de argumentos que levem ao seu distanciamento como o limite orçamentário (IDEM, 2011).

Diante da obrigatoriedade constitucional da necessidade de efetivação da dignidade humana, torna-se insuficiente a limitação do núcleo essencial à vida, porém a realidade termina sendo diferente dessa proposta com o oferecimento de mínimas condições de saúde de forma digna, ratificando que o preceito constitucional não é observado de forma integral e a judicialização no tratamentos de doenças raras torna-se uma escolha, mostrando que na maioria das situações enfrentadas pelo Poder Judiciário, a tutela da vida se torna insuficiente para o reconhecimento do indivíduo como um ser humano dotado de dignidade (IBIDEM).

#### 4.1 Judicialização em saúde e os parâmetros críticos de decisão no âmbito das doenças raras

A judicialização em saúde pode ser compreendida como uma forma encontrada de que por meio de decisões judiciais as ofertas dos serviços de saúde sejam materializadas, obrigando assim que uma instituição pública ou privada cumpra com o direito subjetivo postulado. Ela é uma forma de reivindicação diante do Poder Judiciário com relação a prestação referente ao direito à saúde que carece de efetivação ou implementação pelo Estado. Há vários viés de entendimento e múltiplas perspectivas com relação a judicialização, como por exemplo para a Administração Pública há a dificuldade de atender à todas as demandas que decorem das normas constitucionais, para o cidadão que necessita, esse enxerga benefícios na tecnologia ou serviço prescrito e por fim pelos juízes há op entendimento que diante da falha ou

omissão no fornecimento das políticas públicas, faz-se concernente ao Poder Judiciário assegurar a efetivação do direito à saúde, de acordo com o disposto no artigo 196 da Constituição Federal (BRASIL, 2016).

De acordo com um relatório que foi publicado em 2019 pelo Conselho Nacional de Justiça (CNJ), entre os anos de 2008 e 2017, o número de demandas judiciais relacionadas ao direito à saúde cresceram significativamente, representando um aumento de 130% e dentre elas as principais encontradas foram de seguro, plano de saúde e fornecimento de medicamentos. Apontado como um dos principais e expressivo impacto socioeconômico no país, os dados que envolveram o fornecimento de medicamentos foram considerados exorbitantes, o que representaram, de acordo com as informações divulgadas pelo Ministério da Saúde, entre os anos de 2010 e 2016, um crescimento de 547% com ações de medicamentos (IBIDEM).

Existem conflitos econômicos, administrativos e éticos no que diz respeito à dispensação de medicamentos e serviços para doenças raras por meio da via judicial, suscitando grande reflexão no que diz respeito a proposição de critérios harmônicos e racionais associados as disposições constitucionais legais. (DUARTE, VIDAL, 2019).

Tem-se que a maior parte dos pedidos de tratamentos de doenças raras, enfrentados no âmbito judicial e apreciados pelo Supremo Tribunal Federal foram julgados favoráveis para concessão das medidas pleiteadas. Isso porquê o conjunto de decisões foram elencadas pela utilização de argumentos em garantia dos direitos à vida e à saúde e tidos como norteadores elementos do nacional ordenamento jurídico, considerados adequados, uma vez que essas prestações pertencem ao essencial núcleo do direito à saúde, na qual a vinculação do Estado é essencial e absoluta e assim caracterizando como indevida qualquer omissão que enseje a necessidade de intervenção judicial. (IBIDEM).

A necessidade de tratamento igualitário pelo Estado deve ser levada em consideração, ratificando assim o reconhecimento da integralidade e universalidade do direito a saúde como princípios a serem seguidos, não colocando a possibilidade de realocação dos recursos dos indivíduos em pauta, pois mesmo que possam arcar com os custos dos tratamentos não contemplados pelo SUS, sem demais comprometimento financeiro, seus recursos não devem ser comprometidos para garantir sua dignidade quando a obrigação é estatal. Além do que pode-se verificar que a disponibilização de tratamentos inadequados ou sem sucesso pela rede pública,

a própria indicação das instituições especializadas e dos profissionais de saúde com relação a ineficácia dos serviços prestados pelo SUS, reforçando a existência de medicamentos e tratamentos de saúde mais eficazes no Brasil e no exterior, foram primordiais como argumentos importantes para decisões favoráveis. Isso tudo pode ser corroborado pela possibilidade de se agravar o quadro clínico do indivíduo ou resultar até em morte pela espera ou não concessão do tratamento adequado. (IBIDEM).

Com relação ao registro dos medicamentos solicitados, estes passam pelo controle da Agência Nacional de Vigilância Sanitária - ANVISA que tem como objetivo controlar a eficácia e segurança dos procedimentos e medicamentos de saúde no Brasil e por meio dela se é consultado um medicamento para verificação de seu registro. O controle dos produtos farmacêuticos é realizado pela competência da agência reguladora, conforme o artigo 7º da Lei nº 9.782 (BRASIL, 1999).

Tem-se também o artigo 19-T da Lei nº 8.080 que veda que medicamentos não autorizados pela ANVISA ou em caráter experimental sejam custeados pelo SUS (IDEM, 1990)

Por mais que haja necessidade de registro da ANVISA para o fornecimento da prestação de saúde, a comercialização no exterior também pôde ser considerada para uma decisão favorável, uma vez que o medicamento pode ser a única possibilidade de adequado tratamento existente, imprescindível para impedir o agravamento de saúde do portador de doença rara ou essencial para manutenção da dignidade do indivíduo (DUARTE, VIDAL, 2019).

Logo, quando um medicamento ou tratamento não é incorporado ao SUS por não conterem registro na ANVISA, mas tem sua comercialização autorizada no Brasil e no exterior, essa cria um obstáculo ao acesso dos indivíduos menos favorecidos às prestações de saúde que podem representar garantia das condições mínimas de dignidade para fruição dos direitos fundamentais ou até sua sobrevivência. Destarte, mediante ausência de alternativas, a ordem judicial se revela como necessária e adequada a dispensação e aquisição de determinados serviços de saúde como ao tratamento e medicamentos (IBIDEM).

Outro ponto que deve ser levado em consideração devido a muitas vezes ser alvo da principal problemática é o elevado custo das prestações de saúde no âmbito de qualquer doença rara. A tutela da saúde dos indivíduos deve ser assumir maior peso ao invés de argumentos que contrariam à efetivação de direitos

fundamentais, ou seja, deve-se manter o objetivo final que é o de garantir a dignidade e vida das pessoas. Vale salientar, de forma imperativa, que o indivíduo enxerga a judicialização como sua última esperança para assegurar os direitos subjetivos que foram violados pelas insuficientes políticas públicas e, no processo decisório, o essencial núcleo do direito deve atuar como parâmetro vinculante para que essas prestações de saúde sejam deferidas em juízo, uma vez comprovada ausente a disponibilização delas por meio da via administrativa (IBIDEM).

A maioria das doenças raras, como é o caso da Epidermólise Bolhosa, possui potencial elevado debilitante das funções motoras o que afeta de maneira significativa a qualidade de vida dos portadores da doença. Garantir a prestação de serviços de saúde de qualidade e necessários a realidade encontrada permite a efetivação de funções elementares dos direitos sociais, como a diminuição das desigualdades e importante inclusão social. Faz parte da razão de ser da ordem constitucional e do Estado garantir uma vida associada à qualitativa dimensão da dignidade do ser humano, ou seja, garantir o direito à saúde evidencia o desafio da concretização dos valores pactuados na sociedade, os quais necessitam da interpretação da ordem jurídica de acordo com a concepção da integridade dos domínios que estão definidos nela.

#### 4.2 Individualização da judicialização em saúde

No Estado social, o orçamento é o responsável tanto pela concretização dos direitos fundamentais como pela execução das políticas públicas, logo pode-se observar que tem um custo a efetivação dos direitos. Pode-se chamar de “custo dos direitos” e esse necessita que haja deslocamento de recurso financeiro, com o objetivo de permitir o cumprimento das demandas, o que termina impondo muitas vezes uma ponderação entre os distintos direitos protegidos constitucionalmente (SHULZE, GEBRAN NETO, 2016).

Dessa forma, por mais que a judicialização em saúde sirva para ratificar que os direitos sociais estão sendo concretizados e para evitar que não haja omissão por parte dos poderes Executivo e Legislativo, houve significativo e relevante aumento dos custos com as prestações dos serviços de saúde, uma vez ocasionada pelo aumento das demandas judiciais. Por mais que o Judiciário seja impedido de abstrair-se do seu dever de decidir, de acordo com o artigo 5º, XXXV, o objeto de proteção do

direito à saúde não é esclarecido em lei, o que terminou por aumentar as discussões com objetivo de alterar a hermenêutica constitucional (SPAOLONZI, 2017).

Dessa forma, a mais frequente crítica encontrada é a financeira, uma vez que foi elaborada mediante a “reserva do possível” que é uma teoria alemã na qual a eficácia das prestações materiais dos direitos sociais depende dos recursos financeiros do Estado, visto que esses direitos dependem do orçamento público. Vale salientar que as limitações de disponibilização de recursos também dependem do aspecto jurídico com relação à ponderação que deve existir entre os princípios constitucionais que possuem a mesma hierarquia. Para que os direitos fundamentais sejam assegurados, a reserva do possível não deve ser observada como impeditiva, mas sim imperativa para otimizar que o Estado cumpra com suas prestações sem se omitir das suas limitações jurídicas e orçamentárias (SARLET, FIGUEIREDO, 2008).

Na doutrina há uma importante discussão com relação a efetividade do acesso à saúde ocasionado pelas demandas judiciais, visto que mesmo que o objetivo das políticas públicas seja de reduzir as desigualdades sociais, comprovadamente a grande maioria, em média 95,5% dos casos de judicialização no país ocorre no âmbito individual, ou seja, via de regra as decisões das demandas judiciais são favoráveis e tutelam apenas uma pequena parte da população que tem acesso à justiça e normalmente são aqueles indivíduos mais favorecidos e de maior nível de instrução. Ratifica-se então que a diferença entre os autores desse tipo demanda judicial e um "cidadão comum" está no privilégio de poder reclamar seu direito junto ao poder Judiciário. Nesse sentido, a excessiva individualização ocasionada por esse tipo de judicialização da saúde, ao garantir que apenas pequena parte da população tenha acesso a determinados serviços e medicamentos, termina por acarretar uma lesão ao princípio da equidade com interferência negativa na organização das políticas públicas de saúde e necessidade do deslocamento delas quando admitidas essas demandas (BARCELLOS, 2010).

Já no âmbito da análise econômica, compreende-se que os recursos financeiros são finitos e totalmente insuficientes para o atendimento de todas as demandas sociais. Além do que ainda há a objeção com relação ao que seria socialmente benéfico, como por exemplo, com a transferência da utilização dos recursos designados ao cumprimento das demandas judiciais para uma maior abrangência das políticas públicas de saúde (IBIDEM).

#### 4.3 Parâmetros firmados pelo STF após decisão do RE N.º 657718

No dia 27 de abril e 07 de maio de 2009, foi convocado pelo Presidente do Supremo Tribunal (STF) o Ministro Gilmar Mendes uma Audiência Pública de nº 4 para tratar da evolução de posicionamento a ser seguido pelo Poder Judiciário com relação as ações de concessão de medicamentos. Seu Despacho Convocatório trouxe como ensejo o aumento dos pedidos cautelares e suas negativas que argumentam lesão à segurança, à economia, à ordem e à saúde pública, com relação ao provimento de prestações de serviços de saúde, como por exemplo de medicamentos. Diante desse cenário, inúmeros atores foram envolvidos de forma direta ou indireta com a judicialização em saúde, uma vez há interesse público e envolvem importantes questões. Alguns defendiam às demandas justificando a necessidade da garantia a integralidade do direito à saúde e os contrários a esse pensamento justificavam o posicionamento da verdadeira necessidade de universalidade do acesso ao direito à saúde (TESSLER, 2010).

Foram inúmeros os desdobramentos com relação ao tema, visto que de forma inovadora a audiência trouxe grande publicidade ao conteúdo tratado e proporcionou integração entre os autores. A partir daí, na área de saúde, teve início à atuação do Conselho Nacional de Justiça (CNJ) e este órgão, com o objetivo de apresentar concretas medidas de atuação para a questão e por meio da formação do seu grupo, aprovou a Recomendação nº 3149, na qual reforçou a relevância da prévia aprovação da ANVISA para o uso de medicamentos no país, de acordo com o artigo 12 da Lei nº 6.360/1976 c/c Lei nº 9.782/1999, com ressalvas para as exceções previstas na lei (BRASIL, 1999; BRASIL, 1973).

Faz-se mister destacar a decisão tomada pelo Supremo Tribunal federal no processo referente ao Recurso Extraordinário - RE n.º 657718 julgado no dia 22 de maio de 2019, no qual discutiu a viabilidade do Estado ser obrigado a gratuitamente fornecer fármacos que não foram registrados na Agência Nacional de Vigilância Sanitária - ANVISA, segundo o direito fundamental à saúde e de acordo com os artigos 1º, III; 6º; 23, II; 196; 198, II e § 2º; e artigo 204 da Constituição Federal de 1988 (NUNES, 2021).

Apesar de ter sido afastado o provimento de medicamentos sem o adequado registro da Anvisa, por meio da Audiência Pública citada anteriormente e de desdobramentos legislativos, o Poder Judiciário demonstrou-se resistente ao novo

entendimento. Dessa forma, o STF terminou por reconhecer a Repercussão Geral do julgamento do Recurso Extraordinário nº 657.718/MG, uma vez houve um aumento significativo das ações versando sobre o tema, o que trouxe novas discussões acerca das decisões (IBIDEM).

Vale salientar que o RE nº 657.718 também tratou de a viabilidade do Estado ter como obrigação o fornecimento de fármacos que não possuem segurança, eficácia e qualidade comprovadas pela ANVISA, além do fornecimento de medicamentos não registrados. As discussões tornaram-se cada vez mais difíceis quando comparadas aos outros casos de demandas judiciais da saúde, ou seja, além do envolvimento financeiro pela necessidade de dispensação de medicamentos de alto custo, esses medicamentos também não possuíam análise/registro da ANVISA (IBIDEM).

A decisão proferida pelo STF no que tange aos medicamentos experimentais, ou seja, aqueles que se apresentam ainda em fase de análise foi que em nenhuma hipótese eles podem ser fornecidos pelo Poder Público, uma vez que após fornecidos podem surgir a conclusão das suas pesquisas apresentando resultados negativos sobre o produto, no sentido de alegarem impropriedade, ineficácia ou toxicidade para o tratamento. E esse parâmetro depara-se com o disposto no artigo 19-T, I da Lei nº 8.080/90, já citada anteriormente, o qual veda o pagamento, o ressarcimento ou reembolso de medicamento, produto ou procedimentos experimentais. Assim, tem-se a Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde (CONITEC), com um dos órgãos responsáveis para a inclusão de medicamentos ou produtos experimentais. Já nos casos em que os medicamentos possuem segurança e eficácia comprovadas, mas não possuem registro sanitário pela ANVISA, estes devem ter interditados seus fornecimentos, conforme a regra citada e determinação em lei, exceto nos casos em que seja comprovada a morosidade da Anvisa na análise do produto para incorporação do pedido de registro, uma vez que assim aumentam os casos de demandas judiciais dos indivíduos que buscam à justiça como meio de provimento desses produtos ou medicamentos (BRASIL, 2016).

De acordo com a pesquisa feita pela Associação de Indústria Farmacêutica de Pesquisa, a média de tempo de espera para o registro de medicamentos sintéticos é de 597 dias, o que levou a Lei 13.411/2016 a alterar a Lei 6.360/76, nos quais instituiu que o prazo máximo para conclusão dos procedimentos de análise devem ser

entre 90 e 365 dias, o que acarretou em significativa diminuição de processos buscando registro de medicamentos genéricos, de acordo com a própria ANVISA (IBIDEM).

Destarte, embora ainda haja injustificada demora para análise, é necessário que três condições sejam cumulativas: I- que o pedido de registro da medicação no país tenha sido feito, exceto no caso de remédios destinados a doenças raras e ultrarraras, caso não haja protocolo para tratamento desta doença no Ministério da Saúde ; II- com objetivo de diminuir a possibilidade de ameaça à saúde, que o medicamento/produto possua registro em órgão conceituado de regulação no exterior; III- que não exista registro de substituto terapêutico satisfatório para o tratamento. Outro ponto que deve ser levado em consideração é com relação ao entendimento fixado pelo julgamento do Tema 500 que cita que a Anvisa, por se tratar de uma autarquia vinculada ao Ministério da Saúde, é parte integrante da Administração Pública Federal, logo os Estados e Municípios não têm responsabilidade pela sua mora, não podendo ser condenados às despesas de possíveis fornecimentos. Por conseguinte, obrigatoriamente, as ações para requerimento do fornecimento de medicamentos ou produtos não registrados pela ANVISA devem ser propostos em face da União (IBIDEM).

No intento de deixar inequívoca a necessidade de uma prescrição de medicamento/produto ou serviço de saúde, que gera alto custo para o Estado, o portador de Epidermólise Bolhosa vivencia uma difícil missão, a de conviver com uma doença sem cura, que necessita de um cuidado diferenciado e as dificuldades encontradas com a tardia implementação de políticas públicas de saúde relacionadas a doença. O portador de Epidermólise Bolhosa necessita de um tratamento que precisa ser iniciado rapidamente e sua situação financeira muitas vezes não é condizente com a demanda que o tratamento exige. Além do que grande parte do tratamento se dá por meio de medicamentos e/ou produtos não disponíveis a toda a população, ou seja, a verdadeira ineficácia da garantia da segurança da saúde pública, o que levou a uma torrente aumento de ações nesse âmbito, com o objetivo de permitir melhor qualidade de vida e acesso ao fornecimento dos principais meios de garantia de sobrevivência como os medicamentos, curativos, dermocosméticos, suplementos alimentares e insumos.

Diante desse potencial aumento da judicialização em saúde, a tese firmada no julgamento do RE nº 657718, com repercussão geral reconhecida, possui ressalva

para casos excepcionais e estabelece os requisitos necessários para o fornecimento do medicamento/produto nesses casos específicos, como a necessidade de registro em agências estrangeiras renomadas e a inexistência de algum substituto terapêutico que possua registro no país.

## 5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A pesquisa apontou que apesar da ampliação da capacidade de atendimento, da incorporação de novas tecnologias à rede de saúde pública e de políticas públicas direcionadas ao portador de doença rara, como a Política Nacional de Atenção as Doenças Raras, pela portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, o Estado não pode esquivar-se de cumprir com seu dever em garantir à saúde aos portadores de epidermólise bolhosa e outras doenças raras, uma vez que é um direito previsto constitucionalmente, não podendo assim o Estado se utilizar da reserva do possível como justificativa, pois não pode suprimir os direitos tutelados pelo indivíduo e sim se destinar a garantir que o ele tenha uma vida digna.

Destaca-se que a judicialização da saúde se tornou uma frequente manifestação dos portadores de doenças raras, com o objetivo de inserir o Poder Judiciário na concretização da prestação referente ao direito à saúde que não foi efetivado ou implementado pelo Poder Público através das Políticas Públicas sanitárias.

Constatou-se que diante desse potencial aumento da judicialização em saúde, a tese firmada no julgamento do RE nº 657718, com repercussão geral reconhecida, no que tange aos medicamentos experimentais foi que em nenhuma hipótese eles podem ser fornecidos pelo Poder Público, pois após fornecidos podem surgir a conclusão das suas pesquisas apresentando resultados negativos sobre o produto, no sentido de alegarem impropriedade, ineficácia ou toxicidade para o tratamento. E, nos casos em que os medicamentos possuem segurança e eficácia comprovadas, porém não possuem registro sanitário pela ANVISA, estes devem ter interditados seus fornecimentos, conforme regra citada e determinação em lei, exceto nos casos em que seja comprovada a morosidade da ANVISA na análise do produto para incorporação do pedido de registro e aí terão algumas ressalvas para o fornecimento, ou seja, os chamados casos excepcionais que necessitam que requisitos sejam cumpridos para o fornecimento do medicamento/produto, como a necessidade de registro em agências estrangeiras renomadas e a inexistência de algum substituto terapêutico que possua registro no país.

## REFERÊNCIAS

AITH, Fernando *et al.* Os princípios da universalidade e integralidade do sus sob a perspectiva da política de doenças raras e da incorporação tecnológica. **R. Dir. sanit.**, São Paulo v.15 n.1, p. 10-39, mar./jun. 2014.

ANGELO M.M.F.C. *et al.* **Manifestações Clínicas da Epidermólise Bolhosa:** Revisão de Literatura. *Pesqui Bras Odontopediatria Clín Integr.* 2012;12(1):135-42.

BARBOSA, L.A.; SÁ, N.M. **Linhas de Cuidado e Itinerários Terapêuticos para Doenças Raras no Distrito Federal.** *Tempus, actas de saúde coletiva.* Brasília, v. 10, n. 3, p. 69-80, set. 2016.

BARCELLOS, Ana Paula de. Constitucionalização de políticas públicas em matéria de direitos fundamentais: o controle político-social e o controle jurídico no espaço democrático. In Ingo Wolfgang Sarlet e Luciano Benetti Timm (coord.). *Direitos fundamentais, orçamento e “reserva do possível”.* 2. ed. **rev. e ampl.** Porto Alegre: Livraria do Advogado, 2010, p. 107.

BOEIRA, V.L.S.Y. *et al.* **Inherited epidermolysis bullosa: clinical and therapeutic aspects. Work conducted at the Service of Dermatology, Complexo Hospitalar Universitário. Prof. Edgard Santos, Federal University of Bahia (C-HUPES-UFBA) - Salvador (BA), Brazil.** . *Anais Brasileiros de Dermatologia* [online]. 2013, v. 88, n. 2

BRASIL, Ministério da Saúde. **Da excepcionalidade às linhas de cuidado: o Componente Especializado da Assistência Farmacêutica.** Brasília, DF: Ministério da Saúde; 2010.

BRASIL. **Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990.** Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências. *Diário Oficial da União,* Brasília, DF, 19 set. 1990a. Seção 1.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Entendendo a Incorporação de Tecnologias em Saúde no SUS: como se envolver.** Brasília: Ministério da Saúde, 2016. p. 14.

BRASIL. Ministério da Saúde. Lei nº 12.401 de 28 de abril de 2011.

BRASIL. Ministério da Saúde. Lei nº 13.930, de 10 de dezembro de 2019.

BRASIL. Ministério da Saúde. Lei nº 6.360, de 23 de setembro de 1976.

BRASIL. Ministério da Saúde. Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990.

BRASIL. Ministério da Saúde. Lei nº 9.782, de 26 de janeiro de 1999.

BRASIL. Ministério da Saúde. Lei Nº 9.782, de 26 de janeiro de 1999.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014**. Diário Oficial da União 2014; 12 fev.

BRASIL. Ministério da Saúde. Relatório de gestão 2016. Brasília: MS, 2016.  
BRUCKNER-TUDERMAN L. ***Dystrophic Epidermolysis Bullosa: Pathogenesis and Clinical Features***. *Dermatol Clin*. 2010; 28:107-14.

CABRAL, A.L.L.V. *et al*. **Itinerários terapêuticos: o estado da arte da produção científica no Brasil**. SciELO Public Health. p. 4433-4442, 2011.

CAMPOS, V.F.; CAROLI, A.; HADDAD, A.S. Doenças vesicobolhosas com repercussão oral: Pênfigo Vulgar; Penfigóide Benigno da Mucosa e Epidermólise Bolhosa. *In*: Haddad A.S. **Odontologia para pacientes com necessidades especiais**. São Paulo: Santos; 2007. p. 348-54

CEPEDA-VALDÉS, R., *et al*. ***Mapeo por inmunofluorescencia para el diagnóstico de epidermólisis ampollosa congénita: Immunofluorescence mapping for diagnosis of congenital epidermolysis bullosa***. *Actas Dermosifiliogr*. 2010 Oct;101(8):673-82. Spanish. PMID: 20965010.

DA SILVA, L.C.F. *et al*. **Manifestações estomatológicas da Epidermólise Bolhosa – Relato de Caso**. *Revista de Cirurgia e Traumatologia Buco-maxilo-facial*, 2003; 3(4):19-24.

DE PAULA, E.J.L. *et al*. **Reconstrução da mão na epidermólise bolhosa**. *Rev. Bras. Ortop*. 2002; 37(6):219-25.

DUARTE, Luciana Gaspar Melquíades. A eficácia do direito social à saúde. **Ética e Filosofia Política**, Juiz de Fora, v. 1, n. 16, p.77-105, jun. 2013.

DUARTE, Luciana Gaspar Melquíades. Possibilidades e limites do controle judicial sobre as políticas públicas de saúde: um contributo para a dogmática do direito à saúde. Belo Horizonte: Fórum, 2011.

DUARTE, Luciana Gaspar Melquíades; VIDAL, Víctor Luna. O direito fundamental à saúde e as doenças raras: considerações acerca do controle de políticas públicas pelo supremo tribunal federal. **Revista de Direito Sociais e Políticas Públicas** e- ISSN: 2525-9881 Belém v. 5 n. 2 p. 43 - 64 Jul/Dez. 2019.

FINE J.D. *et al*. ***Pseudosyndactyly and musculoskeletal contractures in inherited epidermolysis bullosa: experience of the National Epidermolysis Bullosa Registry, 1986-2002***. *J Hand Surg Br*. 2005 Feb;30(1):14-22.

FINE J.D. ***Inherited epidermolysis bullosa***. *Orphanet J Rare Dis*. 2010; 28:5-12.

FINE, J.D. ***Inherited epidermolysis bullosa: past, present, and future***. *Ann N Y Acad Sci*. Apr 2010; 1194:213-22.

FLEMING, K.F. *et al*. ***Denuded congenital lesions: Recessive dystrophic epidermolysis bullosa***. *Dermatol Online J*. 2009; 15(4):4.

GÜRTLER, T.G.R; DINIZ, L.M.; SOUZA FILHO, J.B. **Epidermólise bolhosa distrófica recessiva mitis - Relato de caso clínico**. Anais Bras. Dermatol. 2005; 80(5):503-8.

HEMAL, S; McDonald FBDS, Lucas V, Ashley P, Roberts G. A Cephalometric Analysis of Patients with Recessive Dystrophic Epidermolysis Bullosa. Angle Orthod 2002; 72(1):55-60.

HERNÁNDEZ-MARTÍN, A.; TORRELO, A. **Inherited epidermolysis bullosa: from diagnosis to reality**. Actas Dermosifiliogr. 2010 Jul; 101(6):495-505.  
Judicialização. **R. Dir. sanit.**, São Paulo v.17 n.2, p. 193-199, jul./out. 2016.

LENZA, Pedro. Direito constitucional esquematizado. São Paulo, Saraiva, 2018. Descrição Física: 1525 p. ISBN: 9788547217518.

MAVILIO, F. *et al.* **Correction of junctional epidermolysis bullosa by transplantation of genetically modified epidermal stem cells**. Nature Medicine. 2005; 12:1397-9.

MOREIRA, Martha Cristina Nunes *et al.* **Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde**. Cadernos de Saúde Pública [online]. 2018, v. 34, n. 1

NUNES, Danilo Henrique; LEHFELD, Lucas de Souza. Saúde e doenças raras: análise da judicialização do acesso ao tratamento e suas limitações. **Revista Brasileira de Políticas Públicas**, Brasília, v. 11, n. 1. p.300-317, 2021.

OLIVEIRA, Z.N.P. *et al.* **Immunological mapping in hereditary epidermolysis bullosa**. Anan. Bras. Dermatol. 2010; 85:856-61

ORTIZ-URDA, S. *et al.* **Type VII collagen is required for Ras-driven human epidermal tumorigenesis**. Science. Mar 18 2005; 307(5716):1773-6.

PORTO, Celmo Celso. Tratado de Semiologia médica. 8ª ed. 2019.

SARLET, I. W.; FIGUEIREDO, M. F. Reserva do possível, mínimo existencial e direito à saúde: algumas aproximações. **Revista de Doutrina** 4ª Região, v. 24, 2008. p. 8.

SHULZE, Clenio Jair. GEBRAN NETO, João Pedro. Direito à Saúde. Análise à luz da judicialização. p. 171.

SOUZA, A.M.; SÁ, N.M. **Análise das características e dos preceitos normativos de Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**. Cadernos Ibero-Americanos de Direito Sanitário, Brasília, v. 4, n. 2, abr./jun., 2015.

SPAOLONZI, Maria Gabriella Pavlóoulos. A constituição da norma de decisão na judicialização da saúde. In Richard Pae Kim e Thiago Massao Cortizo Teraoka (coord.), Interpretação Constitucional. São Paulo: Escola Paulista da Magistratura, 2017. p. 350.

SPRECHER, E. **Epidermolysis Bullosa Simplex**. *Dermatol Clin.* 2010; 28:23-32.

TESSLER, Marga Inge Barth. A justiça e a efetividade na saúde pública.

**Dissertação** (mestrado profissional em poder judiciário) – FGV. Rio de Janeiro, 2010. p. 122.

TOSTI, A.; DUQUE-ESTRADA, B.; MURRELL, D.F. ***Alopecia in Epidermolysis Bullosa***. *Dermatol. Clin.* 2010; 28:165-169.

YANCEY, K.B.; HINTNER, H. **Non- Herlitz Junctional Epidermolysis Bullosa**. *Dermatol Clin.* 2010, 28:67-77.