

## POLÍTICAS PÚBLICAS E ACESSO AO TRATAMENTO DE DOENÇAS RARAS: DESAFIOS DA FIBROSE CÍSTICA NO SUS

PUBLIC POLICIES AND ACCESS TO TREATMENT FOR RARE DISEASES:  
CHALLENGES OF CYSTIC FIBROSIS IN THE BRAZILIAN UNIFIED HEALTH  
SYSTEM (SUS)

POLÍTICAS PÚBLICAS Y ACCESO AL TRATAMIENTO DE ENFERMEDADES  
RARAS: DESAFÍOS DE LA FIBROSIS QUÍSTICA EN EL SISTEMA ÚNICO DE  
SALUD (SUS) DE BRASIL

Carlos Lopatiuk<sup>1</sup>  
Carla Emanuele Lopatiuk<sup>2</sup>  
Andreina Lúcia De Paiva<sup>3</sup>  
Rafael Mesquita Guedes<sup>4</sup>  
Aline Sharlon Maciel Batista Ramos<sup>5</sup>  
Eduardo Gracelácio de Assis<sup>6</sup>  
Eliene Sousa da Silva<sup>7</sup>  
Fabiana Andreia Padia Maniçoba<sup>8</sup>  
Maurício Peti de Souza<sup>9</sup>  
Lucas Fernandes Borba<sup>10</sup>  
Anderson Dias de Souza<sup>11</sup>  
Viviane Garcez de Carvalho<sup>12</sup>  
Lays Renhe Bugança<sup>13</sup>  
Ana Carolina dos Santos Melo<sup>14</sup>  
Marcial De Souza Daltro<sup>15</sup>

1

**RESUMO:** Esse artigo teve como objetivo descrever as políticas públicas e o acesso ao tratamento de doenças raras, destacando os principais desafios relacionados à assistência às pessoas com fibrose cística no Sistema Único de Saúde (SUS). Para alcançar esse objetivo, foi realizada uma revisão integrativa da literatura nas bases de dados LILACS, MEDLINE/BVS e SciELO, utilizando os descritores: “Fibrose Cística”, “Doenças Raras”, “Política de Saúde Pública” e “Sistema Único de Saúde”, combinados pelos

<sup>1</sup> Doutor em Desenvolvimento Comunitário - Universidade Estadual do Centro Oeste (UNICENTRO).

<sup>2</sup> Acadêmica de Medicina - Centro Universitário Campo.

<sup>3</sup> Graduada em Medicina - Faculdades Aparício Carvalho (FIMCA).

<sup>4</sup> Bacharel em Enfermagem e mestrando em Saúde Coletiva - Universidade de Brasília (UnB).

<sup>5</sup> Doutora em Ciências Médicas - Universidade do Estado do Rio de Janeiro (UERJ).

<sup>6</sup> Graduando em Medicina - Emescam.

<sup>7</sup> Mestranda em Enfermagem - Universidade do Estado do Pará (UEPA).

<sup>8</sup> Bacharela em Farmácia, Mestrado em Saúde e Desenvolvimento na Região Centro-Oeste - Universidade Federal de Mato Grosso do Sul (UFMS).

<sup>9</sup> Graduando em Medicina - Universidade do Estado do Amazonas (UEA).

<sup>10</sup> Graduando em Medicina - Universidade Federal do Rio de Janeiro (UFRJ).

<sup>11</sup> Mestrando em ciências da saúde - Universidade Estadual Sudoeste da Bahia (UESB).

<sup>12</sup> Bacharela em Enfermagem - UNICEUMA.

<sup>13</sup> Mestre em Odontologia em Saúde Pública (UFMG).

<sup>14</sup> Bacharela em Fisioterapia, Mestranda em Saúde da Família - RENASF - Universidade Federal do Piauí (UFPI).

<sup>15</sup> Bacharel em Administração, licenciatura em Sociologia, Licenciatura em Pedagogia, Mba Executivo em Marketing, Especialista em Filosofia e Direitos Humanos, Administração Escolar e Gestão Educacional - Universidade Estácio de Sá.

operadores booleanos AND e OR. Foram incluídos artigos publicados entre 2021 e 2026, disponíveis na íntegra e nos idiomas português, inglês e espanhol, sendo excluídos estudos duplicados e publicações que não abordavam diretamente a temática. Os resultados evidenciaram avanços na organização da assistência às doenças raras, especialmente na ampliação da triagem neonatal, na elaboração de protocolos clínicos e no fortalecimento do acompanhamento multiprofissional. Entretanto, persistem desafios relacionados à desigualdade regional, à oferta limitada de serviços especializados e ao acesso a medicamentos de alto custo. Conclui-se que, embora existam importantes avanços nas políticas públicas voltadas à fibrose cística, ainda são necessários investimentos e estratégias que garantam maior equidade, integralidade e efetividade no acesso ao tratamento dentro do SUS.

**Palavras-chave:** Doenças Raras. Fibrose Cística. Política de Saúde Pública. Sistema Único de Saúde.

**ABSTRACT:** This article aimed to describe public policies and access to treatment for rare diseases, highlighting the main challenges related to the care of people with cystic fibrosis within the Brazilian Unified Health System (SUS). To achieve this objective, an integrative literature review was conducted in the LILACS, MEDLINE/BVS, and SciELO databases, using the descriptors "Cystic Fibrosis," "Rare Diseases," "Public Health Policies," "Unified Health System," and "Access to Health Services," combined with the Boolean operators AND and OR. Articles published between 2021 and 2026, available in full text and in Portuguese, English, and Spanish, were included, excluding duplicate studies and publications that did not directly address the topic. The results showed advances in the organization of care for rare diseases, especially in the expansion of neonatal screening, the development of clinical protocols, and the strengthening of multidisciplinary follow-up. However, challenges related to regional inequality, limited availability of specialized services, and access to high-cost medications persist. It is concluded that, although there have been significant advances in public policies aimed at cystic fibrosis, investments and strategies are still needed to ensure greater equity, comprehensiveness, and effectiveness in access to treatment within the Brazilian Unified Health System (SUS).

**Keywords:** Rare Diseases. Cystic Fibrosis; Public Health Policy. Unified Health System.

**RESUMEN:** Este artículo tuvo como objetivo describir las políticas públicas y el acceso al tratamiento para enfermedades raras, destacando los principales desafíos relacionados con la atención de personas con fibrosis quística dentro del Sistema Único de Salud (SUS) de Brasil. Para lograr este objetivo, se realizó una revisión bibliográfica integradora en las bases de datos LILACS, MEDLINE/BVS y SciELO, utilizando los descriptores "Fibrosis Quística", "Enfermedades Raras", "Políticas de Salud Pública", "Sistema Único de Salud" y "Acceso a Servicios de Salud", combinados con los operadores booleanos AND y OR. Se incluyeron artículos publicados entre 2021 y 2026, disponibles en texto completo y en portugués, inglés y español, excluyendo estudios duplicados y publicaciones que no abordaban directamente el tema. Los resultados mostraron avances en la organización de la atención para enfermedades raras, especialmente en la expansión del cribado neonatal, el desarrollo de protocolos clínicos y el fortalecimiento del seguimiento multidisciplinario. Sin embargo, persisten desafíos relacionados con la desigualdad regional, la disponibilidad limitada de servicios especializados y el acceso a medicamentos de alto costo. Se concluye que, si bien se han producido avances significativos en las políticas públicas dirigidas a la fibrosis quística, aún se necesitan inversiones y estrategias para garantizar una mayor equidad, integralidad y eficacia en el acceso al tratamiento dentro del Sistema Único de Salud (SUS) de Brasil.

**Palabras clave:** Enfermedades raras. Fibrosis quística. Política de salud pública. Sistema unificado de salud.

## INTRODUÇÃO

As doenças raras representam um importante desafio para os sistemas de saúde em todo o mundo devido à sua baixa prevalência, complexidade diagnóstica e necessidade de tratamentos especializados. Embora cada enfermidade afete um número reduzido de indivíduos, o conjunto dessas condições atinge milhões de pessoas, demandando políticas públicas capazes de garantir assistência integral, diagnóstico precoce e acesso contínuo aos recursos terapêuticos necessários para a manutenção da qualidade de vida dos pacientes (Amaral; Rego, 2020).

No Brasil, as doenças raras passaram a receber maior atenção das políticas de saúde nas últimas décadas, especialmente após a criação de diretrizes voltadas à organização da assistência e ao fortalecimento da rede de cuidados no Sistema Único de Saúde (SUS). Apesar dos avanços normativos, ainda existem dificuldades relacionadas à estrutura dos serviços, à capacitação profissional e à disponibilidade de tratamentos específicos, fatores que impactam diretamente a efetividade do cuidado ofertado à população (Aquino; Silva, 2025).

Entre as diversas doenças raras reconhecidas, a fibrose cística destaca-se por sua relevância clínica e pelos desafios associados ao manejo da condição. Trata-se de uma doença genética, hereditária e multissistêmica, caracterizada principalmente pelo comprometimento dos sistemas respiratório e digestório, decorrente de alterações no gene responsável pela produção da proteína reguladora da condução transmembrana da fibrose cística. Essas alterações provocam a produção de secreções espessas que comprometem o funcionamento adequado de diferentes órgãos (Araujo *et al.*, 2025).

O diagnóstico precoce da fibrose cística é considerado um dos principais fatores para a melhoria do prognóstico dos pacientes, uma vez que possibilita a implementação rápida de intervenções terapêuticas capazes de retardar a progressão da doença e reduzir complicações. Nesse contexto, programas de triagem neonatal desempenham papel fundamental na identificação precoce dos casos, contribuindo para o início oportuno do acompanhamento multiprofissional (Filho; Oliveira, 2025).

O tratamento da fibrose cística exige acompanhamento contínuo e uma abordagem multidisciplinar que envolve médicos, enfermeiros, fisioterapeutas, nutricionistas, psicólogos e outros profissionais de saúde. Além disso, os pacientes frequentemente necessitam de medicamentos de alto custo, terapias respiratórias, suporte nutricional e monitoramento

constante, o que torna a assistência complexa e dependente de uma rede de atenção estruturada e acessível (Tavares *et al.*, 2025).

Embora o SUS possua princípios fundamentados na universalidade, integralidade e equidade, a concretização desses direitos para pessoas com doenças raras ainda encontra obstáculos significativos. A concentração de centros especializados em grandes centros urbanos, as desigualdades regionais e as dificuldades logísticas para obtenção de medicamentos constituem barreiras que limitam o acesso adequado ao tratamento e comprometem a continuidade da assistência (Martins; Moreira, 2024).

Outro aspecto relevante refere-se ao elevado custo das terapias utilizadas no tratamento da fibrose cística, especialmente após o desenvolvimento de medicamentos moduladores da proteína CFTR, considerados avanços importantes no controle da doença. A incorporação dessas tecnologias aos sistemas públicos de saúde envolve processos complexos de avaliação, financiamento e regulação, exigindo equilíbrio entre inovação terapêutica e sustentabilidade econômica (Martins; Moreira, 2024).

Nesse cenário, as políticas públicas assumem papel estratégico na promoção do acesso à saúde, sendo responsáveis pela formulação de diretrizes, financiamento de serviços e garantia da assistência integral aos indivíduos acometidos por doenças raras. A efetividade dessas políticas depende não apenas da existência de normas e programas específicos, mas também da sua implementação adequada em diferentes níveis de atenção à saúde (Lucas *et al.*, 2025).

A discussão sobre o acesso ao tratamento da fibrose cística torna-se ainda mais relevante diante das demandas crescentes por equidade e justiça social no sistema de saúde brasileiro. Pacientes e familiares frequentemente enfrentam longos percursos até a obtenção do diagnóstico e do tratamento adequado, evidenciando a necessidade de fortalecer mecanismos que reduzam desigualdades e ampliem a oferta de cuidados especializados (Lucas *et al.*, 2025).

Este estudo justifica-se pela importância de analisar os desafios relacionados ao acesso ao tratamento da fibrose cística no SUS, considerando as dificuldades enfrentadas por pacientes com doenças raras na obtenção de diagnóstico, acompanhamento especializado e terapias adequadas. A discussão do tema contribui para a compreensão das limitações das políticas públicas atuais e para o fortalecimento de estratégias que promovam uma assistência mais equitativa e eficaz.

Dessa forma, compreender os desafios relacionados às políticas públicas e ao acesso ao tratamento da fibrose cística no SUS é fundamental para subsidiar reflexões sobre a organização da assistência às doenças raras no Brasil. A análise dessa temática permite identificar avanços, limitações e perspectivas para o aprimoramento das estratégias de cuidado, contribuindo para a construção de um sistema de saúde mais inclusivo, eficiente e capaz de atender às necessidades dessa população.

## MÉTODOS

Este estudo consiste em uma revisão integrativa da literatura, elaborada de acordo com o modelo metodológico proposto em seis etapas: (1) identificação do tema e elaboração da questão norteadora; (2) definição dos critérios de inclusão e exclusão; (3) categorização dos estudos e seleção das informações relevantes; (4) avaliação crítica dos estudos elegíveis; (5) interpretação dos achados; e (6) apresentação da revisão com síntese do conhecimento (Sousa *et al.*, 2018).

Essa metodologia foi selecionada por permitir uma análise ampla, sistemática e aprofundada acerca das políticas públicas relacionadas às doenças raras e do acesso ao tratamento da fibrose cística no Sistema Único de Saúde (SUS), possibilitando identificar avanços, desafios assistenciais, barreiras de acesso, estratégias de cuidado e contribuições das políticas de saúde para a qualidade de vida dos pacientes acometidos pela doença.

A formulação da questão norteadora baseou-se na estratégia PICo, indicada para revisões qualitativas, na qual P corresponde à população ou problema, I ao fenômeno de interesse e Co ao contexto (Araújo, 2020). A partir dessa estrutura, definiu-se a seguinte pergunta: “*Quais são os principais desafios relacionados às políticas públicas e ao acesso ao tratamento da fibrose cística no Sistema Único de Saúde?*”. Essa questão orientou todo o processo de busca, seleção e análise crítica das evidências, garantindo alinhamento metodológico e pertinência temática em relação ao objetivo do estudo.

A busca dos estudos foi realizada nas bases de dados LILACS, MEDLINE (via Biblioteca Virtual em Saúde – BVS) e SciELO, selecionadas por sua relevância e abrangência na área da saúde pública, doenças raras e assistência especializada. Para a investigação, utilizaram-se os Descritores em Ciências da Saúde (DeCS) e os Medical Subject Headings (MeSH), combinados por meio dos operadores booleanos AND e OR. Os descritores

empregados foram: “Fibrose Cística”, “Doenças Raras”, “Política de Saúde Pública” e “Sistema Único de Saúde”. Foram incluídos artigos publicados entre 2021 e 2026, disponíveis na íntegra, de acesso gratuito e nos idiomas português, inglês e espanhol.

Foram incluídos estudos que abordassem diretamente as políticas públicas relacionadas às doenças raras, o acesso ao diagnóstico e tratamento da fibrose cística, a organização da assistência no SUS, a disponibilidade de medicamentos, a atuação multiprofissional e os desafios enfrentados pelos pacientes. Foram considerados artigos originais, revisões integrativas ou sistemáticas, estudos observacionais, pesquisas qualitativas e documentos científicos que apresentassem evidências relevantes sobre a temática. Foram excluídos artigos duplicados, estudos sem acesso ao texto completo, publicações que não abordassem diretamente a fibrose cística ou as políticas públicas voltadas às doenças raras, além de literatura cinzenta, como teses, dissertações e anais de eventos científicos.

A seleção dos estudos foi realizada em duas etapas, iniciando-se com a leitura dos títulos e resumos para verificação da relevância em relação ao tema, seguida da leitura completa dos artigos potencialmente elegíveis para confirmação da adequação aos critérios de inclusão, garantindo maior rigor metodológico e confiabilidade na seleção das evidências científicas incluídas na revisão.

Das produções selecionadas, foram extraídas informações referentes aos autores, ano de publicação, país de origem, tipo de estudo, políticas públicas abordadas, estratégias de assistência, acesso ao diagnóstico, disponibilidade terapêutica, desafios assistenciais, barreiras de acesso e principais resultados apresentados. A análise dos dados foi conduzida de forma qualitativa e descritiva, permitindo identificar os principais avanços e limitações relacionados ao cuidado das pessoas com fibrose cística no SUS.

A avaliação crítica dos estudos considerou a clareza metodológica, a consistência dos resultados, a qualidade das evidências apresentadas e a aplicabilidade dos achados no contexto da saúde pública. Esse processo possibilitou identificar pesquisas com maior robustez científica e lacunas relacionadas à implementação das políticas públicas, à distribuição dos serviços especializados e à incorporação de novas tecnologias terapêuticas.

Os achados foram organizados em quatro categorias temáticas principais: (1) políticas públicas voltadas às doenças raras e à fibrose cística; (2) acesso ao diagnóstico e aos serviços especializados; (3) disponibilidade de tratamentos e tecnologias terapêuticas no SUS; e (4)

desafios e perspectivas para a assistência integral aos pacientes. Essa categorização permitiu uma análise comparativa das evidências e uma melhor compreensão dos fatores que influenciam o acesso ao cuidado.

A sistematização dos resultados evidenciou que, apesar dos avanços alcançados pelas políticas públicas voltadas às doenças raras, ainda persistem desafios relacionados à desigualdade regional, à disponibilidade de serviços especializados, ao acesso a medicamentos de alto custo e à continuidade do acompanhamento multiprofissional. Esses fatores interferem diretamente na qualidade da assistência e nos desfechos clínicos dos pacientes com fibrose cística.

Dessa forma, esta revisão integrativa busca contribuir para o aprofundamento do conhecimento científico sobre as políticas públicas e o acesso ao tratamento da fibrose cística no SUS, fornecendo subsídios para profissionais de saúde, pesquisadores e gestores no planejamento de estratégias que promovam maior equidade, integralidade e efetividade da assistência às pessoas com doenças raras.

## RESULTADOS E DISCUSSÃO

A análise da literatura evidenciou que as políticas públicas voltadas às doenças raras no Brasil representam um avanço importante para a organização da assistência especializada, especialmente após a implementação de diretrizes destinadas à estruturação do cuidado integral. Essas iniciativas contribuíram para ampliar a visibilidade das doenças raras dentro do sistema de saúde e estabelecer parâmetros para o atendimento dos pacientes (Rodrigues *et al.*, 2026).

Observou-se que a criação de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas favoreceu a padronização da assistência, permitindo maior segurança na condução dos casos e na definição dos tratamentos ofertados pelo SUS. Esses instrumentos também auxiliam na organização dos fluxos assistenciais e na utilização mais eficiente dos recursos disponíveis (Rodrigues *et al.*, 2026).

Apesar desses avanços, a literatura demonstra que o acesso aos serviços especializados ainda ocorre de forma desigual entre as diferentes regiões do país. A concentração de centros de referência em grandes centros urbanos dificulta o acompanhamento de pacientes residentes em municípios do interior, gerando barreiras geográficas que comprometem a continuidade do cuidado (Nunes; Lehfeld, 2021).

Nesse contexto, o deslocamento frequente para consultas, exames e procedimentos especializados constitui um desafio adicional para os pacientes e seus familiares. Além dos custos financeiros envolvidos, a necessidade de viagens constantes pode resultar em ausências escolares, afastamento do trabalho e sobrecarga emocional para toda a família (Lima; Ferreira; Ribeiro, 2022).

A fibrose cística exige acompanhamento permanente devido ao seu caráter progressivo e às múltiplas repercussões clínicas associadas à doença. Dessa forma, a disponibilidade de equipes multiprofissionais capacitadas é considerada um elemento essencial para garantir uma assistência integral e promover melhores resultados em saúde (Martins; Moreira, 2024).

Os estudos analisados apontam que a atuação integrada de médicos, enfermeiros, fisioterapeutas, nutricionistas, psicólogos e assistentes sociais contribui significativamente para a adesão ao tratamento e para o controle das manifestações clínicas. A abordagem multiprofissional possibilita a identificação precoce de complicações e favorece o planejamento de intervenções individualizadas (Lucas *et al.*, 2025).

Outro aspecto frequentemente destacado refere-se à importância da triagem neonatal para a identificação precoce da fibrose cística. A ampliação da cobertura desse serviço permitiu a detecção de casos ainda nos primeiros meses de vida, favorecendo o início oportuno das intervenções terapêuticas e reduzindo os impactos decorrentes do diagnóstico tardio (Damascena *et al.*, 2026).

Entretanto, mesmo com a existência de mecanismos de rastreamento, alguns pacientes ainda enfrentam atrasos diagnósticos relacionados à dificuldade de acesso a exames confirmatórios e à limitada familiaridade de determinados profissionais com as manifestações iniciais da doença. Essa realidade demonstra a necessidade de investimentos contínuos em capacitação e educação permanente (Ciampo; Ciampo, 2024).

A incorporação de novas tecnologias terapêuticas também se destaca como um dos principais desafios para a assistência às pessoas com fibrose cística. O desenvolvimento de medicamentos mais modernos tem proporcionado melhorias significativas na função pulmonar e na qualidade de vida dos pacientes, porém os elevados custos dessas terapias dificultam sua ampla disponibilização no sistema público (Santos; Holanda; Pecenin, 2024).

A judicialização da saúde surge como uma consequência frequente das limitações de acesso aos tratamentos de alto custo. Muitos pacientes recorrem ao poder judiciário para obter

medicamentos e terapias não disponibilizados de forma regular, evidenciando lacunas entre as necessidades assistenciais e a capacidade de resposta do sistema de saúde (Paiva *et al.*, 2026).

Além das questões relacionadas aos medicamentos, a oferta insuficiente de exames especializados também interfere na qualidade do acompanhamento clínico. O monitoramento adequado da fibrose cística depende da realização periódica de avaliações laboratoriais e funcionais que permitem identificar precocemente alterações clínicas e orientar a tomada de decisões terapêuticas (Sousa *et al.*, 2021).

A literatura demonstra ainda que fatores socioeconômicos influenciam diretamente o acesso ao tratamento. Famílias em situação de vulnerabilidade tendem a enfrentar maiores dificuldades para cumprir todas as etapas do acompanhamento, especialmente quando há necessidade de deslocamentos frequentes ou aquisição de insumos complementares ao tratamento (Sousa *et al.*, 2021).

Outro ponto relevante refere-se à necessidade de fortalecimento das redes de atenção à saúde. A integração entre atenção primária, serviços especializados e unidades hospitalares favorece a continuidade do cuidado e contribui para a redução de falhas assistenciais, garantindo maior segurança e efetividade no acompanhamento dos pacientes (Tofani *et al.*, 2021).

Os estudos analisados indicam que a efetividade das políticas públicas para doenças raras depende não apenas da existência de normas e diretrizes, mas também da capacidade de implementação dessas estratégias nos diferentes contextos regionais. Diferenças estruturais entre os serviços de saúde podem limitar a aplicação das políticas e gerar desigualdades no acesso à assistência (Pascarelli; Pereira, 2022).

Dessa forma, verifica-se que os desafios relacionados à fibrose cística no SUS envolvem aspectos estruturais, econômicos e organizacionais que impactam diretamente a assistência prestada aos pacientes. Embora importantes avanços tenham sido alcançados na formulação de políticas públicas e na ampliação dos recursos terapêuticos, ainda são necessários investimentos em infraestrutura, qualificação profissional e expansão dos serviços especializados para garantir acesso equitativo e cuidado integral às pessoas acometidas pela doença (Pascarelli; Pereira, 2022).

## CONSIDERAÇÕES FINAIS

A análise das políticas públicas voltadas às doenças raras permitiu identificar avanços importantes na organização da assistência à fibrose cística no Sistema Único de Saúde, especialmente por meio da criação de diretrizes, ampliação da triagem neonatal e oferta de acompanhamento multiprofissional. Essas ações contribuíram para melhorar o diagnóstico e o tratamento dos pacientes, fortalecendo o cuidado integral.

Entretanto, persistem desafios relacionados à desigualdade no acesso aos serviços especializados, à disponibilidade de tecnologias terapêuticas de alto custo e às diferenças estruturais entre as regiões do país. Tais fatores podem comprometer a continuidade da assistência e limitar a efetividade das políticas implementadas.

Conclui-se que, embora o SUS tenha avançado na atenção às pessoas com fibrose cística, ainda são necessários investimentos em infraestrutura, qualificação profissional e ampliação do acesso aos tratamentos para garantir uma assistência mais equitativa, resolutiva e alinhada às necessidades dessa população.

## REFERÊNCIAS

ARAÚJO, W. C. O. Recuperação da informação em saúde: construção, modelos e estratégias. **ConCI: Convergências em Ciência da Informação**, v. 3, n. 2, p. 100-134, 2020.

10

AMARAL, Marise Basso; REGO, Sergio. Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e desafios na fibrose cística. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 36, p. e00115720, 2020.

AQUINO, Fábio Oliveira; SILVA, Ricardo Eccard; NOVAES, Maria Rita. Políticas públicas para doenças raras no Brasil: Caminho Regulatório, Desafios na Pesquisa e Acesso a Medicamentos órfãos. **Journal of Hospital Pharmacy and Health Services**, v. 16, n. 3, p. e1300-e1300, 2025.

ARAUJO, Grazielly Silva da *et al.* Tendências epidemiológicas da fibrose cística no Brasil: uma análise do registro nacional, 2009-2022. **REMUNOM**, v. 13, n. 12, p. 1-19, 2026.

CIAMPO, Ieda Regina Lopes Del; CIAMPO, Luiz Antônio Del. Importância da integração entre os níveis de atenção à saúde da criança durante o processo de triagem neonatal para Fibrose Cística: Triagem neonatal e Fibrose Cística. **Atas de Ciências da Saúde**, v. 12, n. 5, 2024.

DAMASCENA, Tiago de Siqueira Lobo *et al.* Cuidado pré-operatório centrado em risco: protocolo multiprofissional e complicações pós-cirúrgicas. **Cognitus Interdisciplinary Journal**, v. 3, n. 1, p. 71-95, 2026.

FILHO, Marco Antônio Paula de; OLIVEIRA, Vanessa Elias de. As associações de pacientes de doenças raras na garantia do direito à saúde: estratégias de interação com o Estado. **Saúde e Sociedade**, v. 34, p. e240407in, 2025.

LIMA, Marília; FERREIRA, João Vitor Gomide; RIBEIRO, Táciila Rodrigues. Análise do manejo de doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil. **Revista Científica do Tocantins**, v. 2, n. 2, p. 1-14, 2022.

LUCAS, Sabrina Aparecida Prado *et al.* Desigualdades no acesso integral à saúde em pacientes com atrofia muscular espinhal e o papel das políticas públicas. **ARACÊ**, v. 7, n. 7, p. 38227-38245, 2025.

MARINS, Katty Anne Carvalho; MOREIRA, Martha Cristina Nunes. A tessitura dos discursos na construção diagnóstica da fibrose cística: uma perspectiva sobre acesso e barreiras. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 29, p. e17652022, 2024.

MARINS, Katty Anne Carvalho; MOREIRA, Martha Cristina Nunes. Fibrose cística entre “nomes” e “sobrenomes”: a expressão do Biopoder na era das precisões. **Physis: Revista de Saúde Coletiva**, v. 34, p. e34044, 2024.

NUNES, Danilo Henrique; LEHFELD, Lucas Souza de. Saúde e doenças raras: análise da judicialização do acesso ao tratamento e suas limitações. **Revista Brasileira de Políticas Públicas**, v. 11, n. 1, 2021.

PAIVA, Maria Gleiciane Cardoso Leitão *et al.* Direito à saúde no contexto da judicialização e custos em saúde na Amazônia Ocidental, Brasil. **Veredas do Direito**, v. 23, n. 5, p. e235528-e235528, 2026.

PASCARELLI, Dhiogo Bayma Nespolo; PEREIRA, Éverton Luís. Doenças raras no Congresso Nacional brasileiro: análise da atuação parlamentar. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 38, p. e00167721, 2022.

RODRIGUES, Julliana Neves *et al.* Triage Neonatal no SUS: entre o direito ao diagnóstico precoce e a desigualdade no acesso. **Revista Saber Digital**, v. 19, n. 1, p. e20261908-e20261908, 2026.

SANTOS, Ligia Caliman; HOLANDA, Thais Santos dos; PECENIN, Mateus Fila. Manifestações gastrointestinais em pacientes com fibrose cística. **RECIMA21 - Revista Científica Multidisciplinar**, v. 5, n. 12, p. e5125989-e5125989, 2024.

SOUSA, Ingrid Menezes de *et al.* Acesso a medicamentos de alto custo no SUS: documentação, critérios clínicos e a intervenção do farmacêutico. **Revista Ibero-Americana de Humanidades, Ciências e Educação**, v. 11, n. 10, p. 5304-5318, 2025.

SOUSA, L. M. M. *et al.* Revisões da literatura científica: tipos, métodos e aplicações em enfermagem. **Revista Portuguesa de Enfermagem de Reabilitação**, v. 1, n. 1, p. 45-55, 2018.

TAVARES, Rodrigo Scoassante *et al.* Políticas públicas e o desafio do acesso ao tratamento para pacientes com doenças raras. **Editora Impacto Científico**, p. 608-622, 2025.

TOFANI, Luís Fernando Nogueira *et al.* Caos, organização e criatividade: revisão integrativa sobre as Redes de Atenção à Saúde. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 26, p. 4769-4782, 2021.