

## QUANDO O RARO SE TORNA COMUM: UMA TRAJETÓRIA NO MUNDO DA ADRENOLEUCODISTROFIA

*Bruna Aline Stoél de Souza<sup>1</sup>*  
*Fagner Carniel<sup>2</sup>*

**RESUMO:** O artigo aborda a história de uma mãe que vivenciou a experiência de ter um filho com adrenoleucodistrofia em meio ao processo de emergência de uma institucionalidade para o agenciamento de pessoas com doenças raras no Brasil. O desenho de pesquisa parte da forma pela qual as doenças raras se constituíram enquanto um problema de gestão pública em âmbito nacional e internacional. Em seguida, por meio de fontes documentais, dialoga com os relatos de Lindacir Souza Franco a respeito do adoecimento, da busca por um diagnóstico conclusivo e por tratamentos possíveis até a morte de seu filho Gabriel, em fevereiro de 2017. Por fim, discute-se as maneiras pelas quais Lindacir conseguiu ressignificar sua “tragédia pessoal” em um estilo de militância que visa transformar a “raridade” da doença de seu filho em algo cada vez mais “comum” para construir alianças com associações e profissionais de saúde que a desconhecem. A intenção, portanto, não é a de realizar uma genealogia da doença a partir da postulação de novas alteridades identificadas como “raras”, mas oferecer elementos empíricos que ampliem o debate acerca dos desafios implicados nas lutas por reconhecimento e por direitos à saúde.

**PALAVRAS-CHAVE:** Antropologia da saúde. Anormalidades. Estudos da deficiência. Doenças raras. Políticas de saúde.

---

<sup>1</sup> Mestre em Ciências Sociais pela Universidade Estadual de Maringá. Contato: brunastoel@hotmail.com

<sup>2</sup> Doutor em Sociologia Política pela Universidade Federal de Santa Catarina. Professor do Departamento de Ciências Sociais da Universidade Estadual de Maringá. Contato: fcarniel@uem.br

## WHEN RARE BECOMES COMMON: A TRAJECTORY IN THE WORLD OF ADRENOLEUKODYSTROPHY

**ABSTRACT:** The article deals with the story of a mother who lived the experience of having a child with adrenoleukodystrophy in the middle of the process of emergence of an institution for the management of people with rare diseases in Brazil. The research design starts from the way rare diseases are constituted as a public management problem at the national and international levels. Then, through documentary sources, discuss with Lindacir Souza Franco relationships and respect the commitment, from the search for a conclusive diagnosis and possible tests until the death of her son Gabriel, in February 2017. Finally, discuss how the ways in which Lindacir managed to reframe his “personal tragedy” in a militancy that aimed to transform a “rarity” of this son’s illness into something increasingly “common” to build alliances with associations and health professionals who are unaware of it. The intention, therefore, is not to carry out a genealogy of the disease from the postulation of new changes identified as “rare” but offers empirical elements that expand the debate about the challenges involved in the struggles for recognition and for rights to health.

**KEYWORDS:** Anthropology of health. Abnormalities. Disability studies. Rare diseases. Health policies.

## CUANDO LO RARO SE CONVIERTE EN COMÚN: UN TRAYECTORIO EN EL MUNDO DE LA ADROENOLEUCODISTROFÍA

**RESUMEN:** El artículo aborda la historia de una madre que experimentó la experiencia de tener un hijo con adrenoleucodistrofia durante la construcción de una categoría institucional para el tratamiento de personas con enfermedades raras en Brasil. El diseño de la investigación parte de la forma en que las enfermedades raras se constituyeron como un problema de gestión pública a nivel nacional e internacional. Luego, a través de fuentes documentales, dialoga con las narrativas de Lindacir Souza Franco sobre la enfermedad, la búsqueda de un diagnóstico concluyente y posibles tratamientos hasta la muerte de su hijo Gabriel, en febrero de 2017. Al final, analiza si las formas en que Lindacir logró replantear su “tragedia personal” en un estilo de militancia que tiene como objetivo transformar lo “raro” de la enfermedad de su hijo en algo cada vez más “común” para construir alianzas

con asociaciones y profesionales de la salud que no son conscientes de ello. La intención, por lo tanto, no es llevar a cabo una genealogía de la enfermedad a partir de la postulación de nuevas alternativas identificadas como “raras”, sino ofrecer elementos empíricos que amplíen el debate sobre los desafíos involucrados en las luchas por el reconocimiento y los derechos de salud.

**PALABRAS CLAVE:** Antropología de la salud. Anormalidades. Estudios sobre discapacidad. Enfermedades raras. Políticas de salud.

## APRESENTAÇÃO

Até aquela tarde em maio de 2017 nunca havia pensado que estudaria sobre o movimento de pessoas com doenças raras no Brasil. Para falar a verdade, sequer imaginava que este poderia ser um objeto de trabalho nas Ciências Sociais. Ingressei no Programa de Pós-Graduação em Ciências Sociais da Universidade Estadual de Maringá com o objetivo de pesquisar políticas públicas voltadas a crianças e adolescentes que sofrem violências diversas no norte do Paraná. No entanto, as dificuldades de inserção no campo e de interlocução com profissionais que compõem essa rede local de proteção social me fizeram desistir daquela proposta para iniciar o desenho de uma nova pesquisa. Entre as incontáveis possibilidades que surgiram nesse percurso, as doenças raras apareceram para mim como se fosse obra do acaso. Em uma conversa com meu orientador, ele sugeriu: “já pensou em estudar a relação entre vulnerabilidade e políticas públicas pela ótica da saúde e da doença? Recentemente, inclusive, foi instituída a noção de doenças raras no Sistema Único de Saúde, você sabia?”

Não. Nunca havia escutado ou lido nada sobre aquilo. Mas intuí que as experiências sociais dessas pessoas não me seriam de todo estranhas. Por alguns dias, ainda sem tomar nenhuma decisão a respeito dos rumos da pesquisa, o termo “doenças raras” me acompanhou enquanto recordava de uma história familiar. Meu sobrinho, de 13 anos, sofria de uma doença chamada cardiopatia congênita, um termo que abrange várias alterações na estrutura do coração antes mesmo do nascimento e afeta cerca de 1 em cada 100 crianças. Os sintomas podem ser identificados no nascimento, durante o período de infância ou mesmo na idade adulta. Filho único, o

menino foi diagnosticado com alteração em uma válvula cardíaca e aos seis meses de idade foi ao centro cirúrgico pela primeira vez. Sabíamos, a partir do diagnóstico de uma doença considerada como a principal causa de óbitos em crianças com malformações, que este era apenas o início de uma trajetória que incluiria uma série de internamentos, noites em claro, exames, filas de espera por uma vaga em Unidade de Tratamento Intensivo (UTI) ou Unidade de Cuidados Intensivos (UCI), gastos não planejados, como com deslocamento e estadia na cidade de São Paulo -, visto que o Hospital Beneficência Portuguesa nos foi apresentado pela equipe médica como referência no tratamento de doenças relacionadas ao coração, especificamente em cardiologia pediátrica. Realizados todos os exames e trâmites burocráticos, saímos de Mandaguari rumo a São Paulo em busca da manutenção da vida para aquele que, de uma forma linda e ao mesmo tempo assustadora, deixou nossas vidas fora do lugar.

Em minha primeira experiência como tia de um ser tão pequenino, tive que lidar com as dores e os temores da perda. Por vezes, a imagem que construímos sobre a experiência com doenças graves de outras pessoas, de ordem cardíaca, câncer e afins, é um tanto fantasiosa, pois imaginamos como nós lidaríamos com esse sofrimento sem, entretanto, conseguir ter dimensão de seu impacto em nossas vidas cotidianas. Quando isso de fato acontece, tudo se torna um pouco diferente. Minha experiência me ensinou que não existem atalhos que nos levem por um caminho menos doloroso e amargo. Entretanto, não se trata apenas de uma representação simbólica. É uma doença inscrita no corpo. Lidamos com esse fato biopsicossocial enquanto buscamos formas de tratá-lo. Cientes dos desafios que o futuro nos reservava, confiamos que um bebê de apenas seis meses de idade sairia do centro cirúrgico com uma prótese que substituiria a válvula afetada pela má formação e sobreviveria aos seguintes dias na UTI e a todos os riscos de uma infecção hospitalar, que também nos roubava a paz.

Embora a doença de meu sobrinho não seja classificada como uma “doença rara”, essa experiência familiar ajudou a perceber que estava diante de um tema sensível, para mim e para as Ciências Sociais. Ao falarmos sobre doenças raras, estamos nos referindo a pessoas que, justamente por comporem um quadro reduzido de pacientes “raros”, costumam não

ter acesso mínimo e de baixo custo aos sistemas de saúde organizados pelo Estado. Conforme o Ministério da Saúde no Brasil, define-se como “rara” uma doença que afete no máximo 65 a cada 100 mil pessoas, ou 1,3 a cada duas mil pessoas. Mesmo que os dados disponíveis atualmente sejam controversos<sup>3</sup>, estima-se que existam entre 6 mil a 8 mil doenças raras e que 80% delas tenham origem genética e sua transmissão seja predominantemente hereditária – ao restante atribui-se fatores ambientais, infecciosos ou imunológicos. No Brasil, avalia-se que entre 13 e 15 milhões de pessoas possuem alguma dessas doenças e a sua manifestação costuma ser crônica, progressiva e incapacitante; em alguns casos, podem causar alterações comportamentais, físicas ou sensoriais degenerativas. Por causa dos sinais ou sintomas “incomuns” apresentados e dos altos custos que envolvem os tratamentos, os diagnósticos tendem a demorar muito tempo para serem fechados e o acesso a um acompanhamento adequado se torna mais dificultoso para a maior parte das famílias (IRIART *et al.*, 2019).

Por isso mesmo, essas pessoas são afetadas em suas vidas por variadas dores, transtornos, rotinas hospitalares e judiciais que representam uma espécie de “barreira social” (LIMA; HOROVITZ, 2014). O que as coloca em redes de cuidado e dependência que impossibilitam a realização de ideias liberais tão valorizados em nossa sociedade, como os de autonomia e eficiência (SOARES *et al.*, 2016). São corpos e experiências corporais que configuram outros modos de estar no mundo, marcados por biossociabilidades e biopoderes que atravessam suas existências em tentativas diversas de tratamento e de medicalização para garantir a sobrevivência. Ou melhor, modos de existência que articulam o corpo, a família e os projetos de vida a processos identitários construídos em torno dos vínculos criados pela descoberta da doença e por inúmeras práticas e saberes biomédicos, biotecnologias e políticas de saúde implicadas em seu controle e tratamento. Um movimento que acentua a dimensão biológica da vida social e projeta a identidade das pessoas raras como indivíduos

---

<sup>3</sup> Como observa Novas (2006), a lógica biomédica empregada na classificação e na identificação internacional de doenças raras envolve processos científicos, econômicos, políticos, sociais e tecnológicos que estão intimamente conectados à atuação e aos interesses de conglomerados farmacêuticos, organizações de pacientes e redes tecnocientíficas.

que não viveriam de outro modo senão com, para e pela doença que os acometeu.

Assim, em meio à curiosidade, empatia e interesse intelectual, acabamos mergulhando no universo contemporâneo das doenças raras com intenção de compreender as condições de emergência desse campo de debates sociais, políticos, jurídicos, éticos, científicos. Sabíamos, meu orientador e eu, que este ainda seria um momento inicial da pesquisa, de aproximação em relação ao tema, e que precisaríamos localizar essas discussões em contextos de saberes e fazeres que nos permitissem destacar a eficácia da prática social desses coletivos que se organizaram ao longo dos últimos anos em torno da noção de doenças raras. Mas o que pode ser feito quando não se sabe ao certo qual história “precisa” ser contada? A dica foi: espalhar-se. Este artigo expressa, em alguma medida, essa tentativa de “construção”, “contestação” e “constatação”, para utilizar expressões consagradas por Bourdieu (2004), de um objeto/sujeito que conflui para o estudo da experiência social de pessoas com doenças raras. Assim, chegamos até a história de Lindacir Souza Franco, ou apenas Linda, como ela preferia ser chamada; uma mãe e militante que vivenciou a experiência de ter um filho com adrenoleucodistrofia<sup>4</sup> em meio ao processo de emergência e de consolidação de uma institucionalidade para o agenciamento de pessoas com doenças raras no Brasil.

Todo o contato realizado com Linda ocorreu por telefonemas e mensagens eletrônicas, entre os anos de 2017 e 2018. Impossibilitadas de viajar para nos conhecer presencialmente, construímos uma relação de intensas conversas semanais, e em certos meses até mesmo diárias, que foram mediadas pelo aplicativo de celular *Whatsapp*, resultando em inúmeras fontes documentais para subsidiar a análise que empreendemos neste artigo. Hine (2000) foi uma das primeiras antropólogas a debater as possibilidades de se produzir trabalhos etnográficos pela internet. A pesquisadora se dedicou a avaliar as interações sociais em contextos de comunidades virtuais e problematizá-las. Nesta pesquisa nos inspiramos

---

<sup>4</sup> A adrenoleucodistrofia (ALD), também conhecida como Doença de Lorenzo, é um distúrbio genético raro ligado ao cromossomo X que afeta 1:15.000 pessoas, predominantemente do sexo masculino.

em Hine (2000, p. 12) para compreender aquele espaço de trocas de mensagens eletrônicas “tanto como um modo de conduzir interações sociais quanto um produto dessas interações”. Dessa maneira, no lugar de recusar aquilo que Linda gentilmente ofereceu na forma de relatos digitais, optamos por encarar o desafio de considerar em que medida a mediação tecnológica afetava nossos graus de participação nas conversas.

Hine (2000) explica que existem diversos tipos de etnógrafos do ciberespaço. Um deles, no qual acredito me enquadrar, refere-se à categoria *insider*. Com ela, a pesquisadora procura expressar situações de campo nas quais as pessoas constroem ligações próximas, de engajamento, confiança e cumplicidade. Nesse caso, o trabalho de campo transborda as práticas de observação online de determinados grupos, circuitos ou trajetos para se reconstruir a partir de práticas ativas de ajuda, cuidado, troca e ressignificação mútua. De fato, tal aproximação foi vivida tão intensamente por nós duas que talvez possa dizer que Linda tenha ajudado a curar muitas das dores que sentia quando iniciei a pesquisa. Em contrapartida, ela parece ter enxergado em mim e na pesquisa que desenvolvia com ela a possibilidade de projetar sua história e suas perspectivas em outros circuitos acadêmicos que ainda não tinha acesso. Por isso mesmo, Linda solicitou que seu nome e os relatos de suas experiências fossem mantidos nos trabalhos que nós produzíssemos como uma forma de “fazê-la repercutir” para que a memória de seu filho também repercutisse (SOUZA, 2019).

Assim, esperamos oferecer ao longo destas páginas uma reflexão acerca do modo pelo qual certos circuitos de saber-poder que estão reescrevendo a trajetória de pessoas que convivem com doenças raras em seus corpos ou em suas famílias e como algumas delas, como foi o caso de Linda, puderam encontrar forças para reconstruir sua história pessoal a partir da luta coletiva pelo direito à saúde e à manutenção da qualidade de vida das pessoas raras. Nosso desenho de pesquisa parte, portanto, da forma institucional pela qual as doenças raras se constituíram enquanto um problema de gestão pública em âmbito nacional e internacional. Desse modo, nos próximos dois tópicos do texto apresentamos uma visão geral sobre o modo pelo qual o campo das doenças raras pôde se estruturar

nos anos recentes a partir de um emaranhado de interesses e de disputas. Em seguida, por meio de fontes documentais obtidas através do aplicativo *Whatsapp*, mergulhamos nos relatos de Linda a respeito do adoecimento, da busca por um diagnóstico definitivo e por tratamentos possíveis até a morte de seu filho Gabriel, em fevereiro de 2017. Por fim, discute-se as maneiras pelas quais Linda conseguiu ressignificar sua “tragédia pessoal” em um tipo de militância que visa transformar a “raridade” da doença de seu filho em algo cada vez mais “comum” para públicos a desconhecem.

## **A FABRICAÇÃO DE UMA CATEGORIA BIOPOLÍTICA PARA PESSOAS RARAS**

A emergência da categoria “doenças raras”, no plural, é relativamente nova na arena internacional das políticas de saúde. Sua aparição ocorreu no campo clínico da década de 1970 e esteve relacionada com a tentativa de construção de uma noção híbrida que possibilitasse a politização das práticas de biomedicalização de doenças tidas como “anormais” (HUYARD, 2009). Antes desse período, no entanto, o termo “doença rara”, no singular, já figurava nos debates especializados como uma espécie de protocolo médico geral que indicava a necessidade de se observar e se relatar certos casos em que determinado órgão apresentasse características biológicas ou clínicas “incomuns”. Todavia, como observou Huyard (2007), a aceção contemporânea que a categoria adquiriu nas últimas décadas do século XX não teria a função de definir um problema exclusivamente médico. Pelo contrário, ela expressaria dimensões políticas e econômicas que envolvem a administração de um amplo conjunto de pessoas com doenças heterogêneas e que representam exceções ao funcionamento ordinário da medicina.

Uma das primeiras iniciativas nacionais nessa direção ocorreu nos Estados Unidos, em 1983, com a publicação da Política Nacional de Doenças Raras e da Lei de Medicamentos Órfãos. A intenção foi a de estimular a pesquisa, o diagnóstico, o desenvolvimento de medicamentos e o posterior tratamento de pessoas com doenças raras por meio de investimentos públicos no setor (WASTFELT *et al.*, 2006). Muitos desses medicamentos,



sobretudo aqueles associados a doenças raras com causas genéticas, atuam para repor ou mesmo produzir enzimas consideradas centrais ao metabolismo humano. Para favorecer o acesso a esses medicamentos, estabeleceu-se nos Estados Unidos um limite máximo de ocorrências de uma doença – abaixo de 200 mil pessoas – para que ela pudesse ser integrada à categoria de raras e se tornasse alvo daquelas políticas de saúde. A partir desse marco regulatório outras políticas e legislações nacionais foram formuladas com a finalidade de gerenciar esse complexo problema de saúde pública. A característica geral desses dispositivos normativos permitiu a fixação de definições específicas de prevalência da doença nas populações e a construção de estratégias políticas que minimizassem o baixo interesse da indústria farmacêutica para atender um mercado consumidor restrito e pouco lucrativo. Assim, pode-se perceber como a formulação internacional dessa categoria organizou-se tanto pela dimensão epidemiológica das doenças raras, quanto pelo aspecto econômico implicado na medicalização dos tratamentos (SCHWARTZ *et al.*, 2014).

Existem diversos motivos pelos quais a indústria farmacêutica pode deixar de desenvolver ou de comercializar determinado medicamento. Custos elevados de produção, mercados de consumo limitados, dificuldades na realização de testes clínicos, ausência de informações sobre a atividade de uma doença, problemas de divulgação e de distribuição dos produtos; todos estes elementos estão presentes no processo de fabricação de fármacos para doenças raras. De fato, consideradas individualmente, tais doenças não possuem relevância para os atores econômicos e políticos envolvidos na regulamentação de mercados na área da saúde coletiva. No entanto, tomadas em seu conjunto, as doenças raras se converteram em uma questão de saúde pública e um objeto de disputas globais abrangentes. Conforme Llinares (2010), diante do desinteresse histórico demonstrado pela indústria na produção destes medicamentos, foram formuladas legislações específicas em diversos países para atender demandas crescentes por prevenção, diagnóstico e tratamento de algumas dessas doenças. Tais intervenções estatais, em grande medida, acabaram criando novos nichos comerciais para o setor ao conferir regulações especiais, com incentivos diversos de redução de custos industriais (mecanismos

de *push*) e exclusividades de mercado (mecanismos de *pull*), aos produtos farmacêuticos destinados às doenças raras (OLIVEIRA *et al.*, 2012).

Em 1993, por exemplo, o governo japonês aprovou sua Política Nacional de Medicamentos Órfãos. Essa política não apresentou inovações em relação à política estadunidense, mas estabeleceu uma prevalência particular para a abrangência de doenças que poderiam ser incluídas na categoria raras – ela deveria apresentar apenas 1 caso a cada 2 mil habitantes. Assim, um novo ator coletivo seria constituído nesse país, com uma identidade articulada ao controle e regulação biomédicos das doenças raras e com cerca de 50 mil pessoas. Além disso, a política japonesa impulsionou o desenvolvimento de um novo e crescente mercado de fármacos, originando quase 100 novos medicamentos durante a sua primeira década de implementação. Ainda na década de 1990, a Austrália também aprovou sua legislação nacional relativa aos medicamentos órfãos, fixando a taxa de prevalência em 1 para cada 9.090 habitantes, alcançando aproximadamente 2 mil pessoas.

A União Europeia regulamentou sua política continental para prevenção, diagnóstico e tratamento de doenças raras no final do ano de 1999. A iniciativa, desenvolvida inicialmente por algumas políticas nacionais e apenas mais tarde reconhecida em todo o bloco, visou garantir esforços conjuntos na direção de prevenir casos de morbidade significativa, precoce, perinatal ou que afetam expressivamente a qualidade de vida das pessoas (MOLINER, 2010). A definição adotada envolveu a apresentação de certo grau de severidade para os grupos de pacientes acometidos pelas doenças, evolução clínica cronicamente debilitante e uma prevalência de menos de 1 caso a cada 2 mil habitantes (EURODIS, 2005). Durante a primeira década de sua implementação, cerca de 744 medicamentos foram desenvolvidos e 62 tiveram a sua comercialização autorizada (LLINARES, 2010). Nesse processo, o envolvimento das organizações de pacientes desempenhou um papel fundamental na formação de certa “consciência” a respeito da necessidade da promoção de pesquisas biomédicas e terapêuticas e na regulamentação da produção de novos medicamentos como solução primordial para a incorporação de doenças raras nos sistemas regulares de saúde.

Essas formas de ativismo, como sugerem estudos da área (RABEHARIOSIA *et al.*, 2014), produziram um tipo de *política dos números* que colocou em confronto diferentes atores sociais; ou seja, o ativismo europeu exerceu formas diversas de pressão social e política que possibilitaram a entrada de novos atores e saberes na disputa pelo reconhecimento e pela singularização de determinadas doenças. Tal estratégia de singularização favoreceu, assim, que determinadas doenças pudessem se tornar “raras” e, assim, se convertessem em objeto de atenção das recentes políticas de fomento à pesquisa clínica e à produção de medicamentos órfãos. Trata-se, nesses casos, de uma *política da singularização* que criou, inclusive, condições para a reconfiguração da identidade das doenças raras a partir do contexto Europeu, sugerindo a identificação simultânea de pacientes individuais e a constituição de coletivos para que eles participassem enquanto afirmavam suas especificidades. Nesse sentido, essas formas de ativismo formaram nos anos recentes aquilo que Novas (2006) denomina de uma *economia política da esperança*; ou seja, um tipo de ativismo que, ao captar recursos, disseminar experiências e fomentar a produção de conhecimentos científicos, patrocinam a transformação de sangue, tecidos e DNA em recursos para a geração de *biovalores* que ressignificam o campo de pesquisas biomédicas e pressionam a indústria farmacêutica para participar da promoção do direito à vida e à saúde coletiva.

Em que pese sua relativa eficácia, a generalização dessas estratégias de atuação de coletivos e associações em outros contextos nacionais, no entanto, acabou difundindo perspectivas europeias e norte americanas acerca dos modos mais “justos” de agenciamento das doenças raras. Desse modo, sob forte influência do ativismo do norte global, formou-se relativo consenso na arena internacional das políticas de saúde em torno da raridade das enfermidades identificadas e, ao mesmo tempo, da condição relativamente comum que essas pessoas estariam sujeitas. Consolidou-se, portanto, uma noção de doenças raras que articula o cuidado às pessoas raras com a disponibilidade econômica e biomédica de inovação científica e produção de medicamentos. Uma noção que estruturou a própria revisão da Classificação Internacional de Doenças (CID-11), que ampliou significativamente os códigos de classificação dessas doenças

junto à Organização Mundial da Saúde e aprimorou sua rastreabilidade nos sistemas de informação em saúde – legitimando ou simplificando processos judiciais para o acesso à medicamentos e tratamentos que se tornariam um dos principais instrumentos de reivindicação de associações de pacientes, familiares e cientistas, bem como de abertura de mercados para a indústria farmacêutica.

Após a estabilização relativa desses processos sociais que possibilitaram a postulação de uma categoria internacional específica – ao mesmo tempo política, econômica e biomédica – para o agenciamento de pessoas com doenças raras, alguns “efeitos colaterais” gerados por esses marcos regulatórios passaram a ocupar a agenda global das políticas de saúde nos anos recentes. Estima-se que em médio prazo o custo elevado desses produtos, somado ao aumento do número de judicializações que gerará novos processos de reconhecimento de doenças e de licenciamentos de fármacos, fará com que o atual modelo de regulamentação de pesquisas e aquisição de medicamentos órfãos se torne economicamente insustentável para a maioria dos países (MCCABE *et al.*, 2010). Além disso, a desproporção política e econômica entre os atores envolvidos em tais questões de saúde pública coloca em questão a própria capacidade das democracias modernas em administrar os inúmeros conflitos e disputas que potencialmente envolvem a morbidade dessas pessoas. Afinal, como assegurar que pessoas e instituições tão desiguais – como coletivos de pessoas raras, cientistas, médicos, hospitais, políticos e *players* da indústria farmacêutica – possam efetivamente convergir seus interesses particulares em favor de uma agenda comum?

## **A CONSTITUIÇÃO DA CATEGORIA DOENÇAS RARAS NO BRASIL**

O Brasil passou a contar com uma Política Nacional de Proteção Integral às Pessoas com Doenças Raras a partir de 30 de janeiro de 2014. Criada através da portaria 199, no âmbito do SUS, a portaria foi instituída pelo então Ministro da Saúde, Alexandre Rocha dos Santos Padilha, médico filiado ao Partido dos Trabalhadores (PT), também responsável pela

implementação do Programa Mais Médicos no país. Partindo do pressuposto de que a atenção genética deveria estar articulada a atenção primária e aos centros de referência regionais para o atendimento de pessoas raras, o objetivo da política se baseia na redução da mortalidade e na melhoria da qualidade de vida de pessoas que, pela não realização de diagnóstico precoce, podem ter de lidar apenas com a possibilidade de cuidados paliativos. Desse modo, a legislação brasileira passou a prever a habilitação de centro de referência que recebem recursos para a realização de testes genéticos e aquisição de medicamentos. O documento estabelece ainda diretrizes para o cuidado desses pacientes e institui incentivos financeiros de custeio para diagnóstico e tratamento das doenças, aconselhamento genético, bem como o enfrentamento de estigmas e preconceitos.

No entanto, antes mesmo de ser publicada tal portaria, já em 2009, o tema havia adquirido visibilidade no país devido à realização do I Congresso Brasileiro de Doenças Raras, em São Paulo (OLIVEIRA *et al.*, 2012). Patrocinado pela Fundação Gêiser e sob forte influência do novo marco regulatório europeu, este evento antecipou as principais perspectivas que a delegação brasileira do período levaria à IV Conferência Internacional sobre Doenças Raras e Medicamentos Órfãos, realizada na cidade de Buenos Aires em 2010. Naquele mesmo ano, durante o mês de fevereiro, também foi realizada em São Paulo a Primeira Caminhada de Apoio ao Portador de Doenças Raras, organizada pela Secretaria Municipal da Pessoa Deficiente e com Mobilidade Reduzida (SMPED). Embora estes eventos estivessem relacionados às comemorações do Dia Mundial das Doenças Raras, recém lançado pela Organização Nacional de Doenças Raras nos Estados Unidos, eles representaram os primeiros movimentos capazes de gerar ampla repercussão midiática a respeito das implicações políticas e sociais da judicialização dos tratamentos de pessoas raras junto ao SUS.

Concomitantemente a tais processos institucionais, formaram-se no país diversas redes de associações, organizadas predominantemente por pacientes, familiares e profissionais da saúde, com a finalidade de oferecer apoio e suporte por meio da troca de informações sobre cuidados e possibilidades de tratamento. Ao analisar itinerários terapêuticos de pessoas com doenças genéticas raras nas cidades do Rio de Janeiro,

Salvador e Porto Alegre, entre agosto de 2017 e fevereiro de 2018, Iriart *et al.* (2019, p. 3643) observa “o histórico de idas e vindas entre diversas unidades de saúde e especialidades médicas e de diagnóstico errado e/ou tardio, o que resulta no rápido avanço das doenças por falta de tratamento ou pelo uso de medicamentos inadequados”. Nesse sentido, a pesquisa demonstra que pessoas das mais variadas origens e classes sociais costumam vivenciar itinerários terapêuticos semelhantes. E eles não são percorridos apenas por pacientes, mas também por quem se ocupa das práticas do cuidado. Em particular, por cuidadoras mulheres que socialmente se veem responsabilizadas em assumir o trabalho do cuidado de parentes ou vizinhos – um trabalho pouco reconhecido, na maior parte dos casos não remunerado, e cujo esforço e dedicação lhes impede de construir outros projetos de vida independente.

Assim mesmo, algumas dessas mulheres, a exemplo do que ocorreu com nossa interlocutora nesta pesquisa, Lindacir Souza Franco, produzem suas trajetórias na intersecção entre o cuidado e o ativismo. Talvez seja por isso que hoje elas ocupem um papel tão relevante em associações de raras. Para Grudzinski (2013), a presença dessas mulheres em associações costuma ser caracterizada pela produção de deslocamentos em relação às práticas e aos conhecimentos médico-científicos hegemônicos no tratamento de doenças raras. Em sua etnografia sobre uma rede de atenção à Fibrose Cística que se formou no Rio de Janeiro, a autora discute a maneira pela qual são “performadas” noções de cidadania, de Estado e de saúde pública para demonstrar que a participação estatal na área da saúde nem sempre se restringe à pressão pela distribuição de medicamentos. Conjuntamente à judicialização do acesso aos fármacos, aquela associação específica conquistou junto ao poder público suplementos alimentares, um terreno, a contratação de duas médicas, bem como diversas outras ações para solucionar demandas internas. O trabalho da associação, portanto, parece representar um estilo de gestão da saúde relativamente diferente do tipo de tutela habitualmente demandada pelas associações ao poder público no Brasil.

De acordo com Biehl e Petryna (2016), a prática da judicialização da saúde se disseminou entre as mais diversas classes sociais ao longo

dos últimos anos e esse movimento parece ter afetado decisivamente a configuração do campo das raras no Brasil. Atualmente são inúmeros os processos judiciais que reivindicam acesso a medicamentos não incluídos nas listas do SUS ou não aprovados pela ANVISA (DINIZ *et al.*, 2012); em alguns casos, associações de pacientes têm reivindicado a participação em experimentos clínicos como uma forma emergente de bioativismo (CASTRO, 2018). Como observam estudos da área, em contraste com a atuação de associações euro-americanas, o foco central do ativismo brasileiro não está organizado em torno da busca pela “cura” das doenças raras, mas suas ações estiveram orientadas para aumentar a repercussão de certas doenças até então negligenciadas e fazer com que o Estado custeasse a compra e disponibilizasse, através dos serviços públicos de saúde, medicamentos de alto custo (AURELIANO, 2015; BARBOSA, 2015). Assim, a maneira pela qual a atuação de inúmeras associações vinculadas ao campo das doenças raras se configurou no país parece estar produzindo biovalores que geram deslocamentos e tensões entre demandas por medicamentos e a necessidade de financiar pesquisas clínicas, tratamentos alternativos e formas de cuidado que escapam à lógica da medicalização.

Esse cenário gerou consequências para as práticas de cuidado das pessoas com doenças raras que apenas recentemente vêm sendo colocadas em questão. A principal delas, segundo Barbosa (2015), está relacionada com o confronto entre lógicas de cuidado distintas que orientam as políticas de fomento à produção de fármacos e as práticas familiares ou assistenciais internas a muitas associações de pessoas raras. Ao localizar nos medicamentos a via primordial de cuidado das doenças raras, reificando o discurso biomédico que estrutura o funcionamento da indústria farmacêutica e a pesquisa genética, outras formas de cuidado que não se referem ao modelo utilitário da medicalização do “problema” são deslegitimadas. O efeito mais evidente dessa reificação do discurso biomédico sobre a doença, como sinalizam Gibbon e Aureliano (2018) ao investigar duas classes de doenças genéticas raras no país, é o fato de que seus medicamentos, ao lado das drogas utilizadas para o tratamento do câncer, constituem atualmente um nicho de mercado altamente lucrativo.

Nesse sentido, ainda que os remédios desempenhem um papel importante no tratamento de algumas das doenças raras transmitidas geneticamente, ao reforçar o imaginário hegemônico de que o acesso a essas drogas seria a ação mais viável para atender todas as pessoas, os atuais estilos de gestão da saúde hegemônicos no campo brasileiro das doenças raras parecem cooperar para a farmacêuticalização da saúde. Ou seja, para que os medicamentos se convertam em objetos de desejo irrestrito e outras práticas e saberes multidisciplinares passem a ser desconsiderados. Nesse percurso, as doenças raras se deslocam da ideia de pessoa com deficiência e necessidades cotidianas de atenção e cuidado começam a ser invisibilizadas. Assim, pessoas e associações que não necessariamente precisariam de tratamento medicamentoso são direcionadas ao mercado como consumidores privilegiados de remédios que lhes prometem garantias exclusivamente biomédicas. Conforme Barbosa (2015), trata-se de uma estrutura comercial de agenciamento das doenças raras que se aproveita da ausência de informações e da precariedade dos diagnósticos médicos para favorecer a industrialização de certo tipo de “cura” que apenas o setor de fármacos pode lhes oferecer.

## **QUANDO O RARO SE TORNA COMUM**

Em meio a tentativa de compreender a organização do campo das doenças raras no Brasil, conhecemos a história de Lindacir Souza Franco, ou apenas Linda, como ela prefere ser chamada. Ela nos foi apresentada por Adriana Dias, uma das coordenadoras do Instituto Baresi – que funciona como um importante fórum nacional para associações de pessoas com doenças raras e troca de informações sobre o tema. Durante nossa conversa, Adriana enfatizou que muitas mães de crianças raras viam seus filhos morrerem sem um diagnóstico preciso e que essa experiência acabava politizando as suas formas de perceber as relações entre saúde e políticas públicas no Brasil. Esse teria sido o caso de Linda após a descoberta da adrenoleucodistrofia, doença pela qual perdeu seu filho Gabriel, de apenas 14 anos – “ela é uma guerreira, uma mulher muito forte, você vai ver!” (LINDA, fevereiro de 2018). Assim, por intermédio



de Adriana, nos aproximamos de Linda e passamos dialogar com ela sobre o modo como vivenciou em seu cotidiano a luta pelo tratamento de seu filho e a maneira pela qual transformou essas experiências pessoais em um projeto político.

Nascida em Medianeira e atualmente residente em Fazenda Rio Grande, cidade localizada na região metropolitana de Curitiba, Linda tem aproximadamente 40 anos de idade, ensino médio completo e três filhos, entre eles Gabriel, o filho que mudou sua história. Segundo ela, Gabriel viveu normalmente até os 07 anos de idade, ia à escola, praticava esportes, participava de todas as atividades propostas para uma criança de 07 anos. Após detectar algumas alterações em seu comportamento, Linda deu início ao processo de busca por um diagnóstico, até então desconhecido. Conforme nos contou, entre uma consulta e outra, Gabriel foi levado a especialistas diversos, otorrinolaringologista, oftalmologista, sendo que apresentou indícios de que o problema poderia estar relacionado a alguma causa neurológica. Gabriel então foi levado a um neuropediatra e submetido a ressonância magnética do crânio. Após o resultado deste exame, suas vidas mudaram completamente. A partir da investigação do quadro neurológico, foi detectado que Gabriel, na verdade, estava sofrendo o processo de degeneração causado por uma doença rara de ordem genética, degenerativa e progressiva chamada adrenoleucodistrofia. Diagnosticado tardiamente, Gabriel não teve chance de realizar o transplante de medula óssea.

A vida pode mudar depois de um diagnóstico ruim. Algumas coisas ficam em segundo plano, muitas outras saem do plano. Como já observou Lacerda (2014, p. 57), a experiência de diversas pessoas que convivem com o adoecimento (seu ou de seus familiares) demonstra que “a decisão de ‘lutar’ se dá pela metamorfose da própria dor”. Desde o diagnóstico de adrenoleucodistrofia, Linda se envolveu completamente no mundo das mães de filhos com doenças graves e raras e, mesmo após sua partida, decidiu aproveitar o que a dor pode ensinar e falar sobre como algo maior move sua vida. Para isso, tornou-se ativista da doença no Brasil, mobilizando diversas frentes, tais como amigos, familiares, meios de comunicação, redes sociais, serviços sócio assistenciais, agentes públicos.

Para Das (1996), a manifestação de uma dor nos convoca pensar, sentir e compartilhar essa mesma dor. Linda parece ter encontrado na mobilização uma resposta para a sua própria dor, coletivizando uma demanda legítima e pessoal que se transformou em um projeto coletivo que prioriza a socialização de informações relacionadas a doenças graves/raras, bem como o alerta e a conscientização de profissionais da rede de serviços públicos de saúde que acompanham as crianças em seu cotidiano no Brasil.

Colocamo-nos a disposição para a escuta de nossa interlocutora através do aplicativo utilizado para troca de mensagens – o *Whatsapp*. As conversas geraram inúmeras fontes documentais por meio das quais foi possível registrar e analisar a trajetória de Linda no mundo da adrenoleucodistrofia. Apesar de levar uma vida bastante agitada na região metropolitana de Curitiba, dividindo-se entre atividades tão diversas quanto o cuidado com os filhos, a graduação em Gestão do Terceiro Setor, a administração do grupo de mães *Família ALD* e as inúmeras palestras que costumava proferir sobre adrenoleucodistrofia, ainda assim ela se dispôs a compartilhar conosco as memórias de sua trajetória enquanto ativista de doenças raras e dividir suas experiências pessoais. Estabelecemos uma rotina de conversas diárias a fim de desenvolver uma interação menos formal, que fugisse do modelo rígido de um questionário. Fizemos isso como uma tentativa de escapar de respostas pré-concebidas por ela mesma durante os anos em que passou relatando sua história para jornalistas/repórteres que se interessavam em contar suas experiências.

Segundo Linda, a busca por uma resposta sobre o que, afinal, seu filho tinha, durou meses e com o passar do tempo as evidências de fracasso e insucesso no tocante à cura se avolumavam. Ainda assim, ela não descreve sua história como quem conta sobre uma maternidade de fracasso. Para ela, quando um filho nasce, o que os pais mais desejam é livrá-lo de todo perigo, de qualquer escolha ruim, de todo e qualquer sofrimento. Linda expõe este desejo como sendo fruto de um “amor inexplicável”. Mas seu filho, tão parecido com ela e, ao mesmo tempo, tão diferente, inevitavelmente experimentou coisas que ela não esperava e não podia evitar. Pois bem, a maternidade para Linda não simbolizou o fracasso, pois uma vez que é impossível proteger os filhos de todos os

riscos que o mundo reserva, Linda optou por proporcionar qualidade de vida a Gabriel em sua liberdade e direito de escolher viver.

Digo que ajudar o próximo foi uma fuga no início e hoje é uma profissão, além disso, sou ativista da adrenoleucodistrofia no Brasil, levo informações a médicos em congressos e aos acadêmicos para tornar a doença mais conhecida, com o diagnóstico precoce a criança pode fazer transplante de medula óssea (LINDA, fevereiro de 2018).

Através da história de Linda pode-se perceber alguns nuances do que é não ser paralisado pelos problemas. Na narrativa de sua trajetória com Gabriel, ela nomeia os marcadores de tempo de diversas fases vividas por eles, juntos. Após três anos de internamento hospitalar, Gabriel já não falava, não enxergava e não andava mais. Nesse sentido, sua luta baseou-se em conseguir levá-lo para casa no modelo de atendimento *home care*.

Aprendi na prática os direitos do meu filho, entramos na justiça contra o convênio para montar uma UTI em casa. Não existia a cura, mas o tratamento adequado sim. Pude oferecer qualidade de vida ao Gabriel. Nunca escondi meu filho, postava fotos nas redes sociais, falava do diagnóstico e de alguma forma as pessoas foram se identificando, a escola do Gabriel divulgava e fazia campanha. A Fabi que hoje é uma amiga comentou sobre a nossa luta com o cunhado e ele fez uma matéria nossa na Gazeta do Povo, a matéria teve repercussão e veio\* doações inclusive em dinheiro. Recebi vários depoimentos de mães depois dizendo que só conseguiu\* postar foto com o filho depois que conheceu a nossa história (LINDA, fevereiro de 2018).

Na verdade, Linda não colecionou fracassos, mas viu em cada dificuldade a oportunidade de demonstrar afeto. Experimentou um amor sem limites, baseada na liberdade de escolher viver da melhor forma possível, apesar das limitações. Talvez seja por isso que, quando questionada sobre como se sente ao falar de sua história com Gabriel, ela declara:

Recebi o diagnóstico tardio do Gabriel, doença rara, degenerativa e desmielinizante, eu gostaria que ninguém mais precisasse viver essa dor, gostaria de ter mais informações na internet mesmo, sabia que a doença era pouco conhecida. Por recomendação da médica comecei a escrever num caderno tudo o que estava acontecendo, assim nasceu o meu blog, hoje o blog é visto principalmente por familiares e profissionais da área da saúde. Sou grata a Deus e ao Gabriel. Aprendi muito com ele, Deus me capacitou para cuidar do meu filho. Vivo o luto materno e continuo mantendo o Gabriel ‘vivo’ através das minhas ações (LINDA, fevereiro de 2018).

A mais importante lição de maternidade para ela foi justamente essa: não precisar esconder seu filho de ninguém, não se envergonhar de seu quadro de saúde que se agravava rapidamente a cada dia, mas conquistar a coragem de usar sua história de dor para proporcionar a outros o conhecimento de tal doença e, talvez, através de um amor ilimitado, salvar outros meninos. Analisando a afirmação de Linda sobre não esconder seu filho, vemos que há inúmeros estigmas relacionados às pessoas com deficiência, doenças raras ou crônicas.

O imaginário social hegemônico e capacitista acerca das doenças impossibilita, em muitos casos, que se reconheça a plasticidade da experiência humana diante das limitações que determinados corpos possuem em sua interação na sociedade. O que se percebe costuma ser a relação de um corpo lesionado pela doença, deficiência ou anormalidade em uma sociedade que discrimina e não admite outras corporalidades. Conforme afirma Diniz (2007, p. 10): “a deficiência passou a ser compreendida como uma experiência de opressão compartilhada por pessoas com diferentes tipos de lesões”. Perguntamos à Linda como se deu esse processo de transformar-se em uma ativista de doenças raras e graves em todo o Brasil, e sobre isso, explicou-nos:

Como a doença é grave e rara nós ficamos no hospital durante três anos e lá eu sempre ficava com a porta aberta, conversava com outras mães, fiz amizades que duram até

hoje, fazia cachecol, fui conhecendo outras histórias, outras lutas maiores do que a minha ainda, algumas famílias dependiam de material básico hospitalar para ir pra\* casa, a família dava entrada no pedido, mas unidade de saúde levava às vezes até 30 dias para liberar a dieta especial, os frascos, equipos, medicamentos, gazes e seringas. Desta forma conversava com outras mães no hospital e começamos a fazer campanhas na rede social para auxiliar as famílias, trazíamos de casa muitas vezes os materiais. Assim nasceu uma corrente do bem que hoje é Internacional. O grupo é uma ponte entre as famílias que precisam de ajuda e as famílias que podem ajudar (LINDA, fevereiro de 2018).

Do ponto de vista da antropologia médica de Good (1994): “as doenças não ocorrem somente no corpo, mas na vida do indivíduo, que também tem uma localização espacial, temporal e histórica”. Dessa forma, o autor não deixa de observar que a doença está no corpo, uma vez que este corpo se situa no mundo; mas sugere que ela encontra-se também em um contexto de experiências praticadas na dinâmica da vida social. Nos termos de Linda, “descobri a minha missão depois do diagnóstico da doença rara” (LINDA, fevereiro de 2018). Além de sentir-se comissionada a uma missão especial através de sua maternidade, Linda também atribui os créditos ao filho por ajudá-la a encontrar o sentido da vida. Para ela, tudo se passa como se a história de Gabriel fosse um “presente trágico”, mas essa tragédia pessoal ao mesmo tempo funciona como uma força motriz que a leva para perto de onde deve estar, o lugar que ocupa hoje. Sobre isso ela afirma: “É impossível não ajudar as famílias após viver o que vivi” (LINDA, 27 de janeiro de 2019). Nesse sentido, como argumenta Campoy (2017, p. 151), é plausível reconhecer que “essa criança é muito poderosa. Tão poderosa que seu presente altera hierarquias, transformando dívida em dádiva”.

Linda tem sido frequentemente requisitada por Universidades e associações relacionadas a eventos no âmbito das doenças raras, sua presença mediante os convites são quase que certa desde os primeiros contatos. Ela faz isso a fim de levar informações sobre a doença que

a separou de seu filho. Suas falas normalmente giram em torno de sua história de vida com Gabriel, ilustrando sempre a ideia de que apesar da vida nunca mais ser a mesma após este evento (DAS, 1995), é possível ainda assim oferecer qualidade de vida à pessoa acometida pela doença quando não houver chance da realização do transplante de medula óssea (TMO).

Ciente de que não há como estruturar um campo total, inteiro, sobre o qual podemos contar tudo, e sobre a necessidade de escolher um caminho, decidimos pensar com Mol (2002) sobre a forma como o corpo pode ser compreendido e definido de formas distintas sem que essas alteridades o tornem um corpo fragmentado em inúmeras partes. Compreendemos que o corpo aparece como lócus forjado pela prática das formas de poder reconhecidas pela modernidade. Um ponto interessante apresentado por Linda é a conexão com uma das médicas - doutora Mara - que acompanhou Gabriel desde o diagnóstico até seu último dia de vida. Nossa interlocutora nutre grande apreço pela médica, no sentido de que foi ela quem a fez iniciar suas narrativas do dia a dia em seu *blog*. Analisando esta relação que se fez à medida que Gabriel piorava, voltamos às reflexões de Mol (2002) a fim de pensar sobre como médicos e pacientes produzem a realidade juntos. Além disso, Linda passou a compor o cenário onde atua juntamente com os médicos em palestras e cursos sobre doenças raras e a forma como ela se manifesta.

Sobre a relação de Linda com estes profissionais, ela declara que nas palestras realiza falas com médicos conceituados: “Eles têm a teoria e eu a prática, os alunos gostam?”. Perguntamos também especificamente sobre seu relacionamento com a doutora Mara, que a acompanhou desde o início desta trajetória. Esse diálogo carrega vários detalhes curiosos.

[...] sabe, nem sei te dizer como eu comecei ser ativista, nem sei como começou tudo isso. Mas muitos anos atrás a própria doutora Mara me falou pra escrever tudo que eu sentia. Por que? Porque ela já sabia tudo que estava pra vir, pra acontecer, Meu Deus! Ela enquanto médica sabia da evolução da doença. Então eu comecei a escrever. Em 2009 era a época dos blogs e tal, e eu sem saber nada fui e criei o

blog, fui fazendo tudo sozinha né, e o blog existe até hoje. Conforme eu fui divulgando a doença foram surgindo outras mães falando sobre a adrenoleucodistrofia e tal. Aí a doutora Mara percebeu que existiam muitos outros casos, então ela mesma foi abraçando junto essa causa sabe...e hoje, menina do céu, ela dá aula nas universidades, em congressos e ela tem dado muita aula falando sobre adrenoleucodistrofia. Ela pegou fotos do blog. Ela tem dado uma atenção assim muito especial para a adrenoleucodistrofia. Hoje ela tem noção de que existem muitos casos no Brasil. Quando ela ta\* fazendo algum trabalho, por exemplo: “Ah Linda, quantos casos tem hoje de adreno\* no Brasil?” Daí ela pergunta pra mim. Então assim, ela abraçou a causa, porque hoje ela tem o Felipe, o Eduardo, tinha o João Henrique até antes de ontem, eu trouxe o Carlos, já trouxe o Cauã, já veio o Wiil de Minas, já trouxe o menino do Rio e por aí vai sabe...Então ela abraçou a causa nesse sentido. Eu recebo o contato das famílias, falo com ela e ela vê se dá tempo de fazer o transplante ou não e aí eu trago as famílias pra cá. É nesse sentido a nossa parceria, e ela faz isso pra outras doenças também. Uma comunicação, uma tríade (LINDA, fevereiro de 2018, grifo meu).

Quando registramos esse discurso a respeito de um profissional da medicina, pensamos: como elas atribuem significado a essa prática de cuidado? Ao nos depararmos com as análises de Mol (2002) percebemos que a autora destaca a colaboração entre eles, e não a diferença. Ao contrário do que nos propõe Foucault (1977), ela enfatiza que pacientes e médicos executam, constroem e fabricam a realidade juntos, como se precisassem um do outro para produzir a prática de uma doença. Assim como aponta Linda em seu relato, na ausência do paciente se expressando, um médico não tem ao que atribuir significado. Ao mesmo tempo, sem os médicos, a realização de um diagnóstico e indicação de tratamento adequado, os pacientes encontram-se com problemas. O discurso de Linda vai de encontro a esta proposta de Mol (2002), quando a autora

afirma que essa parceria é parte do que pode acontecer nos hospitais, no dia-a-dia onde a doença é embutida de múltiplos significados.

Perguntamos para Linda como tem sido essa jornada com o Gabriel desde 2009 quando houve o diagnóstico e até hoje, dois anos após sua morte.

A partir de agora talvez as coisas mudem. Eu tô\* estudando organizações do terceiro setor, que abraça as ONG's, tô\* bem feliz, porque assim, eu quero continuar fazendo isso que eu amo, só que ter um salário né pra isso. E é o que eu tô\* precisando no momento. Então tomara que dê tudo certo, daí sim eu quero buscar congressos no Brasil, congressos médicos. Eu já faço isso através de patrocínio, já viajei várias vezes para vários lugares do Brasil. Vou no congresso, fico lá dentro do congresso panfletando para os médicos e tem dado resultado. E em Curitiba eu vou nas Universidades, Londrina também já fui no congresso de pediatria. É isso, eu amo fazer isso para tentar fazer a diferença na vida das pessoas (LINDA, março de 2018).

De maneira oposta ao que habitualmente nossa tradição sociocultural nos faz pensar, não estamos completamente entregues a nossas tragédias pessoais. Em face da morte, lidar com outras áreas da vida é um trabalho doloroso. A iminência da perda a qualquer momento a acompanhava e a morte é algo que desespera o homem. Linda sempre se refere ao filho com muita saudade, em relação a como tem sido sua vida após sua partida, ao valor daquilo que fica, ao que resta, Linda revela que:

Nós conversávamos sobre a despedida, a separação. Pude planejar como seria o dia da partida do Gabriel. Quem eu avisaria, qual roupa Gabriel iria usar. Precisei me imaginar sem o Gabriel, imaginei o quarto vazio. Quando parei de fugir e aceitei conversar sobre este assunto, que ainda é um tabu, eu estava cuidando de mim, enquanto falava dos meus medos e das minhas frustrações. Eu sabia que seria preciso me reinventar (LINDA, março de 2018).



Percebemos, ao fim, que nossa escolha pelas narrativas de Linda estão intrinsicamente ligadas ao que suas experiências nos possibilitam pensar sobre o campo das doenças raras no Brasil, a partir do ponto de vista de quem as vivenciou em seu cotidiano. Tais experiências nos permitem visualizar como determinados processos de transformação do direito de acesso à saúde são encarnados e significados em modos complexos de existência.

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

Pesquisas sobre o modo pelo qual as disputas implicadas nos processos de produção de determinadas categorias biomédicas afetam a vida de pessoas que escapam do espectro das normatizações e dos dispositivos de normalização social começaram a emergir com força no campo brasileiro dos estudos da deficiência nas primeiras décadas do século XXI (MELLO; NUERNBERG, 2012; CARNIEL, 2013; GRUDZINSKI, 2013; FLORES, 2016; CAMPOY, 2017; CARNIEL, 2018). Tais investigações, de um modo geral, reivindicam a desestabilização de explicações exclusivamente biomédicas para fenômenos relacionados com a deficiência e o acometimento de doenças crônicas ou raras, propondo que esses acontecimentos não representam simplesmente *tragédias* pessoais. Pelo contrário, são expressões plenas de condições corporais fundamentalmente sociais e políticas que revelam aspectos potenciais da diversidade humana. Ao nos aproximarmos desta tradição de estudos, procuramos analisar neste artigo a constituição recente da categoria doenças raras e problematizar algumas de suas implicações na vida de pessoas que, como Linda, convivem em seu cotidiano com a busca por formas de lidar com o adoecimento.

Por meio da história que nos foi oferecida por Linda, procuramos apresentar alguns elementos empíricos para problematizar os circuitos de saber-poder que estão reescrevendo a trajetória de *corpos raros*, considerados *anormais* por meio de múltiplos discursos especializados. Segundo Das (1996), existe um tipo de política que é produzida a partir do sofrer que, não necessariamente está relacionada ao próprio corpo, mas ao de outras

pessoas. Desse modo, o sofrer, o narrar e o agir emergem enquanto dimensões cotidianas de mobilização social de pessoas lutam pelo direito à saúde de seus familiares em meio ao emaranhado de interesses e de disputas que constituem o campo nacional e internacional de raras. Assim, “fazer alguma coisa” foi a forma encontrada por Linda para lidar com sua história pessoal e, ao mesmo tempo, lutar para reduzir o número de crianças que poderiam vir a sofrer como Gabriel. Linda encontrou como resposta a mobilização, coletivizando uma demanda legítima e pessoal que se transformou em um projeto coletivo que prioriza a socialização de informações relacionadas a doenças graves/raras, bem como o alerta e conscientização da rede de serviços públicos que acompanham as crianças em seu cotidiano no Brasil.

Quando Linda se manifesta a respeito das dores da vida, encontra, como assinala Lacerda (2014, p. 60): “o compromisso com a legalidade, a organização das demandas a partir dos direitos e deveres previstos nos instrumentos legais brasileiros e, sobretudo, a concepção que sustenta todas essas outras, que é a certeza de que a mobilização representa a única resposta”. Ao dialogar com essas experiências, talvez seja possível pensar nos problemas que envolvem as relações entre saúde e doença, eficiência e deficiência, normalidade e anormalidade, a partir da própria perspectiva de pessoas que convivem com eles diariamente em seus corpos, tratamentos, medicamentos, redes de cuidado e proteção. Assim, quem sabe, as análises sociais possam encontrar nessas trajetórias, *na e com* a doença, pessoas como nós: plenas de vida, de realizações, de possibilidades, de projetos, de expectativas, de angústias, de dores, de amores, enfim, humanos.

## REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AURELIANO, Waleska de Araújo. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 23, p. 369-379, 2018.

AURELIANO, Waleska de Araújo. Health and the Value of Inheritance: The meanings surrounding a rare genetic disease. *Vibrant*, Florianópolis, v. 12, p. 109-140, 2015.

- BARBOSA, Rogério Lima. *Pele de Cordeiro*: associativismo e mercado na produção de cuidado para as doenças raras. Lisboa: Chiado Editora; 2015.
- BIEHL, João; PETRYNA, Adriana. Tratamentos jurídicos: os mercados terapêuticos e a judicialização do direito à saúde. *Hist, Ciênc, Saúde-Manguinhos*, v. 23, p. 173-192, 2016.
- BOURDIEU, Pierre. *O ofício de Sociólogo*: metodologia da pesquisa na sociologia. São Paulo: Vozes, 2004.
- CAMPOY, Leonardo Carbonieri. *Sociedade do autismo, etnografia de vida*. 2017. Tese (Doutorado em Antropologia Cultural) – Instituto de Filosofia e Ciências Sociais, Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, 2017.
- CARNIEL, Fagner. *A invenção (pedagógica) da surdez*: sobre a gestão estatal da educação especial na primeira década do século XXI. 2013. Tese (Doutorado em Sociologia Política) – Centro de Filosofia e Ciências Humanas, Universidade Federal de Santa Catarina, Florianópolis, 2013.
- CARNIEL, Fagner. Agenciar palavras, fabricar sujeitos: sentidos da educação inclusiva no Paraná. *Horiz. antropol.*, Porto Alegre, v. 24, n. 50, p. 83-116, Apr. 2018.
- CASTRO, Rosana. Pesquisa clínica, ética e direito à saúde. *Vivência: Revista de Antropologia*, v. 1, n. 51, p. 50-72, Mar. 2018.
- DAS, Veena. *Critical Events: An Anthropological Perspective on Contemporary India*. New Delhi: Oxford University Press, 1995.
- DAS, Veena. *Life and Words: Violence and the Descent into the Ordinary*. Berkeley, University of California Press, 2006.
- DAS, Veena. O ato de testemunhar: violência, gênero e subjetividade. *Cadernos Pagu*, n. 37, p. 9-41, 2011.

- DINIZ, Debora. *O que é deficiência?* São Paulo: Brasiliense, 2007.
- DINIZ, Debora; MEDEIROS, Marcelo; SCHWARTZ, Ida Vanessa D. Consequências da judicialização das políticas de saúde: custos de medicamentos para as muco-polissacaridoses. *Cad. Saúde Pública*. v. 28, n. 3, p. 479-489, 2012.
- EURODIS. *Rare diseases: Understanding this public health priority*. Paris: Eurordis, 2005.
- FLORES, Lise Vogt. “*Na minha mão não morre*”: uma etnografia das ações judiciais de medicamentos. Dissertação (Mestrado em Antropologia) – Departamento de Ciências Humanas da Universidade Federal do Paraná. Curitiba, 2016.
- FOUCAULT, Michel. *O nascimento da clínica*. Rio de Janeiro: Forense Universitária, 1977.
- GIBBON, Sagra; AURELIANO, Waleska. Inclusion and exclusion in the globalisation of genomics: the case of rare genetic disease in Brazil. *Anthropology & Medicine*, v. 25, p. 11-29, 2018.
- GOOD, Byron J. *Medicine, rationality, and experience: An anthropological perspective*. Nova York: Cambridge University Press, 1994.
- GRUDZINSKI, Roberta Reis. *A nossa batalha é fazer o governo trabalhar: estudo etnográfico acerca das práticas de governo de uma associação de pacientes*. 2013. Dissertação (Mestrado em Antropologia) – Departamento de Antropologia Social da Universidade Federal do Rio Grande do Sul. Porto Alegre, p. 125. 2013.
- HUYARD. Caroline. *Rendre le rare commun: expériences de maladies rares et construction d’une action collective*. Paris: Ecole des Hautes Etudes en Sciences Sociales, 2007.
- HUYARD. Caroline. How did uncommon disorders become “rare diseases”? History of a boundary object. *Sociology of Health and Illness*, v. 31, n. 4, p. 463-477, 2009.

- IRIART, Jorge Alberto Bernstein. *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciênc. saúde coletiva*, Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, Oct. 2019.
- LACERDA, Paula. O sofrer, o narrar, o agir: dimensões da mobilização social de familiares de vítimas. *Horiz. Antropol.*, Porto Alegre, v. 20, n. 42, p. 49-75, Dec. 2014.
- LIMA, Maria Angelica de Faria Domingues de; HOROVITZ, Dafne Dain Gandelman. Contradições das políticas públicas voltadas para doenças raras: o exemplo do Programa de Tratamento da Osteogênese Imperfeita no SUS. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 19, n. 2, p. 475-480, jan., 2014.
- LLINARES. Jordi. A regulatory overview about rares diseases. In: PAZ, Manuel Posada de la; GROFT, Stephen C. (Eds.) *Rare diseases epidemiology*. New York: Springer, 2010.
- MCCABE, Christopher; EDLIN, Richard; ROUND, Jeff. Economic Considerations in the provision of treatments for rare diseases. In: PAZ, Manuel Posada de la; GROFT, Stephen C. (Eds.). *Rare diseases epidemiology*, New York: Springer, 2010.
- MOL, Annemarie. *The Body Multiple: Ontology in Medical Practice*. Durham: Duke University, 2002.
- MOLINER, Antoni Montserrat. Creating a european union framework for actions in the field of rare diseases. In: PAZ, Manuel Posada de la; GROFT, Stephen C. (Eds.). *Rare diseases epidemiology*. New York: Springer, 2010.
- MELLO, Anahi Guedes de; NUERNBERG, Adriano Henrique. Gênero e deficiência: interseções e perspectivas. *Rev. Estud. Fem.*, Florianópolis, v. 20, n. 3, p. 635-655, Dez. 2012.
- NOVAS, Carlos. The political economy of hope: patients' organization, science and biovalue. *BioSocieties*, v. 1, p. 289-305, Sep. 2006.

- OLIVEIRA, Cláudio Roberto Cordovil; GUIMARÃES, Maria Cristina Soares; MACHADO, Rejane Ramos. Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro. *Revista de Ciência da Informação*, v. 13, n. 1, Fev. 2012.
- SOARES, Juliana de Lima; ARAUJO, Laura Filomena Santos de; BELLATO, Roseney. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. *Saúde Soc.*, n. 25, v. 4, p. 1017-1030, 2016.
- SCHWARTZ, Ida Vanessa D. *et al.* Clinical genetics and public policies: how should rare diseases be managed? *Clinical and Biomedical Research*, n. 34, v. 2, p. 122-131, 2014.
- SOUZA, Bruna Aline Stoél de. 2019. *Quando o raro se torna comum: experiências de pessoas que convivem com doenças raras no Brasil*. Dissertação (Mestrado em Ciências Sociais) – Centro de Ciências Humanas, Universidade Estadual de Maringá, Maringá, 2019.
- RABEHARISOA, Vololona, M. *et. al.* From “Politics of Numbers” to “Politics of Singularisation”: Patients’ Activism and Engagement in Research on Rare Diseases in France and Portugal. *Biosocieties*, n. 9 v. 2, p. 194–217, June 2014.
- WASTFELT, Maria; FADEEL, Bengt; HENTER, Jan-Inge. A journey of hope: lessons learned from studies on rare diseases and orphan drugs. *Journal of Internal Medicine*, v. 260, p. 10, 2006.

Texto recebido em 01/07/2019 e aprovado em 20/12/2019