

Antes que fosse tarde demais: doença rara e direito à vida na Amazônia

Before it was too late: rare disease and the right to life in the Amazon

Diego Fonseca Mascarenhas¹

Adão Maximiliano de Souza Regis²

João Paulo Souza de Barros³

Resumo: O artigo analisa a dificuldade de efetivação do direito à saúde e à vida de crianças com doenças raras na Amazônia, diante de falhas diagnósticas, barreiras territoriais, escassez de serviços especializados e negativas administrativas que retardam o acesso ao tratamento. A relevância social e jurídica do tema decorre da distância entre a proteção normativa assegurada pela Constituição, pelo Estatuto da Criança e do Adolescente e pela política nacional de doenças raras, e sua concretização em contextos marcados por desigualdades territoriais. O objetivo geral consiste em analisar de que modo a articulação entre família, ciência, administração pública, regulação sanitária e atuação judicial condiciona a proteção desses direitos no caso estudado. A metodologia é qualitativa, de natureza aplicada, com abordagem descritiva e interpretativa, desenvolvida por meio de estudo de caso único, baseado em autoetnografia analítica, articulando narrativa, documentos clínicos, registros administrativos e judiciais, fontes normativas e bibliográficas. A contribuição do estudo consiste em demonstrar, a partir de uma experiência situada, que a proteção do direito à saúde e à vida na Amazônia exige respostas institucionais tempestivas, coordenadas e sensíveis ao território. Conclui-se que, quando essas respostas falham, a judicialização emerge como

¹Universidade da Amazônia (UNAMA), Programa de Pós-Graduação em Administração (PPAD/UNAMA), Belém, Pará, Brasil. Lattes: <http://lattes.cnpq.br/4395477882151794>. ORCID: 0000-0002-3667-7924.

²Universidade da Amazônia (UNAMA), Programa de Pós-Graduação em Administração (PPAD/UNAMA), Belém, Pará, Brasil. Lattes: <http://lattes.cnpq.br/4222016857353853>. ORCID: 0009-0009-4298-5884.

³Universidade da Amazônia (UNAMA), Programa de Pós-Graduação em Administração (PPAD/UNAMA), Belém, Pará, Brasil. Lattes: <http://lattes.cnpq.br/4669454142602809>. ORCID: 0009-0008-3098-2478.

mecanismo de sobrevivência, revelando sua importância e as insuficiências estruturais do sistema.

Palavras-chave: doenças raras; direito à saúde; judicialização; Amazônia; direito à vida.

***Abstract:** This article analyzes the difficulty of ensuring the right to health and life of children with rare diseases in the Amazon region, in the face of diagnostic failures, territorial barriers, scarcity of specialized services, and administrative denials that delay access to treatment. The social and legal relevance of the topic stems from the gap between the normative protection guaranteed by the Constitution, the Statute of the Child and Adolescent, and the national policy on rare diseases, and its concrete implementation in contexts marked by territorial inequalities. The general objective is to analyze how the interaction between family, science, public administration, health regulation, and judicial action conditions the protection of these rights in the case studied. The methodology is qualitative, applied in nature, with a descriptive and interpretive approach, developed through a single case study based on analytic autoethnography, articulating narrative, clinical documents, administrative and judicial records, and normative and bibliographic sources. The study's contribution consists in demonstrating, from a situated experience, that the protection of the right to health and life in the Amazon region requires timely, coordinated, and territorially sensitive institutional responses. It concludes that, when such responses fail, judicialization emerges as a mechanism of survival, revealing both its importance and the structural insufficiencies of the system.*

Keywords: rare diseases; right to health; judicialization; Amazon; right to life.

Introdução

“A criança e o adolescente têm direito à proteção à vida e à saúde, nos termos do art. 7º da Lei nº 8.069/1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente – ECA)” (Brasil, 1990). Em contextos de doença rara infantil, essa disposição deixa de operar no plano abstrato e passa a constituir critério concreto de avaliação da resposta institucional.

Entre a suspeita clínica, a realização de exames de maior complexidade, a confirmação diagnóstica e o início do tratamento, pode transcorrer justamente o intervalo temporal em que a criança perde funções, acumula danos irreversíveis ou se

aproxima da morte. Nessas circunstâncias, a linguagem dos direitos humanos deixa de ser meramente normativa e passa a revelar, de forma empírica, a capacidade do Estado de garantir o direito à saúde como dever público, conforme previsto no art. 196 da Constituição da República Federativa do Brasil de 1988, bem como no art. 11 do ECA, que assegura o acesso integral às ações e serviços de saúde (Brasil, 1988, 1990).

No Brasil, os dados da judicialização da saúde evidenciam a persistência de uma distância relevante entre necessidade clínica e resposta administrativa. Em 2024, foram ajuizadas 663.864 novas ações na área da saúde, ao passo que os pedidos de notas técnicas ao Sistema Nacional de Pareceres e Notas Técnicas (e-NatJus) cresceram aproximadamente 40% em relação ao ano anterior. Esses dados indicam que tratamentos de maior complexidade continuam sendo viabilizados, em muitos casos, não pela via ordinária das políticas públicas, mas por meio do Poder Judiciário, o que revela simultaneamente a centralidade dessa atuação e as limitações estruturais da gestão e da regulação sanitária (Conselho Nacional de Justiça, 2025a, 2025b).

No plano normativo, a proteção jurídica da criança é densamente estruturada. O art. 227 da Constituição Federal estabelece a prioridade absoluta na efetivação de seus direitos; o art. 4º do ECA reforça a corresponsabilidade entre família, sociedade e Estado; e o art. 11 do mesmo diploma assegura o acesso universal e igualitário às ações e serviços de saúde. No âmbito das pessoas com deficiência, o art. 1º da Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência, incorporada ao ordenamento jurídico brasileiro com status constitucional pelo Decreto nº 6.949/2009, estabelece a promoção do exercício pleno dos direitos humanos, enquanto o art. 18 da Lei nº 13.146/2015 (Lei Brasileira de Inclusão) garante atenção integral à saúde.

No campo específico das doenças raras, a Portaria do Gabinete do Ministro do Ministério da Saúde (GM/MS) nº 199/2014 instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR), estabelecendo, em seu art. 2º, diretrizes como a integralidade do cuidado, a equidade no acesso e a garantia de diagnóstico e tratamento em tempo oportuno. Ainda assim, a existência de um arcabouço normativo robusto não tem sido suficiente para assegurar a efetividade desses direitos na prática.

A literatura brasileira sobre doenças raras aponta que os itinerários diagnóstico-terapêuticos são frequentemente marcados por longos períodos de incerteza, múltiplas consultas e dificuldades de acesso ao tratamento (Iriart *et al.*, 2019). No

contexto amazônico, essas dificuldades assumem maior complexidade, na medida em que fatores como distância geográfica, necessidade de deslocamento e concentração de serviços especializados transformam o território em barreira concreta ao acesso à saúde. Na prática, o cuidado de uma criança com doença rara na Amazônia pode implicar a reorganização integral da vida familiar, incluindo moradia, trabalho, renda e redes de apoio, apenas para alcançar aquilo que, em tese, já se encontra juridicamente assegurado.

É nesse contexto que se insere o caso analisado neste artigo: uma criança residia em um município de expansão inserido na Fronteira Agrícola do sudeste do bioma Amazônico na fronteira Oriental da Amazônia, no Extremo Leste Amazônico que, após regressão neurológica abrupta, a família se mudou para região do Estuário Amazônico em que percorreu um itinerário diagnóstico-terapêutico marcado por erro inicial de laudo, necessidade de exames de alta complexidade, confirmação de doença rara, busca de especialista fora do estado, negativa administrativa ao tratamento e posterior judicialização. O caso permite examinar como o tempo institucional, as barreiras territoriais e a atuação familiar condicionam a proteção concreta do direito à vida e à saúde.

A definição terapêutica exigiu a busca de especialista fora do estado, culminando na prescrição do medicamento anifrolumabe que foi solicitado ao plano que negou o fornecimento, e diante da negativa administrativa para o fornecimento da medicação, o acesso ao tratamento ocorreu por via judicial, com melhora clínica após o início do fármaco.

Esse percurso evidencia a figura do pai atípico não como personagem heroico, mas como sujeito compelido a produzir letramento científico e jurídico para garantir, na prática, o direito à vida do próprio filho. Em que a interpretação de laudos, a leitura de artigos biomédicos, a compreensão de protocolos terapêuticos e a mobilização de instrumentos jurídicos passam a integrar o próprio processo de cuidado.

Do ponto de vista metodológico, o estudo adota uma abordagem qualitativa, de natureza aplicada, com finalidade descritiva e interpretativa, estruturada como estudo de caso único desenvolvido a partir de autoetnografia analítica. Essa estratégia metodológica permite articular experiência vivida, documentação clínica e análise jurídica, possibilitando transformar uma vivência situada em objeto de investigação

científica, sem prejuízo do rigor analítico (Anderson, 2006; Denzin, 2014; Ellis; Adams; Bochner, 2011).

A análise é complementada por pesquisa documental e revisão de literatura, com triangulação de fontes que incluem registros clínicos, documentos administrativos e judiciais, além do marco normativo aplicável. Esse procedimento metodológico contribui para ampliar a consistência interpretativa e reduzir a limitação inerente à subjetividade da experiência individual.

A discussão também exige reconhecer que o cuidado permanece socialmente distribuído de forma desigual. Dados do Instituto Brasileiro de Geografia e Estatística (IBGE) indicam que, em 2022, as mulheres dedicaram, em média, 21,3 horas semanais aos afazeres domésticos e ao cuidado de pessoas, enquanto os homens dedicaram 11,7 horas (Hirata, 2022; IBGE, 2024b). Nesse contexto, o reconhecimento da paternidade atípica amplia a compreensão da corresponsabilidade, sem desconsiderar as desigualdades estruturais existentes.

Diante desse cenário, o problema de pesquisa que orienta este estudo pode ser formulado nos seguintes termos: como garantir, na Amazônia, o direito à vida e à saúde de uma criança com doença rara quando a efetivação desses direitos depende, em grande medida, do letramento científico e jurídico do cuidador familiar?

O objetivo geral consiste em analisar de que modo a articulação entre família, ciência, administração pública, regulação sanitária e atuação judicial condiciona a proteção desses direitos no caso estudado.

De modo específico, pretende-se reconstruir o itinerário diagnóstico-terapêutico da criança; examinar o marco normativo aplicável à proteção integral, à deficiência e às doenças raras; compreender o letramento científico e jurídico do pai cuidador como estratégia concreta de defesa da vida; e discutir os limites e as possibilidades da judicialização e do cuidado em contexto amazônico.

1 O direito à vida e à saúde em contextos de doença rara infantil

O ponto de partida para a análise jurídica das doenças raras na infância reside na compreensão de que o direito à vida não pode ser tratado como promessa abstrata, pois quando uma criança depende de diagnóstico célere, acesso a especialistas e tratamento em tempo oportuno, os direitos fundamentais deixam de operar apenas como diretrizes normativas e passam a constituir critérios concretos de avaliação da atuação estatal.

Nesse sentido, a proteção jurídica da infância precisa ser interpretada à luz da dignidade da pessoa humana, articulando o direito à vida e o direito à saúde como dimensões indissociáveis da proteção integral (Brasil, 1988, 1990).

Sob a perspectiva dogmática, o direito à saúde, previsto no artigo 196 da Constituição Federal, integra o conjunto de prestações indispensáveis à preservação da dignidade humana, especialmente quando sua ausência pode comprometer a sobrevivência ou o desenvolvimento da criança. A contribuição de Sarlet (2007) é relevante para este estudo porque permite compreender a eficácia dos direitos fundamentais como exigência de concretização material, e não apenas como reconhecimento formal no texto constitucional. No caso de doença rara infantil, essa leitura desloca a análise da simples existência da norma para a pergunta sobre sua capacidade de produzir diagnóstico, tratamento e acompanhamento em tempo compatível com a urgência clínica.

A doutrina da proteção integral, prevista no artigo 227 da Constituição Federal e regulamentada pelo Estatuto da Criança e do Adolescente, reforça esse dever ao estabelecer prioridade absoluta na efetivação dos direitos da criança (Brasil, 1988, 1990). Nesse ponto, Sarmiento (2010) contribui para afastar uma compreensão meramente programática dos direitos sociais, uma vez que situações de vulnerabilidade extrema não permitem que a proteção estatal seja reduzida à conveniência administrativa ou orçamentária. Aplicada ao caso estudado, essa perspectiva sustenta que a demora diagnóstica e terapêutica não pode ser tratada como simples limitação operacional, pois incide diretamente sobre a proteção integral da criança.

No campo das políticas públicas, a Portaria GM/MS nº 199/2014 instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, estabelecendo diretrizes como diagnóstico precoce, tratamento oportuno e cuidado integral (Brasil, 2014). A contribuição de Barroso (2013), nesse ponto, consiste em problematizar a distância entre a densidade normativa dos direitos fundamentais e sua efetividade concreta em contextos marcados por limitações institucionais. Assim, no caso analisado, a existência de um marco normativo robusto não elimina o problema jurídico central: a necessidade de verificar se o sistema consegue transformar proteção formal em resposta efetiva antes que o tempo institucional produza dano irreversível.

Em situações de doença rara infantil, a demora na resposta estatal pode configurar violação direta ao direito à vida, transformando a ineficiência administrativa em questão constitucional de vida ou morte.

2 Judicialização da saúde como mecanismo de proteção da vida

A judicialização da saúde tem se consolidado como fenômeno estrutural no Brasil, refletindo tanto a expansão do acesso à justiça quanto às limitações do sistema de saúde em atender demandas complexas. Assim, dados recentes do Conselho Nacional de Justiça indicam crescimento expressivo das ações judiciais na área, evidenciando que o Judiciário se tornou via recorrente de acesso a tratamentos (Conselho Nacional de Justiça (CNJ), 2025).

Do ponto de vista jurídico, a judicialização pode ser compreendida como mecanismo de proteção do mínimo existencial. Como argumenta Virgílio Afonso da Silva, o controle judicial dos direitos sociais é legítimo quando visa assegurar condições mínimas de dignidade (Silva, 2010). Nesse sentido, a atuação do Judiciário não representa necessariamente violação da separação de poderes, mas resposta quando há omissão estatal.

Entretanto, autores como Oscar Vilhena Vieira alertam para os riscos do ativismo judicial excessivo, que pode deslocar decisões políticas para o âmbito judicial (Vieira, 2008). Esse debate remonta às reflexões de Cappelletti, que reconhece o papel criativo dos juízes na concretização de direitos, mas destaca a necessidade de equilíbrio institucional (Cappelletti, 1993).

No plano internacional, estudos sobre litigância em saúde indicam que a judicialização pode contribuir para a efetivação de direitos, mas também gerar desigualdades no acesso, beneficiando aqueles com maior capacidade de mobilização (Yamin; Gloppen, 2011). Ferraz destaca que esse fenômeno deve ser analisado à luz da justiça distributiva, considerando seus impactos sobre o sistema como um todo (Ferraz, 2021).

No Brasil, o Supremo Tribunal Federal (STF), ao julgar o Tema 6, estabeleceu critérios para o fornecimento de medicamentos não incorporados ao Sistema Único de Saúde (SUS), reconhecendo a possibilidade excepcional de intervenção judicial (STF, 2024). Esse entendimento reforça que, em situações extremas, o acesso ao direito pode

depende da capacidade de acionar o sistema de justiça, transformando o letramento jurídico em instrumento de defesa da vida.

3 Doenças raras, desigualdade territorial e o contexto amazônico

A literatura sobre doenças raras no Brasil aponta que o percurso até o diagnóstico é frequentemente longo e incerto, fenômeno conhecido como odisseia diagnóstica (Iriart *et al.*, 2019). Consonante a isso, estudo recente identificou média superior a cinco anos até a confirmação diagnóstica, evidenciando a existência de barreiras estruturais persistentes no sistema de saúde (Oliveira *et al.*, 2024). Em doenças raras infantis, esse atraso possui impacto jurídico e clínico relevante, pois a demora no acesso a exames, especialistas e terapias pode agravar sequelas, comprometer o desenvolvimento da criança e atingir diretamente a proteção do direito à saúde e à vida.

Esse cenário revela que o acesso ao cuidado não é distribuído de forma equitativa, sendo profundamente influenciado por fatores sociais e territoriais. A contribuição de Sen (2010) é relevante para este estudo porque permite interpretar a ausência de diagnóstico e tratamento não apenas como falha administrativa, mas como restrição concreta às liberdades reais da criança, especialmente à possibilidade de viver, desenvolver-se e acessar oportunidades efetivas de cuidado. No mesmo sentido, Marmot (2005) contribui para compreender que renda, território, deslocamento e disponibilidade de serviços não são elementos externos ao direito à saúde, mas determinantes que condicionam seus resultados concretos.

Antes de examinar o caso, é necessário delimitar de qual Amazônia se trata. A Amazônia Legal corresponde a um recorte jurídico-político de planejamento regional, composto por 773 municípios distribuídos em nove unidades federativas, com área de 5.014.107,875 km², equivalente a aproximadamente 58,924% do território brasileiro (IBGE, 2024a). Esse recorte não se confunde integralmente com o bioma amazônico nem com a Amazônia internacional, pois foi instituído para fins de planejamento estatal, desenvolvimento regional e redução de desigualdades socioespaciais (IBGE, 2024a; IPEA, 2008). Desse modo, falar em Amazônia exige reconhecer a existência de diferentes Amazonas: urbana e metropolitana, rural, ribeirinha, indígena, de fronteira, interiorana e periférica, cujas condições de acesso a serviços públicos não são homogêneas.

Neste artigo, o recorte empírico adotado corresponde à Amazônia oriental, integrante da Amazônia Legal com um polo urbano localizado no Estuário Amazônico e um município de expansão inserido na Fronteira Agrícola do sudeste do bioma Amazônico. Essa assimetria ajuda a compreender por que serviços especializados tendem a se concentrar em centros urbanos, obrigando famílias do interior a reorganizar moradia, renda, trabalho, estudo e redes de apoio para acessar tratamento. No caso de doenças raras, em que o diagnóstico pode exigir exames genéticos, neurologia especializada, imunologia, reumatologia, genética médica ou terapias de alto custo, a distância entre interior e capital deixa de ser apenas obstáculo logístico e passa a integrar o próprio problema jurídico da efetividade do direito à saúde.

A pesquisa Regiões de Influência das Cidades 2018, do IBGE, demonstra que os serviços de saúde de alta complexidade possuem distribuição espacial mais seletiva, exigindo maiores deslocamentos da população. Enquanto a média nacional de deslocamento para serviços de baixa e média complexidade foi de 72 km, a busca por serviços de alta complexidade alcançou média de 155 km no país (IBGE, 2020). Na região Norte, essa média chegou a 276 km, sendo a rede urbana marcada por fluxos direcionados às capitais e quase sem existência de polos secundários, o que reforça a dependência de centralidades urbanas para tratamentos especializados (IBGE, 2020). No mesmo levantamento, o Arranjo Populacional nos grandes centros aparecem entre as centralidades relevantes para serviços de saúde de alta complexidade, indicando sua função polarizadora no acesso regional ao cuidado especializado (IBGE, 2020).

Essa dinâmica territorial confirma pesquisas sobre saúde na Amazônia. Garnelo *et al.* (2018) demonstram que o acesso e a cobertura da atenção primária na região Norte são marcados por desigualdades entre populações rurais e urbanas, com maior dificuldade para grupos situados fora dos centros urbanos. Garnelo *et al.* (2020), ao analisarem populações ribeirinhas rurais, evidenciam que as barreiras de acesso não se limitam à entrada no sistema, mas incluem dificuldades de continuidade do cuidado, deslocamento, organização da rede e disponibilidade de serviços em tempo oportuno. Para o caso das doenças raras, esse dado é decisivo: iniciativas que ampliam o primeiro contato com o sistema de saúde podem ser insuficientes quando a criança depende de exames especializados, interpretação diagnóstica complexa, prescrição fora do domicílio e acompanhamento longitudinal.

A concentração de profissionais e serviços especializados aprofunda esse quadro. A Demografia Médica no Brasil 2025 apontou que a região Sudeste concentra 55,4% dos médicos especialistas do país, enquanto a região Norte concentra apenas 5,9% (Scheffer *et al.*, 2025). Essa distribuição desigual tem especial relevância para doenças raras, pois tais condições frequentemente exigem profissionais altamente especializados e articulação entre diferentes áreas médicas.

No campo específico da genética médica, Horovitz, Félix e Ferraz (2024) observam que os serviços genéticos abrangentes permanecem concentrados em grandes centros urbanos das regiões Sul e Sudeste, ainda que a política nacional de doenças raras venha buscando ampliar a rede. Os autores também registram que, até junho de 2024, havia 32 serviços formalmente habilitados na rede de atenção às doenças raras, número ainda limitado diante da extensão territorial e da diversidade regional brasileira.

No contexto da Amazônia, a combinação entre baixa densidade demográfica, grandes distâncias, concentração de serviços em centros urbanos e escassez de especialistas faz com que o território funcione como elemento constitutivo da desigualdade em saúde. A criança com doença rara não enfrenta apenas a raridade clínica da condição, mas também a raridade institucional de serviços capazes de reconhecer, diagnosticar e tratar adequadamente sua enfermidade. Assim, a dificuldade de acesso não resulta de um único evento, mas da sobreposição entre o tempo da doença, o tempo do deslocamento, o tempo administrativo e o tempo judicial.

Diante desse cenário, a Amazônia deve ser compreendida não apenas como espaço geográfico, mas como fator jurídico relevante. Quando o território condiciona o acesso a exames, especialistas e tratamentos, a desigualdade espacial se converte em desigualdade jurídica, pois afeta a possibilidade concreta de exercício do direito à saúde e à vida. Em casos de doença rara infantil, essa conversão é ainda mais grave, porque a demora pode produzir danos irreversíveis. Por isso, a proteção integral da criança na Amazônia exige respostas institucionais diferenciadas, territorialmente sensíveis e capazes de reduzir a dependência da judicialização como via de acesso ao tratamento.

4 Paternidade atípica, cuidado e letramento jurídico como prática de direitos humanos

A análise do caso permite compreender a paternidade atípica como categoria emergente no campo dos direitos humanos. Em contextos de doença rara, o pai deixa de

ocupar posição periférica e passa a desempenhar papel central no cuidado, na busca por informação e na mediação institucional (Moreira, 2022). Esse movimento pode ser interpretado à luz da teoria do cuidado, desenvolvida por Joan Tronto, que compreende o cuidado como prática moral e política fundamental para a organização da sociedade (Tronto, 1993, 2013). O cuidado, nesse sentido, não se restringe ao âmbito privado, mas revela a forma como responsabilidades são distribuídas socialmente.

Carol Gilligan (1982), ao discutir ética do cuidado, destaca a importância das relações e da interdependência na construção moral. Em contextos de doença rara infantil, essa perspectiva evidencia que o cuidado não é apenas resposta afetiva, mas prática estruturada que envolve conhecimento, tempo e recursos.

A divisão sexual do cuidado, analisada por Hirata (2022), demonstra que esse trabalho permanece majoritariamente atribuído às mulheres, refletindo desigualdades históricas. No entanto, a emergência da paternidade atípica amplia a compreensão da corresponsabilidade, sem eliminar as assimetrias existentes.

Por fim, o letramento científico e jurídico emerge como prática essencial. Em contextos de raridade diagnóstica, compreender laudos, acessar evidências e acionar instrumentos jurídicos torna-se condição para a efetivação do direito à vida. Esse processo aproxima-se das epistemologias do Sul, ao valorizar saberes produzidos a partir da experiência e da necessidade, revelando que o conhecimento pode ser ferramenta de resistência e transformação social.

5 Itinerário diagnóstico-terapêutico e falhas institucionais

A reconstrução do itinerário diagnóstico-terapêutico permite compreender, de forma concreta, como se materializam as falhas institucionais no acesso à saúde. Como em casos de doença rara, esse percurso frequentemente envolve múltiplos atendimentos, exames inconclusivos, diagnósticos equivocados e sucessivas tentativas de acesso a especialistas. Essa trajetória não é linear, mas marcada por interrupções e recomeços que evidenciam a fragmentação do sistema de saúde.

O erro de laudo, nesse contexto, assume papel central. Longe de representar falha isolada, ele pode desencadear uma cadeia de atrasos que compromete todo o processo diagnóstico. Desta forma, sob a perspectiva de Lipsky, as decisões tomadas na ponta do sistema, por profissionais que operam sob pressão e limitações, têm impacto

direto na efetivação das políticas públicas (Lipsky, 1980). Assim, a falha individual necessita ser compreendida como expressão de um problema estrutural.

A peregrinação clínica, caracterizada pela busca por diferentes serviços e profissionais, evidencia a ausência de coordenação institucional. Como argumenta Lindblom, políticas públicas frequentemente se desenvolvem de forma incremental, sem planejamento integrado, o que resulta em respostas fragmentadas e insuficientes (Lindblom, 1959). No caso das doenças raras, essa lógica se mostra particularmente inadequada, dada a necessidade de respostas rápidas e articuladas.

A negativa administrativa ao tratamento constitui outro elemento crítico. Quando o acesso a terapias depende de autorização burocrática, a demora ou a recusa podem interromper o fluxo de cuidado, configurando verdadeira ruptura no acesso. Esse fenômeno pode ser analisado à luz do modelo de múltiplos fluxos de Kingdon, no qual a convergência entre problemas, soluções e decisões políticas nem sempre ocorre de forma tempestiva (Kingdon, 1995).

Nesse contexto, o itinerário diagnóstico-terapêutico deixa de ser apenas narrativa individual e passa a funcionar como prova empírica da inefetividade normativa. Assim, ao evidenciar a distância entre o direito previsto e o direito realizado, ele revela as limitações estruturais do sistema e a necessidade de repensar a organização das políticas públicas de saúde.

6 Metodologia

O presente artigo trata-se de pesquisa qualitativa, de natureza aplicada, com finalidade descritiva e interpretativa, desenvolvida como estudo de caso situado, com base em autoetnografia analítica de caráter autoetnobiográfico. Essa escolha decorre do objetivo de compreender, a partir de uma experiência concreta, como se articulam doença rara infantil, paternidade atípica, direito à saúde e judicialização em contexto amazônico (Anderson, 2006; Ellis; Adams; Bochner, 2011).

A autoetnografia foi adotada porque o pesquisador está inserido diretamente no percurso analisado, na condição de pai cuidador. Ainda assim, o texto não se limita a um relato pessoal, pois busca transformar a experiência vivida em problema de pesquisa com relevância jurídica e social, por meio de reflexão crítica e diálogo com a literatura especializada (Denzin, 2014; Anderson, 2006).

O corpus da pesquisa foi composto por três conjuntos de materiais: registros autoetnobiográficos do pai pesquisador; documentos do itinerário diagnóstico e terapêutico da criança, como laudos, exames, prescrições e negativas administrativas; e fontes normativas e bibliográficas relacionadas ao direito à vida, ao direito à saúde, às doenças raras, ao cuidado e à saúde na Amazônia. Essa composição permite articular experiência vivida e base documental, sem reduzir a análise à memória individual (Iriart *et al.*, 2019).

O recorte temporal concentra-se no período iniciado no final de 2023, com os primeiros sinais de regressão neurológica, e avança pelos desdobramentos ocorridos em 2024 e 2025, incluindo busca diagnóstica, exames de maior complexidade, confirmação da síndrome, indicação terapêutica, negativa administrativa e judicialização. A reconstrução cronológica foi importante porque permitiu visualizar como o tempo institucional interfere diretamente no risco e na proteção da vida da criança (Horovitz; Félix; Ferraz, 2024; Iriart *et al.*, 2019).

A análise do material combinou reconstrução cronológica e análise temática reflexiva. A primeira permitiu ordenar fatos, decisões e omissões; a segunda possibilitou identificar e interpretar núcleos centrais do caso, como paternidade atípica, letramento científico e jurídico, cuidado intensivo, desigualdade territorial e judicialização da saúde (Braun; Clarke, 2006).

Para fortalecer a consistência da pesquisa, adotou-se a triangulação de fontes, articulando narrativa pessoal, documentos clínicos, registros administrativos e judiciais, legislação e bibliografia. Esse procedimento contribui para ampliar a credibilidade da interpretação e reduzir o risco de que a análise fique restrita à subjetividade do pesquisador (Lincoln; Guba, 1985).

Do ponto de vista epistemológico, o estudo parte da noção de conhecimento situado, segundo a qual a experiência socialmente vivida pode produzir saberes relevantes quando submetida a tratamento metodológico rigoroso. No caso em análise, o cuidado intensivo também produziu formas concretas de letramento científico e jurídico, essenciais para compreender laudos, buscar evidências e acionar instrumentos de proteção (Haraway, 1988; Santos, 2019).

O estudo toma como referência empírica a Amazônia oriental, contida dentro da Amazônia legal brasileira, não tendo a pretensão de representar a Amazônia em sua totalidade, reconhecendo a existência de distintas realidades sociais, territoriais,

culturais e institucionais no interior da própria região amazônica. Nesse recorte, a escassez de serviços especializados, a concentração da assistência em determinados centros urbanos e as desigualdades territoriais interferem diretamente no acesso ao diagnóstico e ao tratamento, tornando o contexto amazônico elemento central para a interpretação jurídica e social do caso (Garnelo *et al.*, 2020; Horovitz; Félix; Ferraz, 2024).

Quanto aos aspectos éticos, o texto foi construído com anonimização, supressão de identificadores pessoais e cuidado na exposição de dados sensíveis, especialmente por envolver criança e informações de saúde. A reflexão ética dialoga com a Resolução do Conselho Nacional de Saúde (CNS) nº 510/2016 e com a Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais-LGPD (Brasil, 2016, 2018).

Considerando a natureza autoetnográfica e o desenho de estudo de caso único, o objeto desta pesquisa não consiste em produzir generalizações estatísticas sobre todas as experiências de doença rara infantil na Amazônia, assim, seu alcance é analítico e interpretativo. O caso estudado é tomado como experiência situada, capaz de tensionar categorias jurídicas e institucionais relacionadas ao direito à saúde, ao direito à vida, à proteção integral, à desigualdade territorial e à judicialização. Assim, a análise não pretende afirmar que o percurso examinado representa a totalidade das crianças com doenças raras na região, mas demonstrar como uma experiência concreta pode revelar problemas normativos, administrativos e territoriais que merecem investigação jurídica mais ampla.

O uso da autoetnografia analítica em pesquisa jurídica aplicada à saúde constitui inovação metodológica ainda pouco explorada no campo do Direito no Brasil e este artigo inova sendo aplicado de forma estratégica, coerente e coesa.

7 Resultados e discussão

Os resultados são apresentados em eixos articulados, com a cronologia do caso funcionando como fio condutor, mas sem reduzir a análise a uma sucessão de fatos. O que emerge do corpus é uma engrenagem na qual tempo, diagnóstico, acesso, cuidado, território e jurisdição se condicionam mutuamente.

Desse modo, os resultados não são apresentados como comprovação estatística de uma tese geral, mas como interpretação analítica de um caso situado. A reconstrução do itinerário diagnóstico-terapêutico permite dialogar com conceitos jurídicos e

institucionais, especialmente a efetividade do direito à saúde, a centralidade do tempo na proteção da vida, a desigualdade territorial como barreira de acesso e a judicialização como mecanismo excepcional de recomposição do cuidado. Nessa perspectiva, o caso não encerra uma conclusão generalizante, mas abre hipóteses interpretativas sobre a proteção de crianças com doenças raras em contextos amazônicos marcados por escassez de serviços especializados e assimetrias territoriais.

Nessa chave, a resposta ao problema de pesquisa não está em um fator isolado, mas na qualidade da articulação entre família, ciência, administração pública, regulação sanitária e atuação judicial para tornar efetivos, em contexto amazônico, o direito à vida, o direito à saúde e a proteção integral da criança (Brasil, 1988, 1990, 2014). A seguir, apresenta-se o Quadro 1 com o detalhamento da linha do tempo diagnóstica-terapêutica.

Quadro 1 – Linha do tempo diagnóstica-terapêutica

Data aproximada	Evento	Instâncias envolvidas	Evidência empírica	Saída/decisão
Nov./2023	Quadro febril seguido de regressão neurológica abrupta	Família; atendimento inicial	Perda súbita de habilidades motoras após febre	Sinal de alerta para investigação neurológica
Jan./2024	Ressonância magnética	Serviço de imagem; família	Laudo inicial incompatível com a história clínica	Contestação técnica do laudo
Jan./2024	Revisão do primeiro laudo	Família; radiologista	Reconhecimento do equívoco e emissão de novo laudo	Reabertura da investigação
Jan.-mar./2024	Peregrinação clínica	Rede pública e privada; múltiplas especialidades	Consultas sucessivas, descrédito em parte dos atendimentos e ampliação do rol de exames	Persistência diagnóstica
2024	Exoma	Laboratório; especialistas	Exame molecular de maior complexidade	Confirmação diagnóstica
2024	Diagnóstico de síndrome de Aicardi-Goutières tipo 4 (AGS4)	Especialistas	Definição etiológica da condição rara	Direcionamento terapêutico

2024	Busca de especialista fora do estado	Família; especialista extraestadual	Necessidade de expertise não disponível localmente	Prescrição de anifrolumabe
2024	Negativas administrativas	Operadora; instâncias administrativas	Ausência de cobertura assistencial imediata	Ruptura do fluxo de acesso
2024	Judicialização	Família; advocacia; Judiciário	Ação para assegurar o tratamento	Decisão favorável
Cerca de 1 mês após a ação	Início do tratamento e melhora inicial	Operadora; equipe clínica; família	Primeiras doses e sinais clínicos positivos	Redução da latência pós-decisão

Fonte: elaborado a partir do corpus empírico da pesquisa (2026)

A linha do tempo evidencia que o caso não se organiza apenas em torno de eventos clínicos sucessivos, mas de interrupções e recomposições do acesso. Cada etapa, do erro inicial de laudo à decisão judicial, revela como a proteção do direito à vida dependeu da capacidade de transformar urgência clínica em demanda institucional inteligível. Assim, em doenças raras, esse encadeamento é juridicamente relevante porque a demora diagnóstica e terapêutica pode produzir danos irreversíveis e mostra que a demora diagnóstica e a incerteza terapêutica não são exceções, mas traços recorrentes dos itinerários de cuidado no Brasil (Iriart *et al.*, 2019; Oliveira *et al.*, 2024).

Assim, com base nas informações do quadro 1, é possível verificar também que a criança não saiu de um sintoma para um tratamento, mas de um sintoma para um circuito de mediações, no qual a família precisou produzir informação, confrontar erro técnico, buscar expertise externa e acionar o sistema de justiça para recompor um fluxo assistencial rompido.

Juridicamente, o quadro confirma que o tempo não é dado administrativo neutro. Quando a Constituição assegura o direito à saúde e impõe prioridade absoluta à criança, e quando o Estatuto da Criança e do Adolescente vincula a proteção à vida e à saúde à efetivação de políticas públicas, o atraso deixa de ser mera ineficiência e passa a tocar o núcleo do direito fundamental ameaçado.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras reforça esse ponto ao fixar como objetivos a detecção precoce, o tratamento oportuno, a integralidade e a redução da mortalidade e das incapacidades, o que torna incompatível com sua lógica um itinerário que só se estabiliza após múltiplas barreiras clínicas e

administrativas (Brasil, 1988, 1990, 2014). A literatura descreve como itinerários terapêuticos longos, marcados por incerteza, peregrinação entre serviços e dependência crescente da capacidade familiar de traduzir a urgência clínica em demanda institucional inteligível. Desta maneira a judicialização aparece, então, como mecanismo de recomposição do percurso, e não como ponto de partida desejável do cuidado (Iriart *et al.*, 2019; Yamauti *et al.*, 2023).

A seguir é apresentado o Quadro 2 demonstra as barreiras encontradas e seus efeitos sobre o direito à vida.

Quadro 2 – Barreiras por natureza e seus efeitos sobre o direito à vida

Natureza da barreira	Manifestação concreta	Efeito jurídico-social	Consequência para o cuidado	Estratégia de enfrentamento
Clinica	Raridade e complexidade da AGS4	Incerteza diagnóstica e terapêutica	Atraso e insegurança prescritiva	Exoma e busca de especialista fora do estado
Clinica	Laudo inicial inconsistente	Risco de desvio diagnóstico	Possível naturalização do erro	Contestação técnica documentada
Cultural	Descrédito do cuidador	Deslegitimação do saber experiencial	Barreiras comunicacionais e sofrimento moral	Letramento científico e argumentação técnica
Cultural	Inexistência de reconhecimento da paternidade atípica	Invisibilidade do pai cuidador	Sobrecarga e dificuldade de corresponsabilização pública	Reivindicação de reconhecimento institucional
Institucional	Assimetria territorial interior-capital	Desigualdade material de acesso	Mudança forçada, custos e risco de descontinuidade	Reorganização familiar e deslocamento
Institucional	Negativas administrativas	Ruptura do acesso terapêutico	Judicialização do tratamento	Ação judicial e cumprimento da decisão

Fonte: elaborado a partir do corpus empírico da pesquisa (2026)

O Quadro 2 demonstra que as barreiras não atuaram isoladamente. A raridade diagnóstica potencializou o erro técnico inicial; o erro exigiu contestação; a contestação expôs a tensão entre saber pericial e saber experiencial; o descrédito sofrido pelo cuidador agravou a peregrinação clínica; e a negativa administrativa converteu a falha assistencial em conflito jurídico. Por isso, a violação do direito à saúde, aqui, não decorreu da ausência de norma protetiva, mas do acúmulo de falhas de implementação, reconhecimento e coordenação.

A leitura é convergente com a literatura sobre doenças raras e com o debate sobre as mediações da deficiência, que mostram como vulnerabilidade clínica e vulnerabilidade institucional tendem a se reforçar mutuamente (Iriart *et al.*, 2019; Mello; Aydos; Schuch, 2022; Horovitz; Félix; Ferraz, 2024). Esse acúmulo também evidencia que a criança com doença rara não pode ser lida fora do marco da titularidade de direitos.

A Convenção sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência, com status constitucional, exige proteção e exercício pleno de direitos em igualdade de condições; a Lei Brasileira de Inclusão assegura acesso à saúde e à informação; e o Estatuto da Criança e do Adolescente exige políticas públicas aptas a proteger vida e saúde.

Quando, apesar desse arcabouço, a família precisa transformar urgência clínica em petição, pedido administrativo, dossiê técnico e prova científica, o cuidado sai definitivamente do espaço privado e entra no campo constitucional dos direitos humanos (Brasil, 1990, 2009, 2015). Diante disso, o Quadro 3 visa mostrar encadeamento regulatório e ruptura do acesso.

Quadro 3 – Encadeamento regulatório e ruptura do acesso

Etapa	Instância responsável	Função esperada	Falha observada no caso	Consequência	Resposta acionada
Prescrição especializada	Médico especialista	Definir indicação terapêutica	Dependência de expertise fora do estado	Atraso na definição do tratamento	Busca extraestadual
Registro sanitário	Agência Nacional de Vigilância Sanitária (Anvisa)	Autorizar circulação do medicamento	Registro não se converteu em acesso assistencial automático	Persistência da barreira de acesso	Dossiê técnico e jurídico
Cobertura assistencial	Operadora/regulação	Viabilizar fornecimento	Ausência de cobertura administrativa imediata	Interrupção do fluxo terapêutico	Contestação e requerimentos
Negativa administrativa	Operadora	Decidir sobre o pedido	Indeferimento reiterado	Risco de agravamento clínico	Judicialização

Via judicial	Judiciário	Proteger o direito ameaçado	Necessidade de substituir o fluxo ordinário	Acesso condicionado à tutela jurisdicional	Decisão favorável
Início do tratamento	Operadora/equipe clínica	Cumprir a decisão e executar a terapia	Latência até a primeira dose	Manutenção do risco até o início	Melhora clínica inicial

Fonte: elaborado a partir do corpus empírico da pesquisa (2026)

O quadro 3 mostra que a judicialização foi, no caso concreto, instrumento de sobrevivência. A prescrição existia, a necessidade clínica estava documentada e o tratamento só começou depois da intervenção judicial. Esse resultado se alinha ao cenário mais amplo da litigiosidade em saúde: segundo o CNJ, em 2024 foram ajuizados 663.864 novos processos na matéria, e entre 2020 e 2024 o crescimento dos casos novos foi de 92,86%; no mesmo período, o aumento das solicitações de notas técnicas no e-NatJus chegou a 40%. No plano jurisprudencial, o STF consolidou no Tema 6 a possibilidade excepcional de concessão judicial de medicamento registrado na Anvisa, mas não incorporado às listas do SUS, desde que observados critérios rigorosos.

No plano do caso, esses dados ajudam a ler a decisão judicial não como excesso, mas como contenção de uma ruptura administrativa que incidia sobre o direito à vida da criança (Conselho Nacional de Justiça, 2025a, 2025b; Supremo Tribunal Federal, 2024). Ainda assim, romantizar a judicialização seria um erro. O mesmo mecanismo que salva uma criança revela que a porta ordinária falhou. Além disso, a via judicial depende de informação, rede de apoio, capacidade argumentativa e algum grau de capital institucional, o que tende a reproduzir desigualdades de acesso.

A literatura mostra que a judicialização da saúde é simultaneamente estratégia de enfrentamento e sintoma de desorganização regulatória e distributiva. No presente caso, ela funcionou como última barreira contra o colapso do direito, mas também expôs a seletividade de um sistema em que a proteção da vida pode depender da aptidão familiar para acionar ciência, advocacia e justiça em tempo útil (Ventura *et al.*, 2010; Yamauti *et al.*, 2023).

No presente estudo, a paternidade atípica, não aparece como gesto episódico de apoio, mas como posição estruturante de cuidado, conhecimento e defesa de direitos. Pois o pai pesquisador não apenas acompanhou consultas e terapias; ele contestou laudo, estudou artigos científicos, defendeu o exoma, compreendeu o circuito

regulatório do medicamento e participou da construção da estratégia jurídica que tornou possível a terapia. Em termos analíticos, isso desloca a figura paterna da periferia do cuidado para o centro da agência protetiva e aproxima a experiência do que a literatura brasileira denomina parentalidade atípica, isto é, um rearranjo de significados, saberes e práticas familiares produzido pela convivência com deficiência, cronicidade e raridade (Esper *et al.*, 2025; Moreira, 2022).

Esse movimento não apaga o protagonismo histórico das mulheres no cuidado. Ao contrário, só se torna inteligível quando lido à luz da ética do cuidado e da divisão sexual do trabalho. Tronto mostra que cuidar é prática moral e política por meio da qual uma sociedade distribui responsabilidades; Hirata demonstra que o trabalho de cuidado permanece profundamente atravessado por gênero, raça e classe; e os dados do IBGE confirmam que, em 2022, mulheres dedicam em média 21,3 horas semanais aos afazeres domésticos e ao cuidado de pessoas, contra 11,7 horas dos homens. No caso, a emergência do pai atípico amplia a gramática pública da corresponsabilidade, mas não elimina a sobrecarga feminina nem a necessidade de proteção social para a unidade familiar como um todo (Hirata, 2022; IBGE, 2024b; Tronto, 1993, 2013). A seguir, o Quadro 4 visa mostrar os fatores da territorialidade amazônica e os custos do cuidado.

Quadro 4 – Territorialidade amazônica e custos do cuidado

Fator territorial	Manifestação concreta no caso	Impacto sobre o tempo	Impacto sobre a renda	Impacto sobre a continuidade terapêutica
Interior-capital	Mudança forçada do interior para a capital	Aumento do tempo gasto com deslocamentos e reorganização	Custos de moradia e adaptação	Redução do risco de ausência em consultas, mas com alto custo social
Concentração de especialistas	Necessidade de buscar expertise na capital e fora do estado	Espera e deslocamentos adicionais	Despesas extraordinárias	Dependência de redes extra-locais
Longas distâncias	Viagens frequentes e trajetos extensos	Consumo de horas de cuidado e trabalho	Gastos logísticos	Risco de atraso e fadiga familiar
Escassez de serviços especializados	Limitações da oferta local	Prolongamento da peregrinação diagnóstica	Maior dispêndio privado	Maior probabilidade de descontinuidade

Reorganização territorial da família	Vida familiar, laboral e acadêmica reconfigurada	Compressão do tempo cotidiano	Redução de margens econômicas	Necessidade de arranjos institucionais permanentes
--------------------------------------	--	-------------------------------	-------------------------------	--

Fonte: elaborado a partir do corpus empírico da pesquisa (2026)

O Quadro 4 evidencia que a Amazônia não foi cenário, mas parte material da produção da desigualdade. Os documentos da pesquisa mostram mudança forçada do interior para a capital, longos deslocamentos, concentração de especialistas e pressão sobre tempo, renda e continuidade terapêutica. A literatura sobre saúde na Amazônia converge com esse achado ao mostrar que grandes distâncias, desigualdades sociais e inadequação da rede assistencial limitam de modo expressivo o acesso aos serviços, especialmente fora dos centros urbanos. Já a literatura sobre doenças raras no Brasil indica que a oferta de genética médica e de recursos diagnósticos de maior complexidade permanece concentrada em poucos polos, o que torna o território um fator de agravamento adicional em condições raras e graves (Garnelo *et al.*, 2020; Horovitz; Félix; Ferraz, 2024).

Nesse contexto, garantir o direito à vida e à saúde de uma criança rara na Amazônia exige reconhecer que a geografia também produz juridicidade. Quando o acesso a laudos, exames, especialistas e terapias depende de deslocamento forçado, o custo territorial passa a integrar o próprio conteúdo material do direito fundamental.

A proteção integral da criança não se realiza apenas com norma abstrata, mas com capacidade estatal de reduzir barreiras territoriais, organizar linhas de cuidado e evitar que a distância converta uma urgência terapêutica em dano irreversível. A Portaria nº 199/2014 fornece a moldura normativa desse dever, mas o caso mostra que a sua concretização continua profundamente desigual no espaço amazônico (Brasil, 1988, 1990, 2014; Garnelo *et al.*, 2020). Assim, o Quadro 5 mostra os arranjos institucionais ativados e seus efeitos no caso

Quadro 5 – Arranjos institucionais ativados e seus efeitos no caso

Arranjo ou política	O que foi ativado	Efeito observado	Limite estrutural
Programa de Gestão e Desempenho (PGD)/teletrabalho	Flexibilização do regime de trabalho com janelas protegidas	Presença em consultas, terapias e rotinas escolares; manutenção do vínculo laboral	Não substitui rede pública especializada
Rede de famílias raras	Troca de informações e apoio interpares	Redução de assimetrias informacionais e qualificação de decisões	Depende de capital social e conectividade

PNAIPDR	Referencial normativo para doenças raras	Base para leitura crítica do itinerário e da necessidade de cuidado integral	Não impediu a latência concreta do acesso
Regulação sanitária e assistencial	Registro sanitário e pedidos administrativos	Delimitação formal do circuito de acesso	Ruptura entre registro e cobertura imediata
e-NatJus e repertório técnico-jurídico	Referência potencial para decisão qualificada	Lastro técnico possível para a tutela de saúde	Não elimina, por si, a litigiosidade
Reorganização familiar	Redistribuição cotidiana de tarefas de cuidado, trabalho e estudo	Sustentação da continuidade familiar e terapêutica	Custo subjetivo e material elevado

Fonte: elaborado a partir do corpus empírico da pesquisa (2026)

O Quadro 5 revela que a vida da criança passou a depender de um arranjo heterogêneo e frágil, no qual nenhum elemento, isoladamente, foi suficiente. O PGD e o teletrabalho forneceram tempo protegido; as redes de famílias raras reduziram assimetrias informacionais; a literatura científica e o letramento jurídico transformaram o cuidado em agência; a regulação sanitária delimitou possibilidades, mas não entregou acesso; e o Judiciário converteu a última etapa em tratamento efetivo.

Do ponto de vista institucional, o teletrabalho não é o centro do caso, mas funcionou como infraestrutura de sustentação do cuidado, compatível com a disciplina do Decreto nº 11.072/2022 e da Instrução Normativa Conjunta (IN Conjunta) nº 24/2023, que estruturam o PGD no serviço público federal. Em paralelo, a Política Nacional de Cuidados reforça a diretriz de responsabilização social pelo cuidado, o que ajuda a ler esses arranjos como parte de uma obrigação pública mais ampla e não como concessão graciosa à família (Brasil, 2022, 2023, 2024).

A presença das redes de famílias raras, embora menos visível no debate jurídico tradicional, foi decisiva para qualificar decisões e difundir táticas de enfrentamento. Nesse ponto, o caso ilustra uma forma de cidadania epistêmica em que o saber experiencial do cuidador, articulado com ciência e direito, deixa de ser resíduo subjetivo e passa a operar como conhecimento socialmente útil.

As epistemologias do sul ajudam a compreender essa passagem, porque recusam a hierarquia rígida entre saber técnico legítimo e experiência vivida descartável. No caso, aprender a ler artigos, protocolos e normas não significou usurpar o lugar do especialista, mas preencher, sob pressão vital, lacunas deixadas pela própria estrutura institucional (Moreira, 2022; Santos, 2019).

O caso demonstra que, na Amazônia, garantir o direito à vida e à saúde de uma criança com doença rara exige mais do que reconhecer normas protetivas. Exige capacidade de agir no tempo certo, de ouvir o cuidador, de reduzir desigualdades territoriais, de articular ciência e regulação e de evitar que a tutela judicial seja a primeira porta efetiva do tratamento.

Quando essa articulação falha, a família assume custos intoleráveis de tempo, conhecimento, deslocamento e sofrimento. E, nesse cenário, o Judiciário pode se tornar a última barreira entre a vida da criança e o colapso do direito, ao mesmo tempo em que revela, com toda nitidez, a insuficiência das respostas administrativas e assistenciais ordinárias (Brasil, 1988; Brasil, 1990; Brasil, 2014; Conselho Nacional De Justiça, 2025a; Supremo Tribunal Federal, 2024).

Conclusão

A análise desenvolvida permite interpretar que, no caso estudado, a proteção do direito à saúde e à vida de criança com doença rara não se realizou apenas pela existência de normas protetivas, mas dependeu da articulação concreta entre família, ciência, administração pública, regulação sanitária e atuação judicial. Essa leitura dialoga com Sarlet (2007), para quem a eficácia dos direitos fundamentais exige concretização material, e com Barroso (2013), ao evidenciar a distância entre a densidade normativa dos direitos e sua efetividade em contextos marcados por limitações institucionais.

Considerando a metodologia adotada, os achados não autorizam generalização estatística sobre todas as experiências de doenças raras infantis na Amazônia, pois a autoetnografia analítica e o estudo de caso único produzem conhecimento situado, interpretativo e vinculado à experiência analisada (Anderson, 2006; Denzin, 2014; Ellis; Adams; Bochner, 2011). Assim, o alcance do estudo é analítico: o caso tensiona categorias jurídicas relevantes e permite refletir sobre como a distância entre previsão normativa e efetividade concreta pode produzir riscos diretos à vida e à saúde em situações de alta complexidade.

No contexto da Amazônia, o caso analisado sugere que desigualdades territoriais, concentração de serviços especializados e dificuldades de deslocamento podem converter o território em fator de vulnerabilização jurídica. Essa interpretação dialoga com Garnelo *et al.* (2018), ao demonstrar que o acesso à saúde na região Norte é

atravessado por desigualdades entre populações urbanas, rurais e ribeirinhas, e com Garnelo *et al.* (2020), ao evidenciar que a ampliação do acesso inicial não garante, por si só, continuidade do cuidado em situações que exigem serviços especializados.

No campo das doenças raras, Iriart *et al.* (2019) contribuem para compreender a odisséia diagnóstica como percurso marcado por incertezas, múltiplos atendimentos e demora na confirmação clínica, enquanto Horovitz, Félix e Ferraz (2024) permitem relacionar essa dificuldade à concentração da genética médica e de serviços especializados em poucos centros. Desse modo, a análise não reduz a Amazônia a uma realidade homogênea, mas indica que, em determinados contextos amazônicos, a efetividade dos direitos fundamentais exige respostas institucionais territorialmente sensíveis.

A reconstrução do itinerário diagnóstico-terapêutico também permite problematizar a organização institucional do cuidado em doenças raras. O erro inicial de laudo, a peregrinação clínica, a busca de especialista fora do estado, a negativa administrativa e a posterior judicialização não são tratados como prova de uma regra geral, mas como elementos de um caso concreto que revelam tensões entre proteção integral, tempo institucional e acesso efetivo ao tratamento.

A contribuição de Lipsky (1980) permite interpretar essas falhas a partir das decisões e limitações presentes na ponta da implementação das políticas públicas, enquanto Kingdon (1995) ajuda a compreender a dificuldade de transformar problema, solução técnica e decisão institucional em resposta tempestiva. Nesse cenário, a judicialização pode ser lida, com Silva (2010), como mecanismo excepcional de proteção do mínimo existencial diante da omissão estatal, mas também deve ser tensionada por Ferraz (2021), que alerta para os impactos distributivos e sistêmicos da litigância em saúde. Portanto, o estudo propõe uma leitura jurídica situada do caso, mais do que uma conclusão universal sobre o sistema de saúde.

Nesse cenário, a judicialização da saúde confirma sua dupla natureza: ao mesmo tempo em que se apresenta como mecanismo legítimo de proteção do mínimo existencial, evidencia a persistência de falhas estruturais que deslocam, indevidamente, para o Poder Judiciário e para as próprias famílias, o ônus da efetivação de direitos. Sua recorrência, longe de representar solução, sinaliza a insuficiência dos canais ordinários de acesso ao cuidado (Ferraz, 2021; Silva, 2010; Supremo Tribunal Federal, 2024).

Quando a sobrevivência de uma criança depende da capacidade familiar de converter urgência clínica em demanda judicial, não se está diante de uma falha episódica, mas de um déficit estrutural de efetividade dos direitos fundamentais no Estado brasileiro.

Nesse contexto, a paternidade atípica emerge como categoria analítica relevante para compreender a dinâmica contemporânea de efetivação de direitos, evidenciando que o cuidado, o letramento científico e o letramento jurídico se configuram como práticas concretas de defesa da vida. Tal constatação, contudo, pode ser interpretada não apenas como solução, mas como sintoma de um modelo que transfere à esfera privada responsabilidades que são, por natureza, públicas.

A contribuição central deste estudo, portanto, consiste em deslocar a análise das doenças raras infantis do plano exclusivamente clínico, familiar ou processual para o campo da proteção concreta do direito à saúde e à vida na Amazônia. Ao articular itinerário diagnóstico-terapêutico, desigualdade territorial, paternidade atípica, letramento científico-jurídico e judicialização, o artigo demonstra que a efetividade desses direitos depende de respostas institucionais coordenadas, tempestivas e sensíveis às especificidades amazônicas. Com isso, evidencia-se que, em regiões marcadas por distâncias, escassez de especialistas e barreiras regulatórias, proteger a vida de uma criança com doença rara exige mais do que previsão normativa: exige capacidade estatal de reduzir desigualdades de acesso antes que a família seja compelida a transformar urgência clínica em disputa judicial.

Diante desse quadro, impõe-se uma reflexão de ordem constitucional: é compatível com um Estado Democrático de Direito que a sobrevivência de uma criança dependa da capacidade familiar de transformar urgência clínica em demanda jurídica antes que o tempo institucional produza danos irreversíveis?

Os limites deste estudo decorrem de sua própria estratégia metodológica. Trata-se de um estudo de caso único, desenvolvido sob abordagem autoetnográfica, o que implica reconhecer possíveis vieses decorrentes da posição do pesquisador como sujeito diretamente implicado no fenômeno analisado. Ademais, a ausência de dados comparativos sistemáticos e a centralidade de um percurso específico restringem a generalização dos achados. Tais limitações, contudo, não comprometem a validade analítica da pesquisa, mas delimitam seu alcance interpretativo.

Como sugestão de futuras agenda de pesquisa, destaca-se a necessidade de investigações comparativas sobre a judicialização da saúde em doenças raras em diferentes regiões do Brasil, bem como estudos que aprofundem o papel das famílias na mediação entre ciência, Estado e acesso a direitos.

Mostra-se igualmente relevante avançar no reconhecimento institucional da paternidade atípica como categoria jurídica e social, além de examinar, de forma mais sistemática, os impactos das desigualdades territoriais na efetividade do direito à saúde em contextos de alta complexidade. Por fim, futuras pesquisas podem contribuir para o desenvolvimento de modelos institucionais capazes de reduzir a dependência da via judicial como mecanismo de acesso a tratamentos essenciais, fortalecendo a capacidade estatal de resposta em tempo oportuno.

Referências

ANDERSON, Leon. Analytic autoethnography. **Journal of Contemporary Ethnography**, Thousand Oaks, v. 35, n. 4, p. 373-395, 2006. DOI: <https://doi.org/10.1177/0891241605280449>. Disponível em: <https://journals.sagepub.com/doi/10.1177/0891241605280449>. Acesso em: 3 jun. 2026.

BARROSO, Luís Roberto. **O novo direito constitucional brasileiro: contribuições para a construção teórica e prática da jurisdição constitucional no Brasil**. Belo Horizonte: Fórum, 2013. Disponível em: <https://www.editoraforum.com.br>. Acesso em: 4 jun. 2026.

BRASIL. Conselho Nacional de Saúde. **Resolução nº 510, de 7 de abril de 2016**. Dispõe sobre as normas aplicáveis a pesquisas em Ciências Humanas e Sociais. Brasília, DF: Conselho Nacional de Saúde, 2016. Disponível em: <https://www.gov.br/conselho-nacional-de-saude/pt-br/atos-normativos/resolucoes/2016/resolucao-no-510.pdf/view>. Acesso em: 5 jun. 2026.

BRASIL. **Constituição da República Federativa do Brasil de 1988**. Brasília, DF: Presidência da República, 1988. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm. Acesso em: 2 jun. 2026.

BRASIL. **Decreto nº 11.072, de 17 de maio de 2022**. Dispõe sobre o Programa de Gestão e Desempenho - PGD da administração pública federal direta, autárquica e fundacional. Brasília, DF: Presidência da República, 2022. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2019-2022/2022/decreto/d11072.htm. Acesso em: 7 jun. 2026.

BRASIL. **Decreto nº 6.949, de 25 de agosto de 2009**. Promulga a Convenção Internacional sobre os Direitos das Pessoas com Deficiência e seu Protocolo Facultativo. Brasília, DF: Presidência da República, 2009. Disponível em:

MASCARENHAS, Diego Fonseca; REGIS, Adão Maximiliano de Souza; BARROS, João Paulo Souza de

https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2007-2010/2009/decreto/d6949.htm. Acesso em: 6 jun. 2026.

BRASIL. **Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015**. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência. Brasília, DF: Presidência da República, 2015. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm. Acesso em: 2 jun. 2026.

BRASIL. **Lei nº 13.709, de 14 de agosto de 2018**. Lei Geral de Proteção de Dados Pessoais. Brasília, DF: Presidência da República, 2018. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2015-2018/2018/lei/l13709.htm. Acesso em: 3 jun. 2026.

BRASIL. **Lei nº 15.069, de 23 de dezembro de 2024**. Institui a Política Nacional de Cuidados. Brasília, DF: Presidência da República, 2024. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/_ato2023-2026/2024/lei/l15069.htm. Acesso em: 4 jun. 2026.

BRASIL. **Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990**. Dispõe sobre o Estatuto da Criança e do Adolescente e dá outras providências. Brasília, DF: Presidência da República, 1990. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/leis/l8069.htm. Acesso em: 8 jun. 2026.

BRASIL. Ministério da Gestão e da Inovação em Serviços Públicos. **Instrução Normativa Conjunta SEGES-SGPRT/MGI nº 24, de 28 de julho de 2023**. Estabelece orientações, critérios e procedimentos gerais relativos à implementação e execução do Programa de Gestão e Desempenho - PGD. **Diário Oficial da União**: seção 1, Brasília, DF, ed. 144, p. 57, 31 jul. 2023. Disponível em: <https://www.in.gov.br/en/web/dou/-/instrucao-normativa-conjunta-seges-sgprt/mgi-n-24-de-28-de-julho-de-2023-499593248>. Acesso em: 5 jun. 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde e institui incentivos financeiros de custeio. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 6 jun. 2026.

BRAUN, Virginia; CLARKE, Victoria. Using thematic analysis in psychology. **Qualitative Research in Psychology**, v. 3, n. 2, p. 77-101, 2006. DOI: <https://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa>. Disponível em: <https://doi.org/10.1191/1478088706qp063oa>. Acesso em: 7 jun. 2026.

CAPPELLETTI, Mauro. **Juízes legisladores?** Tradução de Carlos Alberto Álvaro de Oliveira. Porto Alegre: Sergio Antonio Fabris, 1993. Disponível em: <https://www.lexml.gov.br/urn/urn:lex:br:redede.virtual.bibliotecas:livro:1993;000145950>. Acesso em: 8 jun. 2026.

MASCARENHAS, Diego Fonseca; REGIS, Adão Maximiliano de Souza; BARROS, João Paulo Souza de

CONSELHO NACIONAL DE JUSTIÇA (CNJ). **Fórum da Saúde faz balanço de atividades e define marcos para atividades em 2025**. Brasília, DF: CNJ, 5 fev. 2025b. Disponível em:

<https://www.cnj.jus.br/forum-da-saude-faz-balanco-de-atividades-e-define-marcos-para-atividades-em-2025/>. Acesso em: 3 jun. 2026.

CONSELHO NACIONAL DE JUSTIÇA (CNJ). **Justiça em números 2025**. Brasília, DF: CNJ, 2025a. Disponível em:

<https://bibliotecadigital.cnj.jus.br/jspui/handle/123456789/1060>. Acesso em: 2 jun. 2026.

DENZIN, Norman K. **Interpretive autoethnography**. 2. ed. Thousand Oaks: Sage, 2014. Disponível em:

<https://us.sagepub.com/en-us/nam/interpretive-autoethnography/book243215>. Acesso em: 4 jun. 2026.

ELLIS, Carolyn; ADAMS, Tony E.; BOCHNER, Arthur P. Autoethnography: an overview. **Forum Qualitative Sozialforschung / Forum: Qualitative Social Research**, v. 12, n. 1, art. 10, 2011. DOI: <https://doi.org/10.17169/fqs-12.1.1589>. Disponível em: <https://www.qualitative-research.net/index.php/fqs/article/view/1589>. Acesso em: 5 jun. 2026.

ESPER, Marcos Venicio *et al.* Paternidades e masculinidades: experiências de cuidado paterno de um filho com transtorno do neurodesenvolvimento. **Revista Brasileira de Educação Especial**, v. 31, e0079, 2025. DOI:

<https://doi.org/10.1590/1980-54702025v31e0079>. Disponível em:

<https://doi.org/10.1590/1980-54702025v31e0079>. Acesso em: 6 jun. 2026.

FERRAZ, Octávio Luiz Motta. **Health as a human right: the politics and judicialisation of health in Brazil**. Cambridge: Cambridge University Press, 2021. Disponível em:

Disponível em:

<https://www.cambridge.org/core/books/health-as-a-human-right/health-as-a-human-right/t4CEF5A71C13C1E657979B246FB880248>. Acesso em: 7 jun. 2026.

GARNELO, Luiza *et al.* Acesso e cobertura da atenção primária à saúde para populações rurais e urbanas na região Norte do Brasil. **Saúde em Debate**, Rio de Janeiro, v. 42, n. esp. 1, p. 81-99, 2018. DOI:

<https://doi.org/10.1590/0103-11042018S106>. Disponível em:

<https://www.scielo.br/j/sdeb/a/3tZ6QRxxTsPjNj9XwDftbgS/>. Acesso em: 8 jun. 2026.

GARNELO, Luiza *et al.* Barriers to access and organization of primary health care services for rural riverside populations in the Amazon. **International Journal for Equity in Health**, v. 19, art. 54, 2020. DOI:

<https://doi.org/10.1186/s12939-020-01171-x>. Disponível em:

<https://link.springer.com/article/10.1186/s12939-020-01171-x>. Acesso em: 2 jun. 2026.

GILLIGAN, Carol. **In a different voice: psychological theory and women's development**. Cambridge, MA: Harvard University Press, 1982. Disponível em:

<https://www.hup.harvard.edu/books/9780674970960>. Acesso em: 3 jun. 2026.

MASCARENHAS, Diego Fonseca; REGIS, Adão Maximiliano de Souza; BARROS, João Paulo Souza de

HARAWAY, Donna. Situated knowledges: the science question in feminism and the privilege of partial perspective. **Feminist Studies**, v. 14, n. 3, p. 575-599, 1988. DOI: <https://doi.org/10.2307/3178066>. Disponível em: <https://doi.org/10.2307/3178066>. Acesso em: 4 jun. 2026.

HIRATA, Helena. **O cuidado: teorias e práticas**. Tradução de Monica Stahel. São Paulo: Boitempo, 2022. Disponível em: <https://www.boitempoeditorial.com.br/produto/o-cuidado-152749>. Acesso em: 5 jun. 2026.

HOROVITZ, Dafne Dain Gandelman; FÉLIX, Têmis Maria; FERRAZ, Victor Evangelista de Faria. Medical genetics in Brazil in the 21st century: a thriving specialty and its incorporation in public health policies. **Genes**, v. 15, n. 8, art. 973, 2024. DOI: <https://doi.org/10.3390/genes15080973>. Disponível em: <https://www.mdpi.com/2073-4425/15/8/973>. Acesso em: 6 jun. 2026.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). **Amazônia Legal**. Rio de Janeiro: IBGE, 2024a. Disponível em: <https://www.ibge.gov.br/geociencias/cartas-e-mapas/mapas-regionais/15819-amazonia-legal.html>. Acesso em: 8 jun. 2026.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). **Estatísticas de gênero: indicadores sociais das mulheres no Brasil**. 3. ed. Rio de Janeiro: IBGE, 2024b. Disponível em: <https://biblioteca.ibge.gov.br/index.php/biblioteca-catalogo?id=2102066&view=detalhes>. Acesso em: 2 jun. 2026.

INSTITUTO BRASILEIRO DE GEOGRAFIA E ESTATÍSTICA (IBGE). **Regiões de Influência das Cidades 2018: informações de deslocamentos para serviços de saúde: nota técnica**. Rio de Janeiro: IBGE, 2020. Disponível em: https://geoftp.ibge.gov.br/organizacao_do_territorio/divisao_regional/regioes_de_influencia_das_cidades/Regioes_de_influencia_das_cidades_2018_Resultados_preliminares/Nota_Tecnica_REGIC_2018_informacoes_deslocamentos_para_servicos_de_saude.pdf. Acesso em: 7 jun. 2026.

INSTITUTO DE PESQUISA ECONÔMICA APLICADA (IPEA). **Amazônia Legal**. Desafios do Desenvolvimento, Brasília, DF, ano 5, ed. 44, 2008. Disponível em: https://www.ipea.gov.br/desafios/index.php?option=com_content&id=2154:catid=28. Acesso em: 4 jun. 2026.

IRIART, Jorge Alberto Bernstein *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019. DOI: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/vgJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/>. Acesso em: 5 jun. 2026.

KINGDON, John W. **Agendas, alternatives, and public policies**. 2. ed. New York: HarperCollins, 1995. Disponível em: <https://archive.org/details/agendasalternati0000king>. Acesso em: 6 jun. 2026.

MASCARENHAS, Diego Fonseca; REGIS, Adão Maximiliano de Souza; BARROS, João Paulo Souza de

LINCOLN, Yvonna S.; GUBA, Egon G. **Naturalistic inquiry**. Beverly Hills: Sage Publications, 1985. Disponível em: https://books.google.com/books/about/Naturalistic_Inquiry.html?id=2oA9aWINEooC. Acesso em: 7 jun. 2026.

LINDBLOM, Charles E. The science of "muddling through". **Public Administration Review**, v. 19, n. 2, p. 79-88, 1959. DOI: <https://doi.org/10.2307/973677>. Disponível em: <https://doi.org/10.2307/973677>. Acesso em: 8 jun. 2026.

LIPSKY, Michael. **Street-level bureaucracy: dilemmas of the individual in public services**. New York: Russell Sage Foundation, 1980. Disponível em: <https://www.russellsage.org/publications/street-level-bureaucracy-0>. Acesso em: 2 jun. 2026.

MARMOT, Michael. **The status syndrome: how social standing affects our health and longevity**. New York: Times Books, 2005. Disponível em: https://books.google.com/books/about/The_Status_Syndrome.html?id=Q7QOAAAAQBAJ. Acesso em: 3 jun. 2026.

MELLO, Anahí Guedes de; AYDOS, Valéria; SCHUCH, Patrice. Aleijar as antropologias a partir das mediações da deficiência. **Horizontes Antropológicos**, Porto Alegre, ano 28, n. 64, p. 7-29, set./dez. 2022. DOI: <https://doi.org/10.1590/S0104-71832022000300001>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/ha/a/HcQvQvqg5JrXJGBSKKJ4jMK/>. Acesso em: 4 jun. 2026.

MOREIRA, Martha Cristina Nunes. Configurações do ativismo da parentalidade atípica na deficiência e cronicidade. **Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 27, n. 10, p. 3939-3948, 2022. DOI: <https://doi.org/10.1590/1413-812320222710.07572022>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/HG8gtVMVgxbZjR4KtQYrVSS/abstract/?lang=pt>. Acesso em: 5 jun. 2026.

OLIVEIRA, Bibiana Mello de *et al.* Epidemiological characterization of rare diseases in Brazil: a retrospective study of the Brazilian Rare Diseases Network. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 19, art. 405, 2024. DOI: <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03392-7>. Disponível em: <https://link.springer.com/article/10.1186/s13023-024-03392-7>. Acesso em: 6 jun. 2026.

SANTOS, Boaventura de Sousa. **O fim do império cognitivo: a afirmação das epistemologias do Sul**. Belo Horizonte: Autêntica, 2019. Disponível em: <https://grupoautentica.com.br/produto/o-fim-do-imperio-cognitivo-612>. Acesso em: 7 jun. 2026.

SARLET, Ingo Wolfgang. **A eficácia dos direitos fundamentais: uma teoria geral dos direitos fundamentais na perspectiva constitucional**. 8. ed. Porto Alegre: Livraria do Advogado, 2007. Disponível em: https://revistadoutrina.trf4.jus.br/artigos/edicao024/ingo_mariana.html. Acesso em: 8 jun. 2026.

MASCARENHAS, Diego Fonseca; REGIS, Adão Maximiliano de Souza; BARROS, João Paulo Souza de

SARMENTO, Daniel. A proteção judicial dos direitos sociais: alguns parâmetros ético-jurídicos. *In*: SOUZA NETO, Cláudio Pereira de; SARMENTO, Daniel (coord.). **Direitos sociais: fundamentos, judicialização e direitos sociais em espécie**. Rio de Janeiro: Lumen Juris, 2010. p. 553-586.

SCHEFFER, Mário *et al.* **Demografia Médica no Brasil 2025**. Brasília, DF: Ministério da Saúde; Associação Médica Brasileira, 2025. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/demografia_medica_brasil_2025.pdf. Acesso em: 2 jun. 2026.

SEN, Amartya. **Development as freedom**. New York: Anchor Books, 2010. Disponível em: https://books.google.com/books/about/Development_as_Freedom.html?id=NQs75PEa618C. Acesso em: 3 jun. 2026.

SILVA, Virgílio Afonso da. O Judiciário e as políticas públicas: entre transformação social e obstáculo à realização dos direitos sociais. *In*: SOUZA NETO, Cláudio Pereira de; SARMENTO, Daniel (coord.). **Direitos sociais: fundamentos, judicialização e direitos sociais em espécie**. Rio de Janeiro: Lumen Juris, 2010. p. 587-599. Disponível em: https://constituicao.direito.usp.br/wp-content/uploads/2008-Judiciario_e_politicas_publicas.pdf. Acesso em: 4 jun. 2026.

SUPREMO TRIBUNAL FEDERAL (STF). **Tema 6 da repercussão geral: dever do Estado de fornecer medicamento de alto custo a portador de doença grave que não possui condições financeiras para comprá-lo**. Brasília, DF: STF, 2024. Disponível em: <https://portal.stf.jus.br/jurisprudenciaRepercussao/verAndamentoProcesso.asp?incidente=2565078&numeroProcesso=566471&classeProcesso=RE&numeroTema=6>. Acesso em: 5 jun. 2026.

TRONTO, Joan C. **Caring democracy: markets, equality, and justice**. New York: New York University Press, 2013. Disponível em: <https://nyupress.org/9780814782774/caring-democracy/>. Acesso em: 7 jun. 2026.

TRONTO, Joan C. **Moral boundaries: a political argument for an ethic of care**. New York: Routledge, 1993. Disponível em: <https://www.routledge.com/Moral-Boundaries-A-Political-Argument-for-an-Ethic-of-Care/Tronto/p/book/9780415906425>. Acesso em: 6 jun. 2026.

VENTURA, Miriam; SIMAS, Luciana; PEPE, Vera Lúcia Edais; SCHRAMM, Fermin Roland. Judicialização da saúde, acesso à justiça e a efetividade do direito à saúde. **Physis: Revista de Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 20, n. 1, p. 77-100, 2010. DOI: <https://doi.org/10.1590/S0103-73312010000100006>. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/physis/a/35xXdQXR9JrdvpPmtkktL9F/>. Acesso em: 8 jun. 2026.

VIEIRA, Oscar Vilhena. Supremocracia. **Revista Direito GV**, São Paulo, v. 4, n. 2, p. 441-464, 2008. DOI: <https://doi.org/10.1590/S1808-24322008000200005>. Disponível

MASCARENHAS, Diego Fonseca; REGIS, Adão Maximiliano de Souza; BARROS, João Paulo Souza de

em: <https://www.scielo.br/j/rdgv/a/6vZMjW7P5Ww5DCQ7yqZQ6BL/>. Acesso em: 2 jun. 2026.

YAMAUTI, Sueli Miyuki; BARRETO, Jorge Otavio Maia; BARBERATO-FILHO, Silvio; LOPES, Luciane Cruz. Mapeamento das iniciativas implementadas em instituições públicas para abordar a judicialização da saúde no Brasil: revisão sistemática de escopo. **Revista Brasileira de Políticas Públicas**, Brasília, DF, v. 13, n. 2, 2023. DOI: <https://doi.org/10.5102/rbpp.v13i2.8068>. Disponível em: <https://www.publicacoes.uniceub.br/RBPP/article/view/8068>. Acesso em: 3 jun. 2026.

YAMIN, Alicia Ely; GLOPPEN, Siri. **Litigating health rights: can courts bring more justice to health?** Cambridge, MA: Harvard University Press, 2011. Disponível em: <https://www.hup.harvard.edu/books/9780986106209>. Acesso em: 4 jun. 2026.

Sobre os autores

Diego Fonseca Mascarenhas. Doutor em Direito pela Universidade Federal do Pará (UFPA), Mestre em Direito pela UFPA, especialista em Direito Civil e graduado em Direito pelo Centro Universitário do Estado do Pará (CESUPA). Atua como professor do Programa de Pós-Graduação em Administração da Universidade da Amazônia (PPAD/UNAMA) e da Faculdade Cosmopolita, com experiência superior a quatorze anos na docência. Sua produção acadêmica concentra-se em direitos fundamentais, hermenêutica jurídica, constitucionalismo, liberdade de expressão, democracia, responsabilidade civil, políticas públicas, judicialização e direitos humanos. É autor do livro *Liberdade de Expressão e Lei de Imprensa* e possui trajetória acadêmica e profissional vinculada ao campo jurídico amazônico. No manuscrito, sua contribuição central relaciona-se à concepção jurídica do estudo, à construção da problemática constitucional, à análise do direito à saúde, do direito à vida, da judicialização e da proteção integral da criança em contexto amazônico. Lattes: <http://lattes.cnpq.br/4395477882151794>. ORCID: 0000-0002-3667-7924. E-mail: diegof.mascarenhas@gmail.com

Adão Maximiliano de Souza Regis. Doutorando em Administração pela Universidade da Amazônia (UNAMA), mestre em Administração pela UNAMA, licenciado em História, especialista em Engenharia de Produção e em Gestão de Pessoas e Recursos Humanos, além de graduado em Administração. Atua como Tecnólogo em Gestão de Recursos Humanos, com experiência em gestão pública, administração, planejamento, recursos humanos, transformação digital, sustentabilidade, inclusão, sociobiodiversidade e desenvolvimento regional. Seu currículo registra premiações científicas nacionais e internacionais, incluindo reconhecimento da Fundação Getúlio Vargas (FGV) por melhor artigo em *Transformação Digital Aplicada*, prêmio de Melhor Artigo Profissional no Encontro Nacional de Administração (ENBRA) 2025, premiação em temática de inclusão, sociobiodiversidade e longevidade pela Universidade da Amazônia e reconhecimento no Fórum Internacional de Administração. No manuscrito, sua contribuição relaciona-se ao refinamento metodológico, à leitura institucional das falhas administrativas, à análise de gestão pública, desigualdade territorial, políticas públicas e organização dos argumentos relativos ao contexto amazônico. Lattes: <http://lattes.cnpq.br/4222016857353853>. ORCID: 0009-0009-4298-5884.

João Paulo Souza de Barros. Doutorando e Mestre em Administração pela Universidade da Amazônia (UNAMA), com período sanduíche na Fundação Getúlio Vargas (FGV-EAESP), pós-graduado em Data Science e Analytics pela Universidade de São Paulo (USP) e graduado em Administração pela Universidade Federal do Pará (UFPA). Possui atuação em planejamento estratégico, marketing, inovação, tecnologia, inteligência de negócios e consultoria organizacional, com experiência em projetos públicos, privados e do terceiro setor. Atua como diretor na Usina de Conteúdo, contribui com iniciativas do StartUP Pará e exerce atividade voluntária como assessor administrativo no Lar de Maria, instituição voltada ao atendimento de crianças, jovens e idosos em situação de vulnerabilidade social. Sua trajetória dialoga com gestão, inovação, análise estratégica e impacto social na Amazônia. No manuscrito, sua contribuição corresponde à revisão crítica, organização lógico-argumentativa, adequação metodológica, coerência textual, fortalecimento da dimensão de gestão e revisão final do artigo. Lattes: <http://lattes.cnpq.br/4669454142602809>. ORCID: 0009-0008-3098-2478.

Créditos da autoria

Diego Fonseca Mascarenhas: conceituação, análise formal, escrita - rascunho original.

Adão Maximiliano de Souza Regis: conceituação, metodologia, análise formal.

João Paulo Souza de Barros: escrita - revisão e edição.

Declaração sobre conflito de interesses

Os autores declaram não haver conflito de interesses de natureza pessoal, institucional, acadêmica, profissional, política ou financeira que possa ter influenciado os resultados ou as conclusões apresentadas neste estudo.

Declaração de disponibilidade de dados

Os autores declaram que todos os dados que fundamentam os resultados deste estudo estão disponíveis no corpo do artigo.

MASCARENHAS, Diego Fonseca; REGIS, Adão Maximiliano de Souza; BARROS, João Paulo Souza de

Informações editorial

Data de Submissão: 08/04/2026

Data de Aceite: 15/06/2026

Editor responsável: André do Rêgo Barros e Fernando Araújo

Como citar:

MASCARENHAS, Diego Fonseca; REGIS, Adão Maximiliano de Souza; BARROS, João Paulo Souza de. Antes que fosse tarde demais: doença rara e direito à vida na Amazônia. **Revista de Direito da Amazônia**, v. 3, n. 1, jan./jun., 2026. ISSN: 2675-8660.



Este trabalho é licenciado pela Creative Commons de Atribuição 4.0 Internacional