Anais de Resumos Expandidos
VIII Seminário Internacional de Pesquisas em Midiatização e Processos Sociais
ISSN 2675-4169 Vol. 1, N. 8(2026)

Doenças Raras e Midiatização por Omissão: Os Impactos da Desinformação no Acesso ao Diagnóstico Especializado[1]

Rare Diseases and Mediatization by Omission: The Impacts of Disinformation on Access to Specialized Diagnosis

Rodrigo Moreira Amaral
Letícia Santiago da Silva Ferreira

Palavras-chave: Doenças Raras; Midiatização; Genética Médica; Odisseia do Diagnóstico; Desinformação.

1. Introdução

Partimos do pressuposto de que a chamada "odisseia do diagnóstico" é uma das consequências mais severas e complexas do quadro de desinformação que atravessa a população que vive com doenças raras no Brasil e no mundo. Na dinâmica de patologias de baixa prevalência, essa odisseia configura-se como "uma caminhada árdua em busca de uma confirmação documental" da condição que se tem, constituindo "um percurso caro e doloroso que pode durar mais de 15 anos" (Saldanha, 2026). Nessa peregrinação assistencial, o desencontro de dados e as narrativas fragmentadas desestabilizam as famílias, tornando o direito à saúde uma busca insegura e sem garantias.

Deduz-se que a escassez de profissionais qualificados na área da saúde, sobretudo no âmbito da medicina, para o enfrentamento clínico adequado desse cenário, constitui um dos principais fatores para o prolongamento dessa jornada. A ausência de médicos especialistas capazes de interpretar manifestações clínicas multissistêmicas e direcionar

1 Trabalho apresentado ao VIII Seminário Internacional de Pesquisas em Midiatização e Processos Sociais. POSCOM-UFBA. Salvador, Bahia. POSCOM-UFSM. Santa Maria, RS. ECA-USP. São Paulo/SP.

ISSN 2675-4169 Vol. 1, N. 8(2026)

a propedêutica molecular perpetua o subdiagnóstico crônico. A Demografia Médica no Brasil de 2025 atesta essa vulnerabilidade ao revelar apenas 376 médicos geneticistas em atividade (0,18 especialistas para cada cem mil habitantes). Esse déficit estrutural de recursos humanos cria uma barreira prática que inviabiliza a consolidação de linhas de cuidado integradas na rede pública, deixando os pacientes e seus cuidadores à deriva desde as etapas iniciais de suas trajetórias de cuidado.

2. Panorama das doenças raras no Brasil

Nesse sentido, nossa hipótese central é que esse quadro de informação não é alimentado exclusivamente pela proliferação de informações falsas, mas, de maneira primordial, pela falta quase absoluta de dados disponíveis em "linguagem simples" (Paraguassu, 2023), por meio de canais acessíveis para quem mais precisa, em momentos de desesperança. Divulgar pretensas informações em linguagem médica para uma pessoa comum pode significar não informar. O apagamento sistemático do paciente raro nas matrizes curriculares dos próprios cursos de medicina – como será visto adiante – além dos grandes veículos de comunicação opera como manobra de midiatização por omissão, restringindo o acesso ao conhecimento básico sobre o tema (Saldanha, 2026). Esse movimento silencia o debate acadêmico e social, visto que a estrutura institucional pode dificultar ou até impedir que a urgência da pauta seja assimilada pela opinião pública, configurando assim, uma grave ameaça à integridade da informação. Essa situação consolida o isolamento dos pacientes, pois a ausência de diretrizes públicas e saberes consolidados atua de forma ativa para perpetuar a ignorância sobre as reais necessidades e direitos dessa população.

Nesse sentido, vale compreender o contexto sob a ótica da integridade da informação, assumindo que a garantia de uma informação de qualidade, acessível e transparente revela-se questão de vida ou morte no ecossistema da saúde, especialmente para pessoas com doenças raras. Como alerta o documento de Princípios Globais das Nações Unidas (2024), a erosão da integridade nos âmbitos informacionais "pode minar a capacidade das pessoas de exercerem os direitos humanos" e agravar a vulnerabilidade

de grupos já marginalizados (ONU, 2024, p. 3-4). Em ambientes marcados por desinformação ou pela falta de informação, a falta de uma comunicação pública orientada pela integridade compromete o exercício pleno da cidadania e a formulação de políticas públicas eficazes.

A prevalência desse ambiente desinformativo não ocorre de forma acidental, mas evidencia a operação de um quadro estratégico que aprofunda a exclusão dos pacientes no cotidiano. Esse cenário se materializa de diversas formas, como por exemplo, quando informações como novos mapeamentos de casos, são restritas a matérias jornalísticas fechadas para assinantes, limitando a democratização do conhecimento. (Saldanha e Gomes, 2025a). Além disso, a narrativa midiática hegemônica utiliza termos ininteligíveis para a população comum, erguendo barreiras cognitivas que impedem a compreensão das patologias e dos direitos à saúde. Nesse vácuo informacional, a indústria farmacêutica protagoniza a midiatização alinhada a interesses financeiros. O setor privado lucra exorbitantemente com medicamentos órfãos, preteridos devido o alto custo de pesquisa e pequeno número de pacientes, enquanto as políticas públicas não avançam para garantir acesso a esses medicamentos.

A desintegração informacional se torna ainda mais nociva quando se observa a profusão de contradições nos próprios registros oficiais, prejudicando a base de políticas públicas eficazes. Por exemplo, o Ministério da Saúde apresenta dados que diferem significativamente das estimativas da Organização Mundial da Saúde. Enquanto entidades internacionais apontam para cerca de trezentos milhões de pessoas afetadas mundialmente, fontes do governo brasileiro chegam a publicar relatórios que aumentam essa média mundial para aproximadamente 354 quatro milhões (Saldanha, 2026). Conforme aponta Saldanha, essa desconexão entre os dados emitidos pelos próprios órgãos oficiais contribui para o cenário de falta de credibilidade das instituições. Essa imprecisão generalizada gera um ambiente de desinformação sistêmica e prejudica diretamente a população afetada, que se vê desprovida de um número real sobre sua condição para poder exigir as devidas providências do Estado.

ISSN 2675-4169 Vol. 1, N. 8(2026)

Sob o ponto de vista da comunicação, essa ausência de democratização de dados íntegros e a própria não divulgação de conteúdos acessíveis sobre doenças raras configuram uma eficiente manobra de midiatização. O silenciamento e a invisibilidade atuam como forma ativa no imaginário social, de modo que o não dito também constrói o sentido. Conforme a premissa semiótica defendida por Saldanha e Felix, "as imagens que não vemos reforçam o quadro formado pelas imagens que vemos, pois a representação tanto dá na esfera visual, quanto se consolida na esfera mental" (Saldanha e Felix, 2020, p. 116). Dessa forma, o apagamento visual e discursivo dessas patologias e de quem convive com elas não representa um mero esquecimento, mas um dispositivo que perpetua a exclusão e naturaliza a precariedade do cotidiano das pessoas afetadas por doenças raras.

Para combater essa hegemonia da desinformação, o apagamento histórico e a centralização mercadológica do saber, a integridade da informação deve ser estabelecida por meio de projetos liderados ou em parceria com a sociedade civil. Como resposta a essa lacuna de iniciativas, surge a Plataforma Saúdes Raras, uma práxis contra-hegemônica construída de forma participativa para democratizar o acesso às informações sobre doenças raras em linguagem simples, combatendo o monopólio do jargão médico (Saldanha e Gomes, 2025b). A plataforma se fundamenta na Publicidade Social de Interesse Público, a qual compreende demandas a partir do lugar de escuta, participação ativa, propondo alternativas para problemas que afetam a vida e destacando as necessidades das minorias, em contraponto à imposição dos interesses da classe dominante (Saldanha, 2021). É necessário assegurar que a comunicação atue como um direito fundamental do cidadão, tornando possível mitigar a vulnerabilidade estrutural das pessoas com doenças raras, preparando o terreno para que as intervenções clínicas e as inovações médicas alcancem sua plena eficácia. E para tanto, a precisão de dados torna-se urgente, sobretudo, quando lidamos com um quadro de desigualdade em escala nacional e, no caso das doenças raras, mundial.

ISSN 2675-4169 Vol. 1, N. 8(2026)

Geneticistas: uma medida urgente para uma revolução na saúde rara brasileira

O sistema de saúde brasileiro enfrenta severa iniquidade na distribuição espacial desses especialistas. O levantamento demográfico revela uma hiperconcentração da força de trabalho nas regiões de maior densidade socioeconômica e acadêmica, 54,5% no Sudeste e 19,3% no Sul do país. Em contrapartida, macrorregiões como o Norte e o Nordeste vivenciam um verdadeiro vazio assistencial, com diversos estados desprovidos de um quantitativo mínimo, ou mesmo da presença total de especialistas atuantes na rede pública. Essa assimetria força os pacientes a dependerem do Tratamento Fora de Domicílio (TFD), impondo desgastes físicos, emocionais e financeiros intoleráveis a famílias já vulnerabilizadas pela complexidade do adoecimento crônico.

Essa barreira demográfica compromete a aplicabilidade das políticas públicas vigentes, principalmente a Portaria nº 199/2014 do MS. Embora esta normativa represente um marco regulatório essencial ao instituir a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, sua execução material e universalidade esbarram na indisponibilidade de recursos humanos. Para exemplificar, criação, credenciamento e manutenção de Centros de Referência em Genética Médica, bem como estruturação de linhas de cuidado multidisciplinares, tornam-se administrativamente inviáveis em grande parte do território. Consequentemente, o princípio da equidade preconizado pelo SUS é comprometido, e o direito constitucional à saúde integral transmuta-se em um privilégio geográfico.

A perpetuação desse cenário de desassistência origina-se em falhas estruturais presentes durante as etapas básicas da formação médica. Como dito anteriormente, observa-se uma lacuna sistêmica no ensino da genética e da genômica clínica nas diretrizes curriculares da maioria das Instituições de Ensino Superior (IES) no Brasil, o que resulta em uma exposição tardia, teórica e frequentemente desestimulante à especialidade. Em paralelo, a oferta de vagas para programas de residência médica em Genética permanece limitada e igualmente concentrada nas regiões Sudeste e Sul do país.

A ausência de incentivos educacionais para engajar estudantes de medicina e a falta de políticas públicas de fixação de especialistas perpetuarão a estagnação demográfica da especialidade. Consequentemente, o sistema público permanecerá incapaz de absorver a progressiva demanda por diagnósticos e acompanhamento genéticos.

Diante da profunda desigualdade na distribuição de especialistas e do colapso assistencial nas regiões mais remotas do país, a inovação tecnológica emerge como uma ferramenta indispensável não apenas na esfera laboratorial, mas também na prestação do cuidado. A telemedicina consolida-se como uma estratégia mitigadora a curto e médio prazo, porque, através de plataformas digitais regulamentadas, torna-se viável o estabelecimento de redes de interconsulta, conectando médicos generalistas lotados em áreas desassistidas (Norte e Nordeste) aos geneticistas sediados nos grandes centros de referência (Sul e Sudeste). Essa capilaridade digital democratiza o acesso ao raciocínio clínico especializado, otimizando o direcionamento da propedêutica e viabilizando o aconselhamento genético à distância, o que reduz substancialmente a necessidade do oneroso TFD.

Embora a telegenética atenue as distâncias geográficas, não soluciona o déficit absoluto de recursos humanos na especialidade. A resolução definitiva desta crise demográfica reside na reestruturação da graduação de medicina. Como a atualização formal das diretrizes curriculares nas IESs costuma ser um processo moroso, abordagens pedagógicas extracurriculares assumem a vanguarda na capacitação dos futuros profissionais. A implementação de metodologias ativas e projetos educacionais inovadores permite a imersão precoce do acadêmico de medicina e essas iniciativas também são fundamentais para desmistificar a especialidade, treinando o olhar do estudante para o reconhecimento de dismorfologias, padrões atípicos e para o raciocínio clínico do paciente como um todo, antes mesmo de sua formação.

No cenário educacional brasileiro, as ligas acadêmicas despontam como o principal pilar dessa transformação extracurricular. Ao atuarem no tripé universitário de ensino, pesquisa e extensão, as ligas focadas em Genética Médica e Doenças Raras

preenchem a lacuna deixada pelas grades curriculares tradicionais. Elas proporcionam um ambiente de convívio longitudinal e imersivo, aproximando o graduando da prática clínica, do manejo do paciente raro e dos fundamentos do aconselhamento genético. Essa vivência dirigida não apenas eleva o letramento genômico do futuro médico generalista, preparando-o para interceptar a odisseia diagnóstica na atenção primária, mas atua como o principal fator de atração e engajamento para a escolha futura da Genética Médica como especialidade de carreira.

3. Considerações finais

Para maximizar o impacto dessas iniciativas descentralizadas, a articulação por meio de entidades representativas nacionais desempenha um papel político e educacional transformador. Um marco pragmático nesse cenário foi a fundação da Associação Brasileira das Ligas Acadêmicas de Genética Médica e Doenças Raras (ABLAGEM-DR), instituída por estudantes de medicina em outubro de 2023. Ao congregar esforços em âmbito nacional, essa associação busca fornecer apoio aos estudantes, difusão do conhecimento, elaboração de artigos científicos, grupos de pesquisa, cartilhas informativas e no fomento à formação de jovens lideranças científicas engajadas no ecossistema das doenças raras. Em suma, reverter a escassez histórica de médicos geneticistas no Brasil exige uma tarefa multifacetada. Em última análise, o abismo entre a vanguarda laboratorial e o paciente só será superado quando o alcance da telegenética convergir com o aumento de médicos geneticistas no país, transformando a promessa da medicina genômica em equidade assistencial e dignidade no SUS.

Referências

AURELIANO, W.; NÓBREGA, J.; PEREIRA, E. F.; MUNIZ, L. N. Uma questão de família: agenciamentos em torno do diagnóstico para doenças raras hereditárias. **Vivência: Revista de Antropologia**, [S. l.], v. 1, n. 61, 2023. DOI: 10.21680/2238-6009.2023v1n61ID31696. Disponível em: https://periodicos.ufrn.br/vivencia/article/view/31696. Acesso em: 19 maio 2026.

BRASIL. Ministério da Educação. Empresa Brasileira de Serviços Hospitalares (Ebserh). Doenças raras afetam mais de 13 milhões de brasileiros. **Portal Gov.br**, Brasília, DF, 27 fev. 2026. Disponível em: https://www.gov.br/hubrasil/pt-br/comunicacao/noticias/doencas-raras-afetam-mais-de-13-milhoes-de-brasileiros. Acesso em: 19 maio 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. Ministério da Saúde inclui exame de alta tecnologia no SUS para doenças raras: espera das famílias por diagnóstico reduz de 7 anos para seis meses. Brasília, DF: Ministério da Saúde, fev. 2026. Disponível em: https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/noticias/2026/fevereiro/ministerio-da-saude-inclui-exame-de-alta-tecnologia-no-sus-para-doencas-raras-espera-das-familias-por-diagnostico-reduz-de-7-anos-para-seis-meses. Acesso em: 19 maio 2026.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014**. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014.

LIMA, F. T. de; LIMA, M. A. F. D. de; CORREIA, P. S. *et al*. Teaching and training of human resources for genetics and genomics in Brazil. **Journal of Community Genetics**, v. 16, n. 4, p. 397-407, 2025. DOI: 10.1007/s12687-024-00726-7.

NGUENGANG WAKAP, S.; LAMBERT, D. M.; OLRY, A. *et al*. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. **European Journal of Human Genetics**, v. 28, n. 2, p. 165-173, 2020. DOI: 10.1038/s41431-019-0508-0.

ORGANIZAÇÃO DAS NAÇÕES UNIDAS (ONU). **Princípios Globais das Nações Unidas para a Integridade da Informação**: Recomendações para Ação de Múltiplas Partes Interessadas. Nova York: ONU, 2024.

PARAGUASSU, L. B.; COSTA, V. M. **Guia de linguagem simples do ICICT**. Rio de Janeiro: ICICT/Fiocruz, 2023. 66 p. Disponível em: https://www.ufsm.br/app/uploads/sites/341/2024/10/guia-de-linguagem-simples.pdf.

SALDANHA, P. G. Publicidade Social e sua tipificação: uma metodologia de transformação social. **Comunicação Mídia e Consumo**, [S. l.], v. 18, n. 52, 2021. DOI: 10.18568/cmc.v18i52.2538. Disponível em: https://revistacmc.espm.br/revistacmc/article/view/2538. Acesso em: 27 maio 2026.

SALDANHA, P. G. Enfermedades raras mediatizadas: En tiempos de extractivismo predatorio y desinformación. **InMediaciones de la Communication**, [S. l.], v. 21, n. 1, 2026. DOI: 10.18861/ic.2026.21.1.4299. Disponível em: https://revistas.ort.edu.uy/inmediaciones-de-la-comunicacion/article/view/4299. Acesso em: 27 maio 2026.

SALDANHA, P. G.; BAIENSE FELIX, C. Mulheres negras e Covid-19: as marcas discursivas de uma dupla exclusão. **Revista Latinoamericana de Ciencias de la Comunicación**, [S. l.], v. 19, n. 35, 2021. DOI: 10.55738/alaic.v19i35.663. Disponível em: https://revista.pubalaic.org/index.php/alaic/article/view/663. Acesso em: 27 maio 2026.

SALDANHA, P. G.; GOMES, J. C. Plataforma Saúdes Raras, uma práxis cidadã de construção da informação a partir do conhecimento profissional e ativista de quem vive no universo das doenças raras. In: **Anais...** 48º Congresso Brasileiro de Ciências da Comunicação, Faesa Centro Universitário, Vitória, Brasil, 2025a. Disponível em: https://sistemas.intercom.org.br/pdf/submissao/nacional/23/06222025192426685829af36a0.pdf.

SALDANHA, P. G.; GOMES, J. C. Plataforma "Saúdes Raras": uma reviravolta no consumo de informação sobre doenças raras. **Signos do Consumo**, [S. l.], v. 17, n. 1, p. e237240, 2025b. DOI: 10.11606/issn.1984-5057.v17i1e237240. Disponível em: https://revistas.usp.br/signosdoconsumo/article/view/237240. Acesso em: 27 maio 2026.

SCHEFFER, M. (coord.). **Demografia Médica no Brasil 2025**. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2025. ISBN 978-65-5993-754-7. Disponível em: http://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes.