





## Nuevos problemas de un nuevo sistema de salud: la creación de una política pública nacional de atención de enfermedades raras en Brasil (1990-2014)

New problems of a new health system: the creation of a national public policy of rare diseases care in Brazil (1990s-2010s)

Luiz Alves Araújo Neto<sup>1</sup>, Luiz Antonio Teixeira<sup>2</sup>

### <sup>1</sup>Autor de correspondencia.

Doctor en Historia de las Ciencias y de la Salud. Investigador, Casa de Oswaldo Cruz, Fundação Oswaldo Cruz. Rio de Janeiro, Brasil. ✉ 

<sup>2</sup>Doctor en Historia Social. Investigador, Casa de Oswaldo Cruz, Fundação Oswaldo Cruz. Rio de Janeiro, Brasil. ✉ 

**RESUMEN** En este trabajo se analizan los movimientos de actores e instituciones que llevaron a la promulgación, en 2014, de la Resolución 199 del Ministerio de Salud de Brasil, que establece la Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras. Tomando como fuentes los principales periódicos, proyectos de ley y bibliografía secundaria sobre el tema, comenzamos nuestro análisis a principios de la década de 1990 con la creación de las primeras asociaciones de pacientes en Brasil, para reclamar fundamentalmente más fondos para la investigación de enfermedades genéticas, y llegamos a fines de la década de 2010 con las negociaciones para una política nacional. La Resolución 199 es parte de un proceso en curso, en el que el camino hacia la promulgación y las complicaciones posteriores nos dan elementos para discutir aspectos actuales de la salud pública brasileña. Sobre la base de la historia del tiempo presente y los estudios sociales de la ciencia, argumentamos que hay dos aspectos que han sido fundamentales para crear una política nacional: enmarcar diferentes enfermedades en la terminología “enfermedades raras” y la construcción de una percepción pública sobre el derecho a la salud, que se garantiza en la Constitución brasileña de 1988.

**PALABRAS CLAVES** Enfermedades Raras; Política Pública; Atención Integral de Salud; Sistema de Salud; Brasil.

**ABSTRACT** This study discusses actors and institution movements leading to the disclosure in 2014 of Resolution 199 by the Brazilian Ministry of Health, which establishes the National Policy for the Comprehensive Care of Persons with Rare Diseases. Taking as sources the mainstream newspapers, drafts law, and secondary literature on the subject, we begin our analysis in the early 1990s when the first patient associations were created in Brazil – mainly for claiming more funds for research on genetic diseases – and arrive at the late 2010s when negotiations for a national policy are taking place in the National Congress. Resolution 199 is part of an ongoing process and the path towards its disclosure and the complications that followed have given us elements to discuss contemporary aspects of the Brazilian public health. Based on the references of the history of the present time and the social studies of science, we argue that two aspects have been fundamental to creating a national policy: framing different illnesses within the terminology “rare diseases” and the construction of a public perception about the right of health which is guaranteed by the 1988 Brazilian Constitution.

**KEY WORDS** Rare Diseases; Public Policy; Comprehensive Health Care; Health System; Brazil.

## INTRODUCCIÓN

En enero de 2014, la Resolución 199 del Ministerio de Salud de Brasil implementó la Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras, cuyo objetivo fue garantizar la atención de salud en aquellos pacientes afectados por enfermedades raras. Otro objetivo que propone la Resolución es la reducción de las tasas de morbimortalidad y las manifestaciones secundarias de esas enfermedades, además de mejorar la calidad de vida de los pacientes, a través de la promoción de la salud, el diagnóstico temprano y el tratamiento, la reducción de la discapacidad y el cuidado paliativo<sup>(1)</sup>. La creación de una normativa específica sobre este tema es el resultado, por un lado, de haber enmarcado históricamente numerosas enfermedades dentro de un espectro amplio y, por otro, de las movilizaciones de diversos grupos e instituciones que pelearon por el reconocimiento social de las enfermedades raras como un tema de la salud pública.

La definición del término “enfermedad rara” es de alguna manera etérea. Como mostraremos, a principios de la década de 1990, dicho término se refería a las enfermedades que causaban deterioro o algún tipo de discapacidad, que en su mayoría se enmarcaban como simples “enfermedades crónicas” o “trastornos genéticos”. Desde comienzos del siglo XX, se ha utilizado un enfoque epidemiológico para definir una dolencia como enfermedad rara. En la Unión Europea, por ejemplo, una enfermedad se considera rara si su incidencia anual (número de casos por número de individuos susceptibles) es igual o menor a un caso por cada 2.000 personas<sup>(2)</sup>. En la Resolución 199, de 2014, los criterios fueron básicamente los mismos, tal como se indica en el Artículo 3: “En virtud de esta Resolución, se considera “enfermedad rara” a aquella que afecta hasta 65 personas por cada 100.000 individuos, en otras palabras, 1,3 individuos por cada 2.000 personas”<sup>(1)</sup>.

La idea misma de crear una política pública para las enfermedades, que por definición apuntan a un número restringido de

individuos, representa un cambio en la forma de abordar la salud pública desde una perspectiva epidemiológica. ¿De qué manera los grupos y las instituciones negociaron con las autoridades para crear consenso respecto de la relevancia de las enfermedades raras para la salud pública?

Este trabajo aborda este problema histórico para debatir la implementación de la Resolución 199. Comenzamos nuestro análisis a comienzos de la década de 1990 cuando se crean las primeras asociaciones de pacientes en Brasil –fundamentalmente, para reclamar un aumento de fondos para la investigación de enfermedades genéticas– y llegamos a fines de la década de 2010, cuando se llevan a cabo negociaciones en el Congreso Nacional para implementar una política nacional.

Luego de la creación del Sistema Único de Salud (SUS) a comienzos de la década de 1990 –basado en la atención universal e integral– se incorporaron nuevas demandas a la agenda de salud pública a través de reclamos de las sociedades médicas, las empresas farmacéuticas, los técnicos en salud y los grupos de la sociedad civil<sup>(3)</sup>. Una mayor capacidad de actores e instituciones fuera del campo de la salud para movilizarse y negociar sus agendas permitió reenmarcar a aquellas enfermedades que previamente se consideraron específicas de la filantropía o del sector privado.

En este trabajo, analizamos este “proceso de delimitación” de las enfermedades raras a través de las acciones de activismo de los pacientes y la negociación política para crear leyes que protejan a las personas que padecen este tipo de dolencias. Argumentamos que este proceso implica los siguientes puntos principales: definición de las enfermedades que podrían considerarse raras; búsqueda de dispositivos legales para acceder a la medicación específica (“medicamentos huérfanos”), proceso conocido como judicialización; y los debates en torno a las limitaciones del principio fundacional del SUS (la salud como derecho de todas las personas y obligación del Estado).

## ACERCA DE LA INVESTIGACIÓN

Nuestro análisis se basa en diversas fuentes primarias como artículos y noticias periodísticas; proyectos de ley, leyes federales y resoluciones de Brasil; y bibliografía secundaria. Asimismo, dialogamos con autores provenientes del campo de los estudios sociales de la ciencia y de la historia de la medicina, como Karin Knorr Cetina, quien sostiene que los hechos científicos son el resultado de negociaciones entre “culturas epistémicas” diferentes<sup>(4)</sup>, y Charles Rosenberg, que entiende a la enfermedad como el resultado de procesos de “delimitación” asentados en elementos biológicos, culturales y sociales<sup>(5)</sup>.

Nuestra investigación se basa en dos periódicos de circulación diaria, *O Globo* y *Folha de São Paulo*, ambos publicados en la región sudeste de Brasil (Río de Janeiro y San Pablo). Hemos utilizado ambos periódicos como muestra de conveniencia, debido a que se encuentran entre los de mayor circulación en Brasil, además de ser de fácil acceso a la totalidad de sus archivos en la red y poseer un enfoque coherente para abordar temas científicos y de salud. Sin embargo, somos conscientes de que esta opción metodológica implica delimitar el análisis a una única región de un país tan complejo como Brasil. Para conformar nuestro corpus de análisis, nos centramos en las “enfermedades raras” y “enfermedades genéticas” entre 1990 y 2018.

La incorporación de pruebas y tratamientos genéticos han sido temas de estudios sociológicos y antropológicos en los últimos años, centrándose en la forma en que las asociaciones de pacientes movilizan a los actores e instituciones para plantear sus demandas para acceder a financiamiento y crear políticas públicas. En Brasil, como se verá más adelante, este tema ha mejorado con el derecho constitucional a la salud sobre el cual se basa el SUS, e impone a la gestión de la administración pública cuestiones esenciales relativas a limitaciones presupuestarias y a la distribución de recursos en un país tan vasto y complejo. En este sentido, nuestro enfoque histórico se centra en los cambios y

continuidades de los movimientos políticos y sociales para la atención de las enfermedades raras, sin ahondar en un análisis sociológico.

## RECONOCIMIENTO DE NUEVOS PROBLEMAS

### Enfermedades raras en la escena pública de la década de 1990

A principios de la década de 1990, la salud pública de Brasil se encontraba en un momento de profunda transformación. En la década anterior, un movimiento coordinado por una diversidad de médicos y otros trabajadores e investigadores del campo de la salud –conocido como “Movimiento de la Reforma Sanitaria”– propuso que el Estado debía ocuparse de proveer atención integral a la población. Este principio básico se incluyó en la Constitución Nacional de 1988 y resaltó un principio básico del SUS<sup>(6)</sup>, por el cual la salud se organizaría en una estructura de red descentralizada. Hasta ese momento, la cobertura de atención sanitaria estaba limitada por varios factores, en su mayoría relacionados con la atención del mercado formal y la clase trabajadora urbana organizada<sup>(7,8)</sup>.

El carácter público y universal del SUS condujo a un nuevo arreglo en la definición de prioridades, con mayor participación de la sociedad civil, que abrió un espacio para grupos de presión (*lobbies*) y articulaciones para movilizar las agendas de grupos específicos. Por lo tanto, los sectores de la sociedad civil y los grupos farmacéuticos articularon acciones de activismo y de apoyo para introducir las enfermedades nuevas en la escena pública. Las enfermedades estigmatizadas o de gran interés social –cáncer, tuberculosis y sida– fueron los objetivos de los primeros grupos de activismo y apoyo en Brasil, en los que ya se había establecido una larga tradición de trabajo filantrópico<sup>(9,10)</sup>. Aquellos grupos comenzaron a operar con sus agendas específicas relacionadas con los intereses, creencias, expectativas y posibilidades de los pacientes, familias y aliados.

Según lo planteado por Steven Epstein, es fundamental estudiar el rol de estos grupos en las políticas de salud pública ya que muestran de qué forma los pacientes elaboran estrategias para legitimar sus posiciones frente a la comunidad científica y el Estado<sup>(11)</sup>, lo que permite “cambiar las reglas del juego, al transformar la definición de lo que se considera credibilidad en la investigación científica”<sup>(11)</sup>. Dicha relación entre los grupos de apoyo y la comunidad científica cumple un rol esencial en la incorporación de enfermedades nuevas en la agenda de salud pública. En la década de 1990, un gran número de los reclamos de legos sobre las enfermedades raras se referían a la financiación de investigaciones de enfermedades tales como la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) o el síndrome de Down. En general, las enfermedades raras se enmarcaron según los siguientes elementos: trastornos clínicos crónicos; discapacidades asociadas, y estigma social que derivó en prejuicio hacia las personas enfermas. La discriminación social fue el punto principal de discusión de aquellos que asumieron el rol de portavoces de los pacientes, quienes organizaron asociaciones y se presentaron públicamente para difundir sus reclamos.

Es posible ubicar a algunos de estos portavoces en *O Globo* y *Folha de São Paulo*, dos de los periódicos más importantes de Brasil. En la década de 1990 estos periódicos documentaron la creación de asociaciones de pacientes para el síndrome de Down, la enfermedad de Gaucher, el síndrome de Cushing y la ELA. En agosto y septiembre de 1992, *O Globo* publicó una serie de artículos sobre el movimiento de 60 personas que padecían ELA –una enfermedad crónica que causa degeneración muscular y deterioro progresivo de los pacientes– para crear una asociación que representara sus reclamos en la esfera pública<sup>(12,13,14,15)</sup>. La figura líder de la Asociación de Pacientes afectados por el Síndrome de ELA fue Nilcéia da Conceição, cuyo esposo Elías padecía ELA y ya había perdido la movilidad de sus brazos y piernas. Según los artículos, Nilcéia planteaba que la falta de fondos públicos destinados a la investigación y tecnología médica, además del

prejuicio existente hacia los pacientes afectados de ELA debido a sus “deformaciones”, constituían los problemas principales a los que debían enfrentarse.

Según la prensa, la Asociación de Pacientes afectados por el síndrome de ELA se fundó de forma exitosa en el Instituto de Neurología Deolindo Couto, en la ciudad de Río de Janeiro<sup>(16)</sup>. En 1998, se creó otra institución de ELA en San Pablo, la Asociación Brasileña de Esclerosis Lateral Amiotrófica, dirigida por el neurólogo Acary Souza Bulle Oliveira. Esta institución, a diferencia de la primera, adoptó un perfil de sociedad científica y defensa activa, participó en el primer estudio epidemiológico sobre ELA en Brasil y organizó congresos especializados<sup>(17)</sup>.

Aunque con diferentes perfiles, ambas asociaciones de pacientes afectados por ELA fueron representativas de la forma en que se abordaron las enfermedades raras en la década de 1990. En general, los grupos de pacientes reunidos en asociaciones tenían en común el desconocimiento de la enfermedad y los reclamos para el financiamiento de su investigación. Asimismo, la mayoría de estas asociaciones contaban con médicos en su directorio, o estaban instaladas en instituciones médicas. Estas conexiones entre pacientes y médicos constituyeron un tipo específico de activismo caracterizado tanto por las expectativas de los legos, como por el conocimiento científico, ambos articulados en un modelo de acción colaborativo o “modelo colectivo híbrido”<sup>(18)</sup>. A pesar de las similitudes en la forma en que tales grupos actuaron y se organizaron, no se barajó la idea de que las diferentes enfermedades degenerativas podían incluirse en un grupo, y no hubo reclamos de atención médica; la agenda se centró en grupos específicos y en la investigación, solo en contadas ocasiones se abordó el tema de atención de salud.

En nuestras fuentes solo se mencionan dos servicios de atención médica especializada para enfermedades raras: la Red Nacional de Servicios Públicos en Medicina, en el Hospital Universitario Clementino Fraga Filho de Río de Janeiro<sup>(19)</sup>, y un servicio en el Centro Infantil Dr. Boldrini en Campinas<sup>(20)</sup>.

Con respecto a las políticas de salud pública, a finales de la década, los debates sobre la financiación del Ministerio de Salud para la adquisición de medicamentos huérfanos comenzaron a ganar mayor espacio en el campo médico y la salud pública, mayormente debido a la producción de cócteles antirretrovirales para los pacientes portadores del VIH<sup>(21)</sup>. Los “medicamentos huérfanos” son aquellos que no generan un gran interés comercial para las empresas farmacéuticas, ya sea por su alto costo de producción o por su alcance relativamente bajo en el mercado de la salud del consumidor. Debido al escaso interés de las empresas en producir estos medicamentos, el Estado juega un papel fundamental en garantizar el acceso de los pacientes a ellos, convirtiéndolos en el objetivo de acciones judiciales y reclamos de mayores inversiones por parte del Ministerio de Salud.

### Enfermedades raras en el desarrollo de la genética clínica

Las preocupaciones relativas a la atención de enfermedades raras quedaron estrechamente vinculadas a la historia de la genética clínica, una vez que se reconoció y comprendió que la historia natural de esas enfermedades dependía de las herramientas de diagnóstico genético<sup>(22)</sup>. En Brasil, el campo genético tiene una larga tradición, relacionada especialmente con los pensamientos y prácticas de la eugenesia. Sin embargo, la genética clínica tiene un recorrido más específico que remite a la creación, en 1986, de la Sociedad Brasileña de Genética Clínica por parte de un grupo de médicos interesados en aplicar la semiología y nuevas tecnologías genéticas en la asistencia clínica del paciente<sup>(23)</sup>. A pesar de ello, a principios de la década de 1990, esta Sociedad no tuvo mayor participación en los debates públicos sobre enfermedades raras.

Este escenario cambió luego del mapeo del genoma humano a mediados de la década de 1990 y de la incorporación al campo de la genética brasileña de la Declaración Universal sobre el Genoma Humano y los Derechos Humanos, elaborada por la Unesco en 1997,

que avaló investigaciones tales como la clonación y el uso de nuevas pruebas de diagnóstico<sup>(24)</sup>. En 1999, la Sociedad Brasileña de Reproducción Asistida organizó el Congreso de Medicina Reproductiva en el Siglo XXI, cuyo eje temático principal se centró en las posibilidades de realizar investigaciones del genoma humano y en los problemas éticos relacionados con la clonación. Este evento reunió a especialistas de varios campos e instituciones de investigación biomédica brasileña, lo que sugiere una mayor preocupación sobre el tema a principios del siglo XXI. Uno de los argumentos de los investigadores para obtener mayor financiación fue la preocupación por las enfermedades congénitas, como lo expuso Edson Junior, presidente de la Sociedad:

Nuestra intención es corregir posibles alteraciones genéticas en el embrión para evitar que posteriormente a su implante en la mujer se produzca una enfermedad futura en el niño por nacer. Por esa razón es que queremos debatir la legislación. Prevenir una enfermedad es una ganancia para todos nosotros; sin embargo, la ley no lo autoriza.<sup>(25)</sup>

A pesar de que lograr una política para reglamentar el cuidado de las enfermedades raras y genéticas no fue fácil para los especialistas, es importante tener en cuenta de qué forma las repercusiones del tema del genoma humano instalaron la investigación genética y su valor diagnóstico en la esfera pública. Por lo tanto, dos movimientos paralelos tuvieron lugar en Brasil a fines del siglo XX: por un lado, las enfermedades de etiología genética y asociadas con discapacidades ganaron mayor espacio en la prensa a través de las movilizaciones de activistas que reclamaban más investigación sobre el tema; y, por otro, el desarrollo de la genética clínica trasladó el debate hacia las enfermedades genéticas y el valor del diagnóstico precoz. En los albores del siglo XXI, la percepción pública de que la salud era un derecho constitucional generó nuevas movilizaciones y presiones al gobierno en reclamo de una política dirigida

a las enfermedades raras. Los estudios epidemiológicos sobre enfermedades raras también fueron fundamentales para reenmarcar estas afecciones como un grupo de problemas que comparten tasas de baja incidencia pero que requieren una atención costosa<sup>(26)</sup>.

### **El derecho a la salud y el reclamo de una política de atención de enfermedades raras en la década de 2000**

A comienzos del siglo XXI, que el público comprendiera que la salud era un derecho constitucional fue la base para las acciones judiciales, los reclamos de los pacientes y la propuesta de políticas públicas dirigidas a la atención de enfermedades raras. Aún bajo las repercusiones de las investigaciones genómicas y el desarrollo de nuevas tecnologías de diagnóstico, el gobierno de Brasil promulgó una ley y una resolución (respectivamente en los años 2000 y 2001) sobre la asistencia prioritaria a las personas con discapacidad y la implementación de un programa nacional de detección de la fenilcetonuria, el hipotiroidismo congénito, las enfermedades de células falciformes y la fibrosis quística<sup>(27,28)</sup>.

La elaboración de un programa de detección de estas enfermedades a través de la “prueba del talón” se consideró un logro del sistema de salud pública y para el reconocimiento de estas enfermedades como un tema de salud pública<sup>(26)</sup>. Aunque la Resolución propició la divulgación de las pruebas genéticas, las demandas de financiamiento por parte de los activistas y la comunidad científica, y la creación de una mayor estructura y de políticas para la atención de enfermedades raras expusieron las limitaciones del SUS en aquel momento.

En abril de 2001, se organizó el 13.º Congreso Brasileño de Genética Clínica, en Aguas de Lindoia (estado de San Pablo), en el cual se debatieron las implicancias prácticas de las nuevas investigaciones en el campo de la genética. Según el presidente de la Sociedad Brasileña de Genética Clínica, Carlos Ruchaud, se necesitaba mayor cantidad de fondos públicos para la investigación y la adquisición

de tecnologías de diagnóstico para afecciones genéticas, tales como la enfermedad de Gaucher. Otro punto destacado fue el reclamo vinculado a la adquisición de medicamentos huérfanos por parte del gobierno federal que, si bien estaban garantizados por el derecho a la salud, Ruchaud manifestó la dificultad de mantener una política de compra de dichos medicamentos y sugirió asociarse con universidades y empresas farmacéuticas<sup>(29)</sup>.

Dichas dificultades estaban relacionadas con la definición de prioridades para las políticas de salud pública en Brasil; país en el que, desde principios de la década de 1920, la toma de decisiones se centró en las enfermedades con mayor impacto en la población, ya sea en un sentido sociopolítico<sup>(3)</sup> o epidemiológico. Además de ello, la salud pública brasileña tiene una larga tradición de acciones dirigidas a enfermedades específicas, basadas en un “modelo de campaña”, lo que significa articular estrategias verticales en un período de tiempo bien definido<sup>(7)</sup>. Las enfermedades que no contaban con ese interés tendían a ser reenmarcadas por los médicos y los legos, basándose en argumentos socioeconómicos y retóricos, tal como sucedió con el cáncer y las cardiopatías<sup>(30,31)</sup>. En este sentido, crear políticas dirigidas a afecciones que no se ajustaran a la larga tradición de preocupaciones de la salud pública es un desafío para el movimiento de atención de las enfermedades raras, que exigió crear una lógica que articulara el derecho a la salud con las necesidades de los pacientes.

Un debate que involucró al secretario de Salud del estado de San Pablo, Alberto Hideki Kanamura y al presidente de la Asociación Paulista de Portadores de la Enfermedad de Gaucher, Pedro Carlos Stelian, ilustra la controversia sobre la cobertura de la salud pública y las limitaciones presupuestarias. En una sección de opinión de la *Folha de São Paulo*, Kanamura manifestó que la definición constitucional de salud como “derecho de todos y obligación del Estado” no era realista para la sociedad brasileña y debía relativizarse, a pesar de ser una “conquista social”. Según sus palabras:

En un país en que las personas todavía mueren por desnutrición, falta de agua o por desconocimiento absoluto de los conceptos sanitarios básicos, es difícil no cuestionar las decisiones que destinan el presupuesto de salud para tratar las enfermedades raras, cuando los mismos recursos podrían beneficiar a miles de personas para las cuales la enfermedad es una norma de vida. [...] Gastar dinero en tratamientos a gran escala es una decisión que no puede tomarse sin evaluar la relación costo/beneficio y efectuar un análisis adecuado de la relación costo/efectividad.<sup>(32)</sup>

Las reflexiones de Kanamura se referían a decisiones judiciales de aquel momento a favor de los pacientes que reclamaban la cobertura del costo público de sus tratamientos por parte del SUS, basándose en el derecho constitucional a la salud<sup>(33,34)</sup>. Kanamura afirmó que el sistema judicial no tuvo en cuenta las limitaciones presupuestarias del sistema de salud y que gastar tanto dinero en la compra de medicamentos y tecnologías de diagnóstico para enfermedades raras específicas afectaría otras acciones. Asimismo, el principio de “derecho a la salud” permitió experimentar procedimientos no legitimados mediante el uso de recursos públicos, por lo que propuso una revisión del texto constitucional, y anticipó la bancarrota del sistema de salud si no se realizaban cambios en su estructura.

Algunas semanas más tarde, Pedro Stelian escribió un artículo de opinión en respuesta a la crítica de Kanamura al “derecho de salud”. Su análisis se basó en la “perspectiva del paciente”, y dejó en claro la diferencia entre su punto de vista y el del secretario. Stelian criticó la perspectiva de la gestión y defendió el texto constitucional y sus implicaciones para la administración pública. Para Stelian, el dilema de Kanamura era falso, ya que la atención médica de las enfermedades raras y comunes no era una dicotomía. Era obligación de los administradores de salud usar los recursos de tal manera que ningún paciente fuera “olvidado”:

No tiene sentido alguno que la medicina aporte avances en el tratamiento de las enfermedades, si ellos no llegan a los pacientes. Si el costo es alto, corresponde que quienes administran la salud no solo no abandonen a los pacientes –sean ellos mayoría o minoría– sino que busquen alternativas que reduzcan los costos. De lo contrario, caemos en la priorización de lo que resulta políticamente más interesante para los administradores. Por otro lado, ¿el tema del cuidado de lo que es raro, importa menos porque genera menor cantidad de votos? ¿Será que ser portador de una enfermedad rara también significa ser raro para votar?<sup>(32)</sup>

Dicho debate muestra algunos aspectos críticos para que las enfermedades raras y genéticas puedan ser temas de salud pública. En primer lugar, es interesante observar de qué manera los diferentes campos sociales enmarcan a las enfermedades y los temas de salud desde perspectivas y expectativas específicas y cómo este proceso del significado de la enfermedad afecta el funcionamiento de la salud pública. No es el rol del análisis sociohistórico evaluar la validez de los argumentos de los actores, sino observar que la perspectiva de los administradores de salud, guiada por aspectos de la epidemiología de la población y por los principios de la administración pública, sea considerablemente diferente de las preocupaciones de los pacientes, dirigida hacia la experiencia individual de la enfermedad.

Sin embargo, –y aquí se plantea el segundo punto–, las diferentes concepciones de un problema se originaron en una cultura epistémica compartida<sup>(4)</sup>, es decir, la misma configuración de un hecho científico. Durante la década de 1990 las enfermedades raras se consideraban entidades específicas que no constituían un grupo; los debates posteriores sobre las limitaciones del sistema de salud se centraron en incluir todas las afecciones con una baja incidencia epidemiológica en un mismo grupo, considerándolas parte del mismo problema para la administración pública.

Gradualmente, los artículos publicados en la prensa llegaron a usar el término “enfermedades raras” con mayor frecuencia que las terminologías específicas. En 2005, en el contexto de artículos que consideraban a la judicialización como un mecanismo para el cumplimiento de la obligación del Estado de financiar la salud, el periódico *Folha de São Paulo* informó el caso de una mujer afectada por la enfermedad de Heck y sus dificultades para acceder a los medicamentos y exámenes periódicos. El episodio se utilizó para ejemplificar el problema más amplio de los pacientes afectados por enfermedades raras, especialmente, con respecto a la adquisición de medicamentos huérfanos<sup>(35)</sup>.

Como resultado de las movilizaciones en la escena pública, otro grupo de actores cobró importancia: las industrias privadas y los laboratorios. En 2007, un artículo en el periódico *O Globo* incluyó una entrevista a Rogério Vivaldi, un endocrinólogo del laboratorio Genzyme, hombre líder en el mercado de la investigación genética en Brasil. Vivaldi manifestó que el problema de la atención de las personas afectadas por enfermedades raras en Brasil era conseguir mayor acceso a los medicamentos huérfanos. Según sus dichos, el Ministerio de Salud brasileño debía ampliar la lista de medicamentos mediante una importación excepcional: “La lista de medicamentos excepcionales debe actualizarse [...]. Por cada dólar estadounidense invertido en donaciones o productos de investigación en Brasil, Genzyme gasta UD\$ 200.000 dólares en impuestos de importación y otros impuestos”<sup>(36)</sup>.

Una diferencia clave en la relación entre la salud pública y los pacientes, y la industria y los pacientes es que, en cierta medida, las agendas presentadas por el mercado están más cerca de las expectativas de los pacientes, preocupados por la posibilidad de usar (consumir) medicamentos para el tratamiento de sus enfermedades. De esta manera, las empresas farmacéuticas y los laboratorios han adquirido mayor importancia en las articulaciones para la atención de los portadores de enfermedades raras y genéticas que la salud pública misma. En algunos casos, el Estado

fue presentado como el antagonista de una narrativa en la cual los pacientes buscaron tratamiento, pero se toparon con la burocracia estatal.

En 2009, un nuevo debate ganó espacio en la prensa escrita. Entre abril y mayo, el Tribunal Superior Federal celebró audiencias para establecer jurisprudencia en casos de judicialización sanitaria, especialmente, en relación con el acceso a los medicamentos huérfanos. La primera posición presentada por el periódico *Folha de São Paulo* fue la del entonces ministro de Salud, José Gomes Temporão, quien expresó su preocupación por la presión de incorporar procedimientos sin la debida consideración técnica del sector. Para Temporão, era necesario establecer parámetros más claros para la inclusión de tecnologías y medicamentos que estuvieran al alcance de la financiación estatal, a fin de no distorsionar la esencia del sistema de salud y perder inversiones en áreas estratégicas<sup>(37)</sup>.

En una edición posterior del periódico, Marcos Bosi Ferraz, profesor de la Facultad de Medicina de la Universidade Federal de São Paulo y miembro de la Academia Brasileña de Medicina, presentó una posición diferente a la del ministro de Salud. Para Ferraz, era necesario establecer prioridades en las acciones del sector, teniendo en cuenta los siguientes criterios: “enfermedades más importantes, más frecuentes, más graves, con mayor sufrimiento y mayores posibilidades de prevención”<sup>(38)</sup>. En este sentido, mientras afirmaba que los portadores de enfermedades no podían estar desatendidos, manifestó que era necesario que el gobierno reconociera sus limitaciones y asumiera “de manera clara y transparente algunos ‘no’”<sup>(38)</sup>.

En la misma página, se presentó otro aspecto del debate a través de un artículo escrito por dos abogadas, Andrea Salazar y Karina Grou. Las autoras abordaron la cuestión desde un ángulo más cercano al punto de vista de los pacientes, argumentando que la acción del poder judicial garantizaría el cumplimiento del derecho de acceso al eslabón más débil de la escala, los usuarios del sistema de salud. Para Salazar y Grou, la intervención del Tribunal Superior Federal en

temas de acceso a los medicamentos huérfanos no implicaba el colapso de la soberanía del poder ejecutivo, sino la esencia del equilibrio de los tres poderes<sup>(38)</sup>.

La inclusión de más actores y grupos en el debate sobre el acceso a los fármacos huérfanos y la atención a personas afectadas por enfermedades raras y genéticas permitió reposicionar el tema en la agenda pública. Si a principios de la década de 1990 los pacientes se movilizaban casi de forma separada al reclamo de inversión e investigación; en un intervalo de casi veinte años, las enfermedades raras y genéticas se reconfiguraron como un tema de gran interés para el sistema de salud. Este cambio se realizó directamente a través de la percepción pública del derecho a la salud y del fortalecimiento de las movilizaciones al presionar al Estado para aumentar el financiamiento de la compra de medicamentos huérfanos.

En la década de 2010, otra área entró en disputa, también con agendas específicas: la política. La asimilación de las pautas farmacéuticas y de los pacientes por parte de los actores políticos amplió aún más el debate sobre las enfermedades raras y genéticas, al proponer proyectos para una política nacional de atención de salud.

### **Enfermedades raras en el área política: génesis de una política nacional de atención a la salud**

En 2011, el diputado federal Marçal Filho del Movimiento Democrático Brasileño (MDB) presentó al Congreso de la Nación el primer proyecto de ley dirigido especialmente a los pacientes afectados por enfermedades raras. En el proyecto presentado a la Cámara de Diputados, se reafirmaba la obligación del Estado de proporcionar medicamentos recetados para el tratamiento de enfermedades raras y graves, basado en la premisa del derecho universal a la salud<sup>(39)</sup>.

Aunque fue importante y urgente establecer parámetros para facilitar la compra de medicamentos huérfanos para pacientes afectados por enfermedades raras, el proyecto de

ley no aportó una descripción clara de las dolencias que contemplaría, no mencionaba datos ni se refería incluso a las clasificaciones de las organizaciones de salud internacionales, tales como la Organización Mundial de la Salud. Conforme al Artículo 3 del proyecto de ley, la dispensación (orientación, receta y suministro) se basaría en los informes médicos. Por lo tanto, correspondería a la profesión médica, y no a la salud pública, definir las enfermedades que se clasificarían como “raras y graves”, y el Ministerio de Salud debería establecer “las normas relativas a los procedimientos administrativos que deberían observarse para recibir la receta médica basada en el análisis de los informes y para dispensar el fármaco directamente al paciente”<sup>(39)</sup>.

Ese mismo año, se presentaron ante la Cámara de Diputados dos proyectos de ley destinados a pacientes afectados por enfermedades raras. Mara Gabrielli, diputada elegida por el Estado de San Pablo y afiliada al Partido de la Social Democracia Brasileña (PSDB), presentó el proyecto de ley No. 1656, en el cual proponía que los pacientes afectados por enfermedades neuromusculares con parálisis motora debían tener prioridad en el SUS para obtener los medicamentos y equipos necesarios para el tratamiento<sup>(40)</sup>. El proyecto de Gabrielli, que fue diferente del proyecto de Marçal Filho, articuló datos epidemiológicos y clínicos de entidades nacionales e internacionales sobre enfermedades neuromusculares y señaló la justificación central para la aprobación de la ley en el caso de ocurrir complicaciones respiratorias en los pacientes.

Sin embargo, la mayor diferencia del proyecto de Gabrielli recae en la forma explícita de nombrar a los aliados involucrados en proponer la ley. Al final del texto legislativo, Gabrielli menciona,

...con el apoyo de asociaciones de renombre internacional involucradas en el tratamiento de estas enfermedades, tales como la Asociación Brasileña de Esclerosis Lateral Amiotrófica - ABRELA, la Asociación Brasileña de Distrofia Muscular - ABDIM y el Instituto Brasileño del Sueño.<sup>(40)</sup>

Asimismo, según la autora del proyecto, se realizaron consultas públicas con pacientes afectados por enfermedades neuromotoras, a fin de garantizar la participación de los actores más interesados en el proceso. Las conexiones presentadas por la autora, descritas como una herramienta para la legitimación científica y social del texto, también permiten visualizar el movimiento que se venía llevando a cabo desde la década anterior: actores de diferentes áreas que mantuvieron diálogos con el fin de transformar las enfermedades raras en un tema de la agenda de salud pública.

El tercer proyecto de 2011 fue presentado por el diputado de Río de Janeiro, Jean Wyllys, del Partido Socialismo y Libertad (PSOL). El texto de Wyllys es más completo que los dos anteriores y está dirigido al tratamiento de pacientes afectados por enfermedades raras por parte del SUS, incluidos la atención médica, la compra de fármacos huérfanos, el suministro de equipos específicos y la "adecuación de las unidades de atención domiciliaria para personas afectadas por enfermedades raras"<sup>(41)</sup>. La principal novedad en el texto de Jean Wyllys fue la primera definición integral de las enfermedades raras basada en datos epidemiológicos y clínicos. El Artículo 2 del proyecto de ley establece que "se considera que una persona que padece una enfermedad rara está afectada por un trastorno debilitante y/o incapacitante cuya prevalencia corresponde a 65 casos por cada 100.000 habitantes"<sup>(41)</sup>.

La definición de enfermedad rara según los datos de prevalencia se basó en las directivas de la Organización Mundial de la Salud y la experiencia de las políticas de atención de la Unión Europea. El concepto europeo de enfermedad rara, según el proyecto, destacó la transversalidad patológica del término, que implica afecciones genéticas, degenerativas, autoinmunes, infecciosas y oncológicas<sup>(1)</sup>. Esta caracterización más amplia permitió el diseño de acciones de atención médica en varios niveles, ya que algunas enfermedades centrarían su control en el nivel de atención primaria, en el de alta complejidad, o en otras formas. Otro aspecto importante del marco presentado en

el proyecto de Jean Wyllys se refiere al impacto de las enfermedades raras en la mortalidad infantil, que constituye la segunda causa principal de muerte en este grupo.

Además, la propuesta se remitió a otra legislación promulgada en años anteriores por el gobierno brasileño. El énfasis más importante se centró en el Decreto Federal N° 6949 del 25 de agosto de 2009, que integró la Convención Internacional sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad al sistema legal brasileño. La Convención, firmada en Nueva York en 2007, tuvo como objetivo promover, proteger y garantizar el goce pleno e igualitario de los derechos humanos de las personas afectadas por alguna discapacidad. La legislación brasileña de 2009 abordó dos artículos del documento firmado en 2007, "Salud" (Artículo 25) y "Empoderamiento y Rehabilitación" (Artículo 26)<sup>(42)</sup>.

Los tres proyectos presentados en 2011 representaron distintas inquietudes y expectativas en el debate sobre la atención a pacientes afectados por enfermedades raras. El texto de Marçal Filho estaba directamente relacionado con el escenario de las movilizaciones judiciales que marcó la década de 2000, como un intento de responder satisfactoriamente al tema de la judicialización, al agregar un mayor número de actores e instituciones al debate. La propuesta del proyecto de Gabrilli, a su vez, se alineó con las articulaciones de las asociaciones de pacientes, al operar desde la década de 1990 y buscar aumentar la fuerza de sus demandas de investigación y acceso a los medicamentos huérfanos. Finalmente, el proyecto de Wyllys representó un plan de atención de salud más amplio, probablemente vinculado a la plataforma del mandato de diputado, que legisla poniendo el énfasis en las agendas de los grupos considerados minoritarios.

La presentación de estos tres proyectos representó el comienzo y no el final de las negociaciones y movilizaciones en el ámbito político. Estos proyectos, internalizados en la agenda de toma de decisiones del gobierno y con un flujo de visibilidad bien definido, esperaban una ventana de oportunidad. Los tres proyectos fueron evaluados y

modificados en el Congreso Nacional, y no recibieron la aprobación de los textos finales. Sin embargo, sirvieron de base política para proponer una legislación específicamente dirigida a los pacientes con enfermedades raras. Asimismo, los debates en el ámbito público, con la prensa como vehículo importante para el posicionamiento, se desplazaron gradualmente hacia el reclamo de una política de atención integral, al extrapolar el tema de los medicamentos huérfanos y el desarrollo de la investigación.

En el ámbito del activismo, un avance importante fue el de la Política Nacional de Atención Integral en Genética Clínica<sup>(43)</sup>, aprobada en 2009, que proponía la creación de una red de atención de salud para enfermedades genéticas, desde la atención primaria de salud hasta la atención especializada en genética clínica. En 2011, un encuentro llevado a cabo en Cuiabá reunió a numerosas asociaciones para discutir la implementación de la “ordenanza genética” y el problema de la atención de las enfermedades genéticas. Paralelamente al programa del Congreso, se realizó la primera Reunión de Asociaciones de Pacientes con Enfermedades Raras, cuyo objetivo fue aportar un espacio para que las asociaciones intercambiaran experiencias y discutieran sus problemas y logros. Esta reunión constituyó un precedente importante para la creación de una política nacional para la atención de enfermedades raras<sup>(44)</sup>.

En abril de 2012, se reunieron en Brasilia representantes del Ministerio de Salud, sociedades médicas y asociaciones de pacientes, para discutir la creación de una política nacional para la atención de pacientes afectados por enfermedades raras. El presidente de la Sociedad Brasileña de Genética Médica, Marcial Francis Galera, consideraba que el nuevo proyecto podría basarse en la Política Nacional de Atención Integral en Genética Clínica. Según Galera, el uso del texto de 2009 sería adecuado ya que el 80% de las enfermedades raras tiene una etiología genética y enfatiza la misma importancia en las demandas de otros tipos de afecciones raras, al hacer hincapié en el diagnóstico temprano.

Los conflictos sobre la implementación de una política nacional para la atención de enfermedades raras involucraron, entre otros puntos, el tema del financiamiento de la atención médica. Como ya señalamos, a principios de la década de 2000, la discusión sobre “costo-efectividad” confrontó constantemente el principio del “derecho a la salud” que moviliza al sistema de salud brasileño. Algunos políticos y técnicos, al pronosticar un aumento de R\$ 300 millones de reales solo por la compra de medicamentos huérfanos, argumentaron que comprometer grandes porciones del presupuesto del Ministerio de Salud fue un obstáculo para la efectividad de la propuesta<sup>(45)</sup>.

Los grupos interesados en la creación de una nueva política nacional agregaron cantidades crecientes de aliados en el intento de aprobar la medida en el Congreso Nacional. Desde 2012, nuevos actores con gran visibilidad han entrado en este ámbito. El ex jugador de fútbol y diputado federal Romario ha participado activamente en la causa de enfermedades raras y genéticas, en parte debido a su propia motivación personal (su hija padece el síndrome de Down). Junto con Jean Wyllys, Marçal Filho, Mara Gabrielli y el senador Eduardo Suplicy del Partido de los Trabajadores (PT), el ex futbolista se ha convertido en una voz relevante en la difusión de las agendas de los actores e instituciones dedicadas a la creación de una política de atención integral.

En el campo científico, la investigación en el ámbito de la genética y la salud pública ha resaltado progresivamente la importancia del tema para la sociedad brasileña, al destacar el impacto de las enfermedades raras en las grandes ciudades y la transición epidemiológica polarizada. En este sentido, el Instituto Fernandes Figueira, una unidad de la Fundación Oswaldo Cruz, a través de su Departamento de Genética Médica, cumple un rol importante en la producción de investigación y actuación en la esfera pública, para dar visibilidad y credibilidad al discurso de los políticos, pacientes y empresas farmacéuticas<sup>(23)</sup>.

En marzo de 2013, Interfarma, una asociación representativa de las empresas farmacéuticas de Brasil, organizó un seminario sobre enfermedades raras en Río de Janeiro, que reunió a miembros de la comunidad científica, entidades regulatorias gubernamentales, el Poder Legislativo y asociaciones de pacientes<sup>(46)</sup>. Asimismo, encomendó una investigación sobre el tema a la empresa estadounidense IMS Health, con el fin de mostrar el impacto que la propuesta de los grupos tendría en la salud pública brasileña y el bienestar de la población a la que estaría dirigida.

El estudio encargado por Interfarma dio como resultado un informe publicado en 2013, titulado “Enfermedades raras: contribuciones para una política nacional”. En el documento, se argumenta que la atención de las enfermedades raras tendría dos dimensiones: el tratamiento y la adquisición de medicamentos huérfanos. El informe consideró la detección temprana y no la prevención de la enfermedad como parte del proceso terapéutico. En este sentido, la necesidad de revertir el diagnóstico tardío se consideró el punto central de la propuesta desarrollada por Interfarma<sup>(47)</sup>. Finalmente, según este documento, la política nacional debería basarse en tres aspectos: organización de la asistencia, adopción de mecanismos de registro e incorporación de medicamentos huérfanos en el SUS<sup>(47)</sup>.

Estas esferas de acción tendrían como punto de apoyo al servicio público, pero también se basarían en el desempeño de iniciativas privadas, como la propia industria farmacéutica. El documento cita la experiencia europea y concluye que la implementación de la nueva política podría cambiar el escenario de atención para las personas que padecen enfermedades raras, particularmente en relación con el acceso a medicamentos:

Basándose en el grupo de enfermedades raras que posee datos más organizados –mucopolisacaridosis I, II y VI, Gaucher, Niemann-Pick tipo C, hipertensión arterial pulmonar, Fabry, angioedema hereditario, acromegalia y polineuropatía amiloide familiar– Interfarma prevé que la implementación de un programa oficial podría

beneficiar con medicamentos a más de 5.000 pacientes. Esta estimación representa un aumento del 75% en relación con la población atendida actualmente.<sup>(47)</sup>

El documento preparado por Interfarma expresó, en general, la conjunción de expectativas de diferentes ámbitos sociales sobre el tema de la atención a personas afectadas por enfermedades raras. La percepción de que el principio del derecho universal a la salud implicaría legalmente el acceso de los pacientes a los medicamentos huérfanos hizo que esta agenda fuera central para los defensores de las políticas nacionales. En este punto, es interesante observar cómo se formuló una “cultura epistémica” sobre enfermedades raras a medida que grupos con diferentes expectativas, creencias e intereses organizaban una forma común de comprender un hecho científico (“portadores de enfermedades raras”). Compartir esta agenda reforzó y permitió al grupo de trabajo elaborar una propuesta para la atención de los enfermos.

Aún en 2013, el senador Vital do Rego, del Partido del Movimiento Democrático Brasileño (PMDB), presentó el Proyecto de Ley 530, que disponía el establecimiento de la Política Nacional de Enfermedades Raras, centrándose en la creación de un régimen diferenciado para la compra de medicamentos huérfanos a través del SUS<sup>(48)</sup>. Otro aspecto planteado en el proyecto presentado por Rêgo se refiere a la ampliación de la asistencia a pacientes afectados por enfermedades raras, inicialmente establecida por la Resolución 81 del Ministerio de Salud del 20 de enero de 2009, que estableció la Política Nacional de Atención Integral en Genética Clínica. Según el texto, la Resolución no contemplaba las enfermedades de origen infeccioso, inflamatorio y autoinmune. Esta situación tendría como resultado algunos problemas graves para los pacientes afectados por estas enfermedades: falta de protocolos clínicos, falta de profesionales capacitados, falta de inversiones en investigación y dificultad para acceder a los medicamentos.

El proyecto de Vital do Rego se discutió en el Congreso Nacional, con derivaciones

más lentas que las requeridas por los grupos involucrados. La presión de los actores e instituciones llevó al Ministerio de Salud a implementar la política a nivel ministerial, mediante la Resolución 199 del 30 de enero de 2014, que estableció la Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras, aprobó las Directrices para la Atención Integral de Personas con Enfermedades Raras en el ámbito del Sistema Único de Salud (SUS) e instituyó incentivos financieros<sup>(1)</sup>.

El documento proponía dos ejes de atención a los pacientes afectados por enfermedades raras: el primero, dirigido a las anomalías congénitas, deficiencias intelectuales y errores innatos del metabolismo; mientras que, el segundo, estaba dirigido a los trastornos infecciosos, inflamatorios y autoinmunes. También cubrió la organización de la línea de atención, para lo cual definió las prácticas más apropiadas para cada nivel de atención y la forma en que se estructuraría la red. Uno de los aspectos más destacados de la asistencia fue la implementación de los Servicios de Atención para Enfermedades Raras, que tendrían su propio presupuesto para la composición de sus equipos, integrados por enfermeras, técnicos de enfermería, médicos genetistas, neurólogos, pediatras, médicos clínicos, psicólogo, nutricionista y trabajadores sociales.

## CONSIDERACIONES FINALES

Con posterioridad a la Resolución 199, la atención de las enfermedades raras no mejoró como se esperaba. Desde 2015, la política y la política pública de Brasil entraron en un estado de crisis que afectó directamente al Sistema Único de Salud y sus acciones. Un hito en este escenario es la aprobación de una enmienda a la Constitución Nacional que establezca un límite al aumento del presupuesto para áreas como la salud, la educación y la seguridad pública<sup>(49)</sup>. En general, el sector de salud pública siguió sufriendo la discontinuidad en el financiamiento y en los programas dedicados a problemas espe-

cíficos, tales como el VIH, las enfermedades raras, entre otros.

En 2017, se creó una subcomisión de enfermedades raras en la Cámara de Senadores de Brasil para discutir la implementación de la Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras, que se consideró muy difícil debido al escenario político y económico vigente. Esta subcomisión trabajó durante un año, escuchando en audiencias públicas a las asociaciones y los representantes del Poder Ejecutivo, un proyecto de ley alternativo que circulaba dentro de la propia comisión circulaba en el grupo, pero conscientes de que este proyecto resultaba impreciso, no detallaba cuestiones importantes, ni representaba avances, el movimiento apoyó el proyecto 56/2016 que reafirmó la Resolución 199<sup>(50)</sup>, al comprender que ya estaba en camino y, por lo tanto, también respetaba el trabajo realizado en la Cámara de Diputados.

La atención de las enfermedades raras es un ejemplo muy interesante de cómo se plantean las nuevas agendas basándose en una reformulación del sistema de salud pública. La apertura propuesta por el SUS en la toma de decisiones de la política pública y el principio del "derecho a la salud" fueron fundamentales para que numerosos grupos reunieran sus inquietudes e intereses y los llevaran a la esfera pública. Sin embargo, si bien el nuevo sistema permite estos tipos de movilizaciones, también impone nuevos problemas a la gestión y financiación de la salud, al requerir una relación más estrecha entre los expertos en salud pública, los activistas del campo político, la prensa y la comunidad científica.

La historia de la atención de las enfermedades raras describe una imagen muy diferente de la construcción de la agenda de salud pública, en la cual la salud pasa a ser también un tema de los grupos minoritarios. El discurso nacionalista da lugar al proceso de medicalización, y revela los problemas de las capas urbanas que tienen entrada en el mercado de salud y reclama el derecho de acceso a los medicamentos necesarios para el tratamiento terapéutico y paliativo. De

hecho, la Resolución 199 de 2014 fue un punto de partida para nuevas movilizaciones y negociaciones en torno a la atención de

aquellas personas afectadas por enfermedades raras, tanto en el ámbito político como en la vida cotidiana.

## REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

1. Brasil, Ministério da Saúde. Portaria No. 199, de 30 de janeiro de 2014 [Internet]. 2014 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/w3yfof4>.
2. National Center for Advancing Translational Sciences, Genetic and Rare Diseases Information Center. About GARD [Internet]. 2019 [citado 10 feb 2020]. Disponible en: <https://tinyurl.com/v4du6mk>.
3. Lima NT, Gerschman S, Edler FC, Manuel Suárez J, (org.). Saúde e Democracia: História e perspectivas do SUS. Rio de Janeiro: Fiocruz, OPAS, OMS; 2005.
4. Knorr-Cetina K. Epistemic cultures: how the sciences make knowledge. Cambridge: Harvard University Press; 1999.
5. Rosenberg CE. Disease in history: Frames and framers. *The Milbank Quarterly*. 1989;67(Suppl. 1):1-15.
6. Brasil. Lei No. 8.080, de 19 de setembro de 1990 [Internet]. 1990 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/d73vyv>.
7. Escorel S, Teixeira LA. História das políticas de saúde no Brasil de 1822 a 1963: do império ao desenvolvimentismo populista. En: Giovanella L, Escorel S, Lobato LVC, Noronha JC, Carvalho AI, (org.). Políticas e sistemas de saúde no Brasil. Rio de Janeiro: Fiocruz; 2008.
8. Gerschman S, Santos MAB. O Sistema Único de Saúde como desdobramento das políticas de saúde do século XX. *Revista Brasileira de Ciências Sociais*. 2006;21(61):177-227.
9. Nascimento DR. Fundação Ataulpho de Paiva: Liga Brasileira Contra a Tuberculose, um século de luta. Rio de Janeiro: Quadratim; 2002.
10. Teixeira LA, Fonseca C. De doença desconhecida a problema de saúde pública: o INCA e o controle do câncer no Brasil. Rio de Janeiro: Ministério da Saúde; 2007.
11. Epstein S. The construction of lay expertise: AIDS activism and the forging of credibility in the reform of clinical trials. *Science, Technology and Human Values*. 1995;20(4):408-437.
12. Alerta contra doença rara. *O Globo*. 24 ago 1992.
13. A difícil luta contra a morte. *O Globo*. 27 ago 1992.
14. Uma mobilização para salvar vidas. *O Globo*. 1 sep 1992.
15. Portadores de um mal raro tentam se organizar. *O Globo*. 13 sep 1992.
16. Vítimas de ELA tentam se organizar. *O Globo*. 04 oct 1992.
17. Associação Brasileira de Esclerose Lateral Amiotrófica [Internet]. 2018 [citado 10 ene 2019]. Disponible en: [www.abrela.org.br](http://www.abrela.org.br).
18. Rabeharisoa V, Callon M, Filipe AM, Nunes JA, Paterson F, Vergnaud F. The dynamics of causes and conditions: the rareness of diseases in French and Portuguese patients' organizations' engagement in research. Paris: Centre de Sociologie de l'Innovation (CSI), Mines ParisTech; 2012. (CSI Working Papers Series 026).
19. Hospital do Rio cria serviço para atendimento a doenças raras. *Folha de São Paulo*. 28 nov 1991.
20. Boldrini terá unidade para transplante. *Folha de São Paulo*. 22 sep 1998.
21. Drogas órfãs não têm investimento. *Folha de São Paulo*. 8 nov 1998.
22. Raspberry K, Skinner D. Experiencing the genetic body: Parents' encounters with pediatric clinical genetics. *Medical Anthropology*. 2007;26(4):355-391. doi: 10.1080/01459740701619848.
23. Horovitz DDG. Atenção aos defeitos congênitos no Brasil: propostas para estruturação e integração da abordagem no sistema de saúde. [Tese de Doutorado]. Rio de Janeiro: Instituto de Medicina Social, Universidade do Estado do Rio de Janeiro; 2003.
24. Brasileiros apoiam Declaração de Genoma. *Folha de São Paulo*. 15 nov 1997.

25. Congresso discute clonagem de embriões para produzir órgãos. Folha de São Paulo. 26 jun 1999.
26. Fonseca RVG. A construção de uma política pública para doenças raras no Brasil. [Internet]. Brasília: Universidade de Brasília; 2014 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/qs94uaj>.
27. Brasil. Lei No. 10.048, de 8 de novembro de 2000 [Internet]. 2000 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/wn3ck3h>.
28. Brasil, Ministério da Saúde. Portaria No. 822, de 06 de junho de 2001 [Internet]. 2001 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/vhcz5vc>.
29. Discutindo o Genoma. O Globo. 28 abr 2001.
30. Kropf S. O coração do trabalhador: cardiologia e o projeto nacional no Estado Novo. En: Andrade MM, Sedrez LF, Martins WS. Corpo: sujeito e objeto. Rio de Janeiro: Ponteio; 2012.
31. Araújo Neto LA, Teixeira LA. De doença da civilização a problema de saúde pública: câncer, sociedade e medicina brasileira no século XX. Boletim do Museu Paraense Emílio Goeldi. Ciências Humanas. 2017;12(1):173-188.
32. O dilema do portador de doenças raras. Folha de São Paulo. 13 ago 2003.
33. Saúde terá de pagar tratamento fora. O Globo. 21 de junho 2001.
34. MS oferece terapia gratuita para doença rara nos ossos. O Globo. 26 abr 2002
35. País não ampara doenças como a de Jhéc. Folha de São Paulo. 3 sep 2005.
36. A saúde nos tribunais. O Globo. 24 jun 2007.
37. O sus e o direito da coletividade. Folha de São Paulo. 26 abr 2009.
38. O STF e os dilemas da saúde. Folha de São Paulo. 9 may 2009.
39. Filho MGL. Projeto de Lei No. 1606, de 15 de junho de 2011 [Internet]. 2011 [citado 10 feb de 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/u738g4q>.
40. Gabrilli M. Projeto de Lei No. 1656, de 2011 [Internet]. 2011 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/tg8pglb>.
41. Wyllys J. Projeto de Lei No. 2669, de 09 de novembro de 2011 [Internet]. 2011 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/vwqm6ct>.
42. Brasil. Decreto Federal No. 6949, de 25 de agosto de 2009 [Internet]. 2009 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/2cx9nwc>.
43. Brasil. Portaria No. 81, de 20 de janeiro de 2009 [Internet]. 2009 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/urzredt>.
44. Moreira MCN, Nascimento MAF, Horovitz DDG, Martins AJ, Pinto M. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. Cadernos de Saúde Pública. 2018;34(1):e00058017. doi: 10.1590/0102-311X00058017.
45. Parlamentares se mobilizam. O Globo. 13 mar 2013.
46. Em defesa de uma política nacional para doenças raras. O Globo. 1 mar 2013.
47. Interfarma. Doenças raras: contribuições para uma política nacional. Rio de Janeiro: Interfarma; 2013.
48. Rêgo V. Projeto de Lei do Senado No. 530, 2013 [Internet] 2013 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/qrgxb68>.
49. Brasil. Emenda Constitucional No. 95, de 15 de dezembro de 2016 [Internet] 2016 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/tkrqghn>.
50. Brasil. Projeto de Lei da Câmara 56, de 2016 [Internet]. 2016 [citado 10 feb 2019]. Disponible en: <https://tinyurl.com/vxjz7kv>.

#### FORMA DE CITAR

Araújo Neto LA, Teixeira LA. Nuevos problemas de un nuevo sistema de salud: la creación de una política pública nacional de atención de enfermedades raras en Brasil (1990-2014). Salud Colectiva. 2020;16:e2210. doi: 10.18294/sc.2020.2210.

Recibido: 28 feb 2019 | Versión final: 2 dic 2019 | Aprobado: 12 dic 2019 | Publicado en línea: 5 abr 2020



Esta obra está bajo una licencia de Creative Commons Reconocimiento-NoComercial 4.0 Internacional. Reconocimiento — Permite copiar, distribuir y comunicar públicamente la obra. A cambio, se debe reconocer y citar al autor original. No Comercial — Esta obra no puede ser utilizada con finalidades comerciales, a menos que se obtenga el permiso.

<https://doi.org/10.18294/sc.2020.2210>

Este artículo fue traducido del inglés por María Victoria Illas.