

RESUMO SIMPLES - EVIDÊNCIAS EM FARMACOLOGIA E ASSISTÊNCIA
FARMACÊUTICA

**ENTRE A INOVAÇÃO CIENTÍFICA E O ABISMO ASSISTENCIAL: DESAFIOS
NAS DOENÇAS RARAS E O PROTAGONISMO FARMACÊUTICO NO SUS**

Ana Emily Bernardino (emilybernardino.ana@gmail.com)

Cayllane Hevilin De Lima Costa (cayllanelimapessoal@gmail.com)

Regina Claudia De Matos Dourado (reginacmd@unifor.br)

Introdução: As doenças raras representam um desafio relevante e ainda pouco conhecido na

saúde pública contemporânea. Segundo a OMS, uma doença é rara quando atinge até 65

indivíduos a cada 100.000. Estima-se a existência de cerca de 7.000 dessas condições, que

afetam aproximadamente 400 milhões de pessoas no mundo e cerca de 13 milhões no Brasil.

Os pacientes enfrentam uma longa “odisseia diagnóstica”, frequentemente superior a cinco

anos. Em 2014, o Ministério da Saúde instituiu a Política Brasileira de Atenção Integral às

Pessoas com Doenças Raras, com o objetivo de reduzir a morbimortalidade e as

manifestações secundárias, além de melhorar a qualidade de vida por meio de ações de

promoção, prevenção e detecção precoce, ampliando as possibilidades terapêuticas e

reduzindo incapacidades. Após sua implementação, serviços especializados foram

incorporados ao SUS. Nesse contexto, destaca-se a importância da atuação de equipes

multiprofissionais. Recentemente, foi inaugurado um Centro de Neurodesenvolvimento em

Doenças Raras no Núcleo de Atenção Médica Integrada da Universidade de Fortaleza,

voltado também à formação de profissionais e ao desenvolvimento de pesquisas. Objetivos:

Analisar criticamente as lacunas entre os avanços científicos e o abismo assistencial nas

doenças raras, destacando o protagonismo farmacêutico do diagnóstico ao tratamento.

Métodos: Trata-se de uma análise crítica, de caráter exploratório, com abordagem qualitativa

e interpretativa, construída a partir de dados secundários. A discussão foi fundamentada em

literatura científica e documentos institucionais, com busca nas bases PubMed/MEDLINE,

SciELO e LILACS, utilizando descritores do DeCS como “Doenças Raras”, “Diagnóstico” e

“Medicamentos Órfãos”. Resultados: A análise evidenciou avanços relevantes no campo

diagnóstico, como o teste do pezinho ampliado (“nova era”), capaz de rastrear mais de 400

doenças, além de tecnologias como o sequenciamento genético e a análise do líquido, com

potencial para reduzir o tempo diagnóstico. No entanto, tais avanços contrastam com

limitações no acesso aos serviços especializados e à terapêutica. Observa-se que cerca de

95% das doenças raras ainda não possuem tratamento específico, o que amplia a dependência

de medicamentos órfãos e terapias gênicas de alto custo. Nesse cenário, a insuficiência da

rede assistencial e as barreiras de acesso contribuem para o aumento da judicialização da

saúde. Conclusão: No Brasil, aproximadamente 35 tratamentos para doenças raras são

ofertados pelo SUS, enquanto cerca de 45 medicamentos órfãos estão registrados para um

número restrito de condições. Apesar dos avanços científicos, persiste um descompasso entre

diagnóstico e acesso ao tratamento. Nesse contexto, a judicialização tende a se intensificar, e

o farmacêutico assume papel central, desde o apoio ao diagnóstico até a gestão e logística de

aquisição de medicamentos de alto custo, evidenciando seu protagonismo no cuidado às

pessoas com doenças raras.

Palavras-chave: doenças raras medicamentos órfãos assistência farmacêutica.