

## Avaliação de tecnologia em saúde para as doenças raras: uma revisão integrativa da literatura

Jennifer REZENDE  
Samara Jamile MENDES

Universidade de São Paulo – USP, Faculdade de Saúde Pública – FSP. São Paulo, SP, Brasil.

ORCID: <https://orcid.org/0009-0008-0000-9271>

Universidade de São Paulo – USP, Faculdade de Saúde Pública – FSP. São Paulo, SP, Brasil.

ORCID: <https://orcid.org/0000-0003-3107-8233>

**Recebido:** 29 maio 2023

**Aceito:** 30 maio 2023

### Autor de correspondência

Jennifer Rezende  
[jennifer.rezende@hotmail.com](mailto:jennifer.rezende@hotmail.com)

**Como citar:** Rezende J,  
Mendes SM. Avaliação de  
tecnologia em saúde para  
as doenças raras: uma  
revisão integrativa da  
literatura.  
J Manag Prim Health Care.  
2023;15:e036.  
[https://doi.org/  
10.14295/jmphc.v15.1334](https://doi.org/10.14295/jmphc.v15.1334)

**Conflito de interesses:**  
Os autores declaram não  
haver nenhum interesse  
profissional ou pessoal que  
possa gerar conflito de  
interesses em relação a este  
manuscrito.

**Copyright:** Este é um artigo  
de acesso aberto, distribuído  
sob os termos da Licença  
Creative Commons (CC-BY-  
NC). Esta licença permite  
que outros distribuam,  
remixem, adaptem e criem a  
partir do seu trabalho,  
mesmo para fins comerciais,  
desde que lhe atribuam o  
devido crédito pela criação  
original.



### Resumo

A constituição brasileira de 1988 estabelece a saúde como um direito fundamental de todos e dever do Estado. Nesse sentido, em 1990 foi criada a Lei 8.080 que constituiu o Sistema Único de Saúde – SUS, cujo princípio da Universalidade preconiza o acesso à saúde a todos os cidadãos. Parte importante da garantia de saúde é o acesso a medicamentos, que se faz através da Política Nacional de Medicamentos e da Política Nacional de Assistência Farmacêutica. No Brasil, a incorporação de medicamentos no SUS é realizada pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias – CONITEC no SUS, criada em 2011. Esta comissão, por sua vez, veio para assessorar o Ministério da Saúde nas tomadas de decisão, visando aumentar e garantir a eficiência na alocação dos recursos de saúde. As propostas de novas tecnologias são analisadas, a partir dos dados científicos, oriundos de revisões sistemáticas e metodologias que seguem as diretrizes estabelecidas para avaliações farmacoeconômicas e para análise de impacto orçamentário. A incorporação de novas tecnologias pode ser considerada um fator significativo de pressão orçamentária. A circunstância torna-se ainda mais desafiadora quando tratamos das doenças denominadas raras e que afetam uma pequena parte da população. Apesar das doenças raras serem consideradas um importante desafio para o sistema de saúde, elas são frequentemente negligenciadas. O debate acerca do acesso a medicamentos e a serviços de saúde que atendam às necessidades da população acometida por estas doenças, encontra-se em crescimento, principalmente os processos de judicialização. Em 2014 o Ministério da Saúde instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, visando de melhorar o acesso de pacientes com doenças raras aos serviços de saúde e contribuir para a melhoria da qualidade de vida dos pacientes. Em vista disso, o presente estudo tem como objetivo apresentar de que forma a literatura discute a incorporação de medicamentos para doenças raras no Brasil e a implicação para o acesso a medicamentos para os pacientes portadores de doenças raras. O método escolhido para esta pesquisa foi o de revisão integrativa da literatura, contemplando os artigos que discutem o tema da pergunta de pesquisa. Este método foi escolhido para sistematizar estudos com diferentes metodologias e integrar os resultados dos estudos que eventualmente abordam diferentes entendimentos sobre o tema. Com base na pergunta “O que a literatura científica apresenta sobre os critérios para a incorporação de medicamentos para as doenças raras, no âmbito do Sistema Único de Saúde?”, foi desenvolvida uma busca com base dos itens chave: avaliação de tecnologias em saúde; doenças raras e SUS. A busca foi realizada na plataforma Biblioteca Virtual em Saúde – BVS, escolhida por proporcionar uma ampla visibilidade e acessibilidade a

informações em saúde. A pergunta de pesquisa permitiu identificar os polos orientadores para busca de descritores em cada uma das bases selecionadas. Após a definição dos itens-chave e dos descritores, foram realizados testes exploratórios para avaliação do número de resultados encontrados por busca. Testou-se cada descritor individualmente, o conjunto dos descritores de cada item-chave, utilizando o operador "OR" e o conjunto dos descritores de cada um dos itens-chave com os demais itens-chave, utilizando o operador "AND". Posterior aos testes exploratórios com os descritores escolhidos, estabeleceu-se uma sintaxe para cada um dos polos: fenômeno, população e contexto, que melhor representasse o item-chave. O resultado da junção das três sintaxes, com o auxílio do operador "AND" entre eles, originou a sintaxe final para uma estratégia de busca ampla e reproduzível, representativo da pergunta de pesquisa. A composição da sintaxe final: (incorporação de medicamentos) OR (conitec) OR (agência de avaliação de tecnologias em saúde) OR (avaliação de tecnologias em saúde) AND (doença rara) AND (SUS) OR (brasil) identificou 114 resultados disponíveis na plataforma BVS. Os artigos foram selecionados conforme as seguintes etapas: identificação, rastreamento, elegibilidade e inclusão. O processo de seleção dos artigos incluídos na revisão foi constituído de quatro etapas sendo elas: a identificação dos títulos, rastreamento, elegibilidade e inclusão. Na etapa de identificação dos estudos foram excluídos 12 títulos duplicados. Em seguida foi realizada a etapa de rastreamento e análise dos diferentes tipos de estudo, onde foram verificados que 102 artigos estavam disponíveis para avaliação. A exclusão dos artigos duplicados foi realizada com auxílio através do *software* gerenciador de referências Zotero. Foram excluídos outros 70 títulos que não se apresentavam no formato de artigo ou que não estavam disponíveis para leitura, sendo eles: 32 relatórios técnicos, oito monografias, quatro notas técnicas e um resumo de simpósio e 25 títulos com texto indisponível. Após a leitura do título e resumo, sete artigos foram excluídos por não se relacionarem com a pergunta de pesquisa, aqueles que não possuíam relação entre os polos: fenômeno, contexto e população. Segundo os critérios de inclusão e exclusão, desses 25 artigos que restaram, oito foram excluídos após uma segunda leitura de títulos e resumos. Essa fase resultou em 17 artigos elegíveis para avaliação do texto completo. Na etapa de inclusão, após a leitura na íntegra, outros sete artigos foram excluídos por não se relacionarem com o objeto de pesquisa, restando 10 artigos para análise. De acordo com as primeiras análises realizadas nos 10 artigos que serão avaliados neste trabalho, fica claro a necessidade de ampliar o debate em torno do processo de regulamentação e incorporação de medicamentos órfãos no Brasil e a importância das evidências embasadas cientificamente, como as evidências do mundo real e dos métodos de abordagem holística e multidisciplinar na avaliação dos tomadores de decisão e para os impactos para o sistema de saúde.

**Descritores:** Avaliação da Tecnologia Biomédica; Doenças Raras; Sistema Único de Saúde.

**Descriptor:** Evaluación de la Tecnología Biomédica; Enfermedades Raras; Sistema Único de Salud.

**Descriptors:** Technology Assessment, Biomedical; Rare Diseases; Unified Health System.