

**ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS DA SANTA CASA DE MISERICÓRDIA DE VITÓRIA
(EMESCAM)
PROGRAMA DE PÓS-GRADUAÇÃO EM POLÍTICAS PÚBLICAS E
DESENVOLVIMENTO LOCAL**

SABRINA APARECIDA PRADO LUCAS

**ITINERÁRIO TERAPÊUTICO DE FAMILIARES DE CRIANÇAS COM ATROFIA
MUSCULAR ESPINHAL TIPO 1 NA REGIÃO SUDESTE DO BRASIL: DESAFIOS AO
ACESSO, AO CUIDADO MULTIPROFISSIONAL E À EFETIVAÇÃO DAS POLÍTICAS
PÚBLICAS DE SAÚDE**

**VITÓRIA
2026**

SABRINA APARECIDA PRADO LUCAS

**ITINERÁRIO TERAPÊUTICO PERCORRIDO POR FAMILIARES DE
CRIANÇAS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 1: IMPLICAÇÕES
PARA A FORMULAÇÃO E IMPLEMENTAÇÃO DE POLÍTICAS PÚBLICAS DE
SAÚDE**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação *Stricto Sensu* em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, EMESCAM, como requisito para obtenção do grau de Mestre em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local.

Orientadora: Profa. Dra. Italla Maria Pinheiro Bezerra

Área de Concentração: Políticas Públicas, Saúde, Processos Sociais e Desenvolvimento Local.

Linha de Pesquisa: Políticas de Saúde, Integralidade e Processos Sociais.

VITÓRIA
2026

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
EMESCAM – Biblioteca Central

L933i Lucas, Sabrina Aparecida Prado
Itinerário terapêutico de familiares de crianças com Atrofia Muscular Espinhal Tipo 1 na região Sudeste do Brasil : desafios ao acesso, ao cuidado multiprofissional e à efetivação das Políticas Públicas de Saúde / Sabrina Aparecida Prado Lucas - 2026.
122 f.: il.

Orientadora: Profa. Dra. Italla Maria Pinheiro Bezerra.

Dissertação (mestrado) em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local – Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, EMESCAM, 2026.

1. Atrofia Muscular Espinhal (AME) – doenças raras. 2. Itinerário terapêutico. 3. Acesso aos serviços de saúde – região Sudeste (Brasil). 4. Políticas Públicas de Saúde. I. Bezerra, Italla Maria Pinheiro. II. Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, EMESCAM. III. Título.

CDD 617.30083

Bibliotecária responsável pela estrutura de acordo com o AACR2:
Elisangela Terra Barbosa – CRB6/608

SABRINA APARECIDA PRADO LUCAS

**ITINERÁRIO TERAPÊUTICO PERCORRIDO POR FAMILIARES DE CRIANÇAS COM
ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 1: IMPLICAÇÕES PARA A FORMULAÇÃO E
IMPLEMENTAÇÃO DE POLÍTICAS PÚBLICAS DE SAÚDE**

Dissertação apresentada ao Programa de Pós-Graduação *Stricto Sensu* em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, EMESCAM, como requisito para obtenção do grau de Mestre em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local.

Aprovada em 20 de março de 2026

BANCA EXAMINADORA

Profa. Dra. Italla Maria Pinheiro Bezerra
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória
(Orientadora)

Profa. Dra. Roberta Ribeiro Batista Barbosa
APSE Serviços Médicos e Soluções em Saúde
(Coorientadora)

Profa. Dra. Monica Cattafesta
Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória
(Membro Interno)

Profa. Dra. Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araújo
Programa de Pós-graduação da Universidade Federal do Rio de Janeiro – UFRJ
(Membro Externo)

DEDICATÓRIA

Dedico este trabalho, antes de tudo, aos meus pacientes com Atrofia Muscular Espinhal (AME) e a todas as famílias que caminharam comigo ao longo de 19 anos de atuação profissional junto à AME. Vocês foram e continuam sendo a principal razão da minha escolha profissional, do meu compromisso ético e da minha busca constante por conhecimento. Cada história, cada luta e cada conquista moldaram não apenas esta pesquisa, mas também quem eu sou como fisioterapeuta e como pessoa.

Às mães e cuidadoras, que transformam o cuidado diário em resistência, amor e coragem, deixo minha profunda admiração e gratidão. Vocês me ensinaram, na prática, que o cuidado vai muito além da técnica e que a esperança pode coexistir com a incerteza.

À minha família, meu alicerce. Aos meus pais e ao meu irmão Gustavo, pelo apoio incondicional, pela presença constante e por acreditarem em mim - mesmo nos momentos de cansaço e dúvida. Aos meus filhos, Isabel e Miguel, por compreenderem as ausências, por serem minha maior motivação e por darem sentido a todo esforço. À minha sogra Ivelise, pelo apoio, pela compreensão e pelo cuidado que tornaram esse caminho mais leve.

Ao meu marido, meu companheiro de vida, deixo um agradecimento especial. Obrigada pela paciência, pelo suporte silencioso e pelo amor que sustentou esses dois anos intensos de dedicação. Sem você, este caminho teria sido muito mais difícil.

Ao Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal (INAME), registro minha gratidão pelo papel fundamental na luta pelos direitos das pessoas com AME. Em especial, agradeço à Diovana, diretora do INAME, que abriu portas, acreditou neste trabalho, esteve presente e ofereceu apoio concreto, humano e generoso ao longo dessa trajetória.

AGRADECIMENTOS

Gostaria de iniciar meus agradecimentos à Professora Doutora Alexandra Prufer, uma das grandes referências mundiais na área da Atrofia Muscular Espinhal. Foi uma honra imensa tê-la como membro da banca deste estudo.

Gostaria também de expressar minha gratidão à Professora Doutora Roberta, minha primeira orientadora, que teve um papel transformador na construção deste percurso. Foi com ela que aprendi a ampliar meu olhar para além da prática assistencial, compreendendo a importância das políticas públicas e, sobretudo, a necessidade de enxergar o cuidado a partir da perspectiva das famílias.

Agradeço profundamente à Professora Doutora Ítala, minha orientadora, que acolheu este trabalho e contribuiu de forma essencial para que ele se tornasse realidade. Retornar à vida acadêmica, após tantos anos dedicada à assistência, foi um desafio significativo e sua condução foi fundamental nesse processo.

Agradeço à Professora Doutora Mônica, cujas valiosas contribuições durante a minha qualificação foram fundamentais para o amadurecimento e a finalização deste projeto.

Aos meus filhos, pela compreensão nas ausências, nas longas horas de estudo e pesquisa, e por serem minha maior motivação diária. Ao meu marido, pelo apoio incondicional e por sustentar comigo esse processo em todos os momentos. E aos meus pais, que sempre acreditaram na educação como caminho e me ensinaram a perseverar.

A todas as pessoas pacientes e suas famílias minha mais profunda e sincera gratidão. Vocês não foram apenas participantes deste estudo foram, e são, a razão dele existir.

Foi ao lado de vocês que aprendi que o cuidado vai muito além da técnica. Aprendi sobre resistência diante das incertezas, sobre coragem em meio às dificuldades e, sobretudo, sobre um amor que sustenta, mesmo nos cenários mais desafiadores.

Cada história compartilhada, cada vivência, cada enfrentamento diário me transformou não apenas como profissional, mas como pessoa.

Agradeço também ao INAME, que teve um papel fundamental na construção deste estudo, especialmente pelo apoio no acesso aos dados.

E, de forma muito especial, à Diovana, pelo apoio, pela disponibilidade e por caminhar comigo nesse processo, tornando possível a construção deste trabalho com tanta generosidade.

Este trabalho é, acima de tudo, um reflexo da força de vocês e um compromisso de seguir lutando para que o cuidado e o direito à saúde deixem de ser um privilégio e se tornem, de fato, um direito para todas as famílias.

Aos colegas do grupo de pesquisa, agradeço pelas trocas, pelo apoio e pelas contribuições ao longo do percurso acadêmico. Por fim, agradeço à Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória, pelo suporte institucional e pela oportunidade de formação acadêmica durante o curso de mestrado.

RESUMO

Introdução: A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética autossômica recessiva e configura-se como uma das principais causas de morte infantil por doenças hereditárias. A AME é classificada em subtipos clínicos, sendo o tipo 1 o mais grave. No Brasil, o cuidado às pessoas com AME envolve desafios específicos relacionados à organização do Sistema Único de Saúde (SUS) e às políticas públicas voltadas às doenças raras. **Objetivo:** Analisar o itinerário terapêutico percorrido por familiares cuidadores de crianças com AME tipo 1, residentes na região Sudeste do Brasil, com ênfase nas barreiras e facilitadores de acesso ao cuidado multiprofissional e às políticas públicas de saúde. **Método:** Estudo observacional de caráter exploratório, com abordagem qualitativa, realizado com familiares de crianças com AME tipo 1 residentes no Sudeste do Brasil. O recorte temporal compreendeu o período de 2016 a 2024, correspondente à incorporação das terapias modificadoras da doença no país e às mudanças recentes nas políticas para doenças raras. Os dados foram produzidos por meio de entrevistas semiestruturadas, que investigaram o percurso terapêutico, as dificuldades e facilidades no acesso ao diagnóstico, aos serviços de saúde, aos tratamentos multiprofissionais e aos medicamentos. Também foram coletadas informações sociodemográficas e clínicas para caracterização dos participantes. O material foi examinado por análise temática e interpretado à luz dos eixos analíticos de Estado, Questão Social e Direito à Saúde. **Resultados:** As narrativas evidenciaram desigualdades no acesso ao diagnóstico precoce, aos centros de referência, às terapias modificadoras da doença e aos equipamentos de suporte clínico. As famílias relataram barreiras burocráticas, financeiras e territoriais, além de sobrecarga emocional e social no cuidado diário. Estratégias de mobilização, incluindo judicialização e campanhas sociais, emergiram como recursos para garantia do tratamento. **Conclusão:** o estudo contribui para a compreensão dos desafios enfrentados por famílias de crianças com AME tipo 1, na região Sudeste do Brasil, destacando a necessidade de fortalecimento das políticas públicas, da rede de atenção especializada e da garantia efetiva do direito à saúde, com maior equidade e integralidade no cuidado às doenças raras.

Palavras-chave: Atrofia Muscular Espinhal; Itinerário Terapêutico; Doenças Raras; Acesso aos Serviços de Saúde; Políticas Públicas de Saúde.

ABSTRACT

Background: Spinal Muscular Atrophy (SMA) is an autosomal recessive genetic disorder and is one of the leading genetic causes of infant mortality. SMA is clinically classified into subtypes, with type 1 being the most severe. In Brazil, care for individuals with SMA poses significant challenges related to the organization of the Unified Health System (Sistema Único de Saúde – SUS) and public policies for rare diseases. **Objective:** To analyze the therapeutic itinerary experienced by family caregivers of children with SMA type 1 in Southeastern Brazil, with emphasis on barriers and facilitators to accessing multiprofessional care and public health policies. **Method:** This is an exploratory observational study with a qualitative approach, conducted with family members of children diagnosed with SMA type 1 in Southeastern Brazil. The temporal scope covered the period from 2016 to 2024, corresponding to the incorporation of disease-modifying therapies in the country and recent changes in rare disease policies. Data were collected through semi-structured interviews exploring the therapeutic itinerary, as well as difficulties and facilitators related to accessing diagnosis, health services, multiprofessional care, and medications. Sociodemographic and clinical data were also collected to characterize participants. Data were analyzed using thematic analysis, guided by the analytical frameworks of State, Social Question, and the Right to Health. **Results:** The narratives revealed marked inequalities in access to early diagnosis, reference centers, disease-modifying therapies, and clinical support equipment. Families reported bureaucratic, financial, and territorial barriers, in addition to emotional and social burden associated with daily caregiving. Collective and individual mobilization strategies, including judicialization and social campaigns, emerged as resources to ensure access to treatment. **Conclusion:** This study contributes to understanding the challenges faced by families of children with SMA type 1 in Southeastern Brazil, highlighting the need to strengthen public policies, specialized care networks, and the effective guarantee of the right to health, with greater equity and comprehensive care for rare diseases.

Keywords: Spinal Muscular Atrophy; Therapeutic Itinerary; Rare Diseases; Health Services Accessibility; Public Health Policies.

LISTA DE FIGURAS

Figura 1 – Exemplificação da perda da proteína SMN, ocasionando perda dos neurônios motores	19
Figura 2 – Estabelecimentos habilitados como Serviço de Referência e Atenção em Doenças Raras	23
Figura 3 - Organograma da Distribuição de Pacientes com AME Tipo 1 - no Sudeste do Brasil.....	38
Figura 4 - Fluxograma da análise temática, com base nos eixos de Estado, Questão Social e Direito à Saúde.....	47

LISTA DE QUADROS

Quadro 1 – Temas abordados para a construção do itinerário terapêutico	43
Quadro 2 – Categorias empíricas e suas definições	45

LISTA DE TABELAS

Tabela 1 - Sintomas iniciais da AME (Brasil, 2026)	20
Tabela 2 – Perfil sociodemográfico dos participantes do estudo (Brasil, 2026)	49
Tabela 3 – Idade ao diagnóstico e idade no início do tratamento das crianças (Brasil, 2026).....	50
Tabela 4 – Síntese das categorias empíricas e sua articulação com os eixos analíticos do estudo (Brasil, 2026).....	57

LISTA DE SIGLAS

AME – Atrofia Muscular Espinhal
CAPS – Caixas de Aposentadoria e Pensões
CIB – Colegiado Intergestor Bipartite
CIR – Colegiado Intergestor Regional
CIT – Colegiado Intergestor Tripartite
DGMP – DigiSUS Gestor – Módulo Planejamento
FNS – Fundo Nacional de Saúde
IAPB – Instituto de Aposentadoria e Pensões dos Bancários
IAPI – Instituto de Aposentadoria e Pensões dos Industriários
IAPM – Instituto de Aposentadoria e Pensões dos Marítimos
INAME – Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal
INAMPS – Instituto Nacional de Assistência Médica da Previdência Social
INPS – Instituto Nacional de Previdência Social
IPASE – Instituto de Aposentadoria e Pensões dos Servidores do Estado
LC – Lei Complementar
LDO – Lei de Diretrizes Orçamentárias
LOA – Lei Orçamentária Anual
NOB – Norma Operacional Básica
NOAS – Norma Operacional de Assistência à Saúde
PAS – Programação Anual de Saúde
PDR – Plano Diretor de Regionalização
PMS – Plano Municipal de Saúde
PPA – Plano Plurianual
RAG – Relatório Anual de Gestão
RQDA – Relatório Quadrimestral Detalhado Anterior
SARGSUS – Sistema de Apoio à Construção do Relatório Anual do Sistema Único de Saúde
SMN – Proteína de Sobrevivência do Neurônio Motor
SMN1 – Gene da proteína de sobrevivência do neurônio motor 1
SMN2 – Gene da proteína de sobrevivência do neurônio motor 2
SUS – Sistema Único de Saúde
TCLE – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido
VNI – Ventilação Não Invasiva

SUMÁRIO

APRESENTAÇÃO	13
1 INTRODUÇÃO.....	15
2 REFERENCIAL TEÓRICO	18
2.1 ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: CONCEITOS E EPIDEMIOLOGIA	18
2.2 HISTÓRIA DAS POLÍTICAS PÚBLICAS RELACIONADAS COM A AME	20
2.3 ACESSO AOS SERVIÇOS DE SAÚDE	24
2.3.1 Diagnóstico precoce.....	24
2.3.2 “Teste do Pezinho” e a luta pela ampliação no Brasil	25
2.3.3 Tratamentos disponíveis para AME Tipo 1 e impacto no diagnóstico precoce.	26
2.3.4 Rede de cuidados e assistência ao paciente com AME: Equipe multiprofissional, tratamentos e suporte farmacológico.....	26
2.3.5 Desigualdades no acesso ao tratamento da AME entres os setores público e privado	28
2.4 ESTADO, EXPRESSÕES DA QUESTÃO SOCIAL E DIREITO À SAÚDE NO CAMPO DAS DOENÇAS RARAS.....	30
3 OBJETIVOS.....	35
3.1 OBJETIVO GERAL	35
3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS	35
4 MÉTODOS.....	36
4.1 TIPO DE ESTUDO	36
4.2 CENÁRIO DE ESTUDO	36
4.3 AMOSTRA	37
4.3.1 Procedimentos de recrutamento e consentimento	39
4.3.2 Critérios de inclusão.....	40
4.3.3 Critérios de exclusão	40
4.3.4 Perda amostral	40
4.4 COLETA DE DADOS	41
4.4.1 Entrevistas semiestruturada	42
4.5 SATURAÇÃO DE INFORMAÇÕES	44
4.6 ORGANIZAÇÃO E ANÁLISE DE DADOS.....	45
4.7 ASPECTOS ÉTICOS	47

5 RESULTADOSLISTA DE SIGLAS.....	49
5.1 CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA.....	49
5.2 CATEGORIAS TEMÁTICAS DE ANÁLISE	51
5.2.1 Diagnóstico precoce e impacto clínico	51
5.2.2 Acesso e acompanhamento multiprofissional	51
5.2.3 Medicamentos e equipamentos: barreiras e judicialização.....	53
5.2.4 Perspectivas familiares sobre o futuro do cuidado: sentimentos ambíguos de esperança e medo.....	54
5.2.5 Síntese integrativa dos achados.....	56
6 DISCUSSÃO.....	58
7 CONSIDERAÇÕES FINAIS.....	92
REFERÊNCIAS	96
APÊNDICE A.....	107
APÊNDICE B.....	110
ANEXO A.....	114
ANEXO B.....	116

APRESENTAÇÃO

Minha trajetória profissional está diretamente ligada ao cuidado de pessoas com doenças neuromusculares, especialmente com Atrofia Muscular Espinhal (AME) e outras doenças raras. Há 18 anos atuo com esse público na fisioterapia motora e respiratória, acompanhando de perto crianças com AME tipo 1 e suas famílias. Essa convivência diária transformou também a minha forma de enxergar o cuidado em saúde. Ao longo desses anos, percebi que o caminho até o diagnóstico, o acesso às terapias, aos equipamentos e ao acompanhamento especializado nem sempre acontecem de maneira simples ou igual para todos. As famílias relatavam incertezas, barreiras institucionais e a necessidade de lutar para garantir o direito ao tratamento. Ao mesmo tempo, demonstravam força, união e a construção de redes de apoio fundamentais no enfrentamento da doença.

Além disso, atuo na qualificação profissional de colegas da área, ministrando cursos e treinamentos sobre AME, em diferentes regiões do Brasil. Sou autora de trabalhos apresentados no Congresso Internacional CureSMA, realizado nos Estados Unidos - um dos principais eventos científicos mundiais sobre Atrofia Muscular Espinhal -, que reúne pesquisadores, profissionais de saúde e famílias de diversos países. Ademais, integro a Comissão Científica do Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal (INAME), contribuindo para o desenvolvimento de estratégias terapêuticas e protocolos voltados à melhoria da qualidade de vida de pacientes e familiares.

O ingresso no Mestrado em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local dimensionou esse prisma. Passei a compreender que as dificuldades enfrentadas pelos cuidadores não dizem respeito apenas à dimensão clínica, mas também à organização das políticas públicas, ao papel do Estado e à efetivação do direito à saúde, sobretudo no contexto das doenças raras.

Dessa vivência, nasceu o desejo de escutar, de forma sistematizada, os familiares cuidadores de crianças com AME tipo 1, na região Sudeste do Brasil. Esta dissertação busca reconhecer suas percepções e trajetórias, contribuindo para o debate sobre acesso, equidade e cuidado em saúde, fortalecendo a defesa de políticas públicas que garantam integralidade e justiça social no cuidado às doenças raras.

Este estudo foi desenvolvido sob orientação da Profa. Dra. Italla Pinheiro Bezerra, no âmbito do Programa de Pós-Graduação em Políticas Públicas e Desenvolvimento Local da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória. Outrossim, esta dissertação foi submetida à avaliação da banca examinadora, composta por docentes com reconhecida atuação nas áreas de políticas públicas, saúde coletiva e doenças raras, a saber: Profa. Dra. Roberta Ribeiro Batista Barbosa, minha Coorientadora nesse processo de pesquisa; e Prof. Dra. Mônica Cattafesta, como membro interno, portando, ambas da Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória; por fim, como membro externo, convidamos a Profa. Dra. Alexandra Prufer de Queiroz Campos Araújo, da Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ). Suas contribuições e expertises acadêmicas, com destaque, na qualificação teórico-metodológica e o aprofundamento das análises apresentadas, resultaram no alargamento do campo de perspectivas desta pesquisa.

À luz do percurso introdutório traçado, esta dissertação foi estruturada da seguinte forma: o capítulo 2 apresenta a revisão de literatura, abordando os principais conceitos relacionados à Atrofia Muscular Espinhal tipo 1, o histórico das políticas públicas voltadas às doenças raras no Brasil e os debates sobre acesso aos serviços de saúde, itinerário terapêutico e direito à saúde. O capítulo 3 descreve os objetivos do estudo, geral e específicos.

Na sequência, capítulo 4, são apresentados os procedimentos metodológicos adotados, incluindo o delineamento da pesquisa, o cenário do estudo, os participantes, os instrumentos de coleta de dados e a estratégia de análise. Já o capítulo 5 reúne os resultados da pesquisa, organizados a partir das categorias empíricas emergentes da análise temática. Ainda, o capítulo 6 dedica-se à discussão dos achados à luz do referencial teórico. Por fim, o Capítulo 7 apresenta as considerações finais, destacando as contribuições do estudo, suas limitações e implicações para as políticas públicas de saúde voltadas às doenças raras.

1 INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma das doenças neuromusculares hereditárias autossômicas recessivas mais comuns, caracterizada pela degeneração dos neurônios motores na medula espinhal e no tronco encefálico, causando fraqueza progressiva. Embora não existam estudos epidemiológicos específicos sobre a AME, no Brasil, a incidência global é estimada em 1 a 2 casos por 100.000 indivíduos, com uma taxa de ocorrência variando entre 1 a cada 6.000 e 1 a cada 11.000 nascidos vivos (Arnold; Kassar; Kissel, 2015; Verhaart *et al.*, 2017).

Existem cinco subtipos, conforme a idade de início e gravidade da doença. O Tipo 0 é a forma mais grave e rara, manifestando-se intrauterinamente, com fraqueza severa e expectativa de vida muito curta (Finkel *et al.*, 2017). O Tipo 1 (Doença de Werdnig-Hoffmann) surge nos primeiros seis meses de vida, com fraqueza intensa, dificuldades respiratórias e de deglutição, levando à sobrevida inferior a dois anos sem tratamento (Darras *et al.*, 2015).

O Tipo 2, de início entre 7 e 18 meses, compromete a locomoção, impedindo a marcha independente e evoluindo com complicações respiratórias (Finkel *et al.*, 2018). Quanto ao Tipo 3 (doença de Kugelberg-Welander), manifesta-se após os 18 meses, com variabilidade clínica, alguns pacientes perdem a capacidade de andar ao longo dos anos, mas a expectativa de vida é pouco afetada (Mercuri *et al.*, 2018). No entanto, o Tipo 4, de início na vida adulta, apresenta fraqueza leve a moderada e progressão lenta, sem impacto significativo na longevidade (Prior *et al.*, 2000).

A AME tipo 1 é caracterizada pelo início precoce dos sintomas, geralmente entre o nascimento e os seis meses de idade. As crianças afetadas demonstram fraqueza muscular generalizada, incapacidade de sentar-se sem apoio e uma expectativa de vida curta (Russman, 2007). Outros sinais clínicos incluem controle reduzido da cabeça, choro e tosse fracos, além de dificuldades progressivas para engolir e se alimentar. A fraqueza muscular afeta progressivamente os músculos intercostais, prejudicando a função respiratória normal, embora o diafragma seja inicialmente poupado. Antes de completar um ano de idade, os pacientes frequentemente perdem a capacidade de deglutir e as principais causas de mortalidade precoce estão relacionadas à disfunção bulbar e complicações respiratórias (Wang, 2007).

Historicamente, a expectativa de vida para crianças com AME Tipo 1 era inferior a dois anos, principalmente devido a complicações respiratórias e dificuldades de alimentação, que aumentavam os riscos de infecções pulmonares e insuficiência respiratória. No entanto, com os avanços nos cuidados clínicos, incluindo ventilação assistida e suporte nutricional, tem-se observado um aumento da sobrevivência e da qualidade de vida desses pacientes (Mercuri *et al.*, 2018). Além disso, novos tratamentos estão mostrando resultados promissores, alterando o curso da doença e prolongando a sobrevida (Finkel *et al.*, 2017). Esses avanços têm transformado o manejo da AME Tipo 1, oferecendo uma perspectiva mais positiva para os pacientes e suas famílias.

O estudo da AME, no Brasil, apresenta desafios específicos, particularmente, no que se refere às políticas de saúde implementadas pelo Sistema Único de Saúde (SUS). A AME, a forma mais comum da doença, é uma das principais causas de mortalidade infantil associada a condições genéticas monogênicas e resulta em complicações graves que afetam a qualidade de vida dos pacientes (Brasil, 2023). O impacto socioeconômico da doença também é significativo. Muitas famílias enfrentam a perda de renda devido à necessidade de um cuidador em tempo integral, além dos elevados custos para o sistema de saúde relacionados ao diagnóstico, tratamento e acompanhamento contínuo (Kolb *et al.*, 2015).

Apesar do princípio constitucional que garante o acesso universal e integral à saúde, o itinerário terapêutico de pessoas com doenças raras, como a AME Tipo 1, evidencia desigualdades estruturais no sistema de saúde brasileiro. Observam-se diferenças entre a rede pública e a privada, a concentração de centros especializados em grandes capitais e a frequente judicialização como via de acesso a medicamentos, insumos e equipamentos de alto custo. Tais disparidades resultam em atrasos no início do tratamento, exigem deslocamentos prolongados e geram desgaste físico, emocional e financeiro para as famílias (Luz; Silva; Demontigny, 2015; Trovó de Marqui, 2020; Silva; Galato, 2024).

Nesse contexto, a AME se torna uma expressão da questão social em saúde, pois revela como as desigualdades estruturais se materializam no cotidiano das famílias: o enfrentamento da vulnerabilidade financeira, a sobrecarga emocional e física dos cuidadores e a necessidade de recorrer ao poder judiciário para garantir direitos básicos (Giacomini *et al.*, 2021; Ventura *et al.*, 2020; Silva; Pereira; Costa, 2025).

O impacto sobre familiares e cuidadores ultrapassa a dimensão financeira, abrangendo também aspectos emocionais e físicos. A necessidade de manejo contínuo de dispositivos de ventilação e alimentação, as adaptações no ambiente domiciliar e a sobrecarga relacionada ao cuidado integral afetam diretamente a qualidade de vida desses cuidadores, muitas vezes levando ao afastamento do trabalho e à redução da renda familiar (Demétrio; Santana; Pereira-Santos *et al.*, 2019).

Compreender esse itinerário terapêutico é essencial para subsidiar políticas públicas que fortaleçam a rede de atenção às doenças raras e reduzam as iniquidades em saúde. Essa análise permite identificar gargalos no cuidado, desde o diagnóstico até o seguimento terapêutico, e propor estratégias para otimizar o acesso, integrar equipes multiprofissionais e ampliar a cobertura de serviços especializados (Giacomini *et al.*, 2021; Ventura *et al.*, 2020; Silva; Pereira; Costa, 2025).

A triagem neonatal tem o potencial de transformar o curso natural da doença, permitindo intervenções precoces e efetivas. No entanto, sua implementação envolve custos que precisam ser equilibrados com a sustentabilidade orçamentária. O uso de critérios financeiros validados para a inclusão de doenças, como a AME, em programas de triagem neonatal pode otimizar recursos e beneficiar a população. A recente aprovação da AME em programas de triagem neonatal em diversos países reforça a importância de expandir essa prática no Brasil (Schroth, 2009).

Portanto, entender a trajetória das famílias no cuidado de crianças com AME Tipo 1 ultrapassa o campo clínico e adentra a esfera das políticas públicas, da gestão de recursos e da garantia de direitos. Dessa maneira, este estudo busca responder à seguinte questão: De que modo os familiares cuidadores de crianças com Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1 constroem seus itinerários terapêuticos, na região Sudeste do Brasil, diante das políticas públicas de saúde e do acesso ao cuidado multiprofissional?

Intenta-se que a análise desses itinerários, à luz dos eixos de Estado, Questão Social e Direito à Saúde, revele como as dimensões territorial, socioeconômica e de organização dos serviços conformam trajetórias desiguais de cuidado.

2 REFERENCIAL TEÓRICO

2.1 ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL: CONCEITOS E EPIDEMIOLOGIA

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1 configura-se como a forma mais grave da doença, com incidência global estimada entre 1 a cada 6.000 a 10.000 nascimentos, sendo responsável por elevada morbimortalidade na infância (Verhaart et al., 2017; Lunn; Wang, 2020). Essa condição representa aproximadamente 60% dos casos diagnosticados em países com programas estruturados de triagem neonatal, evidenciando a relevância do diagnóstico precoce na modificação do curso clínico (Finkel et al., 2018).

Além disso, a frequência de portadores do gene *SMN1* varia entre 1 em 35 a 1 em 60 indivíduos, especialmente em populações de origem europeia (Verhaart et al., 2017; Lunn; Wang, 2020). No Brasil, assim como em outros países da América Latina, a AME tipo 1 corresponde a uma proporção significativa dos casos registrados, embora ainda marcada por atrasos diagnósticos e limitações no acesso às terapias modificadoras da doença (Mendonça et al., 2024).

No que se refere à distribuição global da doença, estudos por continente demonstram variações importantes na incidência e na frequência de portadores do gene. Na África, pesquisas em populações sul-africanas indicam uma incidência significativamente mais elevada, estimada em cerca de 1 a cada 3.574 nascimentos em indivíduos negros, sugerindo possível subdiagnóstico em regiões com acesso limitado a testes genéticos (Vorster et al., 2020).

Na Ásia, a frequência de portadores do gene *SMN1* pode atingir até 2% em determinadas populações chinesas, indicando carga genética relevante e reforçando a necessidade de estratégias de rastreamento (Li et al., 2020).

Por fim, na Oceania, programas recentes de triagem neonatal, como os implementados na Austrália, apresentam prevalência compatível com a média global, evidenciando a importância da ampliação dessas estratégias para o diagnóstico precoce (Cooper et al., 2024).

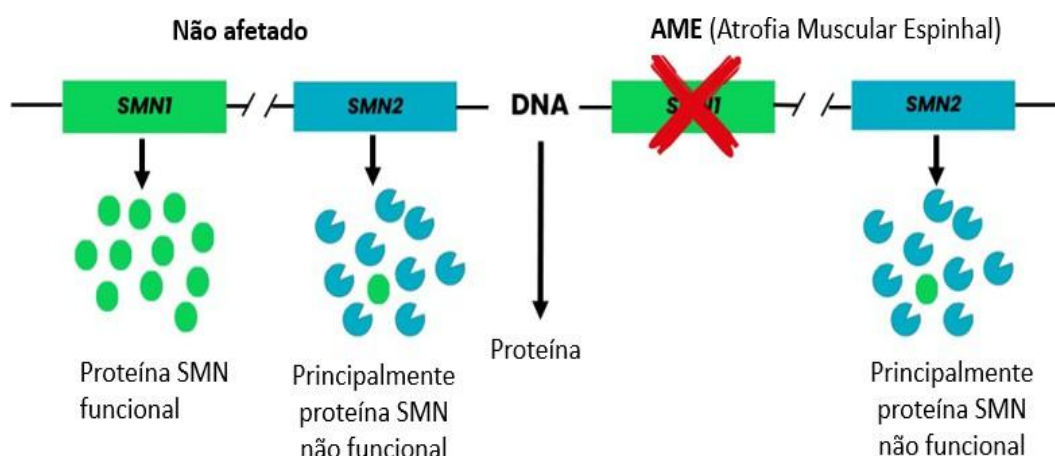
No cenário brasileiro, a AME tipo 1 destaca-se entre as doenças raras de maior relevância clínica, com concentração de casos na região Sudeste, onde há registro de 303 pacientes. Esse panorama evidencia não apenas a magnitude da condição no

país, mas também a necessidade de ampliação do diagnóstico precoce, do acesso às terapias modificadoras da doença e do fortalecimento das redes de atenção especializadas.

O Instituto Nacional de Atrofia Muscular Espinhal (INAME) exerce papel relevante ao contribuir para o mapeamento dos casos e para a ampliação do acesso às terapias, além de atuar na articulação entre pacientes, profissionais e serviços de saúde (INAME, 2023).

A AME decorre da deficiência da proteína *SMN*, que é causada principalmente por alterações no gene *SMN1*¹. Contudo, é a presença do gene *SMN2*² que modula a gravidade clínica da doença, pois produz quantidades limitadas da proteína funcional. Essa deficiência leva à degeneração progressiva dos neurônios motores, com importante comprometimento motor e respiratório (Darras et al., 2017; Cancès, 2022).

Figura 1 – Exemplificação da perda da proteína *SMN*, ocasionando perda dos neurônios motores.



Fonte: Elaboração da própria autora (2026).

¹ O gene *SMN1*, localizado na região 5q13 do cromossomo 5, é responsável pela produção da proteína *SMN*, essencial para a sobrevivência dos neurônios motores. A deficiência dessa proteína leva à degeneração progressiva dos neurônios motores alfa do corno anterior da medula espinhal (Darras et al., 2017; Mercuri et al., 2018; Zanoteli et al., 2024).

² O gene *SMN2*, altamente semelhante ao *SMN1*, atua como modificador da gravidade da doença. Devido a uma alteração no processo de splicing do RNA mensageiro, o *SMN2* produz predominantemente proteína truncada e instável, gerando apenas pequenas quantidades de proteína funcional. O número de cópias do *SMN2* influencia a expressão clínica da AME, estando geralmente associado a formas mais leves quando presente em maior número (Darras et al., 2017; Mercuri et al., 2018; Zanoteli et al., 2024).

A AME Tipo 1 manifesta-se, principalmente, por fraqueza neuromuscular, afetando os membros, os músculos intercostais e os neurônios motores bulbares. Isso resulta em dificuldades respiratórias, tosse fraca, problemas de deglutição e alimentação. Por volta dos 12 meses, os bebês geralmente necessitam de suporte nutricional e ventilatório (Arnold *et al.*, 2015).

A Tabela 1 apresenta os sintomas iniciais mais comuns relatados nos pacientes com AME Tipo 1, incluídos no estudo realizado por Cances (2022). O estudo analisou 60 pacientes e registrou a frequência dos sintomas iniciais mais comuns.

Tabela 1 - Principais sintomas iniciais descritos em crianças com AME tipo 1 (Cances, 2022)

Sintomas iniciais	Porcentagem dos sintomas (%)
Hipotonia	58 (97)
Ausência de reflexos tendinosos profundos	46 (77)
Fraqueza nos membros	39 (65)
Atraso no desenvolvimento motor	38 (63)
Incapacidade de sentar-se independentemente	38 (63)
Fasciculações na língua	31 (52)
Dificuldades na deglutição/alimentação	22 (37)
Pneumonia/sintomas respiratórios	20 (33)

Fonte: Elaboração da própria autora (2026).

2.2 HISTÓRIA DAS POLÍTICAS PÚBLICAS RELACIONADAS À AME

A evolução das políticas públicas direcionadas à AME no Brasil tem desempenhado um papel fundamental na inclusão e no fornecimento de tratamento adequado aos pacientes. A Política Nacional para Pessoas com Deficiência (PCD) ou Lei de Inclusão de 2015 e a Rede de Cuidados à Pessoa com Deficiência, criadas em 2012, visam promover os direitos das pessoas com deficiência e a inclusão social, abordando especificamente as necessidades de pacientes com AME (Brasil, 2015).

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída pela Portaria nº 199/2014 do Ministério da Saúde, estabeleceu diretrizes para a organização da linha de cuidado no Sistema Único de Saúde (SUS), com

ênfase no diagnóstico precoce, no tratamento especializado, na reabilitação e nos cuidados paliativos. Essa política também prevê a capacitação de profissionais da saúde e o estímulo à pesquisa científica, elementos fundamentais para o enfrentamento de condições clínicas complexas (Brasil, 2014). Em 2016, o Ministério da Saúde publicou um documento técnico complementar para apoiar a implementação da política, detalhando estratégias voltadas à ampliação do acesso aos serviços especializados e ao fortalecimento da rede de atenção à saúde (Brasil, 2016).

O INAME desempenha um papel fundamental na pesquisa e no desenvolvimento de tecnologias assistivas para pacientes com AME. Por meio de suas iniciativas, o instituto promove a formação de profissionais e a atualização de protocolos de tratamento. Além disso, contribui para a conscientização sobre a AME, facilitando o acesso a informações e tratamentos. Essa atuação é essencial para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes e suas famílias (INAME, 2017).

No Brasil, diversas iniciativas regionais têm sido implementadas para atender pacientes com AME tipo 1, oferecendo suporte terapêutico e assistência multidisciplinar. Na região Sudeste, observa-se a presença de diversos estabelecimentos habilitados para o atendimento às doenças raras, distribuídos nos estados do Espírito Santo, Rio de Janeiro, São Paulo e Minas Gerais. No Espírito Santo, destaca-se o Hospital Santa Casa de Vitória, localizado em Vitória (ES). No estado do Rio de Janeiro, os serviços concentram-se no município do Rio de Janeiro, incluindo o Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG/UFRJ), o Instituto Federal Fluminense e o Instituto Estadual de Diabetes e Endocrinologia Luiz Capriglione (IEDE).

No estado de São Paulo, observa-se maior concentração de serviços, com unidades localizadas em Santo André (Ambulatório de Especialidades da Faculdade de Medicina do ABC), São Paulo (Hospital das Clínicas da Faculdade de Medicina da USP), Campinas (Hospital de Clínicas da UNICAMP), Ribeirão Preto (Hospital das Clínicas de Ribeirão Preto) e São José do Rio Preto (Hospital de Base). Já em Minas Gerais, os serviços encontram-se distribuídos nos municípios de Bom Despacho (Centro de Especialidades Multiprofissionais Dr. Gê), Belo Horizonte (Hospital Infantil João Paulo II, Hospital das Clínicas da UFMG e Hospital Júlia Kubitschek), Juiz de Fora (Hospital Universitário da UFJF) e Uberlândia (Hospital das Clínicas de Uberlândia) (Ministério da Saúde, 2024).

Entre os programas com maior destaque na assistência a pacientes com AME

tipo 1 na região Sudeste, encontram-se o Projeto VentLar, o Ambulatório de Doenças Neuromusculares da UNIFESP, o Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG) e o Hospital Infantil Nossa Senhora da Glória (FHEMIG, 2019; UNIFESP, 2023; UFRJ, 2023).

O Projeto VentLar, implementado em Belo Horizonte pela Rede FHEMIG (Hospital Infantil João Paulo II), é um serviço de assistência domiciliar destinado a pacientes com doenças neuromusculares. O programa oferece suporte ventilatório, fisioterapia respiratória e capacitação de cuidadores familiares, permitindo que os pacientes sejam acompanhados com segurança e qualidade em seus lares, contribuindo significativamente para sua qualidade de vida (FHEMIG, 2019).

Já o Ambulatório de Doenças Neuromusculares da UNIFESP (Universidade Federal de São Paulo) é um centro de referência no atendimento a pacientes com doenças neuromusculares. Ele oferece uma abordagem multidisciplinar, contando com uma equipe composta por neurologistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e nutricionistas. Os serviços incluem diagnóstico preciso, acompanhamento clínico, suporte psicológico e fisioterapia específica para as necessidades dos pacientes. Além disso, o ambulatório participa de pesquisas e estudos sobre novas intervenções terapêuticas para a AME, visando melhorar os protocolos de tratamento e oferecer opções inovadoras aos pacientes (UNIFESP, 2023).

No estado do Rio de Janeiro, o Instituto de Puericultura e Pediatria Martagão Gesteira (IPPMG), vinculado à UFRJ, oferece um atendimento especializado para condições neuromusculares, incluindo a AME. O IPPMG integra uma abordagem abrangente de cuidados, que vai desde o diagnóstico até o tratamento, incluindo intervenções cirúrgicas, reabilitação e suporte paliativo. O serviço é estruturado para atender crianças e adultos, promovendo a continuidade do cuidado e a inclusão de famílias no processo terapêutico. O instituto também é ativo em pesquisas sobre doenças neuromusculares, colaborando com instituições nacionais e internacionais para desenvolver novos tratamentos e estratégias de manejo (UFRJ, 2023).

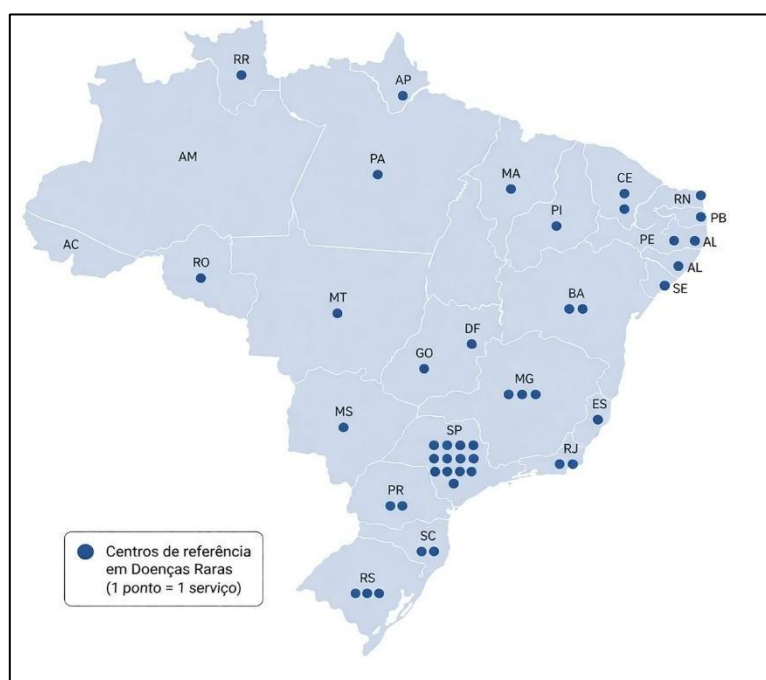
No Espírito Santo, o Hospital Infantil de Vitória, vinculado à Universidade Federal do Espírito Santo (UFES), oferece suporte a crianças com AME e outras condições neuromusculares. O hospital alinha suas práticas às políticas de saúde vigentes, garantindo acesso ao tratamento especializado, consultas multiprofissionais e suporte às famílias. Além disso, promove educação continuada dos profissionais e participa de pesquisas voltadas ao aprimoramento do cuidado (Hospital Infantil de

Vitória, 2023).

A análise da distribuição dos centros habilitados para doenças raras na região Sudeste evidencia uma concentração dos serviços em capitais e grandes centros urbanos, revelando desigualdades territoriais no acesso ao cuidado especializado. Essa organização do cuidado não ocorre de forma aleatória, mas reflete o modo como o Estado estrutura e distribui os recursos em saúde, operando a partir de lógicas que, muitas vezes, reproduzem desigualdades já existentes (Poulantzas, 1978). Nesse contexto, a concentração de serviços em regiões mais desenvolvidas reforça a necessidade de deslocamento das famílias e impacta diretamente a continuidade do cuidado, especialmente para aquelas em situação de maior vulnerabilidade social.

Sob a perspectiva da questão social, tais desigualdades expressam-se nas condições concretas de vida das famílias, influenciando o acesso aos serviços de saúde e às tecnologias disponíveis (Iamamoto, 2001). Assim, mesmo diante da existência de centros de referência e de políticas públicas voltadas às doenças raras, observa-se que a efetivação do direito à saúde permanece condicionada às condições territoriais e socioeconômicas, evidenciando limites na universalidade e na equidade do Sistema Único de Saúde (Paim, 2008).

Figura 2 - Estabelecimentos habilitados como Serviço de Referência e Atenção em Doenças Raras



Fonte: Elaboração própria, a partir de dados do Ministério da Saúde (2024).

2.3 ACESSO AOS SERVIÇOS DE SAÚDE

2.3.1 Diagnóstico precoce

A AME é uma doença genética rara, caracterizada pela degeneração progressiva dos neurônios motores, levando à fraqueza muscular severa e insuficiência respiratória precoce (Farrar *et al.*, 2017). Nesse caso, o diagnóstico precoce é fundamental para o manejo adequado da doença, pois a progressão rápida pode comprometer severamente a qualidade e a expectativa de vida do paciente (Menzel *et al.*, 2021).

Historicamente, o diagnóstico da AME1 era baseado nos sinais clínicos apresentados pelo lactente, incluindo fraqueza muscular, hipotonia e ausência de reflexos tendinosos profundos. No entanto, antes da introdução das terapias modificadoras da doença, o diagnóstico tardio era comum devido ao desconhecimento da condição por parte de profissionais de saúde e à falta de exames genéticos amplamente disponíveis. Esse atraso no diagnóstico não apenas dificultava a adoção de intervenções precoces, mas também impactava significativamente o paciente e sua família (Schorling *et al.*, 2019).

O atraso no diagnóstico da AME pode levar a uma piora irreversível no quadro clínico, reduzindo as chances de resposta às terapias e comprometendo a qualidade de vida. Além disso, a incerteza prolongada acarreta impacto emocional severo para os familiares, que enfrentam dificuldades tanto na compreensão dos sintomas quanto no enfrentamento da progressão da doença sem suporte médico adequado. Esse cenário é agravado pelo desconhecimento da AME entre a população e, em alguns casos, entre profissionais de saúde, dificultando o encaminhamento precoce para especialistas, consequentemente, retardando o início do tratamento (Sakpichaisakul *et al.*, 2024).

O avanço das técnicas de triagem neonatal possibilitou uma mudança significativa na detecção precoce da AME. Atualmente, o teste genético para mutações no gene *SMN1*, especialmente a detecção da deleção do éxon 7, é considerado padrão ouro para confirmação diagnóstica. Utilizando amostras de sangue recém-nascido, testagens com PCR em tempo real permitem a triagem, seguida por testes confirmatórios quando necessário. Profissionais como

neurologistas pediátricos e geneticistas clínicos são fundamentais na suspeita e confirmação do diagnóstico. A implementação da triagem neonatal para AME em programas públicos pode reduzir significativamente os impactos do diagnóstico tardio, permitindo intervenções precoces que melhoram a sobrevida e a qualidade de vida dos pacientes (Sakpichaisakul *et al.*, 2024; HRSA, 2020)

2.3.2 “Teste do Pezinho” e a luta pela ampliação no Brasil

A triagem neonatal para AME por meio do teste do pezinho ainda não está disponível de forma universal no Brasil. Atualmente, apenas alguns estados, como Minas Gerais e o Distrito Federal, oferecem a testagem para AME dentro do programa público de triagem neonatal (Brasil, 2021; Minas Gerais, 2021). A Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, prevê a ampliação do rol de doenças detectadas pelo teste do pezinho, mas sua implementação está ocorrendo de forma escalonada e ainda não foi universalizada (Brasil, 2021).

A ausência da testagem, em todo o território nacional, representa uma barreira significativa para o diagnóstico precoce e, conseqüentemente, para o início imediato das terapias disponíveis. A incorporação do teste do pezinho para AME, em todo o Brasil, tem sido uma pauta defendida por associações de pacientes, profissionais da saúde e pesquisadores (Mendes *et al.*, 2021). A inclusão deste exame na triagem neonatal nacional possibilitaria a identificação precoce da doença antes do aparecimento dos sintomas, permitindo o início imediato do tratamento e melhorando substancialmente o prognóstico dos pacientes. No entanto, desafios como o custo dos testes genéticos, a necessidade de infraestrutura laboratorial adequada e a capacitação dos profissionais de saúde ainda precisam ser superados para a implementação universal desse exame no país (Kolb *et al.*, 2017).

O impacto do atraso no diagnóstico é devastador para a família e o paciente, pois a AME1 evolui rapidamente para insuficiência respiratória e incapacidade motora grave se não tratada precocemente. Além disso, a falta de informação sobre a doença pode resultar em dificuldades emocionais e financeiras para os cuidadores, que enfrentam desafios significativos no acesso ao tratamento (Kolb *et al.*, 2017).

2.3.3 Tratamentos disponíveis para AME Tipo 1 e impacto no diagnóstico precoce

Os estudos mostram que o tempo entre o início dos sintomas e o acesso ao tratamento é decisivo para o prognóstico na AME tipo 1. Os melhores resultados são observados em crianças que iniciam as terapias modificadoras de doença, como nusinersena (Spinraza®), onasemnogene abeparvoveque (Zolgensma®) e risdiplam (Evrysdi®), ainda na fase pré-sintomática ou nos primeiros meses de vida. Evidências provenientes de ensaios clínicos e de estudos observacionais indicam ganhos importantes em sobrevida e função motora quando o tratamento é instituído precocemente (Finkel *et al.*, 2017; Mendell *et al.*, 2017; Motyl; Gillingwater, 2022; Chongmelaxme *et al.*, 2025).

Dessa forma, o diagnóstico incipiente assume um papel central no cuidado, pois define a janela terapêutica e influencia diretamente a evolução clínica. No Brasil, entretanto, o acesso oportuno ao diagnóstico e ao início do tratamento depende da organização da rede assistencial, da disponibilidade de exames específicos, dos fluxos de encaminhamento e da regulação do SUS. Esses elementos são orientados por políticas públicas, como a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas da AME (Brasil, 2014; Brasil, 2023; Brasil, 2025).

As desigualdades regionais e socioeconômicas, bem como as diferenças entre os setores público e privado, podem retardar tanto o diagnóstico quanto o início das terapias, com repercussões diretas nos desfechos clínicos e na qualidade de vida das crianças e suas famílias. Esse fenômeno é amplamente discutido na literatura sobre itinerários terapêuticos e desigualdades em saúde (Giacomini; Fonseca; Silva, 2021; Wojcik *et al.*, 2023; Travassos; Martins, 2004). Nesse sentido, discutir os tratamentos disponíveis para AME tipo 1 implica analisar: quem consegue acessá-los, por quais caminhos (SUS, planos de saúde, judicialização ou mobilização social) e com quais custos materiais e simbólicos. Desse modo, articulando-se com os eixos analíticos deste estudo: Estado, Questão Social e Direito à Saúde.

2.3.4 Rede de cuidados e assistência ao paciente com AME: equipe multiprofissional, tratamentos e suporte farmacológico

O manejo da AME tipo 1 deve ser estruturado dentro de uma rede de cuidados

integrada, garantindo um atendimento abrangente, contínuo e centrado nas necessidades complexas do paciente. Essa rede envolve múltiplas frentes assistenciais que se complementam para assegurar o tratamento eficaz e a manutenção da qualidade de vida. Os principais componentes dessa rede incluem hospitais de referência, centros de reabilitação, atendimentos domiciliares, suporte psicológico, social e farmacológico complementar, em conformidade com as diretrizes estabelecidas no Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da AME (Brasil, 2025)

Os hospitais de referência são responsáveis pelo diagnóstico precoce, pela administração das terapias modificadoras da doença e pelo acompanhamento da progressão clínica. O acesso oportuno a essas terapias é fundamental para postergar a evolução da doença, preservar funções motoras e respiratórias, além de ampliar a sobrevida com qualidade (Brasil, 2021). Já os centros de reabilitação especializados oferecem fisioterapia motora e respiratória com foco na prevenção de contraturas, melhora da mecânica ventilatória, manutenção da mobilidade articular e maximização do potencial funcional. A atuação fisioterapêutica precoce e contínua é essencial no contexto da AME tipo 1 (Bach; Gonçalves; Hon, 2013).

Outra estratégia são os atendimentos domiciliares, garantindo a continuidade do cuidado e evitando internações. Em domicílio, deve-se assegurar a aplicação de protocolos respiratórios baseados em ventilação não invasiva, assistência à tosse com equipamentos como o *Cough Assist*®, e reabilitação motora adaptada (Ferreira; Lucato, 2021).

Com relação aos tipos de suporte ofertados, o impacto emocional e financeiro da AME afeta não apenas os pacientes, mas também seus familiares e cuidadores, tornando indispensável o acompanhamento por profissionais da psicologia e do serviço social para mitigar sobrecargas, promover o autocuidado e fortalecer os vínculos familiares (Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica; Academia Brasileira de Neurologia, 2021).

Além das terapias que modificam o curso natural da AME, os pacientes frequentemente necessitam de medicamentos de suporte para controle sintomático e prevenção de complicações clínicas. Entre os principais fármacos utilizados estão os broncodilatadores, como salbutamol e brometo de ipratrópio, que auxiliam na abertura das vias aéreas e na facilitação da respiração (Finkel *et al.*, 2018). Mucolíticos como acetilcisteína e ambroxol são indicados para reduzir a viscosidade do muco, promovendo a expectoração e prevenindo infecções respiratórias recorrentes (Bach,

Gonçalves; Hon, 2013).

Em virtude da disfagia e do risco nutricional, é comum a necessidade de suplementação nutricional com fórmulas hipercalóricas, hiperproteicas, administração de vitamina D, cálcio, ácidos graxos essenciais e aminoácidos de cadeia ramificada para manutenção da integridade óssea e muscular (Mercuri *et al.*, 2018). Para o manejo da dor, que pode decorrer de contraturas, posturas inadequadas ou dor neuropática, são utilizados analgésicos como paracetamol e dipirona, em casos mais complexos, podem ser necessários anti-inflamatórios não esteroides e medicações de ação central, como tramadol e pregabalina (Farrar *et al.*, 2017; Belter *et al.*, 2020).

A incorporação de abordagens farmacológicas complementares às terapias modificadoras da doença é indispensável no cuidado integral de pacientes com AME tipo 1. Quando utilizadas de forma racional e coordenada por uma equipe multiprofissional capacitada, essas medicações contribuem de maneira significativa para a estabilidade clínica, a redução de hospitalizações e a melhoria da qualidade de vida tanto do paciente quanto de sua família (Chongmelaxme *et al.*, 2024).

Importa ainda destacar que, a articulação entre os diversos componentes do cuidado, como as terapias modificadoras, a reabilitação especializada, o atendimento domiciliar e os suportes psicossocial e farmacológico, constitui a base para um manejo eficaz da AME tipo 1. Essa estratégia integrada está alinhada às diretrizes de um consenso nacional da Academia Brasileira de Neurologia, que enfatiza a importância de um acompanhamento multidisciplinar e contínuo para esses pacientes (Zanoteli *et al.*, 2024).

2.3.5 Desigualdades no acesso ao tratamento da AME entres os setores público e privado

O acesso ao tratamento da AME tipo 1 no Brasil ocorre por dois principais caminhos: o SUS e a saúde suplementar. Embora o direito ao tratamento esteja previsto em normas legais e políticas públicas, na prática, observa-se desigualdade na efetivação desse acesso.

No SUS, as terapias modificadoras da doença, como o nusinersena, encontram-se incorporadas por meio de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT), assim como a previsão de atendimento multiprofissional, suporte respiratório e cuidados paliativos (Brasil, 2021; Brasil, 2023). Entretanto, a organização e a

capacidade operacional dos serviços variam entre estados e municípios. Em algumas localidades, são relatados atrasos na autorização e no início do tratamento, dificuldades logísticas, descontinuidade na oferta de insumos e carência de serviços especializados, o que contribui para desigualdades de acesso (Souza *et al.*, 2018; Costa; Borges; Guimarães, 2017).

Na saúde suplementar, o acesso tende a ocorrer de forma mais ágil, principalmente entre usuários com planos estruturados. Contudo, não é isento de barreiras, uma vez que operadoras podem negar cobertura para medicamentos de alto custo ou impor exigências documentais e administrativas, resultando também em atrasos terapêuticos. Em muitos casos, tanto usuários do SUS quanto da saúde suplementar recorrem à judicialização como estratégia para garantir o tratamento (Ventura *et al.*, 2010; Academia Brasileira de Neurologia, 2021).

Além dessas diferenças entre os setores público e privado, observa-se desigualdade territorial. Os centros de referência e equipes especializadas em doenças neuromusculares concentram-se majoritariamente nas capitais e regiões metropolitanas, o que impõe maiores deslocamentos, custos adicionais e impacto emocional às famílias residentes em municípios do interior (Zanoteli *et al.*, 2024). Essa distribuição desigual de serviços reforça disparidades históricas no sistema de saúde brasileiro (Travassos; Martins, 2004).

Embora o direito à saúde esteja assegurado constitucionalmente (Brasil, 1988), sua concretização depende de múltiplos fatores, como financiamento, prioridades institucionais, capacidade de gestão e regulação da saúde suplementar. No campo das doenças raras, incluindo a AME tipo 1, o elevado custo das terapias e o papel da indústria farmacêutica também influenciam os debates sobre incorporação e custeio (Ferraz; Vieira, 2009).

Assim, compreender o acesso ao tratamento para AME tipo 1 implica reconhecer que, para além da disponibilidade formal das terapias, persistem barreiras estruturais, territoriais e socioeconômicas que impactam o início oportuno do cuidado e a continuidade do tratamento. Essas desigualdades dialogam com os eixos analíticos adotados neste estudo, Estado, Questão Social e Direito à Saúde, permitindo interpretar o itinerário terapêutico das famílias para além da dimensão clínica.

2.4 ESTADO, EXPRESSÕES DA QUESTÃO SOCIAL E DIREITO À SAÚDE NO CAMPO DAS DOENÇAS RARAS

A conformação do cuidado em saúde no Brasil está diretamente relacionada ao modo como o Estado organiza, financia e regula as políticas públicas. Nessa direção, o Estado pode ser compreendido não como uma instância neutra, mas como espaço de disputas e mediações entre diferentes interesses sociais, o que repercute diretamente na forma como os direitos são implementados (Poulantzas, 1978). Tal compreensão se insere em uma tradição crítica que analisa o Estado como uma construção histórica e social, atravessada por relações de poder e por diferentes projetos societários.

Nessa perspectiva, diferentes bases teóricas contribuem para a densidade e a compreensão do papel do Estado. Michel Foucault, por exemplo, apresenta o Estado moderno como articulador de dispositivos de poder que operam sobre a vida das populações, especialmente por meio da biopolítica, evidenciando que as políticas de saúde também constituem formas de regulação da vida e da morte. Nesse sentido, o autor destaca que o poder

não pesa só como uma força que diz não, mas que de fato ele permeia, produz coisas, induz ao prazer, forma saber, produz discurso. Deve-se considerá-lo como uma rede produtiva que atravessa todo o corpo social (Foucault, 1979, p. 8).

Dessa maneira, compreende-se que a atuação estatal no campo da saúde se insere em uma rede mais ampla de produção e regulação da vida social.

Em Jürgen Habermas, o Estado aparece como mediador entre sistema e mundo da vida, sendo tensionado pela colonização das esferas sociais e pela racionalidade instrumental, o que impacta diretamente a formulação e implementação das políticas sociais (Habermas, 2012). Nesse sentido, o autor afirma que: "À medida que os imperativos sistêmicos se expandem, eles invadem esferas da vida que dependem da integração social por meio da ação comunicativa, provocando a colonização do mundo da vida" (Habermas, 2012, p. 332).

De forma complementar, Pierre Bourdieu contribui ao compreender o Estado como detentor do monopólio da violência simbólica legítima, responsável por produzir classificações e hierarquias que estruturam o acesso aos direitos e aos bens sociais (Bourdieu, 2014). Segundo o autor:

O Estado é o resultado de um processo de concentração de diferentes espécies de capital, capital de força física ou de instrumentos de coerção, capital econômico, capital cultural ou melhor informacional, capital simbólico, concentração que, enquanto tal, constitui o Estado como detentor de uma espécie de metacapital” (Bourdieu, 2014, p. 10).

A partir dessa leitura, é possível compreender que o Estado não apenas organiza políticas públicas, mas também estrutura hierarquias e define prioridades que influenciam diretamente o acesso aos direitos, incluindo o direito à saúde. Nesse sentido, esses autores permitem refletir que a atuação estatal no campo da saúde ultrapassa a dimensão administrativa, sendo atravessada por disputas simbólicas, políticas e materiais que condicionam a efetivação dos direitos sociais.

A Constituição Federal de 1988 estabelece a saúde como um direito de todos e dever do Estado, devendo ser garantida mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doenças e outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços de saúde (BRASIL, 1988). Essa concepção dialoga diretamente com os princípios da Reforma Sanitária brasileira, fortemente influenciada pelo pensamento de Sérgio Arouca, que compreende a saúde como resultado das condições sociais, econômicas e políticas, rompendo com uma visão estritamente biomédica. Nesse sentido, a saúde passa a ser entendida como direito de cidadania e expressão das condições de vida da população.

Como destaca Paim (2008), o direito à saúde no Brasil se estrutura como um direito social universal, articulado à construção de um sistema público que busca garantir equidade no acesso. No entanto, essa universalidade se realiza de forma contraditória, uma vez que sua efetivação ocorre em um contexto marcado por profundas desigualdades sociais, seletividade nas políticas públicas e limitações estruturais do Sistema Único de Saúde (SUS). Assim, observa-se uma tensão permanente entre a universalidade formal do direito e as condições concretas de sua materialização (Paim et al., 2011; Iamamoto, 2001; Travassos; Castro, 2012). Desse modo, Paim afirma: “o direito à saúde, embora formalmente assegurado, encontra limites na própria organização social, o que impõe desafios à sua efetivação universal e equânime” (Paim, 2008, p. 311). Outro argumento é o de Arouca (2003), ao alegar que a consolidação do direito à saúde exige enfrentar as bases estruturais das desigualdades sociais, o que implica reconhecer os limites impostos pelo próprio modo de organização da sociedade capitalista.

No campo das doenças raras, entre elas a Atrofia Muscular Espinhal (AME),

essas contradições tornam-se ainda mais evidentes. A baixa prevalência dessas doenças, associada ao alto custo dos tratamentos e à necessidade de tecnologias complexas e serviços altamente especializados, evidencia limites importantes na organização do sistema de saúde para garantir acesso equânime. Sob a perspectiva foucaultiana, pode-se compreender que a incorporação de tecnologias em saúde envolve também decisões políticas sobre quais vidas devem ser priorizadas, evidenciando dimensões biopolíticas na gestão da saúde (Foucault, 1979).

Além disso, a organização do cuidado em doenças raras revela desigualdades territoriais significativas, com concentração de serviços em centros urbanos e maiores dificuldades de acesso em regiões periféricas e municípios do interior (Travassos; Martins, 2004). Tal configuração evidencia que a distribuição de recursos em saúde não é neutra, mas reflete e reproduz desigualdades sociais mais amplas, afetando diretamente o itinerário terapêutico das famílias e suas possibilidades de acesso ao cuidado.

A questão social, entendida como expressão das desigualdades produzidas nas relações sociais capitalistas, atravessa de forma direta o itinerário terapêutico das famílias. Conforme conceituam Marilda Villela Iamamoto e José Paulo Netto, a questão social emerge das contradições entre capital e trabalho, manifestando-se nas múltiplas expressões da desigualdade, como pobreza, exclusão e acesso desigual às políticas públicas (Iamamoto, 2001; Netto, 2001), em suas próprias palavras: “a questão social expressa a contradição entre o capital e o trabalho, sendo indissociável do processo de produção e reprodução das relações sociais capitalistas” (Iamamoto, 2001, p. 27). Por isso, essas expressões não são meramente conjunturais, mas estruturais, sendo produzidas e reproduzidas no interior das relações sociais.

No campo da saúde, a questão social se materializa nas condições concretas de vida da população e impacta diretamente o acesso aos direitos sociais. Fatores como renda, escolaridade, inserção no mercado de trabalho, local de moradia, posse de plano de saúde e redes de apoio influenciam significativamente as possibilidades de acesso ao diagnóstico precoce, às terapias modificadoras da doença e ao acompanhamento multiprofissional contínuo. Dessa forma, embora o direito à saúde esteja formalmente assegurado, sua materialização permanece condicionada às circunstâncias concretas de vida dos sujeitos e às formas de organização da proteção social (Paim, 2008; Travassos; Castro, 2012). Assim, a questão social se expressa também nas desigualdades de acesso às tecnologias em saúde, evidenciando a

interdependência entre estrutura social e políticas públicas.

Essa distribuição desigual dos serviços evidencia a importância do território como categoria analítica no campo da saúde. O território não se limita ao espaço geográfico, mas envolve dimensões sociais, econômicas, políticas e simbólicas que influenciam diretamente o acesso aos serviços e às tecnologias em saúde. Conforme Milton Santos, o território deve ser compreendido como um espaço usado, marcado por relações de poder, desigualdades e diferentes formas de apropriação (Santos, 2006). Assim, diferentes territórios apresentam distintas condições de oferta de serviços, infraestrutura e disponibilidade de profissionais, o que impacta diretamente o itinerário terapêutico das famílias e as possibilidades de continuidade do cuidado.

Nesse sentido, a agenda internacional também reconhece a centralidade da saúde na redução das desigualdades sociais. Os Objetivos de Desenvolvimento Sustentável (ODS), propostos pela Organização das Nações Unidas, especialmente o ODS 3 (Saúde e Bem-Estar) e o ODS 10 (Redução das Desigualdades), reforçam a necessidade de garantir acesso equitativo aos serviços de saúde, considerando as populações em situação de maior vulnerabilidade (ONU, 2015). No campo das doenças raras, esses desafios tornam-se ainda mais evidentes, diante do alto custo dos tratamentos, da dependência de serviços especializados e das desigualdades territoriais no acesso ao cuidado.

Nesse contexto, a judicialização da saúde surge, com frequência, como estratégia para viabilizar o acesso a medicamentos e tecnologias de alto custo. Esse fenômeno reafirma a centralidade do direito constitucional à saúde, ao mesmo tempo em que evidencia limites institucionais do SUS na resposta às demandas assistenciais (Ventura et al., 2010; Ferraz; Vieira, 2009). À luz de Habermas (1997), pode-se interpretar a judicialização como expressão de tensões entre a normatividade jurídica e a efetividade dos direitos, revelando deslocamentos de conflitos sociais para a esfera judicial. Ademais, esse processo tende a favorecer indivíduos com maior acesso à informação, recursos e suporte técnico-jurídico, o que pode contribuir para a reprodução de desigualdades no acesso às tecnologias em saúde.

Assim, discutir a AME tipo 1 implica ir além da dimensão biomédica e considerar as mediações entre Estado, questão social e direito à saúde na vida concreta das famílias. É nesse entrecruzamento que se constrói o itinerário terapêutico, marcado por desigualdades territoriais, limites institucionais e estratégias desenvolvidas pelas famílias na busca pelo acesso ao cuidado. Nessa perspectiva, a análise dessas

trajetórias permite evidenciar como os direitos sociais são vivenciados de forma desigual, refletindo tanto as contradições do Estado quanto as expressões contemporâneas da questão social, reforçando a necessidade de fortalecimento de políticas públicas que garantam maior equidade no acesso à saúde.

3 OBJETIVOS

3.1 OBJETIVO GERAL

Analisar o itinerário terapêutico percorrido por familiares cuidadores de crianças com Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1, residentes na região Sudeste do Brasil, à luz do papel do Estado, das expressões da questão social e da efetivação do direito à saúde.

3.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- a) Caracterizar o perfil sociodemográfico e econômico dos familiares cuidadores participantes do estudo;
- b) Descrever o percurso itinerário terapêutico até o diagnóstico de AME tipo 1;
- c) Analisar o acesso aos serviços de saúde e ao acompanhamento multiprofissional no contexto da rede de atenção à saúde;
- d) Identificar as dificuldades e facilidades relacionadas à obtenção de medicamentos, equipamentos e suporte terapêutico.

4 MÉTODOS

4.1 TIPO DE ESTUDO

Este estudo foi desenvolvido com caráter exploratório e de abordagem qualitativa, a partir de entrevistas realizadas com familiares de crianças diagnosticadas com AME tipo 1. A opção pela metodologia qualitativa se justificou pela possibilidade de compreender em profundidade as experiências e percepções dos participantes, alcançando significados que eles próprios atribuíram às suas jornadas terapêuticas (Minayo, 2017; Pope; Mays, 2020).

As entrevistas possibilitaram a identificação de aspectos subjetivos e de nuances que dificilmente seriam captados por métodos quantitativos, mostrando-se adequadas para investigar o impacto social e emocional da AME nas famílias residentes na região Sudeste do Brasil.

O recorte temporal da pesquisa foi estabelecido entre os anos de 2016 e 2024, por compreender o período de introdução das primeiras terapias modificadoras da doença no país. Trata-se de uma fase marcada por mudanças expressivas nas políticas públicas relacionadas às doenças raras, incluindo a incorporação de tecnologias de alto custo, a ampliação das iniciativas de diagnóstico precoce e a reorganização dos serviços de atenção.

A partir desse contexto, o estudo buscou analisar o itinerário terapêutico percorrido por familiares de crianças com AME tipo 1, examinando suas vivências no acesso aos serviços de saúde e aos tratamentos multiprofissionais. A análise descritiva e interpretativa dos dados pretendeu evidenciar as barreiras encontradas, as estratégias acionadas e as lacunas presentes na rede de cuidados, contribuindo para a reflexão sobre os desafios que as políticas públicas ainda precisam enfrentar para garantir um cuidado integral e equitativo às crianças com doenças raras.

4.2 CENÁRIO DE ESTUDO

O estudo foi conduzido na região Sudeste do Brasil, que abrange os estados de São Paulo, Rio de Janeiro, Minas Gerais e Espírito Santo. Essa região é a mais populosa e economicamente desenvolvida do país, abrigando cerca de 42% da

população brasileira (IBGE, 2022).

O Sudeste concentra importantes centros urbanos, como São Paulo e Rio de Janeiro, caracterizados por altas densidades populacionais e por uma infraestrutura hospitalar mais avançada em comparação com outras regiões. Com mais de 90 milhões de habitantes distribuídos entre grandes áreas metropolitanas e cidades de médio porte, a região apresenta uma rede de saúde pública e privada complexa, o que pode favorecer o acesso a cuidados médicos e tratamentos especializados (Brasil, 2021; IBGE, 2022).

No aspecto socioeconômico, o Sudeste se destacou por apresentar o maior PIB per capita entre as regiões brasileiras e por sediar hospitais de grande porte, universidades e centros de pesquisa com experiência no atendimento de doenças raras e neuromusculares. Esses elementos, aliados a um sistema de saúde mais estruturado e a um contexto econômico favorável, contribuíram para ampliar o acesso da população regional a novos tratamentos e tecnologias de saúde (IPEA, 2020).

Dados do Ministério da Saúde e de indicadores sociais apontam que a maior parte dos centros de referência para doenças raras e dos serviços de alta complexidade está concentrada nessa região, o que reflete sua capacidade de resposta a condições crônicas e complexas, como a AME (Brasil, 2021).

A escolha do Sudeste se justificou pela infraestrutura de saúde, que possibilitou um acompanhamento mais próximo das famílias e pacientes com AME tipo 1. Além disso, a presença de centros de referência e programas voltados para doenças neuromusculares permitiu um estudo aprofundado sobre o impacto e o acesso às terapias emergentes para a AME. Assim, concentrar a pesquisa nessa região possibilitou obter uma visão abrangente sobre os avanços no tratamento, no contexto brasileiro, considerando características populacionais e estruturais que favoreceram o acesso a novas tecnologias em saúde (Brasil, 2021; IBGE, 2022).

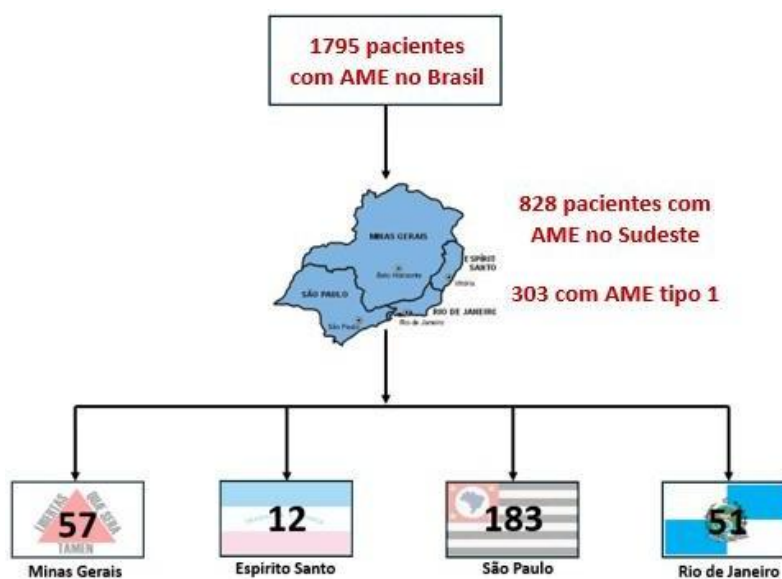
4.3 AMOSTRA

A amostra foi composta por familiares cuidadores de crianças com diagnóstico de AME tipo 1, residentes na região Sudeste do Brasil, e cadastradas no Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal (INAME). Em 2024, havia registro de 303 crianças com AME tipo 1 nessa região (Figura 2).

Por se tratar de um estudo qualitativo, a seleção dos participantes foi realizada de forma não probabilística e intencional. O número final de entrevistas não foi previamente definido, tendo sido determinado pelo critério de saturação teórica, entendido como o momento em que os dados passaram a apresentar repetição temática, sem acrescentar novas informações relevantes ao fenômeno investigado (Fontanella *et al.*, 2011).

Buscou-se contemplar participantes provenientes dos diferentes estados da região Sudeste, de modo a favorecer a diversidade de experiências e contextos de cuidado. A seleção dos participantes foi realizada a partir do banco de dados do Instituto Nacional de Atrofia Muscular Espinhal (INAME), sendo enviados convites, por meio do aplicativo WhatsApp, a todas as famílias cadastradas com crianças diagnosticadas com AME tipo 1 residentes na região Sudeste do Brasil. A participação ocorreu de forma voluntária, mediante aceite dos responsáveis, respeitando os aspectos éticos da pesquisa. Dessa forma, a amostra configurou-se como intencional, baseada na adesão dos participantes, possibilitando a inclusão de diferentes realidades territoriais e sociais e ampliando a compreensão dos itinerários terapêuticos analisados.

Figura 3 - Organograma da Distribuição de Pacientes com AME Tipo 1 no Sudeste do Brasil.



Fonte: Elaboração da autora, a partir de dados do INAME (2026).

4.3.1 Procedimentos de recrutamento e consentimento

O recrutamento dos participantes foi realizado em parceria com o Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal (INAME). O Instituto realizou o disparo automatizado de mensagens, por meio do aplicativo WhatsApp, para todas as 303 famílias cadastradas em seu banco institucional com crianças diagnosticadas com Atrofia Muscular Espinhal tipo 1 residentes na região Sudeste do Brasil. Esse quantitativo corresponde à soma dos registros dos estados de Minas Gerais, Espírito Santo, São Paulo e Rio de Janeiro, conforme apresentado na Figura 2. As mensagens foram encaminhadas de forma simultânea e padronizada, não havendo qualquer seleção individual prévia ou contato anterior por parte da pesquisadora.

Do total de famílias contatadas, 44 responderam ao convite inicial e acessaram o formulário eletrônico da pesquisa. Esse formulário apresentava, inicialmente, o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), em formato digital, permitindo a leitura integral do documento e o seu download para guarda pessoal. Ao final, o familiar indicava sua concordância ou não em participar do estudo.

Somente após a manifestação expressa de concordância com o TCLE os dados de contato do participante eram disponibilizados à pesquisadora, possibilitando o agendamento da entrevista. Esse procedimento garantiu que a participação ocorresse de forma voluntária, informada e em conformidade com as diretrizes éticas para pesquisas envolvendo seres humanos.

Entre as 44 famílias que responderam ao convite, 23 concluíram efetivamente as entrevistas. As demais 21 não tiveram a participação finalizada por diferentes motivos, incluindo ausência de resposta aos contatos subsequentes, não comparecimento às entrevistas previamente agendadas, desistência ao longo do processo, intercorrências clínicas e demandas assistenciais imediatas das crianças, não enquadramento nos critérios geográficos do estudo ou inviabilidade da participação em decorrência do óbito da criança.

As entrevistas foram realizadas em ambiente virtual, com duração média de aproximadamente 60 minutos, sendo gravadas mediante autorização dos participantes e posteriormente transcritas na íntegra para análise. O uso do ambiente virtual envolve riscos específicos, como instabilidade de conexão e possíveis questões relacionadas à segurança da informação. Para minimizá-los, os registros das

entrevistas foram armazenados em ambiente digital seguro, com acesso restrito à pesquisadora.

Os participantes puderam optar pelo uso ou não da câmera durante as entrevistas; entretanto, todas as famílias optaram por mantê-la aberta e autorizaram a gravação integral das sessões, utilizadas exclusivamente para fins acadêmicos.

4.3.2 Critérios de inclusão

Foram incluídos como participantes o principal familiar responsável pelo cuidado de uma criança com diagnóstico de AME tipo 1, maior de 18 anos.

4.3.3 Critérios de exclusão

- a) Cuidadores principais que não residam com a criança diagnosticada com AME Tipo 1;
- b) Crianças com diagnóstico confirmado de outros tipos de AME;
- c) Famílias que não concordem com a gravação integral da entrevista, essencial para a análise qualitativa;
- d) Participantes que, durante o contato inicial ou no momento da entrevista, demonstrarem evidente sofrimento psicológico que contraindique a participação – situação a ser avaliada com sensibilidade pela pesquisadora, com oferta de suporte e encaminhamento se necessário;
- e) Casos em que a criança tenha falecido há menos de seis meses da data prevista para a entrevista, respeitando o período de luto familiar;
- f) Inexistência de meios de comunicação (telefone com aplicativo de mensagens, acesso à internet) que impossibilite a realização da entrevista online, única modalidade prevista no estudo.

4.3.4 Perda amostral

Para fins metodológicos, optou-se por distinguir os critérios de exclusão das perdas da amostra. Enquanto os critérios de exclusão referem-se a situações que impedem a participação do familiar antes do início da coleta de dados, as perdas

dizem respeito a casos já incluídos na pesquisa, mas que não puderam concluir a entrevista.

Foram consideradas perdas da amostra as entrevistas que, mesmo iniciadas com participantes que atendiam aos critérios de inclusão, não puderam ser finalizadas por qualquer motivo, incluindo: interrupção da entrevista por intercorrências clínicas com a criança; desistência do participante após o início da gravação e; impossibilidade de reconexão ou continuidade do contato após o início da entrevista.

Para fins operacionais, classificaram-se como entrevistas incompletas aquelas em que menos de 50% do roteiro semiestruturado foi respondido. Nesses casos, os dados não foram incluídos na análise qualitativa final, sendo os participantes contabilizados como perda amostral.

A distinção entre exclusão e perda justifica-se pelo rigor metodológico adotado, uma vez que as perdas ocorrem após o ingresso formal do participante na pesquisa, diferindo, portanto, das situações que impedem sua inclusão desde o início. Tal procedimento está em consonância com recomendações para estudos qualitativos, sobretudo, aqueles que utilizam entrevistas como principal técnica de produção de dados. Esse procedimento está em consonância com recomendações para estudos qualitativos que utilizam entrevistas como principal técnica de produção de dados (Minayo, 2017).

Assim, considerando o descrito acima, foram contatados 44 cuidadores, sendo que 23 fizeram parte deste estudo.

4.4 COLETA DE DADOS

A coleta de dados foi realizada por meio de entrevistas semiestruturadas, conduzidas individualmente com o cuidador principal da criança com diagnóstico de AME tipo 1. As entrevistas tiveram como eixo central a reconstrução do itinerário terapêutico percorrido pelas famílias, desde o surgimento dos primeiros sinais da doença até o acesso aos serviços e tratamentos especializados. O recorte temporal considerado foi o período de 2016 a 2024, correspondente à incorporação das terapias modificadoras da doença no Brasil e às mudanças recentes nas políticas públicas voltadas às doenças raras.

O instrumento utilizado foi organizado em blocos temáticos, combinando perguntas fechadas e abertas. As questões fechadas tiveram a finalidade de caracterizar o perfil sociodemográfico e clínico dos participantes, enquanto as perguntas abertas buscaram explorar, em profundidade, as experiências, percepções e significados atribuídos ao percurso de cuidado.

No bloco inicial, destinado à caracterização da amostra, foram coletadas informações referentes ao perfil da criança com AME tipo 1, tais como sexo, idade atual, idade ao diagnóstico e forma de acesso aos tratamentos e cuidados em saúde (SUS, plano de saúde, combinação de ambos, judicialização ou campanhas públicas e privadas). Assim como, foi registrada a necessidade de suporte ventilatório, considerando ventilação não invasiva, ventilação invasiva com traqueostomia ou ausência de suporte.

Em relação ao cuidador principal, foram coletadas informações sobre vínculo com a criança (mãe, pai, avós ou outro familiar/cuidador), sexo, idade, raça/cor autodeclarada, escolaridade, situação ocupacional, composição familiar, renda mensal aproximada, benefícios sociais recebidos e local de residência (município e estado) na região Sudeste do Brasil.

Os blocos seguintes abrangeram aspectos relacionados às dificuldades no diagnóstico, acesso a serviços e políticas públicas, organização e continuidade do cuidado, impactos sociais e subjetivos da doença e estratégias familiares de enfrentamento.

As entrevistas foram realizadas de forma online, gravadas integralmente em áudio mediante autorização prévia, preservando-se o anonimato e a confidencialidade das informações.

4.4.1 Entrevistas semiestruturada

A reconstrução do itinerário terapêutico teve como objetivo compreender, a partir das narrativas dos cuidadores, o percurso percorrido pelas famílias desde a percepção dos primeiros sinais da doença até o acesso ao diagnóstico, aos tratamentos e aos serviços de saúde.

As entrevistas semiestruturadas foram conduzidas com base em um roteiro previamente elaborado, contemplando cinco temas centrais, o que possibilitou

explorar as experiências, os significados e as estratégias de enfrentamento relacionadas ao cuidado cotidiano da criança com AME tipo 1.

O roteiro utilizado para a condução das entrevistas encontra-se apresentado no Apêndice B.

Quadro 1 – Temas abordados para a construção do itinerário terapêutico

Tema	Descrição
Percepção dos sintomas e trajetória até o diagnóstico	Relatos de como e em que momento perceberam alterações na saúde de seus filhos, os primeiros sinais e sintomas, as dificuldades enfrentadas no processo diagnóstico, os sentimentos envolvidos nesse percurso. Também foram descritas intercorrências clínicas relevantes, hospitalizações e a necessidade de suporte respiratório. Esses relatos possibilitam compreender a trajetória vivenciada pelas famílias desde a suspeita inicial até o diagnóstico formal.
Equipe multiprofissional e tratamentos recebidos	Aborda a experiência das famílias com os serviços de saúde e com as equipes multiprofissionais e como ocorreu a comunicação com os profissionais, o acesso às orientações, o acolhimento recebido e as dificuldades encontradas na obtenção de acompanhamento especializado). Esses relatos permitem identificar como a rede de atenção à saúde foi organizada na prática e quais barreiras se apresentaram à continuidade do cuidado.
Facilidades e dificuldades na aquisição de equipamentos e medicamentos	Referiu-se ao acesso aos medicamentos modificadores da doença e aos equipamentos necessários para o cuidado respiratório domiciliar, os caminhos percorridos para a obtenção desses recursos bem como os desafios logísticos, burocráticos e financeiros envolvidos. Esses relatos evidenciam desigualdades no acesso e estratégias

	de mobilização utilizadas para garantir o tratamento.
Impactos sociais, familiares e subjetivos	Identificar os impactos da AME tipo 1 na dinâmica familiar, na vida social e nas condições materiais de existência, alterações na rotina, reorganização do trabalho e da renda, sobrecarga física e emocional, medo diante do adoecimento e incertezas quanto ao futuro. Esses elementos auxiliam na compreensão da complexidade envolvida no cuidado cotidiano.
Considerações finais dos participantes	Informações que considerassem relevantes e que, porventura, não tivessem sido contempladas nas perguntas anteriores. Possibilita o registro de sugestões relacionadas à melhoria do acesso a serviços, terapias, equipamentos e apoio às famílias, permitindo uma reflexão ampliada sobre o sistema de saúde e sobre lacunas existentes no cuidado às crianças com AME tipo 1.

Fonte: A própria autora (2026).

4.5 SATURAÇÃO DE INFORMAÇÕES

Embora a pesquisa tenha contemplado um número expressivo de participantes, a definição do encerramento da coleta de dados baseou-se no critério de saturação teórica. Considerou-se que a saturação foi alcançada quando os discursos passaram a apresentar repetição temática, sem o surgimento de novos elementos relevantes para a compreensão do fenômeno estudado. A partir desse momento, novas entrevistas deixaram de acrescentar significado analítico ao corpus qualitativo, o que justificou o encerramento da coleta de dados, conforme preconizado na pesquisa qualitativa em saúde (Fontanella; Ricas; Turato, 2008; Minayo, 2017).

4.6 ORGANIZAÇÃO E ANÁLISE DE DADOS

A análise dos dados foi orientada pela análise temática, conforme proposta por Minayo (2012), entendida como um conjunto de procedimentos sistemáticos que busca apreender os núcleos de sentido presentes nos discursos, permitindo a construção de categorias que expressem significados relevantes para o objeto de estudo. Essa técnica partiu da leitura flutuante do material empírico, seguida da identificação de temas recorrentes e, por fim, da elaboração de categorias que não apenas organizaram o conteúdo, mas possibilitaram sua interpretação crítica. Ressalta-se que, por se tratar de um estudo qualitativo, os resultados não possuem pretensão de generalização estatística, mas de aprofundamento interpretativo do fenômeno estudado.

Segundo Minayo (2012), a análise temática não se restringe à simples descrição dos dados, mas visa articular os sentidos das falas com referenciais teóricos e contextuais, de modo a revelar as mediações sociais, políticas e institucionais presentes nos discursos. A construção das categorias empíricas seguiu uma lógica predominantemente indutiva, derivada do próprio material empírico, sem categorias pré-definidas.

As entrevistas foram transcritas na íntegra e, posteriormente, submetidas a uma leitura aprofundada. Os conteúdos foram organizados em planilha do Microsoft Excel, o que possibilitou a segmentação das falas e a codificação por cores, de acordo com os significados atribuídos aos fragmentos. Esse processo facilitou a identificação de padrões, contradições, recorrências e singularidades.

A partir da análise dos dados, emergiram as seguintes categorias empíricas, derivadas das Seções 2, 3, 4 e 5 do roteiro de entrevista.

Quadro 2 – Categorias empíricas e suas definições

Categorias empíricas	Definição
Diagnóstico precoce e impacto clínico	Reuniu os relatos sobre os sinais iniciais identificados pelos cuidadores, as dificuldades no reconhecimento da condição e o tempo percorrido até a confirmação diagnóstica da AME tipo 1.

Acesso e acompanhamento multiprofissional	Abrangeu as experiências com o atendimento recebido desde o diagnóstico, a comunicação com os profissionais de saúde, o acolhimento das famílias e o acesso a fisioterapeutas, fonoaudiólogos, terapeutas ocupacionais, neurologistas e centros de referência.
Medicamentos e equipamentos: barreiras e judicialização	Contemplou os caminhos percorridos para obtenção de medicamentos, dispositivos respiratórios e apoio terapêutico, incluindo o uso de recursos públicos, privados ou campanhas, bem como os obstáculos burocráticos, financeiros e logísticos enfrentados.
Perspectivas familiares sobre o futuro do cuidado: sentimentos ambíguos de esperança e medo	Reuniu sugestões, vivências e perspectivas compartilhadas pelos participantes ao final das entrevistas, com foco em melhorias no acesso, no cuidado integral e nas políticas públicas voltadas à AME.

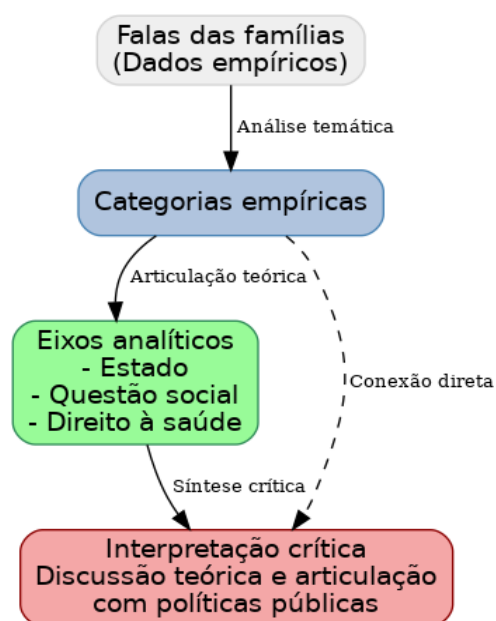
Fonte: Elaboração da própria autora, a partir da análise temática das entrevistas (2026).

Para orientar a interpretação dos achados, adotaram-se os eixos analíticos de Estado, Questão Social e Direito à Saúde, de modo a assegurar que a análise ultrapassasse a dimensão descritiva dos relatos e possibilitasse uma compreensão crítica. A utilização desses eixos permitiu conectar as falas das famílias às condições estruturais que conformam os itinerários terapêuticos, evidenciando como a ausência ou insuficiência de políticas públicas, as desigualdades sociais e a seletividade estatal repercutem na efetivação do direito constitucional à saúde.

Com o intuito de facilitar a compreensão do percurso analítico, foi elaborado um fluxograma representando o processo de análise temática adotado no estudo (Figura 3). Partindo das falas das famílias (dados empíricos), os relatos foram organizados em categorias empíricas, que sintetizam os núcleos de sentido identificados na análise. Essas categorias foram, então, articuladas aos eixos analíticos de Estado, Questão Social e Direito à Saúde, que funcionaram como referenciais interpretativos. Por fim, essa articulação possibilitou a construção de uma

leitura crítica dos resultados, conectando-os às discussões teóricas e às implicações para as políticas públicas em saúde

Figura 4 - Fluxograma da análise temática com base nos eixos de Estado, Questão Social e Direito à Saúde



Fonte: Elaboração própria, dados baseados na obra de Minayo, 2012

4.7 ASPECTOS ÉTICOS

O estudo foi conduzido em conformidade com as Resoluções nº 466/2012 e nº 510/2016 do Conselho Nacional de Saúde. O projeto foi submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa e aprovado sob o CAAE nº 84584324.7.0000.5065 e Parecer Consubstanciado nº 7.249.196.

A participação dos familiares ocorreu mediante aceite no Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), disponibilizado em formato digital no formulário eletrônico de recrutamento (Apêndice B). Antes do envio das respostas, o participante tinha acesso à versão integral do TCLE, podendo inclusive realizar o download do documento. Somente após a leitura e a concordância expressa no campo específico do formulário, os dados de contato eram liberados para a pesquisadora e a entrevista era agendada. Dessa forma, garantiu-se que a participação fosse voluntária e baseada em consentimento livre e esclarecido.

As entrevistas foram realizadas on-line, com gravação em áudio autorizada previamente pelos participantes. Todos os relatos foram identificados por códigos, preservando o anonimato e a confidencialidade das informações.

Cabe mencionar que, por se tratar de coleta virtual, o estudo envolveu risco adicional mínimo relacionado à possibilidade de instabilidade de conexão, interrupções durante a entrevista e exposição a ambientes virtuais. Para minimizar tais riscos, os participantes foram orientados a escolher ambiente reservado e seguro, e puderam interromper a entrevista a qualquer momento, sem qualquer prejuízo.

O estudo não ofereceu benefícios diretos aos participantes, mas estima-se que os resultados possam contribuir para o aprimoramento das políticas públicas e da organização do cuidado às crianças com AME tipo 1 e suas famílias.

5 RESULTADOS

A análise das entrevistas realizadas com familiares de crianças com AME Tipo 1 residentes na região Sudeste do Brasil permitiu identificar elementos comuns e diferenças importantes nos itinerários terapêuticos percorridos por essas famílias. Os resultados são apresentados de forma a preservar a voz dos participantes, evidenciando suas percepções, vivências e estratégias de enfrentamento diante do diagnóstico, do acesso ao tratamento e da organização do cuidado.

Inicialmente, apresenta-se a caracterização dos participantes e, em seguida, as quatro categorias temáticas construídas a partir do material empírico.

5.1 CARACTERIZAÇÃO DA AMOSTRA

Participaram do estudo 23 familiares de crianças com AME Tipo 1, residentes nos estados do Espírito Santo, Minas Gerais, Rio de Janeiro e São Paulo. Por se tratar de amostra intencional e não probabilística, esses dados não têm pretensão de representatividade epidemiológica, mas permitem contextualizar os itinerários terapêuticos analisados neste estudo.

A maior parte das entrevistadas eram mães e atuavam como principais responsáveis pelo cuidado diário da criança e pela organização do tratamento. Observou-se heterogeneidade em relação à escolaridade, renda familiar e raça/cor, embora predominassem mulheres brancas e com ensino médio completo ou superior. A renda variou desde menos de um salário-mínimo até acima de seis salários-mínimos, o que permitiu observar diferentes realidades de acesso aos serviços e recursos de saúde (Tabela 2).

Tabela 2 – Perfil sociodemográfico dos participantes do estudo (Região Sudeste do Brasil, 2026)

Variáveis	N (%)
Sexo	
Feminino	22 (95,7)
Masculino	1 (4,3)
Faixa etária	
20-29 anos	4 (17,4)
30-39 anos	11 (47,8)

40-49 anos	8 (34,8)
Cor autorreferida	
Branca	18 (78,3)
Parda	3 (13)
Preta	2 (8,7)
Escolaridade	
Ensino médio completo	10 (43,5)
Ensino superior completo	7 (30,4)
Pós-graduado	6 (26,1)
Renda familiar mensal	
Até um salário-mínimo	1 (4,3)
1-2 salários-mínimos	5 (21,7)
3-4 salários-mínimos	7 (30,4)
≥ 5 salários-mínimos	10 (43,5)

Fonte: própria autora (2025).

As crianças apresentavam idades variadas, e o tempo entre o início dos sintomas e o diagnóstico também diferiu entre os casos, variando desde diagnóstico precoce, em serviços especializados ou por triagem ampliada, até situações em que as famílias percorreram diversos serviços antes da confirmação genética (Tabela 3). Observa-se que a maioria das crianças foi diagnosticada entre 4 e 6 meses de vida (43,5%), seguida daquelas diagnosticadas entre 7 e 9 meses (30,4%). Apenas 17,4% receberam o diagnóstico nos primeiros três meses de vida, período considerado ideal para intervenção precoce. Em 8,7% dos casos, o diagnóstico ocorreu após os 10 meses de idade, caracterizando diagnóstico tardio.

Tabela 3 – Idade ao diagnóstico e idade no início do tratamento das crianças (Basil, 2026)

Variáveis	N (%)
Idade ao diagnóstico	
≤ 3 meses 4 (17,4)	4 (17,4)
4–6 meses 10 (43,5)	10 (43,5)
7–9 meses 7 (30,4)	7 (30,4)
≥ 10 meses 2 (8,7)	2 (8,7)
Idade no início do tratamento	
≤ 6 meses 7 (30,4)	7 (30,4)
7–12 meses 8 (34,8)	8 (34,8)
1 ano 6 (26,1)	6 (26,1)
Não iniciou tratamento 1 (4,3)	1 (4,3)

Fonte: própria autora (2025).

5.2 CATEGORIAS TEMÁTICAS DE ANÁLISE

A partir deste momento, serão apresentados os resultados organizados nas quatro categorias analíticas identificadas, de modo a evidenciar as falas das famílias que expressam suas experiências em cada etapa do itinerário terapêutico. Em seguida, cada categoria vem discutida à luz dos referenciais teóricos adotados, permitindo articular os relatos empíricos com os conceitos de Estado, questão social e direito à saúde, que orientam a compreensão crítica dos achados.

5.2.1 Diagnóstico precoce e impacto clínico

A percepção inicial dos sintomas constitui um marco no itinerário terapêutico das famílias de crianças com AME tipo 1. Em grande parte dos relatos, foram as mães que primeiro identificaram sinais de alerta, como hipotonia, atraso nas aquisições motoras e dificuldades respiratórias, ainda antes da confirmação genética.

Entretanto, as observações das cuidadoras nem sempre foram valorizadas pelos profissionais de saúde, o que resultou em sucessivas consultas, repetição de avaliações e adiamento do diagnóstico definitivo. Assim, não se trata apenas de um percurso técnico até a confirmação diagnóstica, mas de um trajeto atravessado por sentimentos de invisibilidade, falta de escuta e acolhimento, apesar do sofrimento evidente dessas famílias. Trechos das falas ilustram esse processo, como o de uma mãe do Rio de Janeiro (RJ): *“Comecei a desconfiar porque ela não sustentava a cabeça nem o tronco [...] só depois veio a confirmação genética”* (Mãe, RJ).

Outras falas destacam: *“Ouvi de mais de um médico que meu filho era preguiçoso [...] só eu sabia que havia algo errado”* (Mãe, SP); *“Passamos por quatro pediatras até que alguém pediu o exame genético. Até lá eu me sentia invisível”* (Mãe, RJ). Apenas uma mãe relatou rapidez no processo: *“No nosso caso, o diagnóstico veio muito rápido. Com 2 meses já fizemos o exame genético e começamos a correr atrás do tratamento”* (Mãe, MG).

5.2.2 Acesso e acompanhamento multiprofissional

O acesso ao cuidado multiprofissional, considerado essencial para a qualidade de vida de crianças com AME, mostrou-se desigual e fragmentado entre os

entrevistados. As falas evidenciam disparidades regionais e socioeconômicas, nas quais famílias com maior renda conseguem acessar terapias regulares em serviços privados, enquanto outras dependem de uma rede pública insuficiente. A ausência de especialistas em municípios menores, a limitação da oferta de terapias pelo SUS e a fragmentação entre serviços públicos e privados foram elementos recorrentes.

Assim, as famílias relataram a necessidade de reorganizar completamente a rotina para garantir o acompanhamento contínuo da criança por diferentes profissionais de saúde. Uma participante relata: *“Ele precisava de fisio todos os dias, mas na minha cidade não tinha. Eu ficava esperando vaga e, enquanto isso, fazia o que eu conseguia em casa”* (Mãe, MG).

No entanto, o acesso aos serviços especializados nem sempre ocorreu de maneira regular, suficiente ou próxima ao local de residência, característica notável em discursos como: *“Quando consegui atendimento, era em outra cidade. Pegava dois ônibus com ele e ainda tinha dia que chegava lá e a consulta era cancelada”* (Mãe, ES). O deslocamento de longas distâncias, inclusive para outros municípios ou estados, implica gastos, tempo de viagem e cansaço físico e emocional, especialmente quando a criança apresentava maior dependência de cuidados.

Os cuidadores descreveram dificuldades para iniciar e manter atendimento essenciais, como fisioterapia respiratória e motora, fonoaudiologia e acompanhamento com equipe especializada. Em muitos casos, os serviços existiam formalmente, mas o acesso real era limitado por filas de espera, falta de profissionais, ausência de vagas e interrupções frequentes do atendimento: *“Muda muito de profissional. Cada um orienta de um jeito e eu fico sem saber o que seguir. Não tem continuidade”* (Mãe, SP).

As famílias também relataram diferenças entre quem tinha plano de saúde e quem dependia exclusivamente do SUS, tanto na velocidade do acesso quanto na frequência dos atendimentos. Mesmo assim, o plano de saúde não garantia, por si só, a integralidade do cuidado, havendo relatos de negativas, limitações de sessões e necessidade de complementar com serviços particulares.

Os cuidadores ainda destacaram que, diante da dificuldade de articulação dos serviços, acabaram assumindo o papel de coordenadores do cuidado, buscando informações, organizando consultas, articulando rede de apoio e monitorando a evolução clínica da criança.

Esses relatos evidenciam que o acesso ao acompanhamento multiprofissional vai além da simples existência de serviços: depende de condições concretas para utilizá-los de forma contínua, regular e integrada, o que nem sempre se materializa no cotidiano dessas famílias. Ainda, refletem a fragmentação da rede de atenção e a desigualdade de acesso multiprofissional entre famílias.

5.2.3 Medicamentos e equipamentos: barreiras e judicialização

A obtenção de medicamentos de alto custo e equipamentos de suporte se configurou como um dos pontos mais críticos no itinerário terapêutico. As narrativas revelam o peso da burocracia, os atrasos na entrega e a dependência da judicialização como recurso quase inevitável para garantir o direito à saúde. Muitas famílias recorreram a estratégias emergenciais, como venda de bens e campanhas online, evidenciando não apenas vulnerabilidades financeiras, mas também a fragilidade do sistema público em prover respostas ágeis.

Assim, os relatos das famílias evidenciaram dificuldades importantes para obtenção de medicamentos, equipamentos e insumos essenciais para o cuidado diário: *“Eu cuidando dela em casa e, ao mesmo tempo, correndo atrás de papel, laudo, advogado... era um desgaste enorme”* (Mãe, SP). Em grande parte dos casos, o acesso não ocorreu de forma automática após o diagnóstico, sendo necessário acionar diferentes instâncias para garantir tecnologias consideradas vitais, como ventiladores, dispositivos para tosse assistida, aspiradores, sondas, cadeiras adaptadas e medicamentos modificadores da doença: *“Mesmo com a liminar, demorou meses para chegar o equipamento. A sensação é de que a qualquer momento podem cortar tudo”* (Mãe, SP).

Para muitas famílias, a via judicial se apresentou como o único caminho possível para obtenção desses recursos, o que implicou contratação de advogado, organização de documentos, tempo de espera e desgaste emocional: *“Se eu não tivesse entrado na justiça, meu filho não estaria com o remédio até hoje. Nada vinha sem brigar”* (Mãe, RJ). Enquanto aguardavam decisão, algumas mães relataram a necessidade de auxílio financeiro, como campanhas financeiras, venda de bens pessoais e dependência de doações para viabilizar o cuidado: *“Nem toda família consegue. Eu só consegui porque tive ajuda para pagar advogado. Imagina quem não tem?”* (Mãe, MG).

Mesmo após decisões favoráveis, foram relatados atrasos na entrega, interrupções no fornecimento e necessidade de renovações frequentes, o que mantinha as famílias em constante vigilância e preocupação com a continuidade do tratamento. Além disso, o acesso desigual entre famílias que conseguiram judicializar e aquelas que não tiveram as mesmas condições foi destacado como um fator que amplia as diferenças no cuidado e nas possibilidades de sobrevida.

Dessa forma, a judicialização deixa de ser um recurso excepcional e passa a integrar o próprio itinerário terapêutico dessas famílias. O acesso aos insumos e medicamentos, que deveria ocorrer administrativamente, torna-se condicionado à capacidade de mobilização jurídica e social, aprofundando desigualdades e produzindo insegurança permanente quanto à continuidade do cuidado.

De modo geral, os depoimentos mostram que, para além das demandas clínicas complexas da AME tipo 1, as famílias convivem com a incerteza permanente quanto à continuidade dos medicamentos e equipamentos essenciais, o que gera insegurança, cansaço emocional e sobrecarga.

5.2.4 Perspectivas familiares sobre o futuro do cuidado: sentimentos ambíguos de esperança e medo

Ao falar sobre o futuro, as famílias expressaram sentimentos ambíguos, nos quais esperança e medo coexistem de forma permanente: *“Eu tenho muita esperança, mas também vivo com medo do dia de amanhã. E se o remédio faltar?”* (Mãe, RJ). De um lado, os avanços terapêuticos ampliaram expectativas em relação à sobrevida e à qualidade de vida das crianças. De outro, a instabilidade no acesso aos serviços, medicamentos e equipamentos gera insegurança quanto à continuidade do cuidado.

Muitas cuidadoras relataram viver em estado constante de alerta, temendo mudanças nas políticas de acesso, interrupção de fornecimento de insumos, piora clínica inesperada ou desgaste físico e emocional que as impeça de seguir cuidando. A imprevisibilidade da evolução da doença também apareceu como elemento que dificulta planejar o futuro: *“A gente não consegue pensar muito pra frente. Vive um dia de cada vez, rezando pra não ter nenhum susto”* (Mãe, ES).

Além do medo relacionado à instabilidade do cuidado no presente, emergiu entre as participantes uma preocupação profunda com o futuro das crianças a longo prazo, especialmente diante da possibilidade de ausência da cuidadora principal.

Esse sentimento aparece de forma explícita na fala de uma mãe: *“Meu maior medo é: e quando eu não estiver mais aqui? Quem vai cuidar dela?”* (Mãe, MG).

Embora o apoio familiar, espiritual e das associações tenha sido mencionado como importante para seguir adiante, os depoimentos mostram que o cuidado com crianças com AME tipo 1 envolve também um peso emocional constante, atravessado por incertezas, sobrecarga e preocupação contínua com a manutenção dos direitos já conquistados.

Esse sentimento de instabilidade não surge apenas da evolução clínica da doença, mas está diretamente relacionado às fragilidades estruturais do sistema de saúde. A necessidade recorrente de renovar processos administrativos, comprovar elegibilidade terapêutica ou acionar a Justiça faz com que o direito à saúde não seja percebido como garantido, mas como algo que precisa ser permanentemente defendido. Assim, a esperança gerada pelos avanços biomédicos convive com o medo de que esses mesmos tratamentos se tornem inviáveis no futuro.

De igual modo, as expectativas sobre o futuro também são atravessadas por desigualdades sociais e territoriais. Famílias com maior renda, rede de apoio ampliada e possibilidade de judicialização relatam sentir-se relativamente mais seguras. Já aquelas, em contextos de maior vulnerabilidade, convivem com a sensação de que o acesso pode ser interrompido a qualquer momento. Dessa forma, o futuro do cuidado passa a depender não apenas da condição clínica da criança, mas também do contexto social em que a família está inserida.

O protagonismo das mães na gestão do cuidado, articulando consultas, acompanhamentos, processos judiciais e organização doméstica, também aparece como fonte de desgaste e preocupação em relação ao amanhã. Muitas relataram medo sobre quem assumirá esse papel quando elas não puderem mais estar presentes, o que evidencia que o cuidado permanece fortemente centrado na família, e não em uma rede estatal plenamente estruturada.

Assim, os sentimentos ambíguos de esperança e insegurança revelam que, embora os avanços terapêuticos tenham transformado o prognóstico da AME tipo 1, eles ainda não foram plenamente acompanhados por políticas públicas que garantam continuidade, equidade e integralidade do cuidado. Para essas famílias, o futuro se constrói entre conquistas biomédicas e incertezas institucionais, reafirmando que o direito à saúde, para se concretizar, precisa ser sustentado por redes de cuidado estáveis e políticas estruturantes de longo prazo.

5.2.5 Síntese integrativa dos achados

A sistematização das categorias empíricas (Tabela 4) permite uma leitura integrada dos resultados, evidenciando que o itinerário terapêutico das crianças com Atrofia Muscular Espinhal tipo 1 é atravessado, de forma recorrente, por dimensões estruturais relacionadas ao Estado, à Questão Social e ao Direito à Saúde. As narrativas dos cuidadores revelam que essas dimensões não se apresentam de forma isolada, mas interligadas, conformando trajetórias marcadas por desigualdades, barreiras institucionais e estratégias de resistência.

O percurso até o diagnóstico destaca fragilidades na organização dos serviços de saúde, especialmente na atenção primária e nos mecanismos de diagnóstico precoce, refletindo limites na atuação do Estado e na efetivação do direito à saúde. O acesso ao cuidado multiprofissional, por sua vez, evidencia desigualdades territoriais e institucionais, com concentração de serviços especializados em grandes centros urbanos e dificuldades de continuidade do cuidado para famílias residentes em municípios do interior.

As dificuldades relatadas na obtenção de medicamentos, equipamentos e insumos terapêuticos expõem de maneira clara a sobrecarga social e financeira imposta às famílias, configurando a AME tipo 1 como uma expressão da questão social no campo da saúde. A judicialização e as campanhas solidárias emergem como estratégias recorrentes para suprir lacunas do sistema público, revelando tanto a potência do direito constitucional à saúde quanto os limites de sua concretização no cotidiano.

Por fim, as reflexões e contribuições finais dos cuidadores apontam para a necessidade de fortalecimento das políticas públicas voltadas às doenças raras, com ampliação do acesso ao diagnóstico precoce, organização efetiva da rede multiprofissional e garantia de cuidado integral. De forma conjunta, os resultados evidenciam que o itinerário terapêutico não é apenas um percurso clínico, mas um processo social e político, construído na interseção entre políticas públicas, condições de vida e luta cotidiana das famílias pela efetivação do direito à saúde.

Tabela 4 – Síntese das categorias empíricas e sua articulação com os eixos analíticos do estudo (Brasil, 2026)

Categoria empírica	Expressões identificadas nas falas	Conceitos analíticos mobilizados	Contribuições analíticas para o estudo
1. Diagnóstico precoce e impacto clínico	Relatos de atraso diagnóstico, peregrinação por serviços, desvalorização dos sintomas iniciais e sofrimento emocional das famílias	Estado como garantidor de políticas de rastreamento; Questão social expressa na desigualdade de acesso ao diagnóstico; Direito à saúde relacionado ao acesso precoce e equitativo	Evidencia falhas na atenção primária, fragilidades da triagem neonatal e desigualdades territoriais no acesso ao diagnóstico precoce
2. Acesso e acompanhamento multiprofissional	Acesso irregular a equipes especializadas, concentração de serviços em capitais, comunicação profissional heterogênea	Estado como provedor de serviços; Questão social nas barreiras territoriais e socioeconômicas; Direito à saúde como integralidade do cuidado	Revela limites da organização da rede de atenção e impacto da regionalização desigual dos serviços
3. Medicamentos e equipamentos: barreiras e judicialização	Dependência de ações judiciais; Judicialização, campanhas, uso de recursos próprios, burocracia e demora no fornecimento de medicamentos e dispositivos	Estado seletivo e fragmentado; Questão social nas novas formas de desigualdade produzidas pela via judicial; Direito à saúde como direito fundamental de eficácia imediata	Expõe a judicialização como estratégia de garantia de direitos e a sobrecarga social e financeira das famílias
4. Perspectivas familiares sobre o futuro do cuidado: sentimentos ambíguos de esperança e medo	Ambivalência entre medo e esperança, incerteza sobre continuidade, papel das redes sociais. Demandas por políticas mais ágeis, cuidado integral, apoio psicossocial e fortalecimento do SUS	Estado fragilizado diante da sustentabilidade do SUS; Questão social na reprodução das desigualdades e vulnerabilidades; Direito à saúde como expectativa de integralidade e continuidade	Conquistas biomédicas x insegurança institucional; futuro como expressão da ausência de políticas estruturantes. Aponta caminhos para o aprimoramento das políticas públicas e da integralidade do cuidado em doenças raras.

Fonte: Elaborada pela própria autora (2025).

6 DISCUSSÃO

Os resultados desta pesquisa mostraram que o itinerário terapêutico das famílias de crianças com AME tipo 1 é marcado por um conjunto de desafios que atravessam todas as etapas do cuidado, desde a percepção inicial dos sintomas até a projeção de expectativas sobre o futuro. Esse percurso aparece organizado em quatro grandes dimensões: a identificação precoce dos sinais e o caminho até o diagnóstico; as dificuldades de acesso ao acompanhamento multiprofissional; as barreiras na obtenção de medicamentos e equipamentos; e, por fim, os sentimentos e expectativas que acompanham todo esse processo.

Essas categorias analíticas permitem compreender não apenas as fragilidades institucionais e as desigualdades sociais que marcam o processo de cuidado, mas também a força mobilizadora das famílias e das redes de apoio, elementos fundamentais para a construção de estratégias de políticas públicas mais equitativas e sustentáveis.

Assim, em relação a categoria **“Diagnóstico precoce e impacto clínico”**, os familiares identificaram precocemente sinais de hipotonia e atraso motor, mas esses indícios foram frequentemente desvalorizados por pediatras e outros profissionais de saúde. Esse dado sugere que ainda existe uma hierarquia de saberes que coloca em segundo plano a experiência cotidiana das mães, atrasando a confirmação diagnóstica. Essa constatação reforça o conceito de itinerário terapêutico de Almeida Filho (2011), uma vez que o autor ressalta a deslegitimação do saber leigo no campo da saúde.

O atraso no diagnóstico implica consequências clínicas relevantes. Como apontam Finkel et al. (2017) e Mercuri et al. (2021), o início precoce de terapias modificadoras pode alterar de forma significativa o curso da doença, aumentando sobrevida e preservando funções motoras. Desse modo, pode-se inferir que cada mês de atraso representa uma perda de oportunidades terapêuticas irreversíveis. Esse cenário não se explica apenas pela disponibilidade de recursos, mas também por limitações na capacitação profissional, na organização dos serviços e na implementação das políticas públicas.

Para além do atraso diagnóstico, os relatos evidenciaram sentimentos de angústia, insegurança e, em alguns casos, invisibilidade. Muitas mães precisaram

insistir repetidas vezes para que suas percepções fossem consideradas. Esse distanciamento entre o olhar técnico e o olhar da família produziu uma peregrinação por diferentes serviços e profissionais, com impacto emocional, financeiro e social (Almeida Filho, 2011).

No caso da AME tipo 1, essa demora tem implicações ainda mais profundas, considerando que as terapias modificadoras apresentam melhores resultados quando iniciadas precocemente (Finkel *et al.*, 2017; Mercuri *et al.*, 2018; Mercuri *et al.*, 2021). Assim, o tempo deixa de ser apenas uma variável clínica e se converte em uma dimensão social atravessada por tensão, incerteza e sofrimento.

Quando analisada à luz das políticas públicas, essa realidade evidencia limites na capacidade do Estado de garantir diagnóstico precoce de forma equitativa no território nacional. A ampliação do teste do pezinho, prevista na Lei nº 14.154/2021, representa um avanço importante. Entretanto, sua implementação ainda ocorre de maneira desigual entre os estados, o que mantém diferenças no acesso ao diagnóstico oportuno. Nesse contexto, o direito constitucional à saúde continua sendo vivenciado de modo diferente por famílias com distintas condições socioeconômicas e local de residência, aproximando-se do que Iamamoto (2008) discute sobre a expressão da questão social.

Assim, apesar de representar um avanço normativo importante, a implementação da Lei nº 14.154/2021 tem ocorrido de forma heterogênea entre os estados brasileiros, produzindo novas desigualdades no acesso ao diagnóstico precoce. Em Minas Gerais, a triagem universal passou a incluir a AME desde janeiro de 2024, com identificação de casos precoces. Isso revela o impacto positivo de políticas bem estruturadas, que podem transformar trajetórias familiares.

Quanto ao Distrito Federal, a inclusão da AME em 2023 também sugere um avanço regional importante. No Rio de Janeiro, embora o painel tenha sido ampliado em 2023 para 54 doenças, ainda não há clareza sobre a plena cobertura da AME, o que indica limitações na efetividade da política. Já em São Paulo, o projeto-piloto do Instituto Jô Clemente até permitiu identificar casos, mas a ausência de universalização pelo SUS estadual reforça desigualdades internas. Por fim, no Espírito Santo, a ausência de confirmação oficial sobre a inclusão da AME até 2025 sugere que muitas famílias ainda dependem da suspeita clínica tardia. Essas diferenças entre unidades federativas evidenciam que o acesso ao diagnóstico e ao cuidado não se distribui de forma homogênea, sendo influenciado não apenas por aspectos econômicos, mas

também pela capacidade de gestão, articulação política e implementação das políticas públicas em cada território. Nesse contexto, o território se configura como elemento central na organização do cuidado, influenciando diretamente as possibilidades de acesso aos serviços, às tecnologias e à continuidade do acompanhamento (Santos, 2006).

Nos estados em que o teste do pezinho foi ampliado mais cedo (como Minas Gerais e Distrito Federal), houve relatos de diagnósticos precoces, o que contrasta com estados como Espírito Santo, onde a ausência de cobertura até 2025, mantém a lógica da “peregrinação diagnóstica”.

A heterogeneidade observada entre unidades federativas não pode ser compreendida apenas como reflexo de diferenças econômicas, mas deve ser analisada à luz de fatores institucionais, políticos e organizacionais que condicionam a implementação das políticas públicas de saúde. Estados com estruturas econômicas relativamente semelhantes podem apresentar trajetórias distintas na incorporação da triagem neonatal ampliada, o que indica que a disponibilidade de recursos, embora relevante, não é suficiente para explicar tais diferenças.

Nesse sentido, a capacidade de gestão dos sistemas estaduais de saúde emerge como elemento central. A existência de equipes técnicas qualificadas, a priorização da pauta das doenças raras na agenda governamental e a articulação entre diferentes níveis de atenção influenciam diretamente a velocidade e a efetividade da implementação de novas tecnologias e programas. Além disso, a presença de centros de referência consolidados e de redes assistenciais mais estruturadas tende a favorecer a incorporação de estratégias como a triagem neonatal para AME.

Outro fator relevante diz respeito à capacidade de articulação política e institucional entre os entes federativos. Estados que conseguem estabelecer fluxos mais integrados entre governo estadual, municípios e instituições de referência apresentam maior potencial de implementação de políticas complexas, como é o caso da triagem neonatal ampliada. Por outro lado, contextos marcados por fragmentação institucional, rotatividade de gestores e menor coordenação interfederativa tendem a apresentar maior lentidão na operacionalização dessas políticas.

Adicionalmente, o papel da sociedade civil organizada, incluindo associações de pacientes e instituições de apoio, pode influenciar significativamente a priorização da pauta das doenças raras. A mobilização social contribui para dar visibilidade às

demandas, pressionar gestores públicos e acelerar processos de implementação. Assim, territórios com maior presença e articulação dessas organizações tendem a apresentar avanços mais rápidos na incorporação de políticas voltadas à AME.

Esses elementos indicam que as desigualdades territoriais no acesso ao diagnóstico precoce não são apenas expressão de disparidades econômicas, mas resultam de uma combinação complexa entre capacidade institucional, decisões políticas, organização dos serviços e mobilização social. Sob essa perspectiva, compreender tais diferenças exige considerar o território como espaço de produção de políticas públicas, no qual se articulam interesses, disputas e diferentes graus de capacidade estatal, conforme propõe Santos (1996).

Assim, observa-se que, enquanto algumas crianças já se beneficiam do diagnóstico pré-sintomático, outras ainda percorrem longas peregrinações diagnósticas, caracterizadas por sucessivas idas e vindas entre diferentes serviços de saúde, múltiplas consultas médicas e pela necessidade de insistência materna para que os primeiros sinais da doença sejam reconhecidos. Essa diferença evidencia desigualdades no acesso às estratégias de triagem neonatal, bem como a permanência de barreiras estruturais no SUS, especialmente relacionadas à concentração de recursos diagnósticos especializados em grandes centros urbanos (Travassos; Castro, 2008).

A peregrinação diagnóstica, nesse contexto, não pode ser compreendida apenas como uma experiência individual ou familiar, mas como expressão de desigualdades sociais e territoriais que atravessam a organização do sistema de saúde brasileiro. Conforme discutem Travassos e Castro (2008), a distribuição desigual dos serviços de saúde contribui para a construção de itinerários terapêuticos fragmentados, frequentemente condicionados à capacidade de mobilização das famílias, seja no plano social, econômico ou institucional.

O diagnóstico pré-sintomático, quando efetivamente ofertado de forma equitativa, apresenta potencial para reduzir a influência de fatores como renda, escolaridade e local de residência no acesso ao diagnóstico precoce e às oportunidades terapêuticas. No entanto, a ampliação dessas estratégias ocorre de maneira heterogênea nos diferentes territórios, o que limita seus efeitos na redução das desigualdades em saúde (Travassos; Castro, 2008).

O contraste entre o diagnóstico pré-sintomático e a peregrinação diagnóstica também revela o papel central do Estado como regulador do acesso e como mediador

das desigualdades. Como analisa Poulantzas (2000), o Estado não é um ente neutro, mas um espaço de disputas marcado pela reprodução das contradições sociais. No caso da AME, a demora na universalização do teste do pezinho demonstra como as políticas de saúde podem tanto atuar como instrumentos de democratização quanto reforçar desigualdades quando sua implementação é parcial ou fragmentada. Assim, o poder do Estado se expressa não apenas nas normas que cria, mas na sua capacidade, ou incapacidade de transformar tais normas em garantias concretas para toda a população.

Essa desigualdade no acesso ao diagnóstico precoce não se restringe ao contexto brasileiro, sendo também observada em outros países da América Latina, conforme apontam estudos internacionais, onde a implementação da triagem neonatal ampliada para doenças raras ainda ocorre de forma parcial e heterogênea. Em contraste, diversos países europeus já consolidaram a oferta de triagem neonatal universal, incluindo progressivamente condições como a Atrofia Muscular Espinhal (AME), o que tem possibilitado diagnósticos pré-sintomáticos e intervenções terapêuticas mais oportunas.

Essa assimetria entre regiões não pode ser explicada apenas pela disponibilidade de recursos econômicos, mas deve ser compreendida a partir de diferentes trajetórias institucionais e modelos de organização dos sistemas de saúde. Em países europeus, a consolidação de sistemas de proteção social mais robustos, associada a maior estabilidade no financiamento público e a mecanismos regulatórios mais estruturados, favoreceu a incorporação mais rápida de tecnologias de rastreamento neonatal. Além disso, a maior capacidade de coordenação entre níveis de atenção e a existência de políticas de saúde orientadas por planejamento de longo prazo contribuem para a implementação mais homogênea dessas estratégias.

Por outro lado, em países da América Latina, incluindo o Brasil, a implementação de políticas de triagem neonatal ampliada ocorre em um contexto marcado por desigualdades estruturais, restrições orçamentárias e fragmentação institucional. A priorização de determinadas agendas de saúde, a capacidade regulatória dos sistemas e o grau de organização das redes assistenciais variam significativamente entre países e mesmo dentro dos territórios nacionais, o que impacta diretamente a velocidade e a abrangência da incorporação dessas estratégias.

Adicionalmente, o papel da sociedade civil e de grupos organizados também se mostra relevante nesse processo. Em contextos nos quais há maior mobilização social e pressão por incorporação de tecnologias, observa-se maior visibilidade das doenças raras na agenda pública. Entretanto, quando essa mobilização não se traduz em políticas estruturadas e financiamento adequado, tende a resultar em avanços pontuais e desiguais, como aqueles observados na realidade brasileira.

Desse modo, a diferença entre o diagnóstico pré-sintomático amplamente disponível em países europeus e a persistência da peregrinação diagnóstica em países latino-americanos evidencia não apenas disparidades econômicas, mas distintos graus de capacidade estatal, organização institucional e priorização política da saúde. Essa análise reforça que o acesso ao diagnóstico precoce está profundamente condicionado às formas pelas quais os sistemas de saúde são estruturados e financiados em diferentes contextos históricos e sociais.

Nesse cenário, a Lei nº 14.154/2021 insere-se como um marco normativo voltado à ampliação da triagem neonatal no Brasil, ao prever a inclusão progressiva de doenças raras no rastreamento neonatal. Todavia, a distância entre a previsão legal e sua efetiva implementação evidencia que a existência de dispositivos normativos, por si só, não assegura a universalização do acesso nem a equidade no cuidado desde o nascimento. Essa dinâmica permite refletir sobre o papel do Estado na mediação das desigualdades em saúde, compreendido não como uma instância neutra, mas como um espaço atravessado por disputas e contradições sociais (Poulantzas, 2000). Assim, a efetividade das políticas públicas depende da capacidade de transformar diretrizes formais em práticas concretas e territorialmente equitativas no âmbito do sistema de saúde.

Diante desse conjunto de desigualdades, torna-se necessário aprofundar a análise sobre o papel do Estado na organização e na efetivação das políticas públicas de saúde. Nesse sentido, convém explicitar que as lacunas observadas no diagnóstico precoce e no cuidado em AME não decorrem de uma ausência completa de políticas públicas, mas de dificuldades na articulação entre diferentes níveis de responsabilidade estatal. No modelo federativo brasileiro, a garantia do cuidado em saúde envolve a atuação compartilhada entre União, estados e municípios, cada qual com atribuições específicas, conforme estabelecido na Constituição Federal de 1988 e na Lei Orgânica da Saúde (Lei nº 8.080/1990).

No que se refere ao diagnóstico precoce, cabe ao Ministério da Saúde a definição das diretrizes nacionais, como a ampliação da triagem neonatal prevista na Lei nº 14.154/2021, bem como o financiamento e a coordenação geral da política. Aos estados compete, sobretudo, a organização dos serviços de referência e a implementação dos programas de triagem em âmbito regional, enquanto os municípios atuam na atenção básica, sendo responsáveis pela identificação inicial dos casos, encaminhamentos e acompanhamento longitudinal das famílias (Brasil, 1990). Já no que diz respeito ao acesso a medicamentos de alto custo, como as terapias modificadoras da AME, a responsabilidade recai predominantemente sobre a esfera federal, por meio do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica, regulamentado por normativas do Ministério da Saúde, embora a operacionalização envolva as secretarias estaduais de saúde. Por sua vez, a organização do cuidado multiprofissional depende fortemente da articulação entre estados e municípios, especialmente na estruturação da Rede de Atenção à Saúde (RAS), conforme diretrizes estabelecidas pelo Ministério da Saúde (Brasil, 2010; Brasil, 2014).

Essa complexa engrenagem federativa permite compreender que as fragilidades identificadas não se explicam apenas pela ausência de recursos, mas também por dificuldades de coordenação interfederativa, desigualdades na capacidade de gestão e variações na implementação das políticas nos diferentes territórios. Assim, observa-se que, enquanto o desenho normativo das políticas de saúde voltadas à AME apresenta avanços importantes, sua efetivação concreta permanece desigual.

À luz desses elementos, é possível afirmar que o Estado brasileiro não se configura como ausente, mas atua de maneira seletiva e, em muitos casos, reativa. A política funciona no plano normativo — com a incorporação de tecnologias, a definição de protocolos clínicos e a ampliação de programas como o teste do pezinho —, porém falha na garantia de mecanismos institucionais que assegurem acesso contínuo, oportuno e equitativo. Essa dissociação entre formulação e implementação revela que o principal desafio não reside apenas no desenho das políticas, mas na sua capacidade de coordenação, financiamento e operacionalização no cotidiano dos serviços de saúde.

No entanto, em contextos nos quais a ampliação da triagem neonatal não se encontra plenamente implementada, a peregrinação diagnóstica permanece como realidade cotidiana para muitas famílias. Em estados como o Espírito Santo, onde até

2025 não havia confirmação oficial da inclusão da AME, no escopo ampliado da triagem neonatal, o acesso ao diagnóstico precoce segue condicionado a trajetórias longas e fragmentadas. Essa situação dialoga com a análise de Noronha, Lima e Machado (2018), ao evidenciarem que políticas de caráter universal apenas cumprem sua função redistributiva quando efetivamente implementadas de forma equitativa nos diferentes territórios. Dessa maneira, a não efetivação das diretrizes nacionais em determinados contextos regionais contribui para a manutenção e o aprofundamento das desigualdades no acesso à saúde.

A análise dos itinerários terapêuticos das famílias pode ser aprofundada a partir da noção de território proposta por Santos (1996), que compreende o espaço não apenas como base geográfica, mas como uma construção social atravessada por relações de poder, fluxos econômicos e desigualdades historicamente produzidas. No caso da AME, o território incide diretamente sobre o tempo e as possibilidades de acesso ao diagnóstico: nascer em unidades federativas com maior incorporação de estratégias de triagem neonatal amplia as chances de diagnóstico precoce e intervenção oportuna, enquanto a ausência dessas estratégias em determinados contextos mantém famílias submetidas a longas peregrinações diagnósticas. Assim, o território configura-se como elemento estruturante das desigualdades em saúde, reforçando a necessidade de políticas públicas articuladas em âmbito nacional.

Essas trajetórias também podem ser interpretadas à luz das expressões da questão social, entendida como o conjunto de desigualdades estruturais que se materializam no cotidiano dos sujeitos (Iamamoto, 2008). A peregrinação diagnóstica vivenciada pelas famílias de crianças com AME explicita uma dessas expressões, ao revelar que o acesso aos serviços de saúde permanece condicionado por fatores como renda, escolaridade, localização geográfica e capital social. Conforme argumenta Netto (2011), a questão social se reconfigura nas diferentes conjunturas históricas, assumindo novas formas de manifestação; no campo da saúde, ela se expressa por meio de itinerários terapêuticos marcados por iniquidades que extrapolam a dimensão estritamente clínica.

Nessa direção, Iamamoto (2008) destaca que a questão social não se restringe à carência econômica, mas revela as formas pelas quais a sociedade capitalista organiza o acesso aos direitos sociais. No contexto da AME, essas desigualdades assumem contornos territoriais, de classe e de gênero, evidenciando que mães que identificam precocemente os sinais da doença frequentemente enfrentam resistência

institucional ao reconhecimento de seus saberes, enquanto famílias residentes em regiões com menor cobertura de estratégias diagnósticas precoces vivenciam atrasos significativos no acesso ao cuidado. Dessa forma, o diagnóstico tardio configura-se como expressão da desigualdade social e da seletividade estatal na garantia do direito à saúde.

Dessa maneira, o diagnóstico precoce da AME pode ser compreendido não apenas como uma recomendação clínica, mas como elemento constitutivo do direito à saúde no contexto das políticas públicas. A Constituição Federal de 1988, ao estabelecer a saúde como direito de todos e dever do Estado (art. 196), aponta para a necessidade de garantir não apenas o acesso formal aos serviços, mas condições efetivas e oportunas de cuidado. Nesse sentido, Barata (2009) destaca que a equidade em saúde está diretamente relacionada à capacidade de reduzir desigualdades consideradas injustas, o que implica reconhecer que diferentes sujeitos demandam respostas diferenciadas de acordo com suas necessidades.

Sob essa perspectiva, a ampliação da triagem neonatal, incluindo o teste do pezinho ampliado, não pode ser analisada como política acessória, mas como estratégia relevante para a promoção da equidade no acesso ao diagnóstico e ao cuidado em tempo oportuno. A não implementação ou a implementação desigual dessas estratégias contribui para a manutenção de iniquidades em saúde, ao limitar o acesso de determinadas crianças às possibilidades de intervenção precoce, com impactos diretos sobre seus prognósticos e trajetórias de cuidado.

O diagnóstico pré-sintomático, quando assegurado por políticas públicas universais e efetivamente operacionalizadas, insere-se, portanto, no campo do direito à saúde, previsto constitucionalmente. Conforme argumenta Barroso (2017), o direito à saúde encontra-se intrinsecamente vinculado à noção de dignidade da pessoa humana, o que pressupõe não apenas a existência formal de serviços, mas sua efetividade no atendimento às necessidades concretas da população, em tempo adequado.

Nessa direção, o diagnóstico tardio evidencia que o direito à saúde não pode ser reduzido ao acesso a tratamentos já instituídos, mas deve abarcar a garantia de acesso tempestivo aos meios diagnósticos. Como destacam Sarlet e Figueiredo (2011), o direito fundamental à saúde possui eficácia imediata e não deve ser condicionado a entraves administrativos ou burocráticos que inviabilizem sua concretização. Assim, atrasos no diagnóstico comprometem a possibilidade de

intervenções precoces e contribuem para a reprodução de desigualdades que atravessam as trajetórias das famílias.

A ausência de políticas uniformes para o rastreamento da AME, nesse contexto, evidencia limites na capacidade do sistema de saúde de assegurar o acesso universal, integral e equitativo ao cuidado. Ao submeter famílias a longas peregrinações diagnósticas, tais lacunas institucionais reforçam desigualdades sociais e territoriais já existentes, tensionando o princípio constitucional da universalidade do direito à saúde.

Assim, o diagnóstico precoce em AME tipo 1 não deve ser entendido apenas como um procedimento clínico desejável, mas como um direito fundamental que depende de organização da rede, financiamento adequado e redução das desigualdades territoriais. Quando esse direito não é plenamente assegurado, as famílias assumem o papel de mediadoras do cuidado, articulando consultas, buscando especialistas e cobrando respostas, algo que aparece de forma nítida nos itinerários analisados neste estudo.

Em relação ao “**Acesso e acompanhamento multiprofissional**”, a segunda categoria desse estudo, sabe-se que esse acesso ao acompanhamento multiprofissional em doenças raras como a AME tipo 1 é um direito assegurado pelo SUS, mas que permanece limitado e fragmentado.

Os resultados desse estudo evidenciam que o acompanhamento multiprofissional das crianças com AME tipo 1 ainda é profundamente marcado pela fragmentação da rede e pelas desigualdades regionais. Muitas famílias relataram a necessidade de viajar longas distâncias para conseguir consultas com especialistas ou complementar o cuidado com atendimentos privados. Isso evidencia que a rede pública ainda não consegue ofertar de forma regular e equitativa a atenção multiprofissional preconizada. Enquanto algumas famílias conseguem integrar cuidados no setor privado ou em serviços de referência localizados em grandes capitais, outras precisam enfrentar longos deslocamentos e filas de espera no SUS.

Essa realidade contrasta com as recomendações internacionais para o manejo da AME, que reforçam a importância do cuidado contínuo, integrado e multiprofissional desde o diagnóstico (Mercuri *et al.*, 2018; Mercuri *et al.*, 2021). Na prática, porém, muitas famílias precisam organizar sozinhas o cuidado, articulando agendas, intermediando encaminhamentos e custeando atendimentos quando o SUS não consegue absorver a demanda. Esse movimento gera sobrecarga física e

emocional, além de ampliar desigualdades entre quem pode pagar e quem depende exclusivamente da rede pública.

Esses achados convergem com a reflexão de que a integralidade do cuidado não se limita ao acesso pontual a procedimentos e consultas, mas exige continuidade, vínculo e coordenação entre os serviços. Todavia, o que se observa é uma rede de atenção frequentemente fragmentada, na qual o fluxo entre atenção básica, serviços especializados e unidades hospitalares nem sempre está organizado. Como consequência, a responsabilidade de coordenar o itinerário terapêutico recai, majoritariamente, sobre as mães, o que ratifica a desigualdade de gênero e amplia o desgaste cotidiano (Travassos; Martins, 2004).

Esse dado empírico pode ser aprofundado a partir de uma perspectiva de gênero. A centralidade das mães na organização do cuidado não constitui um dado meramente circunstancial, mas expressa a persistência da divisão sexual do trabalho na sociedade contemporânea. Conforme discutem Hirata e Kergoat (2007), as atividades de cuidado são historicamente atribuídas às mulheres, sendo frequentemente naturalizadas como extensão de suas responsabilidades familiares, ainda que envolvam elevado grau de complexidade, desgaste físico e impacto emocional.

No contexto da Atrofia Muscular Espinhal (AME), essa dinâmica se intensifica, uma vez que o cuidado demanda acompanhamento contínuo, articulação entre múltiplos serviços e tomada de decisões complexas em cenários de incerteza clínica. As mães passam a desempenhar funções que extrapolam o cuidado doméstico, atuando como mediadoras entre instituições, gestoras do itinerário terapêutico e, em muitos casos, responsáveis pela mobilização de recursos financeiros e jurídicos para garantir o acesso ao tratamento.

Essa sobrecarga evidencia que o cuidado em saúde, especialmente no campo das doenças raras, não se distribui de forma neutra entre os membros da família, mas é atravessado por relações de gênero que atribuem às mulheres a responsabilidade principal pela sustentação da vida. Como resultado, observa-se um processo de intensificação do trabalho feminino, frequentemente invisibilizado e desvalorizado, o que contribui para a reprodução de desigualdades de gênero no cotidiano dessas famílias.

Dessa forma, a análise dos itinerários terapêuticos das crianças com AME também revela que as desigualdades em saúde estão intrinsecamente articuladas às

desigualdades de gênero, exigindo que o cuidado seja compreendido não apenas como questão clínica ou organizacional, mas como fenômeno social complexo, atravessado por relações estruturais de poder.

Sob a perspectiva do direito à saúde, essa realidade demonstra que o princípio da integralidade, previsto na Constituição Federal de 1988 e na Lei nº 8.080/1990, ainda não se materializa plenamente para crianças com AME tipo 1. Para essa população, o acompanhamento multiprofissional contínuo não é um complemento, mas parte essencial do tratamento. Quando esse cuidado não está disponível, ou ocorre de maneira intermitente, o direito à saúde se fragiliza e passa a depender do esforço individual das famílias para suprir lacunas do sistema (Brasil, 1988; Travassos; Martins, 2004).

Além disso, os resultados mostram que o acesso mais estável aos serviços ocorre com maior frequência entre famílias com melhores condições socioeconômicas, maior escolaridade ou rede de apoio mais estruturada. Já aquelas em maior vulnerabilidade relatam mais barreiras e instabilidade no acompanhamento. Isso evidencia desigualdades injustas em saúde, na medida em que, eticamente, há uma dissonância, pois o que deveria ser direito se transforma em privilégio para alguns grupos (Gioacomini *et al.*, 2021).

As desigualdades no acesso ao acompanhamento multiprofissional também expressam a influência dos determinantes sociais da saúde. Conforme discutem Buss e Pellegrini Filho (2007), fatores como condições socioeconômicas, escolaridade e o território de residência incidem de forma decisiva sobre as possibilidades de acesso e utilização dos serviços de saúde. No contexto das doenças raras, como a AME, essas desigualdades tendem a se intensificar, uma vez que a baixa prevalência dificulta a consolidação de protocolos amplamente disponíveis e de redes assistenciais estruturadas. Nesse cenário, o acesso à atenção multiprofissional passa a depender, em grande medida, da capacidade de mobilização das famílias, fazendo com que um cuidado que deveria ser assegurado como direito se apresente, na prática, de forma desigual.

Assim, o acompanhamento multiprofissional em AME tipo 1 deve ser compreendido como política pública estruturante e contínua e não como um conjunto de atendimentos pontuais. Isso implica organização da rede, financiamento adequado, formação profissional especializada e estratégias que reduzam desigualdades territoriais, assegurando que todas as crianças recebam o cuidado necessário,

independentemente do local onde vivem ou de suas condições socioeconômicas (Brasil, 2014).

A Constituição Federal de 1988 e a Lei Orgânica da Saúde (Lei nº 8.080/1990) estabelecem a integralidade como um dos princípios estruturantes do SUS, o que pressupõe a oferta de um cuidado que ultrapasse a consulta médica isolada e incorpore ações fisioterapêuticas, fonoaudiológicas, nutricionais e de apoio psicológico. No entanto, conforme analisa Fleury (2011), a capacidade do Estado de concretizar esse princípio é tensionada por limites institucionais relacionados às restrições orçamentárias, à fragmentação federativa e à crescente influência da lógica de mercado no setor da saúde.

Nesse cenário, observa-se que muitas famílias acabam assumindo o papel de principais articuladoras do cuidado, evidenciando dificuldades na organização de fluxos integrados de atenção e reafirmando o papel do Estado como mediador, ainda que de forma desigual do acesso aos direitos em saúde.

Sob essa perspectiva, como analisa Offe (1984), o Estado moderno é tensionado entre responder às demandas sociais e, ao mesmo tempo, preservar a lógica de acumulação capitalista. No caso da saúde, isso se reflete em políticas incompletas, que reconhecem direitos no plano legal, mas falham em sua concretização prática. A ausência de redes multiprofissionais estruturadas demonstra como o Estado brasileiro, em sua forma concreta, tem operado de maneira seletiva, assegurando cuidados integrais apenas a uma parcela da população.

Além disso, a própria organização federativa do SUS evidencia limites relevantes para o acesso a equipes multiprofissionais de forma equitativa no território nacional. Conforme analisam Paim et al. (2011), apesar dos avanços na ampliação da cobertura em saúde no Brasil, o SUS não conseguiu eliminar as desigualdades regionais nem consolidar a integralidade do cuidado de maneira homogênea. No contexto da AME, essas limitações se expressam no fato de que crianças residentes em grandes centros urbanos tendem a acessar com maior facilidade serviços e equipes especializadas, enquanto aquelas que vivem em municípios de menor porte permanecem dependentes de deslocamentos longos, onerosos e, muitas vezes, inviáveis. Dessa forma, a fragmentação federativa e a fragilidade dos mecanismos de coordenação nacional contribuem para o aprofundamento das desigualdades territoriais, fazendo do território um elemento central na definição da qualidade do cuidado ofertado.

Essa lacuna na organização estatal do cuidado transfere às famílias a responsabilidade pela articulação dos diferentes serviços, configurando uma das expressões contemporâneas da questão social, à luz dos estudos de Iamamoto (2008). Reforça-se que essa sobrecarga incide de maneira particular sobre as mães, que passam a atuar como mediadoras entre serviços fragmentados, vivenciando desgaste emocional, físico e material decorrente da insuficiência de suporte institucional. Nesse sentido, a dificuldade do Estado em garantir o cuidado multiprofissional de forma integral acaba por deslocar para o âmbito familiar responsabilidades que deveriam ser assumidas como dever público, evidenciando a persistência de desigualdades estruturais no acesso ao direito à saúde.

Esse cenário evidencia a necessidade de políticas públicas orientadas pela integralidade e pela equidade no cuidado multiprofissional às pessoas com doenças raras. Conforme argumenta Ayres (2004), o cuidado não pode ser reduzido à soma de intervenções técnicas, devendo ser compreendido como uma prática relacional que considera os sujeitos em sua totalidade e em seus contextos de vida. No caso da AME, essa perspectiva implica ir além da oferta de medicamentos de alto custo e assegurar acompanhamento fisioterapêutico, fonoaudiológico, nutricional e psicológico de forma contínua. Na ausência desse olhar integral, os itinerários terapêuticos tendem a permanecer marcados por lacunas institucionais e pela responsabilização quase exclusiva das famílias na organização do cuidado.

As dificuldades de acesso ao acompanhamento multiprofissional também evidenciam como a questão social se expressa na concretização desigual dos direitos no cotidiano das famílias. Conforme assinala Iamamoto (2008), essas desigualdades se materializam por meio de barreiras que limitam as possibilidades de vida dos sujeitos em contextos de maior vulnerabilidade.

No que diz respeito à AME, observa-se que famílias com maior renda conseguem, em alguma medida, complementar o cuidado por meio de terapias privadas, enquanto aquelas dependentes exclusivamente do SUS enfrentam filas prolongadas, oferta insuficiente de serviços e deslocamentos longos e onerosos. Nesse cenário, como destaca Netto (2011), o acesso aos direitos sociais em sociedades marcadas por profundas desigualdades tende a operar de forma seletiva.

Assim, o diagnóstico tardio não representa apenas um atraso clínico, mas condiciona a inserção tardia das crianças em uma rede multiprofissional já fragilizada, aprofundando iniquidades no cuidado.

Essa restrição do acompanhamento multiprofissional compromete diretamente o princípio da equidade no SUS. Barata (2009) lembra que equidade não significa oferecer o mesmo a todos, mas garantir que cada sujeito receba atenção proporcional às suas necessidades. No tocante à AME, a ausência de uma rede multiprofissional estruturada faz com que o direito ao cuidado seja exercido de forma desigual: quem dispõe de recursos acessa terapias intensivas desde cedo, enquanto outros permanecem em acompanhamento insuficiente. Essa desigualdade perpetua os efeitos do atraso diagnóstico, criando um ciclo de iniquidades que se acumulam ao longo da trajetória da criança.

O acesso limitado a equipes multiprofissionais intensifica os efeitos do diagnóstico tardio e contribui para a formação de um ciclo persistente de desigualdades no cuidado. Tendo em vista a análise de Barroso (2017), o direito à saúde não se restringe à sua previsão formal, mas pressupõe políticas públicas capazes de assegurar condições concretas de dignidade e igualdade de oportunidades terapêuticas. Quando se trata da AME, a ausência de acompanhamento multiprofissional adequado aprofunda as iniquidades sociais, uma vez que famílias com maior capacidade econômica conseguem acessar terapias intensivas no setor privado, enquanto aquelas dependentes exclusivamente da rede pública permanecem inseridas em serviços insuficientes e descontinuados.

Além disso, o princípio da integralidade, previsto na Lei Orgânica da Saúde (Lei nº 8.080/1990), estabelece que o direito à saúde deve abranger ações multiprofissionais voltadas à reabilitação, à prevenção de complicações e à promoção da qualidade de vida. No entanto, as narrativas das famílias evidenciam que esse princípio ainda se materializa de forma fragmentada no cotidiano dos serviços, com acesso irregular à fisioterapia, fonoaudiologia e suporte psicológico. Tal distância entre o marco normativo e a experiência concreta do cuidado revela limites estruturais na organização do sistema de saúde e reforça a seletividade no acesso aos direitos sociais.

Portanto, assegurar acesso integral e contínuo a equipes multiprofissionais não é apenas uma medida assistencial, mas o cumprimento de um direito constitucional e um instrumento de justiça social. Entretanto, as fragilidades no acesso ao acompanhamento multiprofissional não se limitam à organização da rede de serviços, mas se estendem também à provisão de insumos essenciais para a continuidade do cuidado.

Esse cenário dialoga com o argumento de Barata (2009), segundo o qual a equidade deve orientar a implementação das políticas públicas, de modo a direcionar maior atenção àqueles que apresentam maiores necessidades. No contexto da AME, a oferta exclusiva do medicamento, sem a garantia de acompanhamento multiprofissional integral, revela limites na concretização do direito à saúde. A ausência de equipes de apoio compromete a integralidade do cuidado e evidencia as dificuldades do sistema de saúde em assegurar atenção contínua e articulada, conforme previsto nos princípios que orientam o SUS.

A ausência de políticas públicas estruturadas para garantir a oferta regular de medicamentos de alto custo e de equipamentos indispensáveis, como ventiladores e aparelhos de tosse assistida, acaba transformando o cotidiano das famílias em uma luta permanente por recursos. Dessa forma, a precariedade da rede multiprofissional se articula com a dificuldade de acesso a tecnologias terapêuticas, evidenciando um cenário em que o Estado não assegura integralmente o direito constitucional à saúde e transfere às famílias a responsabilidade de buscar, muitas vezes pela via judicial, aquilo que deveria ser garantido como política pública.

Ademais, essa discussão também pode ser articulada aos Objetivos de Desenvolvimento Sustentável (ODS), especialmente no que se refere ao ODS 3 (Saúde e Bem-Estar), que estabelece como uma de suas metas a garantia da cobertura universal de saúde, incluindo o acesso a serviços essenciais e a medicamentos seguros, eficazes e de qualidade (meta 3.8), bem como o fortalecimento da capacidade dos sistemas de saúde e de seus recursos humanos (meta 3.c). No caso da Atrofia Muscular Espinhal (AME), as dificuldades relacionadas ao diagnóstico precoce, ao acesso a terapias de alto custo e à organização do cuidado multiprofissional evidenciam desafios concretos para a efetivação dessas metas no contexto brasileiro.

Além disso, os achados dialogam diretamente com o ODS 10 (Redução das Desigualdades), na medida em que revelam disparidades territoriais, socioeconômicas e de acesso aos serviços de saúde, que impactam de forma diferenciada as trajetórias das famílias. A coexistência entre diagnósticos pré-sintomáticos em alguns territórios e longas peregrinações diagnósticas em outros evidencia que o direito à saúde não se materializa de forma homogênea, sendo atravessado por desigualdades estruturais.

Por fim, a centralidade da judicialização no acesso a medicamentos e tecnologias em saúde estabelece uma interface com o ODS 16 (Paz, Justiça e Instituições Eficazes), especialmente no que se refere à capacidade das instituições públicas de garantir direitos de forma equitativa e sem a necessidade de mediação judicial. Nesse sentido, a análise dos itinerários terapêuticos das famílias com AME evidencia que o alcance dessas metas ainda enfrenta desafios estruturais, reforçando a necessidade de fortalecimento das políticas públicas orientadas pela equidade.

Nesse contexto, tem-se a categoria **“Medicamentos e equipamentos: barreiras e judicialização”**, que revela que o acesso a medicamentos e equipamentos essenciais para o cuidado em AME tipo 1 não ocorreu de maneira automática ou administrativa. Em muitos casos, foi necessário recorrer à judicialização para garantir terapias modificadoras da doença, como, ventilação não invasiva, oxigenoterapia, dispositivos de suporte respiratório, suplementação nutricional e insumos de uso contínuo. Esse processo foi descrito pelas famílias como desgastante, burocrático e emocionalmente exaustivo, mas, ao mesmo tempo, como a única alternativa para viabilizar o cuidado.

Percebe-se que a judicialização não surge de forma isolada, mas como desdobramento direto das fragilidades identificadas nas etapas anteriores do itinerário terapêutico. O atraso no diagnóstico (categoria 1) e o acesso fragmentado ao acompanhamento multiprofissional (categoria 2) criam um cenário em que a via judicial se apresenta como último recurso para assegurar aquilo que deveria ser garantido administrativamente. Nesse sentido, a judicialização funciona como extensão de um processo marcado pela insuficiência estatal, evidenciando a forma como a ausência de políticas integradas e sustentáveis obriga as famílias a recorrerem ao Judiciário como estratégia de sobrevivência.

Essa realidade dialoga com análises que mostram que a judicialização da saúde tem se tornado um recurso frequentemente utilizado por famílias de pessoas com doenças raras, principalmente quando o acesso administrativo pelo SUS não ocorre de forma tempestiva ou contínua. Embora represente uma via legítima de garantia de direitos, o acionamento do Judiciário também evidencia limites estruturais na efetivação administrativa do direito à saúde. Quando o acesso depende de sentença judicial, ele deixa de ser garantido de forma universal e passa a ocorrer de maneira seletiva (Ventura *et al.*, 2010).

No caso da Atrofia Muscular Espinhal (AME), a judicialização aparece associada, sobretudo, à disputa por tecnologias de altíssimo custo e à defasagem entre inovação terapêutica, incorporação regulatória e efetiva oferta administrativa no Sistema Único de Saúde (SUS). Estudo censitário sobre ações judiciais movidas contra o Ministério da Saúde para obtenção do onasemnogene abeparvoveque (Zolgensma®), no período de janeiro de 2019 a setembro de 2022, identificou 136 processos, dos quais 113 (83%) foram favoráveis aos pacientes, com gasto de R\$ 944,8 milhões no período analisado. O mesmo estudo demonstrou que apenas seis dessas ações deferidas atenderiam aos critérios posteriormente estabelecidos pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), evidenciando que parte expressiva da judicialização incidiu sobre situações não contempladas pelos parâmetros técnico-regulatórios adotados pelo sistema público de saúde (Kretzschmar et al., 2024; Brasil, 2022).

Esse cenário sugere que a judicialização, no caso da AME, não decorre apenas do alto custo dos medicamentos, embora esse seja um fator central, mas também da combinação entre três elementos: a pressão gerada pela urgência clínica da doença; a existência de tecnologias inovadoras com rápida circulação social antes de sua plena disponibilização pública; e a definição de critérios restritivos para incorporação e uso no SUS, formulados com base em evidências científicas, análises de custo-efetividade e impacto orçamentário. Em 2021, por exemplo, o Tribunal de Justiça do Estado de São Paulo, por meio de seu Núcleo de Apoio Técnico do Judiciário (NAT-Jus), registrava a existência de demandas judiciais envolvendo o Zolgensma e destacava a ausência, à época, de parecer conclusivo nacional para sua incorporação ao SUS, além das incertezas relacionadas ao seu elevado custo e às evidências disponíveis (São Paulo, 2021).

Mesmo após avanços regulatórios, a judicialização não desaparece, mas tende a se reconfigurar. No Estado do Rio de Janeiro, parecer técnico emitido pelo Núcleo de Apoio Técnico do Judiciário do Tribunal de Justiça do Estado do Rio de Janeiro (NATJUS-TJRJ), em 2025, evidencia demanda judicial relacionada a quadro clínico não contemplado pelo protocolo ministerial então vigente, demonstrando que a incorporação tecnológica e a atualização dos Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) reduzem parte dos conflitos, mas não eliminam as disputas em torno de critérios de elegibilidade e acesso. Em Minas Gerais, notas técnicas do Núcleo de Apoio Técnico do Judiciário (NATJUS-MG) indicam que a judicialização em

AME também envolve suporte ventilatório, dispositivos respiratórios e outros insumos indispensáveis à continuidade do cuidado, revelando que o litígio extrapola o acesso ao medicamento de maior custo e alcança o conjunto das tecnologias necessárias à sobrevivência e reabilitação dos pacientes (Minas Gerais, s.d.; Rio de Janeiro, 2025).

Nessa direção, a política pública parece funcionar parcialmente no plano da incorporação normativa, com a produção de relatórios, protocolos e critérios de uso, mas falha quando a oferta concreta não acompanha, no mesmo ritmo, a urgência clínica, a capilaridade territorial e a complexidade dos casos atendidos. Não por acaso, em março de 2025, o Ministério da Saúde informou já ter cumprido 161 ações judiciais relativas ao Zolgensma desde 2020, com gasto aproximado de R\$ 1 bilhão, antes mesmo da consolidação de sua oferta regular no SUS. Assim, a judicialização da AME pode ser compreendida como expressão simultânea do avanço biomédico e da insuficiência político-institucional do sistema de saúde para absorver, de forma equitativa e tempestiva, tecnologias de altíssimo custo em contextos de doença rara e progressiva (Brasil, 2025).

Os relatos analisados evidenciam que famílias com maior nível educacional, melhor renda ou possibilidade de contar com apoio jurídico encontram mais condições para acionar a Justiça. Já aquelas em situação de maior vulnerabilidade enfrentam maiores dificuldades para acessar essa via, o que reforça desigualdades já existentes. Assim, a judicialização acaba ampliando diferenças entre grupos sociais, à medida que a capacidade de mobilização e de acesso a recursos jurídicos interfere diretamente na chance de obtê-lo (Ferraz; Vieira, 2009).

Além disso, a judicialização provoca insegurança permanente nas famílias, uma vez que o fornecimento de medicamentos e equipamentos precisa, em muitos casos, ser renovado periodicamente mediante atualização de laudos e decisões. Esse processo produz instabilidade no cuidado e interfere na organização da rotina, reforçando a sensação de que o direito pode ser interrompido a qualquer momento (Giacomini *et al.*, 2021).

Destaca-se outro ponto a ser observado, a coexistência entre avanços terapêuticos, como o acesso ao nusinersena e outras modalidades terapêuticas descritas por Mercuri *et al.* (2018; 2021) e a fragilidade institucional que permeia sua disponibilização. Ou seja, mesmo diante de inovações biomédicas capazes de modificar o curso clínico da doença, o acesso a essas tecnologias ainda depende, em

muitos casos, de disputas administrativas e jurídicas, o que coloca as famílias em posição constante de vigilância e mobilização.

Sob a perspectiva do direito à saúde previsto na Constituição Federal de 1988, o acesso a medicamentos, equipamentos e insumos essenciais não deveria depender da capacidade individual de judicialização. A necessidade de recorrer ao Judiciário aponta para lacunas nas políticas públicas voltadas para doenças raras e na organização do sistema de saúde para atender demandas de alta complexidade.

Dessa forma, os achados deste estudo reforçam que a garantia do cuidado em AME tipo 1 exige não apenas incorporação tecnológica, mas também organização administrativa, financiamento sustentável e políticas públicas estruturadas que assegurem acesso contínuo, regular e equitativo. Quando isso não ocorre, a judicialização passa a integrar o itinerário terapêutico de forma quase permanente e as famílias assumem o papel de defensoras e mediadoras de um direito que, constitucionalmente, já lhes pertence (Ventura *et al.*, 2010).

Essa dependência do Judiciário dialoga com as análises de Pepe *et al.* (2010), que apontam a judicialização da saúde no Brasil não como um fenômeno marginal, mas como um componente incorporado aos itinerários terapêuticos diante das limitações na efetividade das políticas públicas. No contexto das doenças raras, o recurso à via judicial tende a assumir um papel substitutivo, deslocando para o Judiciário decisões que, idealmente, deveriam ser garantidas de forma administrativa no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Esse movimento evidencia fragilidades na organização do cuidado e reforça a centralidade da judicialização como estratégia de acesso a direitos em cenários de insuficiência estatal.

Essa realidade ainda confirma que a centralidade da judicialização evidencia também a seletividade do Estado em assegurar o direito à saúde. Conforme analisa Fleury (2012), a judicialização da saúde não deve ser compreendida apenas como um mecanismo de garantia de direitos, mas também como expressão das limitações do Estado em assegurar políticas públicas universais implementadas de forma equitativa.

Esse processo produz um paradoxo, na medida em que, enquanto algumas famílias conseguem mobilizar recursos jurídicos, informacionais e financeiros para acessar a via judicial, outras permanecem excluídas por não disporem das mesmas condições de acesso à justiça. Assim, a efetividade do direito à saúde passa a ser mediada pelo grau de informação, pela renda e pelo capital social das famílias, contribuindo para a produção de novas formas de desigualdade no acesso ao cuidado.

Outro aspecto recorrente nos relatos refere-se à adoção de estratégias emergenciais pelas famílias, como a venda de bens pessoais e a realização de campanhas de financiamento coletivo, com o objetivo de viabilizar a aquisição de medicamentos e equipamentos essenciais. Esse fenômeno evidencia limites importantes da resposta do sistema público e aponta para a crescente mercantilização do cuidado em saúde. Conforme analisa Campos (2009), o campo da saúde no Brasil é atravessado por uma tensão permanente entre a lógica do direito e a lógica do mercado.

Esse conjunto de mobilizações adotadas pelas famílias não pode ser compreendido apenas como iniciativas pontuais de enfrentamento de dificuldades individuais, mas deve ser analisado como expressão de um processo mais amplo de reconfiguração da proteção social no contexto contemporâneo. A crescente centralidade de campanhas solidárias, associações de pacientes e redes de apoio evidencia um deslocamento, ainda que parcial, de responsabilidades que, constitucionalmente, deveriam ser assumidas pelo Estado.

Nesse sentido, a atuação da sociedade civil organizada ultrapassa a dimensão de suporte informal e passa a assumir funções de mediação do acesso a direitos, financiamento do cuidado e articulação de redes assistenciais. Embora essas iniciativas desempenhem papel fundamental na viabilização do cuidado, sua expansão também revela limites na capacidade estatal de assegurar, de forma universal e equitativa, a provisão de serviços e tecnologias em saúde.

Esse processo pode ser interpretado à luz das transformações recentes nas formas de organização do Estado e das políticas sociais, marcadas por tendências de restrição fiscal, descentralização e crescente participação de atores não estatais na provisão de serviços. Conforme argumenta Iamamoto (2008), a questão social se expressa justamente nas formas pelas quais as desigualdades são geridas e redistribuídas na sociedade, o que, no caso da saúde, inclui a transferência, explícita ou implícita, de responsabilidades para indivíduos, famílias e organizações da sociedade civil.

No contexto da Atrofia Muscular Espinhal (AME), essa dinâmica se materializa na necessidade de mobilização constante das famílias para garantir acesso a tratamentos, equipamentos e serviços que deveriam ser assegurados como direito. A realização de campanhas de arrecadação, a busca por apoio em associações e a articulação de redes informais de cuidado evidenciam um processo de informalização

da proteção social, no qual o acesso ao cuidado passa a depender, em alguma medida, da capacidade de mobilização social e econômica dos sujeitos.

Tal cenário também dialoga com a noção de privatização indireta da saúde, na medida em que parte dos custos e responsabilidades pelo cuidado é deslocada para o âmbito privado — seja por meio do pagamento direto por serviços, seja pela captação de recursos via iniciativas individuais e coletivas. Como consequência, o direito à saúde, embora formalmente universal, passa a ser operacionalizado de forma desigual, condicionado às possibilidades concretas de cada família em acessar e mobilizar recursos.

A recorrência da judicialização e das estratégias individuais de financiamento evidencia a fragilidade de políticas estruturantes capazes de assegurar acesso equitativo e oportuno a medicamentos e equipamentos de alto custo. Com base no que destacam Sarlet e Figueiredo (2011), o direito à saúde, enquanto direito fundamental de eficácia imediata, não pode ter sua concretização condicionada exclusivamente à via judicial. Quando se trata da AME, essa realidade aponta para a necessidade de políticas públicas que garantam financiamento sustentável, incorporação tecnológica criteriosa e mecanismos de distribuição equitativa de insumos, de modo a reduzir a dependência do Judiciário e o ônus desproporcional imposto às famílias.

Essa fragilidade estrutural não pode ser analisada de forma dissociada do contexto mais amplo de financiamento do sistema de saúde brasileiro. A promulgação da Emenda Constitucional nº 95/2016, que instituiu um teto para os gastos públicos por vinte anos, representou uma inflexão importante no financiamento das políticas sociais, incluindo a saúde. Ao limitar o crescimento das despesas primárias à variação da inflação, a medida passou a restringir a capacidade de expansão do gasto público em um cenário de aumento da demanda por serviços e incorporação de tecnologias de alto custo.

No âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), diversos estudos têm apontado que o subfinanciamento histórico da saúde pública foi aprofundado após a implementação do teto de gastos, impactando a capacidade do sistema de responder de forma universal e contínua às necessidades da população (Paim et al., 2011; Vieira; Benevides, 2016). No caso das doenças raras, como a Atrofia Muscular Espinhal (AME), esses efeitos tornam-se ainda mais evidentes, uma vez que o cuidado envolve

terapias de elevado custo, acompanhamento multiprofissional contínuo e infraestrutura especializada.

Nesse contexto, a limitação orçamentária imposta pela Emenda Constitucional nº 95/2016 contribui para tensionar a implementação de políticas públicas já existentes, dificultando a ampliação de programas como a triagem neonatal, a consolidação de redes multiprofissionais e a oferta regular de medicamentos de alto custo. Assim, a insuficiência de financiamento não apenas compromete a expansão do sistema, mas também fragiliza a sustentabilidade das políticas já instituídas.

Essa dinâmica permite compreender que as dificuldades enfrentadas pelas famílias no acesso ao diagnóstico, ao acompanhamento multiprofissional e às tecnologias terapêuticas não decorrem apenas de falhas pontuais de gestão, mas estão inseridas em um contexto mais amplo de restrição fiscal e de redefinição do papel do Estado na garantia dos direitos sociais. Como resultado, observa-se um descompasso entre a ampliação das demandas em saúde e a capacidade estatal de financiá-las, o que contribui para a persistência — e, em alguns casos, o aprofundamento — das desigualdades no acesso ao cuidado.

O protagonismo assumido pelo Judiciário nesse cenário revela limites importantes na capacidade do Estado de exercer plenamente sua função de garantidor do direito à saúde. A judicialização, no caso da AME, não deve ser compreendida apenas como iniciativa isolada das famílias, mas como consequência da ausência ou insuficiência de políticas públicas específicas voltadas às doenças raras. Como observa Menicucci (2014), no Brasil, a resposta estatal às demandas em saúde tende a assumir caráter reativo, com ações fragmentadas e pouco articuladas. Esse padrão contribui para que a via judicial se consolide como um caminho recorrente de acesso a direitos, evidenciando como a falta de planejamento público desloca para o Judiciário responsabilidades que deveriam ser assumidas no âmbito das políticas públicas.

Nesse contexto, o deslocamento das decisões para a esfera judicial produz um campo de disputas no qual o acesso a medicamentos passa a depender da capacidade de judicialização, em vez de ser garantido como direito universal. De acordo com Gerschman (2011), o Estado brasileiro apresenta uma seletividade estrutural, na qual os direitos sociais são reconhecidos no plano normativo, mas efetivados de maneira desigual na vida cotidiana. No caso da Atrofia Muscular Espinhal (AME), essa seletividade se manifesta na assimetria entre famílias que

dispõem de recursos informacionais, jurídicos e financeiros para ingressar com ações judiciais e aquelas que permanecem à margem do sistema, invisibilizadas pela ausência de suporte institucional.

A crise contemporânea do Estado de bem-estar social, em consonância com a análise de Pinto e Malta (2024), contribui para compreender os fundamentos estruturais que tornam a judicialização um desdobramento recorrente nas demandas por medicamentos e equipamentos de alto custo. Nesse cenário, políticas de austeridade e processos de retração das funções públicas fragilizam os sistemas de proteção social e reduzem a capacidade estatal de assegurar a provisão universal e contínua de insumos terapêuticos. Ao assumir um papel substitutivo, a judicialização passa a operar não apenas como estratégia individual de acesso, mas como expressão das limitações do pacto social no qual o Estado se compromete com a equidade e a garantia de direitos. Assim, o atraso diagnóstico (categoria 1) e a fragmentação do cuidado multiprofissional (categoria 2) podem ser compreendidos não como falhas isoladas, mas como manifestações articuladas de um Estado em retração frente ao aumento das demandas sociais e à persistência de desigualdades estruturais.

Por essa razão, o enfrentamento da judicialização não pode se limitar ao campo jurídico, exigindo a formulação de políticas estruturantes capazes de assegurar integralidade e equidade no cuidado em saúde. Conforme analisa Donnangelo (1976), a relação entre medicina e sociedade é atravessada por condicionantes sociais e políticos que extrapolam a dimensão estritamente clínica. Quanto à AME, reconhecer o direito ao acesso a medicamentos e equipamentos implica integrá-lo a um projeto mais amplo de cuidado, que articule diagnóstico precoce, continuidade assistencial e acompanhamento multiprofissional, de modo a promover equidade e sustentabilidade no sistema de saúde.

A judicialização também pode ser compreendida como uma expressão contemporânea da questão social no campo da saúde. Nos itinerários das famílias, essa desigualdade se evidencia no contraste entre aquelas que conseguem mobilizar advogados, informações e recursos financeiros para acessar a via judicial e aquelas que permanecem invisibilizadas diante do sistema. De acordo com Netto (2011), a questão social se reconfigura em cada conjuntura histórica, e, no contexto da saúde, manifesta-se na crescente dependência do Judiciário como meio de acesso a

tratamentos de alto custo, convertendo direitos formalmente universais em bens distribuídos de forma seletiva.

Essa dinâmica dialoga com a análise de Castel (1998), ao evidenciar que a retração do Estado em suas funções de proteção social produz zonas de vulnerabilidade, nas quais os indivíduos e as famílias passam a assumir, de forma individualizada, a busca por soluções. Assim, a judicialização não apenas responde a lacunas na ação estatal, mas contribui para a reprodução de desigualdades sociais mais amplas, reafirmando a centralidade da questão social no debate sobre saúde e equidade.

No campo das doenças raras, a garantia do direito à saúde pressupõe políticas públicas de incorporação tecnológica orientadas por critérios de sustentabilidade e equidade. Conforme discutem Schieppati et al. (2008), a baixa prevalência dessas condições, associada ao elevado custo das terapias disponíveis, coloca em tensão a capacidade dos sistemas universais de saúde de responder às demandas de forma contínua e equitativa. Nesse contexto, a recorrência da judicialização não deve ser compreendida como efetivação do direito à saúde, mas como indicativo das limitações do Estado em assegurar esse direito de maneira estruturada e programática.

As dificuldades enfrentadas para garantir medicamentos e equipamentos não se encerram na conquista formal do acesso, mas atravessam toda a experiência familiar, alimentando sentimento de insegurança, ansiedade e desgaste emocional. Mesmo quando obtêm terapias inovadoras ou insumos vitais, as famílias vivem sob a incerteza de sua continuidade, seja pela morosidade dos processos judiciais, seja pela instabilidade das autorizações administrativas.

Essa instabilidade estrutural repercute diretamente nas expectativas em relação ao futuro, no qual a esperança associada aos avanços terapêuticos convive com o receio da interrupção do tratamento, além da incerteza quanto à sustentabilidade do cuidado a longo prazo. É nesse tensionamento entre conquistas ainda parciais e vulnerabilidades persistentes que se constituem as perspectivas, angústias e sentimentos expressos pelas famílias.

Assim, como última categoria desse estudo, **“Perspectivas familiares sobre o futuro do cuidado: sentimentos ambíguos de esperança e medo”**, emerge como consequência direta das fragilidades vivenciadas ao longo do itinerário terapêutico. Desde o diagnóstico tardio até o acesso desigual ao acompanhamento multiprofissional, passando pela dependência da judicialização para obtenção de

medicamentos e equipamentos, cada etapa repercute nas expectativas das famílias, que projetam o futuro entre conquistas biomédicas e incertezas institucionais.

Os relatos das famílias mostraram que o cuidado em AME tipo 1 é vivido de forma contínua, intensa e emocionalmente mobilizadora, produzindo sentimentos que transitam entre esperança, gratidão, medo, desgaste e incerteza. De um lado, os avanços terapêuticos e a possibilidade de acesso aos medicamentos modificadores da doença trouxeram novas perspectivas em relação à sobrevida e à funcionalidade das crianças. Por outro, permanece um forte sentimento de insegurança quanto à continuidade do tratamento, à obtenção de equipamentos e à capacidade do sistema de saúde em sustentar esse cuidado ao longo do tempo.

Esses sentimentos não surgem de forma isolada. Eles são construídos ao longo de todo o itinerário terapêutico, marcado por diagnósticos tardios, dificuldades de acesso a equipes multiprofissionais e, muitas vezes, pela necessidade de recorrer à judicialização. Logo, mesmo quando o tratamento é conquistado, ele não é percebido como uma garantia consolidada, mas como algo que precisa ser revalidado continuamente por meio de laudos, processos administrativos e decisões judiciais. Isso interfere diretamente na forma como as famílias planejam o futuro (Rosa; Grieco, 2020).

Essa experiência dialoga com Minayo (2017) ao destacar que o adoecimento envolve dimensões simbólicas, afetivas e sociais que atravessam a vida cotidiana. No caso da AME, o tratamento contínuo, as demandas assistenciais intensivas e a imprevisibilidade do acesso configuram um cenário de vigilância permanente por parte das famílias.

Essa situação pode ser compreendida à luz do que Castel (1998) define como “zona de vulnerabilidade”, caracterizada pela convivência simultânea entre proteção e risco, estabilidade e incerteza. No diz respeito à AME, embora a incorporação de medicamentos represente um avanço histórico no cuidado, a dependência de autorizações de operadoras de saúde, decisões judiciais e políticas públicas ainda pouco consolidadas mantém as famílias em um estado permanente de insegurança. Assim, observa-se que os avanços biomédicos, isoladamente, não são suficientes para superar as dimensões sociais, institucionais e emocionais que atravessam o cuidado em doenças raras.

Os resultados evidenciaram que o atraso no diagnóstico (categoria 1), longe de se restringir a um dado clínico, constitui o primeiro elo de um itinerário terapêutico

fragmentado, com repercussões diretas sobre as expectativas das famílias. Estudos sobre itinerários em doenças raras, como o de Zurynski et al. (2017), demonstram que a demora no reconhecimento da condição e a passagem por múltiplos serviços de saúde produzem sofrimento, desgaste financeiro e perda de oportunidades terapêuticas. Esse momento inicial marca profundamente a forma como as famílias passam a projetar o futuro: ao mesmo tempo em que celebram a confirmação diagnóstica e a possibilidade de iniciar o tratamento, convivem com a insegurança quanto à continuidade e à sustentabilidade desse percurso.

Soma-se a isso, a dificuldade em acessar equipes multiprofissionais (categoria 2) e a dependência da judicialização para medicamentos e equipamentos (categoria 3) que configuram dimensões que reforçam desigualdades estruturais. Ainda que muitos processos resultem em acesso a terapias e equipamentos, a necessidade de recorrer continuamente à Justiça gera desgaste emocional e insegurança quanto à permanência do tratamento. Assim, a conquista do direito à saúde deixa de ser percebida como um processo administrativo estável e passa a depender de constante mobilização das famílias (Ventura *et al.*, 2010).

O acesso a medicamentos de alto custo e a equipamentos essenciais, quando não assegurado de forma permanente, produz uma experiência de cuidado marcada pela instabilidade. Ao analisar os limites estruturais do Sistema Único de Saúde, Souza e Paim (2019) evidenciam que o subfinanciamento histórico, o avanço da mercantilização da saúde e a ausência de planejamento de longo prazo comprometem a sustentabilidade do sistema, especialmente nos processos de incorporação tecnológica.

No contexto das doenças raras, essa fragilidade estrutural se materializa na insegurança cotidiana vivida pelas famílias, que passam a depender de decisões judiciais ou de longas negociações burocráticas para garantir a continuidade do tratamento, o que corrói a confiança na efetividade do direito à saúde.

Conforme analisam Rodwell e Ayme (2014), a ausência de políticas públicas consistentes voltadas às doenças raras tende a deslocar para as famílias a responsabilidade pela busca de soluções, estimulando estratégias individuais que aprofundam as iniquidades sociais. No contexto brasileiro, essa dinâmica se expressa na seletividade do acesso ao cuidado, uma vez que famílias com maior renda, capital social e informação conseguem acionar o sistema judicial, enquanto outras permanecem à margem das políticas e dos serviços de saúde. Essa desigualdade

estrutural atravessa diretamente a quarta categoria analítica, pois as expectativas em relação ao futuro do cuidado são marcadas por um paradoxo: a esperança de que os avanços tecnológicos possam modificar o curso da doença convive com o receio de que esses direitos não sejam garantidos de forma contínua e equitativa pelo Estado.

Outro elemento que se destaca nos resultados é o papel desempenhado pelas redes de apoio, tanto formais quanto informais, no enfrentamento do itinerário terapêutico. De acordo com Gerschman (2004), a participação social em saúde constitui um dos pilares da democracia sanitária, funcionando como espaço de articulação e mediação entre a sociedade civil e o Estado. Nas narrativas analisadas, associações de pacientes, como o Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal (INAME), emergem não apenas como fontes de informação, mas como mediadoras centrais no acesso a serviços, direitos e estratégias de cuidado. Ao mesmo tempo em que essas redes sustentam o cotidiano das famílias, sua atuação evidencia as lacunas das políticas públicas na garantia de um suporte integral e contínuo às pessoas com doenças raras.

Nesse cenário, diante das limitações da atuação estatal, associações de pacientes, como o Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal (INAME), passam a ocupar um lugar central no apoio às famílias, oferecendo informações, orientação e suporte emocional ao longo do itinerário terapêutico. Conforme problematiza Gerschman (2004), a participação social constitui um elemento fundamental para o fortalecimento da democracia sanitária, contudo não deve ser confundida com a substituição das responsabilidades do Estado. Quando a continuidade do cuidado passa a depender prioritariamente da mobilização da sociedade civil, instala-se uma condição adicional de vulnerabilidade, na qual as famílias ficam sujeitas à capacidade dessas associações de sustentar sua atuação ao longo do tempo. Assim, o papel das redes sociais e da sociedade civil revela um duplo caráter: é essencial, por garantir apoio imediato às famílias, e, simultaneamente, denunciante, ao evidenciar as lacunas deixadas pelo Estado na garantia plena e estruturada do direito à saúde.

Ressalta-se, ainda, as preocupações das famílias com o futuro, especialmente sobre quem assumirá o cuidado quando os pais não puderem mais, remetendo ao desafio da sustentabilidade das políticas de saúde para doenças raras. Essa apreensão se intensifica em contextos de vulnerabilidade socioeconômica, nos quais o acesso à rede multiprofissional e aos equipamentos depende de recursos financeiros, apoio social e capacidade de mobilização. Assim, as desigualdades

sociais não apenas condicionam o acesso ao tratamento, mas também moldam as expectativas de futuro (Rosa; Grieco, 2020).

O SUS convive, historicamente, com restrições orçamentárias, fragilidades no planejamento de médio e longo prazo e desafios relacionados aos processos de incorporação tecnológica, conforme analisa Paim (2020). No contexto da AME, essas limitações se materializam em riscos concretos de descontinuidade terapêutica, evidenciando que o problema não se restringe ao acesso inicial ao tratamento. Trata-se, sobretudo, da capacidade de sustentar, ao longo do tempo, o fornecimento de medicamentos, a manutenção de equipamentos e o acompanhamento multiprofissional contínuo. Essa vulnerabilidade institucional reflete os limites estruturais dos sistemas públicos de saúde diante de demandas de alto custo e cuidado prolongado.

Além disso, a percepção de incerteza está fortemente relacionada à desigualdade territorial. Famílias residentes em capitais ou próximas a serviços especializados relatam maior previsibilidade no acompanhamento, enquanto aquelas em áreas periféricas ou municípios menores enfrentam trajetórias assistenciais mais longas, custos elevados e risco de interrupção terapêutica. Isso reforça que o local de residência permanece como elemento estruturante dos itinerários terapêuticos (Travassos; Martins, 2004).

Dessa maneira, outro elemento central que atravessa as expectativas das famílias é o território. Como analisa Santos (1996), o território não se limita a uma dimensão geográfica, mas organiza fluxos, recursos e possibilidades de acesso. Para as famílias que residem em capitais ou em regiões próximas a centros de referência, o futuro tende a ser projetado com maior expectativa de continuidade do cuidado e de acompanhamento especializado. Em contraste, aquelas que vivem em regiões interioranas enfrentam deslocamentos frequentes, custos adicionais e maior risco de descontinuidade terapêutica, o que fragiliza a confiança na sustentação do cuidado ao longo do tempo. Dessa forma, o território não apenas condiciona o presente, como estrutura desigualdades nas projeções de futuro, transformando as expectativas em mais uma expressão das desigualdades socioespaciais.

Por fim, a análise das expectativas das famílias evidencia que o cuidado não pode ser reduzido a um conjunto de procedimentos técnicos, devendo ser compreendido como uma experiência de vida atravessada por afeto, sofrimento e esperança. Como argumenta Ayres (2004), o cuidado em saúde envolve dimensões

relacionais, éticas e existenciais que excedem a esfera biomédica. Nessa perspectiva, as falas finais dos familiares chamam atenção para a necessidade de políticas públicas que não apenas garantam o acesso às terapias inovadoras, mas que reconheçam o cuidado como um direito integral, incluindo suporte psicológico, social e comunitário de longo prazo.

Essa realidade, expressa pelo sentimento recorrente de insegurança quanto à continuidade do cuidado, deve ser compreendida como manifestação da questão social. Conforme evidenciado, para famílias com maior renda, redes sociais mais amplas e acesso a informações qualificadas, as expectativas em relação ao futuro tendem a ser menos incertas, ainda que atravessadas por desafios permanentes. Em contrapartida, para famílias inseridas em contextos de maior vulnerabilidade, o futuro é projetado sob a lógica da instabilidade contínua, com risco constante de interrupção de terapias vitais.

Como destaca Netto (2011), a questão social se reinventa historicamente e, no campo da saúde, atualiza-se por meio da seletividade no acesso às inovações terapêuticas. Dessa forma, a ambivalência entre esperança e medo presente nas narrativas analisadas revela que os avanços terapêuticos, embora fundamentais, não são suficientes para eliminar as desigualdades estruturais que atravessam o cuidado. Mesmo diante da incorporação de tecnologias inovadoras, a continuidade do tratamento e do acompanhamento multiprofissional permanece condicionada a fatores como renda, localização geográfica, capital social e capacidade de acesso à judicialização (Rosa; Grieco, 2020).

Nesse contexto, as redes de apoio, formais e informais, assumem papel fundamental. Associações de pacientes, como o INAME, foram mencionadas como fontes de acolhimento, informação e suporte. Esses espaços contribuem para o compartilhamento de experiências, fortalecimento emocional e orientação em relação aos fluxos de cuidado. Todavia, também evidenciam que parte do suporte que deveria ser assegurado pelo Estado segue sendo assumido pela sociedade civil (Giacomini *et al.*, 2021).

Dessa forma, as expectativas futuras das famílias refletem não apenas os resultados biomédicos, mas também a confiança, ou a ausência dela, na capacidade do Estado de assegurar o direito constitucional à saúde de maneira integral, equitativa e contínua (Brasil, 1988).

Observa-se que as fragilidades relacionadas ao diagnóstico, ao acompanhamento e ao acesso aos recursos terapêuticos repercutem na quarta categoria como uma consequência praticamente inevitável, revelando que as famílias projetam o futuro entre medo e esperança, confiança e insegurança. À luz de Schieppati et al. (2008), as doenças raras não se restringem ao campo médico, mas configuram também problemas sociais e políticos, ao evidenciarem as falhas do Estado na garantia da equidade.

Nesse cenário, as famílias vivenciam simultaneamente o avanço histórico das terapias e a incerteza quanto à sua continuidade, expressando a experiência de um futuro marcado pela instabilidade. O cuidado, nessa perspectiva, somente poderá ser reconhecido plenamente como direito quando o Estado assumir políticas estruturantes, integradas e sustentáveis, que ultrapassem a via judicial e a dependência das redes associativas.

Ao tratar do direito à saúde, torna-se evidente que, embora as conquistas biomédicas tenham ampliado a sobrevida e a qualidade de vida das crianças com AME, a ausência de políticas públicas de longo prazo voltadas às doenças raras coloca em risco a sustentação desse direito ao longo do tempo. Conforme analisa Paim (2020), a sustentabilidade do Sistema Único de Saúde depende da adoção de políticas estruturantes que articulem equidade, financiamento adequado e integralidade do cuidado, elementos ainda frágeis no campo da incorporação tecnológica de alto custo.

Nessa perspectiva, as falas das famílias revelam que o direito à saúde não pode ser compreendido apenas como acesso a tecnologias inovadoras, mas deve envolver continuidade do cuidado, acompanhamento multiprofissional e suporte social. Como destaca Ayres (2004), o cuidado em saúde incorpora dimensões relacionais, éticas e existenciais que extrapolam a prescrição biomédica. Assim, a efetivação do direito à saúde para famílias de crianças com AME exige a articulação entre inovação tecnológica, cuidado multiprofissional contínuo e proteção social, de modo a transformar um futuro marcado pela incerteza em um horizonte de garantias concretas.

Além disso, as expectativas das famílias estão profundamente vinculadas à memória de seus itinerários terapêuticos, frequentemente marcados por diagnósticos tardios, peregrinação por diferentes serviços de saúde e dificuldades no acesso ao acompanhamento multiprofissional. Como apontam os estudos sobre itinerários

terapêuticos, o futuro não é projetado a partir de um vazio, mas construído com base nas fragilidades vivenciadas no passado e no presente (Almeida Filho, 2011; Silva et al., 2018). As longas trajetórias em busca de reconhecimento e cuidado tornam as famílias mais conscientes da instabilidade do sistema de saúde e, simultaneamente, mais vulneráveis ao desgaste emocional e financeiro. Desse modo, o itinerário terapêutico não se limita a uma narrativa retrospectiva, mas atua como elemento estruturante das percepções sobre o futuro, reforçando sentimentos de ansiedade e a necessidade permanente de mobilização para assegurar direitos que deveriam estar garantidos pelo Estado.

Os achados deste estudo mostram que o itinerário terapêutico das famílias de crianças com AME tipo 1, na região Sudeste do Brasil, é marcado por desafios que se iniciam ainda no processo diagnóstico e acompanham toda a trajetória de cuidado. O diagnóstico tardio, a dificuldade de acesso a equipes multiprofissionais, a dependência da judicialização para obtenção de medicamentos e equipamentos, além da insegurança quanto à continuidade do tratamento não aparecem como situações isoladas, mas como partes de um mesmo fenômeno. Esse conjunto de experiências revela limites na organização das políticas públicas e na capacidade do Estado em garantir o direito à saúde previsto na Constituição Federal de 1988.

Embora a Lei nº 14.154/2021 tenha previsto a ampliação da triagem neonatal para inclusão de doenças raras, entre elas a AME, sua implementação ocorre de forma gradual no território nacional. Os resultados deste estudo indicam que, na prática, o acesso ao diagnóstico e ao cuidado ainda se dá de forma desigual, evidenciando desafios na efetivação das políticas públicas no âmbito do SUS. Dessa forma, o local de residência continua interferindo diretamente no acesso ao diagnóstico precoce e ao tratamento oportuno, o que reforça desigualdades já apontadas em estudos sobre itinerários terapêuticos em doenças raras (Rosa; Grieco, 2020).

Acrescenta-se a isso, o acesso às terapias modificadoras da doença, como o nusinersena (Finkel et al., 2017) e demais recursos terapêuticos descritos por Mercuri et al. (2018; 2021), que ainda depende, em muitos casos, de judicialização. A via judicial, embora represente um instrumento de garantia de direitos, também evidencia a fragilidade do acesso administrativo regular e pode aprofundar desigualdades, na medida em que famílias com maior informação e apoio jurídico tendem a ter mais facilidade para acionar esse recurso (Giacomini et al., 2021). Assim, a judicialização

deixa de ser um episódio isolado e passa a indicar lacunas estruturais nas políticas públicas voltadas para doenças raras.

Os itinerários analisados também confirmam que o cuidado em saúde é construído nas relações e vivências cotidianas, envolvendo dimensões subjetivas e sociais que fazem parte da experiência de adoecimento (Minayo, 2014). As redes de apoio, formais e informais, surgem como fundamentais no enfrentamento das dificuldades, mas, ao mesmo tempo, revelam que parte das funções que deveriam ser assumidas pelo Estado acabam sendo transferidas às famílias e associações.

Diante disso, a AME tipo 1 evidencia que o cuidado não pode ser reduzido apenas ao acesso ao medicamento. Ele envolve diagnóstico precoce, acompanhamento multiprofissional contínuo, disponibilidade de equipamentos e suporte às famílias, em consonância com o princípio da integralidade do cuidado em saúde. A consolidação do direito à saúde depende de políticas públicas organizadas e sustentáveis, capazes de garantir acesso equitativo, reduzir desigualdades territoriais e evitar que o cuidado dependa exclusivamente da capacidade individual de mobilização das famílias (Brasil, 2014).

Finalmente, destaca-se um ponto significativo de limitação sobre os achados desta pesquisa: a coleta de dados realizada em ambiente virtual, mediada por redes associativas e convites digitais. Uma vez que pode ter restringido a participação de famílias em situação de maior vulnerabilidade social, especialmente aquelas com menor acesso à internet, menor escolaridade ou menor inserção em redes organizadas de apoio.

Essa limitação possui implicações que vão além do plano metodológico, alcançando também a dimensão analítica do estudo. Se, mesmo entre famílias com condições socioeconômicas relativamente mais favorecidas, os itinerários terapêuticos se mostram marcados por atrasos diagnósticos, fragmentação do cuidado e necessidade de judicialização, é plausível inferir que tais dificuldades sejam ainda mais intensas e complexas entre grupos que não foram plenamente captados pela pesquisa. Nesse sentido, os achados apresentados podem estar, inclusive, subestimando a magnitude das desigualdades no acesso ao cuidado em Atrofia Muscular Espinhal (AME).

Essa reflexão dialoga com a compreensão da questão social como expressão das desigualdades estruturais que atravessam a sociedade, reafirmando as discussões de Iamamoto (2008) e Netto (2011). No campo das doenças raras, essas

desigualdades assumem contornos específicos, relacionados não apenas à condição clínica, mas à capacidade diferencial de acesso a informações, serviços, redes de apoio e mecanismos institucionais de garantia de direitos.

Adicionalmente, a utilização de redes associativas como via de acesso aos participantes pode ter contribuído para a inclusão de famílias com maior nível de organização social e engajamento, o que, embora relevante para a compreensão dos processos de mobilização, pode não refletir integralmente a realidade de famílias menos conectadas a essas estruturas. Esse aspecto reforça a necessidade de cautela na generalização dos resultados, bem como a importância de considerar as desigualdades de acesso à própria pesquisa como parte das desigualdades em saúde. Assim, ao evidenciar tanto os achados quanto os limites do estudo, reafirma-se o compromisso com uma produção de conhecimento crítica, situada e comprometida com a redução das desigualdades em saúde.

7 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Este estudo teve como objetivo analisar de que modo os familiares cuidadores de crianças com Atrofia Muscular Espinhal (AME) tipo 1 constroem seus itinerários terapêuticos na região Sudeste do Brasil, considerando as políticas públicas de saúde e o acesso ao cuidado multiprofissional. A partir das narrativas dos participantes, evidenciou-se que esses itinerários não se organizam de forma linear nem são plenamente estruturados pelo sistema de saúde, sendo construídos ao longo do tempo por meio de percursos marcados por avanços, obstáculos e estratégias contínuas de enfrentamento.

Os achados revelam que o percurso do cuidado tem início, frequentemente, com a percepção precoce de alterações no desenvolvimento da criança, ainda que esses sinais nem sempre sejam prontamente reconhecidos pelos serviços de saúde. O intervalo até o diagnóstico é, em muitos casos, atravessado por dúvidas, encaminhamentos sucessivos e pela necessidade de mobilização ativa das famílias. Tal dinâmica evidencia que, apesar dos avanços recentes no campo das doenças raras — especialmente com a incorporação de terapias modificadoras —, persistem fragilidades na organização da rede assistencial, particularmente no que se refere ao diagnóstico precoce e à articulação entre os níveis de atenção.

No que diz respeito ao acesso aos tratamentos e ao acompanhamento multiprofissional, a pesquisa demonstrou que a existência de políticas públicas, protocolos clínicos e tecnologias incorporadas ao Sistema Único de Saúde (SUS) não garante, por si só, a efetivação do cuidado. O acesso permanece condicionado à capacidade de organização dos serviços nos territórios, à disponibilidade de recursos e, frequentemente, à mobilização direta das famílias.

Nesse contexto, as barreiras identificadas ao longo dos itinerários terapêuticos podem ser compreendidas a partir de três dimensões principais. Em primeiro lugar, destacam-se as barreiras institucionais, relacionadas à ausência de triagem neonatal universal, às dificuldades de acesso a consultas e exames no SUS, às filas de espera e à descontinuidade no fornecimento de insumos e tecnologias essenciais ao cuidado.

Em segundo lugar, evidenciam-se as barreiras territoriais, expressas na concentração de serviços especializados em grandes centros urbanos, o que impõe

deslocamentos longos, onerosos e, muitas vezes, inviáveis para famílias residentes em municípios do interior ou em regiões com menor oferta assistencial.

Por fim, identificam-se as barreiras socioeconômicas, relacionadas às condições de renda, escolaridade e capital social das famílias, que influenciam diretamente a capacidade de acesso aos serviços, à informação, às redes de apoio e, inclusive, à própria via judicial como estratégia de garantia de direitos.

A judicialização e as campanhas de financiamento coletivo aparecem, nesse cenário, como estratégias recorrentes para a obtenção de medicamentos e equipamentos. Contudo, a judicialização da saúde, longe de representar a plena efetivação do direito à saúde, revela o inverso: constitui-se como um dos sintomas mais visíveis do hiato existente entre o direito constitucionalmente assegurado e a capacidade concreta do Estado de garanti-lo de forma universal, administrativa e contínua. Ao deslocar para o âmbito judicial a resolução de demandas que deveriam ser atendidas no plano das políticas públicas, evidencia-se não apenas a insuficiência dos mecanismos institucionais de acesso, mas também a seletividade na efetivação dos direitos sociais.

As desigualdades territoriais e sociais configuram-se como elementos centrais na compreensão desses itinerários. A concentração de serviços especializados nas capitais impõe deslocamentos frequentes às famílias que residem no interior, ampliando custos financeiros e emocionais, além de comprometer a continuidade do cuidado. Ademais, a responsabilidade pela organização do itinerário terapêutico recai majoritariamente sobre as mães, evidenciando a persistência da divisão sexual do trabalho e a sobrecarga feminina no campo do cuidado em saúde.

À luz dos eixos analíticos que orientaram este estudo — Estado, questão social e direito à saúde —, os itinerários terapêuticos analisados revelam que o cuidado à AME tipo 1 ultrapassa a dimensão estritamente clínica, expressando desigualdades estruturais e limites na capacidade de implementação das políticas públicas. Observa-se que, embora o Estado brasileiro tenha avançado no plano normativo, com a incorporação de tecnologias e a ampliação de diretrizes para o cuidado às doenças raras, sua atuação permanece marcada por dificuldades de coordenação, financiamento e operacionalização no cotidiano dos serviços, resultando em uma efetivação desigual das políticas no território.

Essa dinâmica se insere em um contexto mais amplo de subfinanciamento do sistema de saúde e de restrição fiscal, que tensiona a capacidade do Estado de

garantir acesso universal, integral e equitativo, especialmente em áreas de alta complexidade, como as doenças raras. Assim, os achados indicam que as fragilidades observadas não decorrem exclusivamente da ausência de políticas, mas de sua implementação parcial, fragmentada e territorialmente desigual.

Como contribuição, esta pesquisa amplia a compreensão sobre os itinerários terapêuticos no contexto da AME, ao evidenciar não apenas as trajetórias vivenciadas pelas famílias, mas também os condicionantes estruturais que atravessam o acesso ao cuidado. Ao dar visibilidade a essas experiências, o estudo contribui para o debate no campo do Serviço Social e da saúde coletiva, reforçando a necessidade de fortalecimento de políticas públicas orientadas pela equidade, pela integralidade e pela redução das desigualdades territoriais.

Do ponto de vista das implicações para as políticas públicas, os resultados apontam para a necessidade de medidas concretas, entre as quais se destacam: a universalização da triagem neonatal ampliada, com financiamento federal e definição de protocolos nacionais de encaminhamento; o aperfeiçoamento dos fluxos de regulação no SUS, garantindo maior agilidade no acesso ao diagnóstico e ao cuidado especializado; e o fortalecimento do Componente Especializado da Assistência Farmacêutica, com a simplificação de fluxos administrativos, de modo a reduzir a judicialização.

Adicionalmente, evidencia-se a necessidade de criação e consolidação de equipes multiprofissionais especializadas em doenças raras, especialmente no campo das doenças neuromusculares, com incentivo à sua fixação em municípios do interior, reduzindo desigualdades territoriais. Essas equipes devem ser compostas, de forma obrigatória, por profissionais de diferentes áreas, incluindo médico, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, nutricionista, psicólogo e assistente social, de modo a garantir um cuidado integral que contemple não apenas as dimensões clínicas, mas também as necessidades nutricionais, emocionais e sociais das crianças e de suas famílias. Destaca-se, ainda, a importância da atuação do assistente social e do psicólogo no suporte aos cuidadores, considerando as demandas de proteção social e o impacto contínuo do cuidado no cotidiano familiar. Por fim, a criação de instâncias institucionais específicas, como câmaras técnicas estaduais voltadas às doenças raras, pode contribuir para a qualificação da tomada de decisão e para a redução da judicialização, fortalecendo a capacidade administrativa do sistema de saúde.

No que se refere às limitações, destaca-se que a realização da pesquisa em ambiente virtual e o perfil da amostra podem ter restringido a participação de famílias em maior situação de vulnerabilidade social. Nesse sentido, é possível que as desigualdades identificadas sejam ainda mais intensas do que aquelas captadas neste estudo. Ainda assim, os dados produzidos permitiram uma análise aprofundada das trajetórias de cuidado, evidenciando aspectos relevantes para a compreensão das desigualdades no acesso à saúde.

Dessa forma, conclui-se que os itinerários terapêuticos das famílias de crianças com AME tipo 1 são construídos na intersecção entre políticas públicas instituídas e práticas cotidianas de busca, negociação e cuidado. Mais do que trajetórias individuais, esses itinerários revelam os limites e as possibilidades do sistema de saúde brasileiro na garantia do direito à saúde, evidenciando que sua efetivação depende não apenas da existência de normas e tecnologias, mas da capacidade do Estado de organizá-las, financiá-las e implementá-las de forma equitativa no território.

REFERÊNCIAS

- ACADEMIA BRASILEIRA DE NEUROLOGIA. **Atrofia Muscular Espinhal (AME) – diagnóstico, manejo e aconselhamento genético**. AMB – Associação Médica Brasileira, 2021. Disponível em: <https://amb.org.br/wp-content/uploads/2021/08/ATROFIA-MUSCULAR-ESPINHAL-FINAL-01.02.2021.pdf>. Acesso em: 13 ago. 2025.
- ALMEIDA FILHO, Naomar. **O conceito de itinerário terapêutico: contribuições para o estudo dos sistemas de cuidados em saúde**. *Ciência & Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 16, n. 11, p. 4443–4452, 2011. <https://doi.org/10.1590/S1413-81232011001200025>
- ALOTAIBI, K. *et al.* The socioeconomic burden of spinal muscular atrophy in Saudi Arabia: a cross-sectional pilot study. **Frontiers in Public Health**, Laussane, v. 12, p. 1303475, 1 fev. 2024. <https://doi.org/10.3389/fpubh.2024.1303475>.
- ARNOLD, W. D.; KASSAR, D.; KISSEL, J. T. Spinal muscular atrophy: diagnosis and management in a new therapeutic era. **Muscle & Nerve**, Ohio, v. 51, n. 2, p. 157-167, 2015. <https://doi.org/10.1002/mus.24497>.
- AROUCA, Sérgio. O dilema preventivista: contribuição para a compreensão e crítica da medicina preventiva. São Paulo: **UNESP**; Rio de Janeiro: **Fiocruz**, 2003.
- ATUN, R. *et al.* Health-system reform and universal health coverage in Latin America. **The Lancet**, 2015.
- AYRES, José Ricardo de Carvalho Mesquita. **Cuidado e reconstrução das práticas de saúde**. *Interface – Comunicação, Saúde, Educação*, Botucatu, v. 8, n. 14, p. 73–92, 2004. <https://doi.org/10.1590/S1414-32832004000100005>
- BACH, J. *et al.* Changing trends in the management of end-stage neuromuscular respiratory muscle failure: recommendations of an international consensus. **American Journal of Physical Medicine & Rehabilitation**, v. 92, n. 3, p. 267–277, 2013. <https://doi.org/10.1097/PHM.0b013e31826edcf1>.
- BARROSO, Luís Roberto. Curso de direito constitucional contemporâneo: os conceitos fundamentais e a construção do novo modelo. 6. ed. São Paulo: **Saraiva**, 2017.
- BARATA, R. B. Como e por que as desigualdades sociais fazem mal à saúde. Rio de Janeiro: **Fiocruz**, 2009.
- BELTER, L. *et al.* Health-related quality of life and healthcare resource use in spinal muscular atrophy: real-world evidence from the Cure SMA Community Update Survey. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 15, n. 1, p. 217, 24 ago. 2020. <https://doi.org/10.1186/s13023-020-01498-2>.

BOEMER, F. *et al.* Three years pilot of spinal muscular atrophy newborn screening turned into official program in Southern Belgium. **Scientific Reports**, v. 11, n. 1, p. 19922, 7 out. 2021. <https://doi.org/10.1038/s41598-021-99496-2>.

BOURDIEU, Pierre. **Sobre o Estado**: cursos no Collège de France (1989–1992). São Paulo: Companhia das Letras, 2014.

BRASIL. Constituição (1988). **Constituição da República Federativa do Brasil**. Brasília, DF: Senado Federal, 1988. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm. Acesso em: 13 ago. 2025.

BRASIL. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para atualizar o rol de doenças e agravos em que é obrigatória a realização de triagem neonatal. **Diário Oficial da União**: seção 1, Brasília, DF, 27 maio 2021. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2021/lei/l14154.htm. Acesso em: 11 mar. 2025.

BRASIL. Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). **Diário Oficial da União**: seção 1, Brasília, DF, 7 jul. 2015. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm. Acesso em: 11 mar. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no Sistema Único de Saúde CONITEC. **Nusinersena para tratamento da Atrofia Muscular Espinhal 5q tipo II e III (início tardio): relatório de recomendação nº 595**. Brasília: Ministério da Saúde, 2021. Disponível em: https://www.gov.br/conitec/ptbr/midias/audiencias_publicas/relatoriorecomendacaocoonitec_nusinersena_ameiieiii.pdf. Acesso em: 28 jun 2025

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. **Diário Oficial da União**: seção 1, Brasília, DF, 31 jan. 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 24 ago. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria conjunta nº 6, de 15 de maio de 2023. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos 1 e 2. **Diário Oficial da União**: Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2023. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/Saes/2023/poc0006_19_05_2023.html. Acesso em: 24 ago. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS)**. Brasília: Ministério da Saúde, 2022. 80 p. Disponível em: https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/06/1373179/linha_de_cuidado_pessoas_com_doenças_raras.pdf. Acesso em: 25 ago. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas – Atrofia Muscular Espinhal (AME)**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2019. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt>. Acesso em: 24 ago. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Relatório Anual de Gestão 2021**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/aceso-a-informacao/gestao-do-sus/instrumentos-de-planejamento/rag/rag-2021>. Acesso em: 24 ago. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde; Secretaria de Ciência, Tecnologia, Inovação e do Complexo Econômico-Industrial da Saúde. Portaria Conjunta SAES/SECTICS nº 3, de 20 de março de 2025. Aprova o Protocolo Clínico e Diretrizes Terapêuticas da Atrofia Muscular Espinhal 5q tipos 1 e 2. **Diário Oficial da União**: seção 1, Brasília, DF, 22 maio 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/protocolos-clinicos-e-diretrizes-terapeuticas-pcdt>. Acesso em: 13 ago. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Estabelecimentos habilitados em doenças raras. Brasília, DF: **Ministério da Saúde**, [s.d.]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/politica-de-saude/estabelecimentos-habilitados>. Acesso em: 2026.

CAMPOS, G. W. de S. A saúde pública e a defesa da vida. São Paulo: **Hucitec**, 2009.

CANCES, C. *et al.* Natural history of Type 1 spinal muscular atrophy: a retrospective, global, multicenter study. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, Basileia, v. 17, n. 1, p. 300, dez. 2022. <https://doi.org/10.1186/s13023-022-02455-x>

CASTEL, Robert. **As metamorfoses da questão social: uma crônica do salário**. 3. ed. Petrópolis: Vozes, 1998.

CHONGMELAXME, B.; YODSURANG, V.; VICHAYACHAIPAT, P. *et al.* Gene-based therapy for the treatment of spinal muscular atrophy types 1 and 2: a systematic review and meta-analysis. **Gene Therapy**, v. 32, n. 4, p. 301–330, jul. 2025. <https://doi.org/10.1038/s41434-024-00503-8>

CONITEC - COMISSÃO NACIONAL DE INCORPORAÇÃO DE TECNOLOGIAS NO SUS. **Relatório para a Sociedade nº 564 — Nusinersena para o tratamento de Atrofia Muscular Espinhal (AME) 5q tipo 3 com capacidade de deambulação**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, jun. 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/conitec/ptbr/midias/consultas/relatorios/2025/sociedade/relatorio-para-sociedade-no-564-nusinersena-ame>. Acesso em: 24 ago. 2025.

COOPER, K. *et al.* Systematic review of newborn screening programmes for Spinal Muscular Atrophy. **International Journal of Neonatal Screening**, v. 10, n. 3, p. 49, jul. 2024. <https://doi.org/10.3390/ijns10030049>.

COSTA, A. L. A.; BORGES, D. C. L.; GUIMARÃES, C. C. Judicialização da saúde no Brasil na última década: uma revisão sistemática. **Cadernos Ibero-Americanos de Direito Sanitário**, Brasília, v. 6, n. 4, p. 122-138, dez. 2017. Disponível em:

<https://www.cadernos.prodisa.fiocruz.br/index.php/cadernos/article/view/1061/968>. Acesso em: 4 set. 2025.

COTLEAR, D. et al. *Going Universal: Health Coverage in Latin America and the Caribbean*. Washington: World Bank, 2015.

CRESWELL, J. W.; CRESWELL, J. D. **Research design**: qualitative, quantitative, and mixed methods approaches. 5. ed. Los Angeles: SAGE Publications, 2018.

DARRAS, B. T. Spinal muscular atrophies. **Pediatric Clinics of North America**, v. 62, n. 3, p. 743-766, jun. 2015. <https://doi.org/10.1016/j.pcl.2015.03.010>.

DARRAS, B. T.; MONANI, U. R.; DE VIVO, D. C. Spinal muscular atrophy. Seattle: University of Washington, **GeneReviews®**, 1993–2022. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352>. Acesso em 5 set 2025.

DARRAS, B.; MONANI, U.; DE VIVO, D. Genetic disorders affecting the motor neuron: spinal muscular atrophy. In: Swaiman, K., Ashwal, S., Ferriero, D., Schor, N., Finkel, R., Gropman, A., et al. (Eds.). **Swaiman's pediatric neurology: principles and practice**. 6. ed. Elsevier, 2017. p. 1057–1064.

DE LA LASTRA, J.; HUERTA-ARMIJO, A.; BACH, J. Update on noninvasive management of ventilatory pump failure. **Acta Scientific Medical Sciences**, Nova Jersey, v. 8, n. 6, p. 123–132, 1 jun. 2024. <https://doi.org/10.31080/ASMS.2024.08.1836>

DEMÉTRIO, F.; SANTANA, E. R.; PEREIRA-SANTOS, M. O itinerário terapêutico no Brasil: revisão sistemática e metassíntese a partir das concepções negativa e positiva de saúde. **Saúde em Debate**, Rio de Janeiro, v. 43, n.7, p. 204-221, dez. 2019. <https://doi.org/10.1590/0103-11042019S716>.

DISTRITO FEDERAL. Secretaria de Estado de Saúde do DF. **Teste do pezinho ampliado passa a incluir doenças neuromusculares como AME**. Brasília, 2023. Disponível em: <https://www.saude.df.gov.br/w/df-%C3%A9-pioneiro-na-triagem-neonatal-com-teste-do-pezinho-ampliado>. Acesso em 20 set 2025.

DONNANGELO, M. C. F. *Medicina e sociedade: o médico e seu mercado de trabalho*. São Paulo: **Pioneira**, 1976.

FARRAR, M. A. et al. Emerging therapies and challenges in spinal muscular atrophy. **Annals of Neurology**, [s. l.], v. 81, n. 3, p. 355-368, 2017. DOI: <https://doi.org/10.1002/ana.24864>

FERNANDES, I. A. M.; MENEZES, R. O. A.; REGO, G. Communication of the diagnosis of spinal muscular atrophy in the views of patients and family members, a qualitative analysis. **International Journal of Environmental Research and Public Health**, v. 19, n. 24, art. 16935, dez. 2022. <https://doi.org/10.3390/ijerph192416935>.

FERRAZ, O. L. M.; VIEIRA, F. S. Direito à saúde, recursos escassos e equidade: os riscos da interpretação judicial dominante. **Dados** 52, Rio de Janeiro, v. 52, n. 1, p. 223-251, 2009. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S0011-52582009000100007>. Acesso em 20 out 2025.

FERREIRA, R. D. D.; LUCATO, J. J. J. A atuação da fisioterapia nas repercussões motoras e respiratórias dos pacientes com atrofia muscular espinhal tipo I. **Residência Pediátrica**, v. 11, n. 3, p. 1–5, 2021. DOI: <https://doi.org/10.25060/residpediatr-2021.v11n3-220>.

FLEURY, S. Democracia e inovação na gestão local da saúde. Rio de Janeiro: **Fiocruz**, 2011.

FLEURY, S. Judicialização pode salvar o SUS? **Saúde em Debate**, Rio de Janeiro, v. 36, n. 93, p. 159–162, 2012. <https://doi.org/10.1590/0103-110420129302>

FINKEL, R. *et al.* Diagnosis and management of spinal muscular atrophy Pulmonary and acute care; medications, supplements and immunizations; other organ systems; and ethics **Neuromuscular Disorders**. Orlando, v. 28, n. 3, p. 197-207, 2018. <https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.004>

FINKEL, R. *et al.* Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. **New England Journal of Medicine**, London, v. 377, n. 18, p. 1723-1732, 2017. <https://doi.org/10.1056/NEJMoa1702752>.

FONTANELLA, B. J. B.; RICAS, J.; TURATO, E. R. Amostragem por saturação em pesquisas qualitativas em saúde: contribuições teóricas. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 24, n. 1, p. 17–27, 2008. DOI: <https://doi.org/10.1590/S0102-311X2008000100003>.

FOUCAULT, Michel. **Microfísica do poder**. Rio de Janeiro: Graal, 1979.

FUNDAÇÃO HOSPITALAR DO ESTADO DE MINAS GERAIS (FHEMIG). **Programa VentLar**: atenção domiciliar para pacientes com doenças neuromusculares, incluindo suporte ventilatório e capacitação de cuidadores. Agência Minas, Belo Horizonte, 04 dez. 2019.

GERSCHMAN, Silvia. **A democracia inconclusa: um estudo da reforma sanitária brasileira**. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2011.

GIACOMINI, M.; FONSECA, C.; SILVA, A. R. Desafios no cuidado às doenças raras: itinerários terapêuticos e desigualdades sociais. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 26, n. 7, p. 2803–2814, 2021. [10.1590/1413-81232021267.08662021](https://doi.org/10.1590/1413-81232021267.08662021).

GIACOMINI, S. M. *et al.* Judicialização da saúde e doenças raras: análise crítica da efetividade. **Revista de Direito Sanitário**, v. 21, n. 2, p. 33-52, 2021. DOI: [10.11606/issn.2316-9044.v21i2p33-52](https://doi.org/10.11606/issn.2316-9044.v21i2p33-52).

GREER, S. L. *et al.* Everything you always wanted to know about European health systems. **WHO**, 2016.

HABERMAS, Jürgen. **Teoria do agir comunicativo**: racionalidade da ação e racionalização social. São Paulo: WMF Martins Fontes, 2012.

HABERMAS, Jürgen. Direito e democracia: entre facticidade e validade. Rio de Janeiro: Tempo Brasileiro, 1997.

HEALTH RESOURCES AND SERVICES ADMINISTRATION (HRSA). **Review of SMA NBS Implementation – Final Report. 2020.** Disponível em: <<https://www.hrsa.gov/sites/default/files/hrsa/advisory-committees/heritable-disorders/reports-recommendations/sma-nbs-implementation-report.pdf>>. Acesso em: 13 ago. 2025.

HIRATA, H.; KERGOAT, D. Novas configurações da divisão sexual do trabalho. **Cadernos de Pesquisa**, São Paulo, v. 37, n. 132, p. 595–609, 2007. <https://doi.org/10.1590/S0100-15742007000300005>

HOSPITAL ESTADUAL INFANTIL NOSSA SENHORA DA GLÓRIA (HINSG). **Programas de referência, incluindo atendimento à Atrofia Muscular Espinhal (AME), no Hospital Infantil de Vitória.** Vitória, 2023. Disponível em: <<https://www.es.gov.br/Noticia/hospital-infantil-de-vitoria-completa-90-anos-salvando-vidas>>. Acesso em: 13 ago. 2025.

IAMAMOTO, M. V. Serviço social em tempo de capital fetiche: capital financeiro, trabalho e questão social. 2. ed. São Paulo: **Cortez**, 2008.

IAMAMOTO, Marilda Villela. A questão social no capitalismo. São Paulo: Cortez, 2001.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). **Censo Demográfico 2022: Resultados Populacionais.** Rio de Janeiro: IBGE, 2022. Disponível em: <https://censo2022.ibge.gov.br/>. Acesso em: 23 set 2025.

INSTITUTO JÔ CLEMENTE. **Projeto-piloto de triagem neonatal ampliada identifica primeiros casos de AME em São Paulo.** São Paulo, 2023. Disponível em: <https://ijc.org.br/triagem-ame>. Acesso em: 26 out. 2024.

INSTITUTO NACIONAL DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (INAME). **Anais do Congresso [...]: Atrofia Muscular Espinhal.** São Paulo: INAME, 2023. Disponível em: <https://iname.org.br/> Acesso em: 3 jun. 2025.

INSTITUTO NACIONAL DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (INAME). **Cuidados respiratórios para pacientes portadores de AME.** São Paulo: INAME, 2024. Disponível em: <https://iname.org.br>. Acesso em: 11 mar. 2025.

INSTITUTO NACIONAL DE ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (INAME). **Atrofia Muscular Espinhal: Protocolos de Atendimento e Tratamento.** Belo Horizonte: INAME, 2022. Disponível em: <https://iname.org.br/>. Acesso em: 26 out. 2024.

JESSOP, B. O Estado, o poder, o socialismo de Poulantzas como um clássico moderno. **Revista de Sociologia e Política**, Curitiba, v. 17, n. 33, p. 131–144, jun. 2009. <https://doi.org/10.1590/S0104-44782009000200010>

KAY, D. M. *et al.* Implementation of population-based newborn screening reveals low incidence of spinal muscular atrophy. **Genetics in Medicine**, v. 22, n. 8, p. 1296–1302, 2020. DOI: 10.1038/s41436-020-0824-3.

KOLB, S. J. *et al.* Natural history of infantile-onset spinal muscular atrophy. **Annals of Neurology**, v. 82, n. 6, p. 883-891, dez. 2017. <https://doi.org/10.1002/ana.25101>

KOLB, S.; KISSEL, J. Spinal muscular atrophy. **Neurologic Clinics**, Hoboken, v. 33, n. 4, p. 831, 2015. <https://doi.org/10.1016/j.ncl.2015.07.004>

LI, C. *et al.* The prevalence of spinal muscular atrophy carrier in China: Evidences from epidemiological surveys. **Medicine**, v. 99, n. 5, e18975, jan. 2020. <https://doi.org/10.1097/MD.00000000000018975>

LOEBER, J. G. *et al.* Newborn screening programmes in Europe. **Journal of Community Genetics**, 2021.

LUNN, M.; WANG, C. Spinal muscular atrophy. **The Lancet**, Londres, v. 394, n. 10200, p. 1537-1546, 2019. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60921-6](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60921-6).

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo, v. 28, n. 5, p. 395–400, 2015. <https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067>.

MENDELL, J. *et al.* Single-Dose Gene-Replacement Therapy for Spinal Muscular Atrophy. **New England Journal of Medicine**, v. 377, n. 18, p. 1713–1722, 2017. DOI: 10.1056/NEJMoa1706198.

MENDONÇA, R. H. *et al.* A self-reported Brazilian registry of 5q-spinal muscular atrophy: data on natural history, genetic characteristics, and multidisciplinary care. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, São Paulo, v. 82, n. 12, p. 1-9, dez. 2024. <https://doi.org/10.1055/s-0044-1792096>.

MENICUCCI, T. M. G. A política de saúde no Brasil: atores, interesses e instituições. Rio de Janeiro: **Fiocruz**, 2014.

MERCURI, E. *et al.* Diagnosis and management of spinal muscular atrophy: part 1: recommendations for diagnosis, rehabilitation, orthopedic and nutritional care. **Neuromuscular Disorders**. Amsterdã, v. 28, n. 2, p. 103-115, 2018. https://doi.org/10.1016/j.nmd.2017.11.005?utm_source=chatgpt.com

MERCURI, E. *et al.* Spinal muscular atrophy – insights and challenges in the treatment era. **Nature Reviews Neurology**, v. 17, p. 706-715, 2021. DOI: 10.1038/s41582-021-00548-7.

MINAS GERAIS. Secretaria de Estado de Saúde de Minas Gerais. **Minas Gerais amplia teste do pezinho para 15 doenças raras, incluindo AME**. Belo Horizonte, 30 jan. 2024. Disponível em: <https://www.saude.mg.gov.br/testepezinhoame>.

MINAYO, M. C. S. **O desafio do conhecimento: pesquisa qualitativa em saúde**. 14. ed. São Paulo: Hucitec, 2017.

MORAES, R.; GALIAZZI, M. C. **Análise Textual Discursiva**. Ijuí: Editora Unijuí, 2007.

MOTYL, A.; GILLINGWATER, T. Timing is everything: Clinical evidence supports pre-symptomatic treatment for spinal muscular atrophy. **Cell Reports Medicine**, Edimburgo, v. 38, 2022. <https://doi.org/10.1016/j.xcrm.2022.100725>.

NETTO, J. P. A questão social na virada do século. **Serviço Social & Sociedade**, São Paulo, n. 107, p. 11–30, 2011

NETTO, J. P. Transformações societárias e serviço social. São Paulo: **Cortez**, 2011.

NETTO, José Paulo. Capitalismo monopolista e serviço social. São Paulo: **Cortez**, 2001.

NORONHA, J. C.; LIMA, L. D.; MACHADO, C. V. O Sistema Único de Saúde – SUS. In: GIOVANELLA, L. et al. (org.). **Políticas e sistema de saúde no Brasil**. 2. ed. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2018. p. 365–394.

OFFE, C. Problemas estruturais do Estado capitalista. Rio de Janeiro: **Tempo Brasileiro**, 1984.

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS (ONU). **Transformando nosso mundo: a Agenda 2030 para o Desenvolvimento Sustentável**. Nova York: ONU, 2015.

PAIM, Jairnilson Silva. **O que é o SUS**. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2020.

PAIM, Jairnilson Silva. Reforma sanitária brasileira: contribuição para a compreensão e crítica. Salvador: **EDUFBA**; Rio de Janeiro: **Fiocruz**, 2008.

PEÑA-LONGBARDO *et al.* The economic impact of spinal muscular atrophy in Spain. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 15, n. 1, p. 184, 2020. doi: 10.3390/ijerph17165640.

PEPE, V. L. E.; VENTURA, M.; OSORIO-DE-CASTRO, C. G. S.; FIGUEIREDO, T. A.; PINTO, C. D. B. Judicialização da saúde no Brasil: perfil das demandas, causas e propostas de solução. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 15, n. 5, p. 2405–2414, 2010. <https://doi.org/10.1590/S1413-81232010000500015>

PINTO, L. F.; MALTA, D. C. A crise contemporânea do Estado de bem-estar social e seus impactos sobre os sistemas de proteção social. **Saúde em Debate**, Rio de Janeiro, 2024. <https://doi.org/10.5281/zenodo.14510842>

POPE, C.; MAYS, N. **Qualitative research in health care**. 4. ed. *BMJ Books/Wiley*, 2020.

POULANTZAS, N. O Estado, o poder, o socialismo. São Paulo: **Graal**, 2000.

POULANTZAS, N. Poder político e classes sociais. São Paulo: **Martins Fontes**, 2000.

PRIOR, T. W.; LEACH, M. E.; FINANGER, E. L. Spinal Muscular Atrophy. **GeneReviews**, 24 fev. 2000. Atualizado em: 19 set. 2024. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1352/>. Acesso em 23 out 2025.

RIO DE JANEIRO. Secretaria de Estado de Saúde do RJ. **Teste do pezinho ampliado chega à rede estadual**. Rio de Janeiro, 02 out. 2023. Disponível em: https://www.rj.gov.br/NoticiaDetalhe.aspx?id_noticia=14773. Acesso em 23 out 2025.

ROSA, M. C.; GRIECO, R. F. Itinerários terapêuticos e desigualdades sociais em saúde: um olhar sobre doenças raras. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 25, n. 9, p. 3581-3590, 2020. DOI: 10.1590/1413-81232020259.15542020.

ROSA, Marina Dias; GRIECO, Gabriele D'Agostino. **Judicialização da saúde e acesso a medicamentos de alto custo no Brasil**. Physis: Revista de Saúde Coletiva, Rio de Janeiro, v. 30, n. 1, e300107, 2020. <https://doi.org/10.1590/S0103-73312020300107>

RODWELL, Chris; AYMÉ, Ségolène. **Rare disease policies to improve care for patients in Europe**. Orphanet Journal of Rare Diseases, Londres, v. 9, n. 30, 2014. <https://doi.org/10.1186/1750-1172-9-30>

RUSSMAN, B. Spinal muscular atrophy: clinical classifications and disease heterogeneity. **Journal of Child Neurology**. California, v. 22, n. 8, p. 946-951, 2007. <https://doi.org/10.1177/0883073807305673>

SANTOS, Milton. A natureza do espaço: técnica e tempo, razão e emoção. São Paulo: Hucitec, 1996. São Paulo: Edusp, 2006.

SAKPICHAISAKUL, K. *et al.* Spinal muscular atrophy in an upper-middle-income nation before the advent of reimbursed disease-modifying therapies. **BMJ Paediatrics Open**, v. 8, n. 1, e002775, 30 ago. 2024. <https://doi.org/10.1136/bmjpo-2024-002775>

SARLET, I. W.; FIGUEIREDO, M. F. Direito à saúde. In: **Direitos humanos: direitos econômicos, sociais, culturais e ambientais**. São Paulo: Revista dos Tribunais, 2011. v. 3, p. 775–829.

SOUZA, K. A. O. *et al.* Ações judiciais e incorporação de medicamentos ao SUS. **Saúde e Debate**, v. 42, n. 116, p. 600–612, 2018. <https://doi.org/10.1590/0103-11042018S43>

SILVA, E.; GALATO, D. Judicialização e custos do medicamento Zolgensma®: análise de processos no Ministério da Saúde, Brasil, 2019–2022. **Revista de Saúde Pública**, v. 58, n. 47, p. 1-11, 2024. <https://doi.org/10.11606/s1518-8787.2024058005327>.

SILVA, Fabíola *et al.* Itinerários terapêuticos de famílias de pessoas com doenças raras: uma análise a partir da carga das trajetórias. **Cadernos de Saúde Pública**, Rio de Janeiro, v. 34, e00134418, 2018. <https://doi.org/10.1590/1413-81232018248.34462018>

SILVA, J. da; PEREIRA, M. de F.; COSTA, J. C. Título do artigo. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, n. 6, p. 1234-1245, jun. 2018. <https://doi.org/10.1590/1413-81232025302.07652023>

SCHIEPPATI, A.; HENTGES, M.; BRUNKER, G.; MEZZANOTTE, G.; ROGNONI, C.; DE FILIPPO, C. Rare diseases, rare treatments, and orphan drugs. **The Lancet**, London, v. 371, n. 9629, p. 2037–2041, 2008. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60826-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60826-7)

SCHROTH, Mary K. Special considerations in the respiratory management of spinal muscular atrophy. **Pediatrics**. Itasca, v. 123, n. 4, p. S245-249, 2009. <https://doi.org/10.1542/peds.2008-2952K>.

SECRETARIA DE ESTADO DA SAÚDE DO ESPÍRITO SANTO. **Teste do pezinho ampliado**: informações e capacitação. Vitória, 2023. Disponível em: <https://saude.es.gov.br/teste-do-pezinho> Acesso em 23 out 2025.

SCHIEPPATI, Andrea; HENTER, Jan-Inge; DAINA, Elena; APERIA, Anita. **Why rare diseases are an important medical and social issue**. *The Lancet*, Londres, v. 371, n. 9629, p. 2039–2041, 2008. [https://doi.org/10.1016/S0140-6736\(08\)60872-7](https://doi.org/10.1016/S0140-6736(08)60872-7).

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA; ACADEMIA BRASILEIRA DE NEUROLOGIA. **Atrofia Muscular Espinhal (AME) – diagnóstico, manejo e aconselhamento genético**. São Paulo: Associação Médica Brasileira, 2021. Disponível em: <https://amb.org.br/wp-content/uploads/2021/08/ATROFIA-MUSCULAR-ESPINHAL-FINAL-01.02.2021.pdf>. Acesso em: 13 ago. 2025.

THERRELL, B. L. et al. Current status of newborn screening worldwide. **Seminars in Perinatology**, 2015.

TRAVASSOS, C.; MARTINS, M. Uma revisão sobre os conceitos de acesso e utilização de serviços de saúde. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 20, supl. 2, p. S190–S198, 2004. <https://doi.org/10.1590/S0102-311X2004000800014>.

TRAVASSOS, Claudia; CASTRO, Mônica. Determinantes e desigualdades sociais no acesso e na utilização de serviços de saúde no Brasil. In: **GIOVANELLA, Lúgia et al. (org.)**. Políticas e sistema de saúde no Brasil. Rio de Janeiro: Fiocruz, 2012.

TROVÓ DE MARQUI, A. B. Doenças genéticas raras e judicialização no Brasil. **Saúde (Santa Maria)**, v. 46, n. 2, 2020. <https://doi.org/10.5902/2236583461409>

UNIVERSIDADE FEDERAL DE SÃO PAULO (UNIFESP). **Setor de Doenças Neuromusculares – Ambulatório**. São Paulo: UNIFESP, 2025. Disponível em: <https://www.neuounifesp.com.br/unidades-academicas/ambulatorio-de-doencas-neuromusculares/>. Acesso em 23 out 2025.

VENTURA, M. et al. Judicialização da saúde, acesso à justiça e a efetividade do direito à saúde. **Revista de Direito Sanitário**, São Paulo, v. 11, n. 2, p. 11-26, 2010. <https://doi.org/10.11606/issn.2316-9044.v11i2p11-26>.

VERHAART, I. et al. Prevalence, incidence and carrier frequency of 5q-linked spinal muscular atrophy– a literature review. **Orphanet journal of rare diseases**, v. 12, n. 124, p. 1-15 2017. <https://doi.org/10.1186/s13023-017-0671-8>.

VORSTER, E. et al. Spinal muscular atrophy in the black south african population: a matter of rearrangement? **Frontiers in genetics**, v. 11, art. 54, fev. 2020. <https://doi.org/10.3389/fgene.2020.00054>.

WANG, C. H. et al. Consensus statement for standard of care in spinal muscular atrophy. **Journal of Child Neurology**, v. 22, n. 8, p. 1027–1049, ago. 2007. <https://doi.org/10.1177/0883073807305788>.

WOJCIK, M. H. *et al.* Disparities in pediatric clinical genetics outcomes. *Genetics in Medicine*, v. 25, n. 1, p. 100–110, jan. 2023. <https://doi.org/10.1016/j.gim.2022.09.008>

ZERRES, K.; RUDNIK-SCHÖNEBORN, S. Natural history in proximal spinal muscular atrophy. *Clinical Analysis of Genetic Diseases*, 1995.

ZANOTELI, E. *et al.* Consensus from the Brazilian Academy of Neurology for the diagnosis, genetic counseling, and use of disease-modifying therapies in 5q spinal muscular atrophy. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, São Paulo, v. 82, n. 01, p. 01–18, jan. 2024. <https://doi.org/10.1055/s-0044-1779503>

ZURYNSKI, Yvonne; GONZALEZ, Aranzazu; DEVERELL, Marie; PHU, Amy; LEONARD, Helen; CHRISTODOULOU, John; ELLIOTT, Elizabeth. Rare disease: a national survey of paediatricians' experiences and needs. *BMJ Paediatrics Open*, Londres, v. 1, n. 1, e000172, 2017. <https://doi.org/10.1136/bmjpo-2017-000172>

APÊNDICE A – Questionário sobre os cuidados e desafios de famílias com crianças AME tipo 1

Seção 1: Dados Socioeconômicos e Demográficos

1- Qual é o seu nível de escolaridade?

- () Ensino Fundamental Incompleto () Ensino Fundamental Completo () Ensino Médio Incompleto
() Ensino Médio Completo () Ensino Superior Incompleto () Ensino Superior Completo () Pós-graduação

2- Qual é a renda mensal aproximada da sua família?

- () Menos de 1 salário mínimo () 1 a 2 salários mínimos () 2 a 4 salários mínimos () 4 a 6 salários mínimos
() Mais de 6 salários mínimos

3- Em qual bairro e município você reside no estado do Espírito Santo?

Seção 2: História Médica da Criança

4- Qual é a idade da criança diagnosticada com AME tipo 1?

5- Quando foi feito o diagnóstico de AME tipo 1? ____ / ____ (Mês/Ano)

6- Há alguma outra doença associada diagnosticada junto com a AME tipo 1?

- () Sim. Especifique _____ () Não

7- Como está sendo a escolaridade da criança?

- () Não está em idade escolar () Frequentando a escola () Escolaridade interrompida devido à condição médica

8- A criança recebe medicação específica para a AME tipo 1?

- () Sim. Especifique _____ () Não

9- Há necessidade de traqueostomia ou outras intervenções respiratórias?

- () Sim () Não

10- Quem é o principal responsável pelo cuidado da criança?

- () Mãe () Pai () Ambos os pais () Avós () Outros familiares () Cuidador profissional () Outro. Qual?

Seção 3: Dificuldades no Diagnóstico e Especialistas Médicos

11- Qual foi o maior desafio enfrentado durante o processo de diagnóstico

- () Falta de conhecimento sobre a doença () Tempo para obter o diagnóstico correto () Acesso a especialistas
() Outros. Especifique _____

12- Há dificuldades em encontrar médicos especialistas ou centros de referência para o tratamento da AME tipo 1?

- () Sim. Especifique _____ () Não

13- Como está sendo a experiência com o suporte médico e as orientações recebidas desde o diagnóstico da AME tipo 1?

- () Houve alguma dificuldade em entender as recomendações médicas?
 () Você se sentiu apoiado pelos profissionais de saúde durante o processo?

Seção 4: Dificuldades na Aquisição de Equipamentos e Serviços

14- Qual foi a maior dificuldade enfrentada para adquirir uma máquina de tosse para a criança?

- () Financeira () Burocrática () Disponibilidade () Suporte técnico () Outros. Especifique _____

15- Quais barreiras financeiras ou burocráticas são encontradas durante o processo de aquisição da máquina de tosse?

16- Há dificuldades em encontrar um fornecedor que ofereça suporte técnico adequado para o uso da máquina de tosse?

- () Sim () Não

17- Qual é a maior dificuldade para conseguir um respirador de suporte à vida para a criança?

- () Financeira () Burocrática () Disponibilidade () Manutenção () Outros. Especifique _____

18- Quais foram os principais desafios enfrentados em relação à disponibilidade e custo do respirador de suporte à vida?

19- Há dificuldades adicionais na manutenção e reposição de peças do respirador ao longo do tempo?

- () Sim. Especifique _____ () Não

20- Como é o acesso da criança à fisioterapia necessária para o manejo da AME tipo 1?

- () Fácil acesso () Acesso moderado () Difícil acesso () Não tem acesso

21- Quais são as principais dificuldades encontradas para garantir sessões regulares de fisioterapia?

22- Há problemas em encontrar fisioterapeutas especializados em AME tipo 1 na região?

- () Sim () Não

23- Quais desafios são enfrentados para garantir acesso à fonoaudiologia para a criança?

24- Existem limitações de disponibilidade de profissionais especializados em fonoaudiologia para crianças com AME tipo 1?

- () Sim () Não

25- Quais foram os principais desafios para acessar terapia ocupacional para a criança?

26- Há dificuldades específicas em encontrar terapeutas ocupacionais com experiência em AME tipo 1?

() Sim () Não

Seção 5: Considerações Finais

27- Há alguma outra dificuldade ou desafio relacionado ao cuidado da criança com AME tipo 1 que gostaria de mencionar?

28- Existe algo que poderia ser feito para melhorar o acesso a esses serviços e equipamentos essenciais?

APÊNDICE B – Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE)

ITINERÁRIO TERAPÊUTICO PERCORRIDO POR FAMILIARES DE CRIANÇAS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 1, sob a responsabilidade de Sabrina Aparecida Prado Lucas

JUSTIFICATIVA: É fundamental entender o caminho que as famílias de pacientes com Atrofia Muscular Espinhal Tipo 1 (AME Tipo 1) percorrem em busca de diagnóstico e tratamento. Isso nos dá uma visão clara dos obstáculos que enfrentam durante esse processo. Ao mapear as etapas e identificar as dificuldades, podemos sugerir ações mais eficazes e específicas para melhorar as políticas públicas, facilitando o acesso ao diagnóstico precoce e ao tratamento adequado. Além disso, ao considerar os diferentes contextos socioeconômicos, demográficos e sociais em que essas famílias se encontram, conseguimos desenvolver políticas mais direcionadas e sensíveis às necessidades de cada grupo. Com isso, este estudo busca contribuir para a melhoria das políticas de saúde, proporcionando um atendimento mais eficiente e justo para os pacientes com AME Tipo 1 e suas famílias.

Outro ponto importante é o impacto socioeconômico da doença. Os custos podem afetar significativamente o orçamento familiar, já que muitas vezes um parente precisa deixar o emprego para cuidar do paciente, além dos custos para o sistema de saúde, relacionados ao diagnóstico, tratamento e acompanhamento.

O benefício social da triagem neonatal também é evidente, com seu potencial para transformar o curso natural da doença. No entanto, como qualquer política pública, implementar essa triagem envolve custos. Por isso, o uso de critérios validados para a avaliação financeira da triagem neonatal é crucial para equilibrar a sustentabilidade orçamentária com as necessidades da população. A literatura mundial discute a possibilidade de expandir o número de doenças triadas em programas nacionais. Entre essas doenças, a Atrofia Muscular Espinhal (AME) tem sido amplamente estudada e, recentemente, incluída em programas de triagem neonatal em diversos países.

OBJETIVO(S) DA PESQUISA: O objetivo principal deste estudo é explorar o caminho que os familiares de crianças com Atrofia Muscular Espinhal Tipo 1 (AME Tipo 1) percorrem em busca de tratamento, levando em consideração o contexto das políticas de saúde. Especificamente, busca-se identificar o perfil sociodemográfico e econômico dessas crianças e de suas famílias, investigar as abordagens terapêuticas multiprofissionais disponíveis para o tratamento, e descrever tanto os desafios quanto as facilidades que esses familiares enfrentam ao cuidar de crianças com AME Tipo 1.

PROCEDIMENTOS: Este estudo será uma pesquisa exploratória com abordagem qualitativa, focada em compreender as experiências de familiares de crianças com Atrofia Muscular Espinhal Tipo 1 (AME Tipo 1). Para isso, serão realizadas entrevistas com esses familiares, utilizando um formato que permite uma análise profunda das suas vivências.

Rubrica do participante/responsável

Rubrica do pesquisador responsável

O estudo ocorrerá na região Sudeste do Brasil, onde residem as famílias das crianças diagnosticadas com AME Tipo 1. Esse cenário foi escolhido por sua relevância no

contexto do estudo, permitindo uma análise das políticas de saúde e das práticas de cuidado específicas dessa região.

A amostra será composta por familiares de crianças diagnosticadas com AME Tipo 1. A seleção dos participantes será feita com atenção à representatividade, incluindo famílias de diferentes idades, estágios da doença e níveis socioeconômicos. Essa diversidade é fundamental para garantir que os resultados do estudo sejam abrangentes e reflitam as variadas experiências dessas famílias no processo de cuidado com a AME Tipo 1.

DURAÇÃO E LOCAL DA PESQUISA: As entrevistas terão uma duração aproximada de 40 minutos cada e serão conduzidas de forma online, utilizando a plataforma Zoom. Isso permitirá você contribuir com o estudo de maneira acessível e conveniente, independentemente de sua localização geográfica.

RISCOS E DESCONFORTOS: A participação nesta pesquisa pode trazer alguns riscos e desconfortos emocionais, uma vez que as entrevistas abordarão experiências pessoais e, potencialmente, dolorosas relacionadas ao cuidado de crianças com Atrofia Muscular Espinhal Tipo 1 (AME Tipo 1). Isso pode causar emoções como tristeza ou até mesmo choro ao relembrar momentos difíceis. Embora o foco da pesquisa não seja diretamente o aspecto emocional, reconhecemos que é impossível dissociar completamente as emoções das experiências relatadas.

Para minimizar esses desconfortos, o pesquisador foi devidamente treinado para conduzir as entrevistas com sensibilidade e respeito. Ele estará atento aos sinais de desconforto e tomará as devidas providências para interromper ou redirecionar a conversa se necessário. O objetivo é garantir que você se sinta à vontade e seguro durante todo o processo. Além disso, você tem total liberdade para não responder a qualquer pergunta que os faça sentir-se desconfortáveis e poderão interromper a entrevista a qualquer momento, sem prejuízo.

É importante ressaltar que sua participação no estudo é voluntária, e, embora algum desconforto seja possível, ele representa uma oportunidade para que seus relatos contribuam para a formulação de estratégias que possam evitar que outras famílias enfrentem os mesmos desafios. Todas as medidas de precaução serão tomadas para minimizar qualquer risco ou desconforto, em conformidade com a Resolução CNS 466/12, que reconhece que toda pesquisa envolvendo seres humanos está sujeita a riscos variados.

BENEFÍCIOS: Os benefícios diretos da participação nesta pesquisa podem ser limitados, já que você receberá tratamento ou intervenção imediata como parte do estudo. No entanto, compartilhar sua experiência pode proporcionar um certo alívio emocional, pois você terá a oportunidade de expressar suas dificuldades e reflexões em um ambiente seguro e acolhedor.

Os benefícios indiretos, no entanto, são significativos. Ao participar deste estudo, você estará contribuindo para uma maior compreensão dos desafios enfrentados por aqueles que cuidam de crianças com Atrofia Muscular Espinhal Tipo 1 (AME Tipo 1). As informações que você compartilhar podem ser essenciais para o desenvolvimento de políticas públicas e estratégias de cuidado mais eficazes, auxiliando na melhoria do acesso ao diagnóstico precoce e ao tratamento adequado para futuras famílias que enfrentarem essa condição.

Rubrica do participante/responsável

Rubrica do pesquisador responsável

Dessa forma, embora você possa não obter benefícios imediatos, sua contribuição é essencial para a construção de um conhecimento que poderá impactar positivamente a vida de muitas outras pessoas, ajudando a moldar práticas de saúde mais sensíveis e eficientes.

ACOMPANHAMENTO E ASSISTÊNCIA: Se, em qualquer momento da entrevista, você experimentar desconforto emocional ou qualquer outro tipo de dificuldade, o pesquisador estará preparado para oferecer suporte imediato, incluindo a possibilidade de encerrar ou pausar a entrevista.

Além disso, será disponibilizado um canal de comunicação para que você possa entrar em contato com a equipe de pesquisa após a entrevista, caso tenha dúvidas ou precise de suporte adicional. Esse canal permanecerá ativo também após o encerramento do estudo, para que você possa relatar qualquer questão ou solicitar orientação.

GARANTIA DE RECUSA EM PARTICIPAR DA PESQUISA E/OU RETIRADA DE CONSENTIMENTO Sua participação nesta pesquisa é totalmente voluntária, e você tem o direito de recusar a participação a qualquer momento, sem qualquer tipo de penalização ou prejuízo. Se em algum momento durante a pesquisa você decidir que não deseja mais continuar, poderá retirar seu consentimento e deixar de participar sem precisar justificar sua decisão.

Caso opte por retirar seu consentimento, você não será mais contatado(a) pelos pesquisadores, e todas as suas informações fornecidas até o momento serão tratadas com total confidencialidade. A sua decisão de não participar ou de interromper a participação não afetará de forma alguma o seu acesso a serviços de saúde ou qualquer outro benefício ao qual você tenha direito.

GARANTIA DE MANUTENÇÃO DO SIGILO E PRIVACIDADE: O pesquisador se compromete a resguardar sua identidade durante todas as fases da pesquisa, inclusive após finalizada e publicada.

GARANTIA DE RESSARCIMENTO FINANCEIRO: Você terá direito a um ressarcimento financeiro para cobrir eventuais despesas decorrentes de sua participação nesta pesquisa. Como as entrevistas serão realizadas online, utilizando a plataforma Zoom, não há previsão de custos significativos com deslocamento ou outros gastos relacionados ao local da pesquisa.

No entanto, se houver algum custo associado ao acesso à internet ou ao uso de dispositivos para participar das entrevistas, você poderá solicitar o ressarcimento dessas despesas. A equipe de pesquisa fornecerá informações detalhadas sobre como você pode solicitar esse ressarcimento, garantindo que não haja qualquer prejuízo financeiro em decorrência de sua participação.

Nosso objetivo é assegurar que sua participação seja justa e acessível, sem que você tenha qualquer encargo financeiro.

GARANTIA DE INDENIZAÇÃO: Fica garantido ao participante o direito de indenização diante de eventuais danos decorrentes da pesquisa.

Rubrica do participante/responsável

Rubrica do pesquisador responsável

ESCLARECIMENTO DE DÚVIDAS:

Em caso de dúvidas sobre a pesquisa ou para relatar algum problema, você poderá entrar em contato com a pesquisadora Sabrina Aparecida Prado Lucas pelo telefone (27) 98138-5355 ou pelo endereço Rua Carlos Nicoletti Madeira, 120/1202, Bairro Barro Vermelho, CEP 29057-520, Vitória - Espírito Santo. Você também pode contatar o Comitê de Ética em Pesquisa da Escola de Ciências da Saúde- EMESCAM (CEP/EMESCAM) através do telefone (27) 3334-3586, e-mail comite.etica@emescam.br ou correio: Av. N. S. da Penha, 2190, Santa Luiza – Vitória – ES – 29045-402. A sala do CEP fica no prédio Central, andar térreo, próxima à sala dos professores e às salas dos módulos de integração. O CEP/ EMESCAM tem a função de analisar projetos de pesquisa visando à proteção dos participantes dentro de padrões éticos nacionais e internacionais. Seu horário de funcionamento é de segunda a quinta-feira das 13:30h às 16:30h e sexta-feira, das 13:30h às 16h.

Declaro que fui verbalmente informado e esclarecido sobre o presente documento, entendendo todos os termos acima expostos, e que voluntariamente aceito participar deste estudo. Também declaro ter recebido uma via deste Termo de Consentimento Livre e Esclarecido, de igual teor, assinada e rubricada em todas as páginas, por mim e pelo(a) pesquisador(a) principal ou seu representante.

LOCAL, DATA

Participante da pesquisa/Responsável legal

Na qualidade de pesquisador responsável pela pesquisa “ITINERÁRIO TERAPÊUTICO PERCORRIDO POR FAMILIARES DE CRIANÇAS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 1”, eu Sabrina Aparecida Prado Lucas, declaro ter cumprido as exigências do(s) item(s) IV.3 e IV.4 (se pertinente), da Resolução CNS 466/12, a qual estabelece diretrizes e normas regulamentadoras de pesquisas envolvendo seres humanos.

Pesquisador

Rubrica do participante/responsável

Rubrica do pesquisador responsável

ANEXO A – Carta de Anuência

De: **Sabrina Aparecida Prado Lucas**

Para: **Diovana Loriato** - Diretora Nacional do INAME (Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal)

Prezada Coordenadora,

Eu, **Sabrina Aparecida Prado Lucas**, solicito autorização institucional para realização de projeto de pesquisa intitulado: **ITINERÁRIO TERAPÊUTICO PERCORRIDO POR FAMILIARES DE CRIANÇAS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 1** com o(s) seguinte(s) objetivo(s): analisar o itinerário terapêutico de pacientes diagnosticados com AME Tipo 1, investigando as intervenções médicas, fisioterapêuticas, nutricionais, psicológicas e sociais adotadas desde o processo de diagnóstico até o início do tratamento. Além disso, busca-se identificar as barreiras enfrentadas pelos pacientes e suas famílias ao longo desse percurso, visando propor melhorias nos cuidados oferecidos, com a seguinte metodologia: será realizado um estudo multidisciplinar, combinando revisão de literatura, análise de políticas públicas de saúde e entrevistas com profissionais de saúde, pacientes e suas famílias. A coleta de dados quantitativos abordará aspectos socioeconômicos e demográficos, enquanto a de dados qualitativos será conduzida por meio de questionários estruturados via remota, explorando diferentes aspectos da jornada terapêutica dos pacientes e seus familiares, necessitando, portanto, ter acesso aos dados a serem colhidos no setor de cadastro dos pacientes com Atrofia Muscular Espinhal tipo 1 da instituição. Aproveito a oportunidade para informar que esta pesquisa NÃO ACARRETARÁ ÔNUS PARA O INAME

Atenciosamente,

Sabrina Aparecida Prado Lucas

E-mail: sabrinapradolucas@hotmail.com

Telefone: 27-981385355



(PARA USO EXCLUSIVO DA INAME)

() Concordamos com a solicitação () Não concordamos com a solicitação

Declaro que estou ciente dos objetivos, métodos e técnicas que serão utilizados nessa pesquisa, conforme me foi apresentado em projeto escrito. Concordo em fornecer os subsídios para seu desenvolvimento, desde que seja assegurado o que segue:

1. O cumprimento das determinações éticas da Resolução 466 de 2012 do Conselho Nacional de Saúde;
2. A garantia de solicitar e receber esclarecimentos antes, durante e depois do desenvolvimento da pesquisa;
3. Que não haverá nenhuma despesa para esta instituição que seja decorrente da participação nessa pesquisa;
4. No caso do não cumprimento dos itens acima, a liberdade de retirar minha anuência a qualquer momento da pesquisa sem penalização alguma.

O referido projeto será realizado no laboratório do mestrado da EMESCAM e poderá ocorrer somente a partir da aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa.

Informo ainda, que para início do projeto esta direção deve ser informada da aprovação do CEP, pelo pesquisador, através do envio de cópia da carta de aprovação.

() Pendência(s) para anuência:

Vitória,/...../.....

Diovana Loriato

Diretora Nacional do INAME (Instituto Nacional da Atrofia Muscular Espinhal)

ANEXO B – Parecer Consubstanciado do CEP

PARECER CONSUBSTANCIADO DO CEP

DADOS DO PROJETO DE PESQUISA

Título da Pesquisa: ITINERÁRIO TERAPÊUTICO PERCORRIDO POR FAMILIARES DE CRIANÇAS COM ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL TIPO 1

Pesquisador: SABRINA APARECIDA PRADO LUCAS

Área Temática:

Versão: 1

CAAE: 84584324.7.0000.5065

Instituição Proponente: Escola Superior de Ciências da Santa Casa de Misericórdia de Vitória -

Patrocinador Principal: Financiamento Próprio

DADOS DO PARECER

Número do Parecer: 7.249.196

Apresentação do Projeto:

Este estudo adotará uma abordagem qualitativa de pesquisa exploratória, realizando entrevistas com familiares de crianças diagnosticadas com Atrofia Muscular Espinhal (AME) Tipo 1. A pesquisa será conduzida na região Sudeste do Brasil, visando incluir uma amostra representativa de diferentes contextos socioeconômicos e perfis de cuidado. A amostra será composta por familiares que atuam como cuidadores principais de crianças com AME Tipo 1, assegurando a inclusão de participantes com diversas faixas etárias, estágios da doença e realidades socioeconômicas. A seleção dos participantes será realizada a partir do banco de dados do Instituto Nacional de Assistência Médica da Atenção Básica (INAME), após obtenção da anuência necessária. Com a aprovação do Comitê de Ética em Pesquisa, os candidatos serão contatados por telefone e convidados a participar da pesquisa. As entrevistas serão conduzidas online, garantindo a privacidade dos participantes mediante a gravação apenas de voz, salvo autorização explícita para a gravação de vídeo. Serão coletados dados sociodemográficos tanto das crianças quanto de seus familiares. Para as crianças, serão registrados sexo, idade e raça. Quanto aos familiares, serão coletadas informações sobre grau de parentesco, tempo dedicado ao cuidado, sexo, idade, raça, escolaridade, composição familiar, renda mensal, benefícios recebidos e ocupação. Essas informações permitirão caracterizar o perfil socioeconômico dos participantes e entender melhor o contexto de vida.

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha, nº 2190, prédio Central, térreo, próxima à sala dos professores e módulos de

Bairro: Bairro Santa Luiza

CEP: 29.045-402

UF: ES

Município: VITORIA

ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS
DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA - EMESCAM



das famílias envolvidas. O itinerário terapêutico das crianças será investigado por meio de entrevistas semiestruturadas, que permitirão a produção de conteúdo rico e detalhado. As entrevistas abordarão a percepção dos sintomas e o tempo até o diagnóstico formal de AME Tipo 1, o impacto emocional vivenciado ao receber o diagnóstico e ao lidar com os desafios do tratamento, o suporte emocional, físico e social recebido, bem como a avaliação do sistema de saúde em termos de acessibilidade, qualidade do atendimento e apoio oferecido aos pacientes com AME Tipo 1. A análise dos dados quantitativos focará nos aspectos sociodemográficos dos participantes, facilitando a caracterização do perfil socioeconômico e permitindo comparações entre diferentes grupos. Já a análise qualitativa das entrevistas será realizada com base na Análise de Conteúdo de Bardin, possibilitando a identificação e exploração de temas e padrões nas experiências dos cuidadores. Em relação aos aspectos éticos, o estudo cumprirá rigorosamente as normas estabelecidas pelas Resoluções 466/12 e 510/16 do Conselho Nacional de Saúde, além de outras diretrizes pertinentes. O projeto será submetido ao Comitê de Ética em Pesquisa para avaliação e aprovação prévias. Durante a aplicação do questionário e a realização das entrevistas, será utilizado o Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE), que será lido e explicado aos participantes, garantindo que compreendam os objetivos, métodos e implicações da pesquisa. Cada participante receberá uma cópia do TCLE para consulta, assegurando transparência e respeito aos direitos dos envolvidos. Este detalhamento reflete o compromisso com a transparência, a ética e o respeito aos direitos dos participantes, garantindo que todos estejam plenamente informados e à vontade para contribuir com o estudo.

Tamanho da Amostra: 38 (trinta e oito).

Objetivo da Pesquisa:

Objetivo Primário: Esta pesquisa busca analisar o itinerário terapêutico percorrido por familiares de crianças com Atrofia Muscular Espinhal (AME) Tipo 1 na região Sudeste do Brasil, bem como os tratamentos multiprofissionais oferecidos. O objetivo é contribuir para o aprimoramento das políticas públicas, considerando as necessidades específicas dos pacientes em diferentes contextos socioeconômicos. Compreender as demandas das famílias e o acesso ao cuidado multiprofissional é essencial para proporcionar um suporte mais integrado e adaptado às realidades locais.

Objetivo Secundário:

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha, nº 2190, prédio Central, térreo, próxima à sala dos professores e módulos de	
Bairro: Bairro Santa Luiza	CEP: 29.045-402
UF: ES	Município: VITORIA

**ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS
DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA - EMESCAM**



- a) Caracterizar os aspectos socioeconômicos e demográficos das crianças com AME Tipo 1 e seus familiares;
- b) Mapear os principais serviços de saúde utilizados pelas famílias de crianças com AME Tipo 1 na região Sudeste do Brasil;
- c) Identificar as dificuldades enfrentadas pelas famílias no acesso aos cuidados e tratamentos para crianças com AME Tipo 1;
- d) Verificar as abordagens multiprofissionais no tratamento de crianças com AME Tipo 1.

Avaliação dos Riscos e Benefícios:

Riscos: Desconforto Emocional: Participantes podem experimentar desconforto emocional ao recordar e discutir suas experiências com o diagnóstico e tratamento da AME tipo 1. O processo de lembrar e falar sobre momentos difíceis pode ser estressante e angustiante. Privacidade e Confidencialidade: Existe o risco de comprometimento da privacidade e confidencialidade das informações pessoais e sensíveis compartilhadas pelos participantes. Embora medidas sejam tomadas para proteger a identidade dos participantes, sempre há um risco inerente de vazamento de informações. Estresse e Fadiga: As entrevistas podem ser cansativas e estressantes, especialmente para familiares que já estão sobrecarregados com o cuidado de crianças com necessidades médicas complexas. Risco de Estigma: Participantes podem temer estigmatização ou discriminação caso suas informações pessoais sejam de alguma forma divulgadas, mesmo que inadvertidamente. Consentimento e Compreensão: Existe o risco de que os participantes não compreendam completamente o que está envolvido na pesquisa ou as implicações de sua participação, apesar dos esforços para explicar claramente todos os aspectos no Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE). Possíveis Conflitos Familiares: Discutir questões sensíveis pode potencialmente causar ou exacerbar conflitos dentro da família, especialmente se houver diferenças de opinião sobre o cuidado da criança ou a participação na pesquisa.

Benefícios: Contribuição para o Conhecimento Científico: A pesquisa fornecerá uma compreensão mais aprofundada das experiências e desafios enfrentados por familiares de crianças com AME tipo 1, contribuindo para a literatura científica sobre a doença e o impacto no contexto familiar. Melhoria no Cuidado e Suporte: Os insights obtidos podem ajudar a desenvolver melhores estratégias de cuidado e suporte para famílias de crianças com AME tipo 1, aprimorando a qualidade dos serviços de saúde oferecidos. Sensibilização e Advocacy: A pesquisa pode aumentar a conscientização sobre a AME tipo 1 e suas implicações, ajudando a

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha, nº 2190, prédio Central, térreo, próxima à sala dos professores e módulos de	
Bairro: Bairro Santa Luiza	CEP: 29.045-402
UF: ES	Município: VITORIA

**ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS
DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA - EMESCAM**



advocacia por políticas públicas que apoiem as necessidades dessas famílias. Validação das Experiências: Os participantes podem sentir-se valorizados e ouvidos ao compartilhar suas histórias e experiências, o que pode ter um efeito positivo em seu bem-estar emocional. Desenvolvimento de Recursos: Os resultados podem ser utilizados para criar materiais educativos e recursos de apoio para famílias, profissionais de saúde e comunidades, promovendo uma melhor compreensão e gestão da AME tipo 1.

Fortalecimento da Rede de Apoio: A pesquisa pode ajudar a identificar lacunas nos sistemas de suporte existentes e sugerir maneiras de fortalecer a rede de apoio para essas famílias, facilitando a criação de grupos de apoio e outras formas de assistência comunitária. **Orientação para Futuros Estudos:** Os achados podem orientar futuras pesquisas, identificando áreas que necessitam de mais investigação e ajudando a definir prioridades na pesquisa sobre AME tipo 1. **Informação para Profissionais de Saúde:** Os profissionais de saúde podem usar as informações obtidas para melhorar a comunicação e o atendimento aos pacientes e suas famílias, ajustando suas práticas para melhor atender às necessidades específicas desses indivíduos

Comentários e Considerações sobre a Pesquisa:

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença genética autossômica recessiva, sendo a principal causa de morte infantil por doença hereditária. Com uma prevalência de 1-2 em 100.000 pessoas, apresenta quatro subtipos, com o Tipo I sendo o mais grave e com expectativa de vida de apenas 2 anos (sem o tratamento adequado). No contexto brasileiro, representa um desafio único devido às políticas de saúde implementadas pelo Sistema Único de Saúde.

Espera-se conhecer o itinerário terapêutico dos pacientes com AME Tipo 1, descrevendo detalhadamente as estratégias terapêuticas adotadas e analisando as barreiras enfrentadas ao longo desse processo. Esses resultados contribuirão para uma compreensão mais abrangente dos desafios enfrentados pelos pacientes e suas famílias, permitindo o desenvolvimento de políticas e práticas de saúde mais eficazes e centradas no paciente.

Considerações sobre os Termos de apresentação obrigatória:

- Adequados.

Recomendações:

- Nenhum

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha, nº 2190, prédio Central, térreo, próxima à sala dos professores e módulos de

Bairro: Bairro Santa Luiza

CEP: 29.045-402

UF: ES

Município: VITORIA

ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS
DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA - EMESCAM



Conclusões ou Pendências e Lista de Inadequações:

- Nenhuma.

Considerações Finais a critério do CEP:

Projeto aprovado por decisão do CEP. Conforme a norma operacional 001/2013:

- riscos ao participante da pesquisa deverão ser comunicados ao CEP por meio de notificação via Plataforma Brasil;
- ao final de cada semestre e ao término do projeto deverá ser enviado relatório ao CEP por meio de notificação via Plataforma Brasil;
- mudanças metodológicas durante o desenvolvimento do projeto deverão ser comunicadas ao CEP por meio de emenda via Plataforma Brasil.

Este parecer foi elaborado baseado nos documentos abaixo relacionados:

Tipo Documento	Arquivo	Postagem	Autor	Situação
Informações Básicas do Projeto	PB_INFORMAÇÕES_BASICAS_DO_P ROJETO_2379216.pdf	05/11/2024 18:52:33		Aceito
Declaração de concordância	Carta_anuencia.pdf	05/11/2024 18:51:06	SABRINA APARECIDA PRADO LUCAS	Aceito
Projeto Detalhado / Brochura Investigador	projeto.pdf	03/11/2024 11:29:37	SABRINA APARECIDA PRADO LUCAS	Aceito
TCLE / Termos de Assentimento / Justificativa de Ausência	tcle_corrigido.pdf	03/11/2024 10:46:05	SABRINA APARECIDA PRADO LUCAS	Aceito
Folha de Rosto	Folha_de_rosto.pdf	08/10/2024 20:31:20	SABRINA APARECIDA PRADO LUCAS	Aceito

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha, nº 2190, prédio Central, térreo, próxima à sala dos professores e módulos de

Bairro: Bairro Santa Luiza

CEP: 29.045-402

UF: ES

Município: VITORIA **Telefone:** (27)3334-3586

ESCOLA SUPERIOR DE CIÊNCIAS
DA SANTA CASA DE
MISERICÓRDIA DE VITÓRIA - EMESCAM



Situação do Parecer:

Aprovado

Necessita Apreciação da CONEP:

Não

VITORIA, 26 de Novembro de 2024

Assinado por Rubens Jose Loureiro (coordenador)

Endereço: EMESCAM, Av.N.S.da Penha, nº 2190, prédio Central, térreo, próxima à sala dos professores e módulos de

Bairro: Bairro Santa Luiza

CEP: 29.045-402

UF: ES

Município: VITORIA **Telefone:** (27)3334-3586