XV ENCONTRO INTERNACIONAL DO CONPEDI ALICANTE - ESPANHA

TRANSFORMAÇÕES NA ORDEM SOCIAL E ECONÔMICA E REGULAÇÃO

ANTÔNIO CARLOS DINIZ MURTA

RAYMUNDO JULIANO FEITOSA

Copyright © 2026 Conselho Nacional de Pesquisa e Pós-Graduação em Direito

Todos os direitos reservados e protegidos. Nenhuma parte destes anais poderá ser reproduzida ou transmitida sejam quais forem os meios empregados sem prévia autorização dos editores.

Diretoria – CONPEDI
Presidente - Profa. Dra. Samyra Haydêe Dal Farra Naspolini - FMU – São Paulo
Diretor Executivo - Prof. Dr. Orides Mezzaroba - UFSC – Santa Catarina
Vice-presidente Norte - Prof. Dr. Jean Carlos Dias - Cesupa – Pará
Vice-presidente Centro-Oeste - Prof. Dr. José Querino Tavares Neto - UFG – Goiás
Vice-presidente Sul - Prof. Dr. Leonel Severo Rocha - Unisinos – Rio Grande do Sul
Vice-presidente Sudeste - Profa. Dra. Rosângela Lunardelli Cavallazzi - UFRJ/PUCRio – Rio de Janeiro
Vice-presidente Nordeste - Prof. Dr. Raymundo Juliano Feitosa - UNICAP - Pernambuco

Representante Discente: Prof. Dr. Abner da Silva Jaques - UPM/UNIGRAN - Mato Grosso do Sul

Conselho Fiscal:
Prof. Dr. José Filomeno de Moraes Filho - UFMA - Maranhão
Prof. Dr. Caio Augusto Souza Lara - SKEMA/ESDHC/UFMG - Minas Gerais
Prof. Dr. Valter Moura do Carmo - UFERSA - Rio Grande do Norte
Prof. Dr. Fernando Passos – UNIARA - São Paulo
Prof. Dr. Edinilson Donisete Machado - UNIVEM/UENP - São Paulo
Secretarias
Relações Institucionais:
Prof. Dra. Claudia Maria Barbosa - PUCPR - Paraná
Prof. Dr. Heron José de Santana Gordilho - UFBA - Bahia
Profa. Dra. Daniela Marques de Moraes - UNB - Distrito Federal
Comunicação:
Prof. Dr. Robison Tramontina - UNOESC - Santa Catarina
Prof. Dr. Liton Lanes Pilau Sobrinho - UPF/Univali - Rio Grande do Sul
Prof. Dr. Lucas Gonçalves da Silva - UFS - Sergipe
Relações Internacionais para o Continente Americano:
Prof. Dr. Jerônimo Siqueira Tybusch - UFSM - Rio Grande do Sul
Prof. Dr. Paulo Roberto Barbosa Ramos - UFMA - Maranhão
Prof. Dr. Felipe Chiarello de Souza Pinto - UPM – São Paulo
Relações Internacionais para os demais Continentes:
Profa. Dra. Gina Vidal Marcilio Pompeu - UNIFOR - Ceará
Profa. Dra. Sandra Regina Martini - UNIRITTER / UFRGS - Rio Grande do Sul
Profa. Dra. Maria Claudia da Silva Antunes de Souza - UNIVALI – Santa Catarina
Educação Jurídica
Profa. Dra. Viviane Coêlho de Séllos Knoerr - Unicuritiba - PR
Prof. Dr. Rubens Beçak - USP - SP
Profa. Dra. Livia Gaigher Bosio Campello – UFMS – MS
Eventos:
Prof. Dr. Yuri Nathan da Costa Lannes - FDF - São Paulo
Profa. Dra. Norma Sueli Padilha - UFSC - Santa Catarina
Prof. Dr. Juraci Mourão Lopes Filho - UNICHRISTUS - Ceará

Comissão Especial
Prof. Dr. João Marcelo de Lima Assafim - UFRJ - RJ
Profa. Dra. Maria Creusa De Araújo Borges - UFPB - PB
Prof. Dr. Antônio Carlos Diniz Murta - Fumec - MG
Prof. Dr. Rogério Borba - UNIFACVEST - SC

T772

Transformações na ordem social e econômica e regulação[Recurso eletrônico on-line] organização CONPEDI

Coordenadores: Raymundo Juliano Feitosa; Antonio Carlos Diniz Murta– Florianópolis: CONPEDI, 2026.

Inclui bibliografia
ISBN: 978-65-5274-652-8
Modo de acesso: www.conpedi.org.br em publicações
Tema: Meio ambiente e sustentabilidade: perspectivas globais e locais na agenda 2030

2. Transformações na ordem social e econômica. 3. Regulação. XV Encontro Internacional do CONPEDI Alicante - Espanha (1: 2026: Florianópolis, Brasil).

CDU: 34



Conselho Nacional de Pesquisa
e Pós-Graduação em Direito Florianópolis
Santa Catarina – Brasil
www.conpedi.org.br

XV ENCONTRO INTERNACIONAL DO CONPEDI ALICANTE - ESPANHA

TRANSFORMAÇÕES NA ORDEM SOCIAL E ECONÔMICA E REGULAÇÃO

Apresentação

Novamente na Espanha nos encontramos para discutir temas da mais alto relevância jurídica. Em especial, o temática transformações na ordem social e econômica e regulação. Deparama-nos com artigos da mais alta qualidade e de instigação científica relevante. Artigos tendo como objeto audiências públicas no CADE: instrumentos efetivos de participação social ou mecanismos de legitimação formal e subdiagnóstico de doenças cardíacas genéticas e desafios para a efetivação do direito à saúde no Brasil. Todos os conteúdos propostos nos fazem refletir profundamente sobre como a ordem social e econômica está sujetias a mutabilidade e, como deveríamos regular tal fenômeno. frequentemente sujeito a críticas, merecendo de toda comunidade juridica, notadamente aqueles que atuam no âmbito da pesquisa de pós graduação estrito sensu, a buscar novas formas de interpretar o direito ordem social e econômica e sua regulaçã; posto que a dinâmica de alteraçaõ econômico-social é um fenômeno incontroverso. O fato de nos encontrarmos para tal reflexão jurídica em terras estrangeiras, em terras de Espanha, na belíssima e charmosa Alicante, nos permite um distanciamento, por um breve momento, de nossos afazeres profisssionais /acadêmicos fazendo, assim, que tenhamos uma visao conjunta e sistêmica emnriquecedora de doutrina provocadora e efetivamente enriquecedora. Parabéns a todos os autores pelo seu erudito trabalho e contribuição à ciência do direito.

SUBDIAGNÓSTICO DE DOENÇAS CARDÍACAS GENÉTICAS E DESAFIOS PARA A EFETIVAÇÃO DO DIREITO À SAÚDE NO BRASIL

UNDERDIAGNOSIS OF GENÉTICA HEART DISEASES AND CHALLENGES TO THE REALIZATION OF THE RIGHT TO HEALTH IN BRAZIL

Louisie Marie Ferreira Lima [1]
Marie Joan Nascimento Ferreira [2]

Resumo

O subdiagnóstico das doenças cardíacas genéticas representa um importante desafio para os sistemas de saúde, especialmente no contexto das doenças raras, em que o reconhecimento precoce é fundamental para a redução da morbimortalidade. No Brasil, esse cenário é agravado por desigualdades regionais, limitações no acesso a métodos diagnósticos especializados e organização fragmentada dos serviços de saúde. O presente estudo tem como objetivo analisar de que forma o subdiagnóstico dessas condições reflete barreiras estruturais no sistema de saúde brasileiro e impacta a efetivação do direito à saúde. Trata-se de uma pesquisa de abordagem qualitativa, baseada em revisão bibliográfica interdisciplinar entre literatura médica e estudos de direito sanitário. Os resultados evidenciam que o atraso diagnóstico está associado à heterogeneidade clínica dessas doenças, à baixa suspeição diagnóstica e à restrição no acesso a tecnologias avançadas. Além disso, o subdiagnóstico gera repercussões clínicas, econômicas e jurídicas, contribuindo para a piora do prognóstico dos pacientes, aumento dos custos em saúde e intensificação da judicialização. Conclui-se que o enfrentamento desse problema exige o fortalecimento de políticas públicas voltadas ao diagnóstico precoce, com ampliação do acesso a serviços especializados e redução das desigualdades no sistema de saúde.

Palavras-chave: Doenças raras, Cardiopatias genéticas, Subdiagnóstico, Direito à saúde, Políticas públicas

Abstract/Resumen/Résumé

Genetic cardiovascular diseases underdiagnosis represents a significant challenge for health systems, particularly in the context of rare diseases, where early recognition is essential to reduce morbidity and mortality. In Brazil, this scenario is exacerbated by regional inequalities, limited access to specialized diagnostic methods, and fragmented organization of health services. This study aims to analyze how the underdiagnosis of these conditions reflects structural barriers in the Brazilian health system and impacts the effectiveness of the right to health. This is a qualitative study based on an interdisciplinary literature review,

[1] Especialista em Clínica Médica pela Residência de Clínica Médica da Fundação Hospital Adriano Jorge.

[2] Doutora em Ciências Ambientais e Sustentabilidade na Amazônica pela Universidade Federal do Amazonas (UFAM) e Mestre em Direito Ambiental pela Universidade do Estado do Amazonas (UEA).

including medical and health law studies. The findings indicate that diagnostic delay is associated with clinical heterogeneity, low diagnostic suspicion, and restricted access to advanced technologies. Furthermore, underdiagnosis leads to clinical, economic, and legal consequences, contributing to worse patient outcomes, increased healthcare costs, and greater judicialization. It is concluded that addressing this issue requires strengthening public policies focused on early diagnosis, expanding access to specialized services, and reducing inequalities within the health system.

Keywords/Palabras-claves/Mots-clés: Rare diseases, Genetic cardiopathies, Underdiagnosis, Right to health, Public policies

INTRODUÇÃO

O diagnóstico de doenças raras representa um desafio significativo para os sistemas de saúde em todo o mundo, especialmente quando se trata de condições de origem genética e com manifestações clínicas heterogêneas. Entre essas, destacam-se as doenças cardíacas genéticas, pois apresentam elevado potencial de morbimortalidade, podendo evoluir com consequências graves.

O subdiagnóstico constitui um problema relevante, uma vez que muitos pacientes permanecem sem diagnóstico ou recebem diagnóstico tardio, frequentemente após longa trajetória no sistema de saúde. Esse fenômeno, conhecido como odisseia diagnóstica, reflete não apenas as dificuldades inerentes ao reconhecimento clínico dessas condições, mas também limitações estruturais relacionadas ao acesso a métodos diagnósticos especializados e à organização dos serviços de saúde.

A busca do *welfare*, o bem-estar objetivo que as grandes nações promovem para sua população tem como objetivo principal glosar desenvolvimento econômico com cortes orçamentários sem se preocupar com a felicidade pública a fim de que seja alcança a felicidade individual de cada ser humano.

No Brasil, tais desafios se tornam ainda mais evidentes diante das desigualdades regionais e da concentração de recursos tecnológicos em grandes centros urbanos, o que dificulta o acesso equitativo ao diagnóstico e ao tratamento adequado. Embora o Sistema Único de Saúde (SUS) seja estruturado com base nos princípios da universalidade, integralidade e equidade, a efetivação do direito à saúde enfrenta obstáculos concretos, especialmente no que se refere às doenças raras e de diagnóstico complexo.

A falta de regulamentação para transformar os protocolos de saúde em prioridade para salvar vidas, buscar através da judicialização a imposição de parâmetros não convencionais e que postergam a elaboração de políticas públicas, sem resolver o problema na origem.

Esta pesquisa tem como objetivo demonstrar a falta de regulamentação de forma interdisciplinar para o protocolo de diagnóstico e subdiagnóstico de doenças cardíacas genéticas e seus impactos no direito à saúde no Brasil.

Diante do contexto apresentado, o presente estudo busca responder à seguinte questão: de que forma o subdiagnóstico de doenças cardíacas genéticas reflete barreiras estruturais no sistema de saúde brasileiro e impacta a efetivação do direito à saúde?

O presente trabalho utiliza abordagem qualitativa, baseada em revisão bibliográfica interdisciplinar entre literatura médica e estudos de direito à saúde. Foram analisadas publicações científicas relacionadas às doenças cardíacas genéticas, ao subdiagnóstico de doenças raras e às desigualdades no acesso a serviços de saúde, bem como mídia digital.

A pesquisa será de forma exploratória, utilizando o método dedutivo, partindo de conceitos genéricos até a sua particularização e quanto aos fins, a pesquisa será qualitativa.

A análise busca identificar os principais fatores associados ao atraso no diagnóstico dessas condições, bem como discutir as implicações desse fenômeno para a organização das políticas públicas de saúde no Brasil.

Esclarecer rotinas para elaboração de protocolos para diagnósticos precoces não devem ser apenas para evitar momentos de evidência de qualquer doença e muito menos aguardar manifestação legislativa para concretização, a descentralização deve preponderar juntamente com a interdisciplinaridade para evitar que impactos econômicos, financeiros e jurídicos impeçam ou paralise a continuação de protocolos ou a aplicação de políticas públicas.

1. DOENÇAS CARDÍACAS GENÉTICAS E DESAFIOS DIAGNÓSTICOS

Conforme definido pelo Ministério da Saúde, uma doença rara é caracterizada quando afeta até 65 indivíduos a cada 100.000 habitantes. Estima-se que existam entre seis e oito mil doenças raras descritas na literatura, a maioria de origem genética (FERREIRA, 2019). Entre essas condições, apenas uma pequena proporção apresenta origem cardiovascular primária, incluindo cardiomiopatias hereditárias, canalopatias e doenças infiltrativas cardíacas (ORPHANET, 2022; NGUYEN et al., 2023).

Apesar de representarem uma parcela relativamente pequena do conjunto das doenças raras, essas enfermidades apresentam elevado impacto clínico, podendo evoluir para insuficiência cardíaca, arritmias graves e morte súbita (BAIGENT et al., 2020). Essas condições resultam de mutações que afetam a estrutura ou o funcionamento do coração. Em muitos casos, as manifestações iniciais são inespecíficas, o que dificulta o reconhecimento precoce da etiologia genética subjacente e contribui para atrasos diagnósticos significativos (MARIAN; BRAUNWALD, 2017; HERSHBERGER et al., 2013).

Estudos recentes demonstram que algumas dessas doenças podem apresentar prevalência maior do que previamente estimado, particularmente em determinados grupos clínicos, sugerindo que o subdiagnóstico desempenha papel relevante na compreensão epidemiológica dessas condições. Esse fenômeno tem sido observado, por exemplo, em cardiomiopatias genéticas e na amiloidose cardíaca por transtirretina, cujas estimativas de prevalência aumentaram significativamente após a ampliação do uso de métodos diagnósticos mais sensíveis (MARON et al., 2022; LEEDY et al., 2023).

2. SUBDIAGNÓSTICO E ODISSÉIA DIAGNÓSTICA

O subdiagnóstico das doenças cardíacas genéticas pode ser evidenciado por diversos indicadores descritos na literatura científica, incluindo atraso significativo entre o início dos sintomas e o estabelecimento do diagnóstico definitivo, discrepâncias entre a prevalência estimada dessas doenças e o número de casos efetivamente diagnosticados, bem como a identificação de novos casos após estratégias de rastreamento direcionado em populações específicas.

Estudos sobre doenças raras demonstram que pacientes frequentemente enfrentam longos períodos até a obtenção do diagnóstico correto, com atraso médio que pode ultrapassar cinco anos — fenômeno frequentemente descrito como odisseia diagnóstica (FERREIRA, 2019; ZURYN et al., 2017). Durante essa trajetória, pacientes podem passar por múltiplas consultas médicas, receber diagnósticos incorretos e ser submetidos a diversas investigações antes da confirmação diagnóstica. Além do impacto clínico associado à progressão da doença, esse percurso também pode gerar consequências psicossociais relevantes, incluindo ansiedade, frustração e perda de confiança no sistema de saúde. No contexto das doenças cardíacas genéticas, essa odisseia diagnóstica pode retardar o início de estratégias terapêuticas adequadas e do acompanhamento clínico especializado.

No caso das doenças cardiovasculares genéticas, a heterogeneidade fenotípica e a presença de sintomas iniciais inespecíficos contribuem significativamente para esse cenário. Cardiomiopatias hereditárias, por exemplo, podem manifestar-se inicialmente por sintomas comuns, como dispnéia, fadiga ou arritmias, dificultando a suspeita clínica precoce da etiologia genética subjacente (MARIAN; BRAUNWALD, 2017).

Além disso, investigações direcionadas em populações específicas têm demonstrado que determinadas doenças previamente consideradas extremamente raras podem apresentar prevalência maior do que a estimada, como observado na amiloidose cardíaca por transtirretina em

pacientes idosos com insuficiência cardíaca e fração de ejeção preservada (MAURER et al., 2018). Esses achados reforçam a hipótese de subdiagnóstico dessas condições na prática clínica.

No contexto brasileiro, o diagnóstico de doenças raras e genéticas enfrenta desafios adicionais relacionados à organização e às desigualdades estruturais do sistema de saúde. Estima-se que aproximadamente 12 a 13 milhões de brasileiros convivam com alguma doença rara, muitas das quais possuem etiologia genética e podem apresentar manifestações cardiovasculares relevantes (BRASIL, 2014; FERREIRA, 2019). Embora o Sistema Único de Saúde (SUS) tenha sido estruturado com base nos princípios da universalidade, integralidade e equidade, persistem desigualdades regionais no acesso a serviços de saúde, especialmente aqueles de alta complexidade.

O diagnóstico de diversas doenças cardíacas genéticas depende de métodos especializados, como testes genéticos, ressonância magnética cardíaca e exames de imagem avançados, além de avaliação multidisciplinar em centros de referência. Contudo, esses recursos encontram-se frequentemente concentrados em grandes centros urbanos, particularmente nas regiões Sudeste e Sul do país, dificultando o acesso de pacientes residentes em áreas com menor infraestrutura assistencial (PAIM et al., 2011).

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, instituída pela Portaria nº 199 de 2014, reconhece que o diagnóstico tardio constitui um dos principais desafios no cuidado a esses pacientes e destaca a necessidade de ampliar o acesso a métodos diagnósticos especializados e fortalecer redes assistenciais voltadas para doenças raras (BRASIL, 2014). Considerando que aproximadamente 70% da população brasileira depende exclusivamente do SUS para acesso à assistência médica, às limitações na disponibilidade de tecnologias diagnósticas e na distribuição de centros especializados podem contribuir para atrasos diagnósticos significativos, ampliando as desigualdades no acesso ao cuidado e favorecendo o subdiagnóstico dessas condições no país (VIACAVA et al., 2018).

3. DIREITO À SAÚDE E POLÍTICAS PÚBLICA

No Brasil, o direito à saúde está previsto na Constituição Federal de 1988, *in verbis*:

> Art. 196. A saúde é direito de todos e dever do Estado, garantindo mediante políticas sociais e econômicas que visem à redução do risco de doença e de outros agravos e ao acesso universal e igualitário às ações e serviços para sua promoção, proteção e recuperação.

O direito à saúde é um direito humano fundamental, considerando que está positivado na Constituição Federal, que alcança todas e todos, sendo dever do Estado, visando o acesso igualitário e universal, com finalidade preventiva, para promoção, proteção e recuperação, caracterizando o *Welfare State* (bem-estar social) tão estimado, desde as eras primitivas até os dias de hoje, como descrevem Sturza e Souza (2022, p. 126):

> Para entender as políticas públicas de saúde é necessário um olhar atento ao passado desde as primeiras formas de cuidado com a vida e as primeiras metodologias e técnicas voltadas para a saúde. Desde a antiguidade até a contemporaneidade, os humanos olharam a saúde com distintos olhares, cada um marcado pelo grau de evolução tecnológica, pelas crenças e valores característicos de cada fase do desenvolvimento humano. Os olhares sobre a saúde, sob os quais repousam a análise a que se propõe este artigo, é a que foi feita por Moacyr Scliar, em que nas eras primitivas a saúde era vista pela lente mágica da religião e de seus rituais e com o passar do tempo evoluiu para um olhar social, e além disso passou a compor os programas essenciais do estado, chegando em alguns países a moldar uma nova forma de estado capitalista, o *Welfare State*.
> No mundo antigo e medieval a saúde era vista a partir das experiências e observações empíricas dos médicos. Por sua vez, no início da era moderna se olhou a saúde sob prima uma ótica autoritária que evoluiu para os olhares do ponto de vista social. Essa evolução sistêmica e científica não foi suficiente para resolução dos problemas de saúde agravados pelas terríveis condições sociais da população urbana verificados com a Revolução Industrial e com o sistema de classe capitalista e acabou por alavancar um conjunto de medidas progressivas que culminaram com a implantação do *Welfare State* – o Estado do Bem-Estar Social em vários países da Europa após a Primeira Guerra Mundial, em decorrência dos agravamentos causados pelo colapso do sistema capitalista verificado na crise de 1929.

A Constituição Federal de 1988, considerada como “Constituição Cidadã”, incute o direito à saúde em garantias, deveres, princípios, objetivos, entre outros. O direito à vida estabelecido no artigo 5º, não estabelece limites para que a igualdade de direitos seja alcançada.

A magnitude da organização da saúde tem como característica principal a prevenção, a fim de evitar chegar ao grau máximo de cuidado para a cidadã ou o cidadão, tentando de todas as formas possíveis, a erradicação da doença nos primeiros sintomas, como alinham Sturza e Souza (2022, p. 141):

> A proteção social brasileira aprimorada na Constituição de 1988 que trouxe inovações na normatividade da Ordem social, notadamente os princípios fundantes do *Welfare State*. Adotou-se no Brasil a partir de 1988 o modelo de seguridade social fundado na solidariedade que inclui o indivíduo em situação de risco social, pois a regra constitucional contida no artigo 194 estabelece que a seguridade social compreende um conjunto de ações e iniciativas dos Poderes Pùblicos e da sociedade, destinada a assegurar os direitos relativos à saúde, à previdência e à assistência social. É, portanto, um sistema ancorado em múltiplos princípios verificados no *Welfare State*: universalidade da cobertura e do atendimento; uniformidade e equivalência dos benefícios e serviços às populações urbanas e rurais; seletividade e distributividade na prestação dos benefícios e serviços; irredutibilidade do valor dos benefícios; equidade na forma de participação e custeio; diversidade da base de financiamento; caráter democrático e descentralizado da administração, mediante gestão quadripartite, com participação dos trabalhadores, dos empregadores, dos aposentados e do Governo nos órgãos colegiados (ARAÚJO, MEDINA e CONDÉ, 2017).

Para tanto, faz-se necessário a participação da sociedade civil e das comunidades, garantindo que a saúde traga dignidade para todas e todos, o que não se vislumbra em muitos países, pois estes consideram que o bem-estar da população é muito expressivo financeiramente e se opõem ao desenvolvimento econômico do Estado.

As políticas públicas fazem parte da estratégia do Estado tanto de forma preventiva como medida de urgência para determinado caso que atinge determinada região do país ou até nacionalmente. Buscando a equidade no cuidado da formulação, diante de grupos específicos, dificuldade de acesso, viabilidade financeira e orçamentária, sempre buscando o bem-estar social.

A gripe espanhola e o covid-19, pandemia do século XX e XXI, respectivamente, com aspectos semelhantes e peculiaridades distintas, ocorreu de forma cíclica, trouxe alguns ensinamentos, como concluíram Ugalde et al (2021, p.8):

> Nota-se que, apesar da evolução em âmbito social, científico e político que ocorreu durante o período secular que separa a Gripe Espanhola e a pandemia da COVID-19, a percepção defendida por Maquiavel de que a história se repete em seus pontos fundamentais e a máxima popular "a história é cíclica" assumem papel de destaque nessa comparação: organizações sociais distintas com desfechos similares frente a uma doença infectocontagiosa. Os remédios caseiros, as notícias falsas, a sensação de impotência da medicina, o medo e a vulnerabilidade social são denominadores comuns nos dois contextos, ainda que o século XXI seja reconhecido pelo início de um processo de democratização do acesso à educação e do combate das iniquidades.
>
> Em relação às vulnerabilidades, tanto o passado quanto o presente expuseram o abismo social histórico intrínseco à sociedade brasileira, cujas diferenças, sejam estas evidentes ou latentes, foram expostas através de números e estatísticas que revelaram a tamanha desproporção na estrutura social e no acesso a serviços de saúde no Brasil, em que até o impacto de uma doença infectocontagiosa segue o ritmo da desigualdade social: sofre mais quem tem menos. Por outro lado, fica evidente que a problemática cursa com diferentes narrativas da mesma história, o que acarreta no surgimento de modos de enfrentamento distintos e suas respectivas soluções. Assim, o discurso político, científico e o popular acarretam em conflitos semelhantes e até em demissões de cargos equivalentes em épocas distintas.
>
> Dessa forma, a compreensão dos fenômenos, suas semelhanças e diferenças, que assolaram a sociedade brasileira em dois momentos distintos possibilita reflexão acerca da estrutura social, do Estado e dos protagonistas que o compõem. É por meio da análise de situações de crise que as fragilidades ficam evidentes e, portanto, surge a oportunidade de restruturação através do estímulo ao debate e da construção do conhecimento entre aquele que constituem a sociedade, possibilitando a prevenção de equívocos comuns em outras prováveis pandemias futuras.

A pandemia da gripe espanhola não refletiu nas transformações da dimensão social com abordagens interdisciplinares, ou ainda, se contribuiu de alguma forma para o enfrentamento da covid-19, no século seguinte. Pelo contrário, as similitudes se basearam em aspectos políticos e

informações desencontradas, sabendo-se que não é possível comparar, mas algum conhecimento trouxe para as próximas possíveis.

Da mesma forma, os protocolos regulamentados com fundamentos em políticas públicas ativas e apoiadas pelo governo, contribuem para mitigar a elevação de índice de certas doenças para que não alcance níveis nacionais, a prevenção é a base.

O Sistema Único de Saúde (SUS) é a principal política pública do Brasil, visto que é um sistema universal, gratuito e integral, com a finalidade de mitigar, principalmente, a vulnerabilidade social e a mortalidade, como delineia Sarreta (2009, p. 152):

> É certo que a concepção de saúde no Brasil, ao longo dos tempos, privilegiou uma minoria com seus serviços de assistência médica. Eles foram desenvolvidos pelas entidades filantrópicas ou ainda por meio de subsídios do sistema previdenciário aos que estavam formalmente vinculados ao mercado de trabalho e aos serviços privados comprados para esse fim, favorecendo a comercialização da saúde.
>
> Assim, àqueles que objetivavam romper com as práticas conservadoras não cabia reproduzir as ações de saúde sem o seu questionamento. Têm de buscar os elementos favorecedores da ruptura da direção política de saúde como um produto a ser consumido, rompimento o qual ainda não foi dado e tampouco está concluído, mas como um projeto de luta de transformação da sociedade, que renova cotidianamente pela defesa da saúde como um direito universal.

O potencial das políticas públicas demonstra a vulnerabilidade para o alcance do direito à saúde que é tão evidente na legislação brasileira, visto que necessita de ferramentas para atingir repercussão e influenciar no dia a dia da rotina de saúde e da dignidade da pessoa humana.

Por outro lado, a potencialidade das políticas públicas não é conhecida pela sociedade civil, como o caso de erradicação de doenças no grande esforço de vacinação, diante da grandiosidade do território nacional utiliza-se de todas as formas de transporte para alcançar a população ribeirinha da Amazônia, que muitas vezes se utiliza a canoa como transporte.

A regulamentação para alcançar o *welfare* (bem-estar) daquele Estado e de forma mais subjetiva, a felicidade pública se esbarra nos obstáculos como desenvolvimento econômico, tributação, renda mínima, mercado de trabalho, tecnologia, etc. No entanto, a maior barreira se encontra em visualizar o que realmente faz a população feliz, trazendo parâmetros como saúde e educação, tão colocados à parte por falta de provisão orçamentária.

A principal meta para regulamentação de protocolos e políticas públicas deve ser ater ao desenvolvimento sustentável e a sustentabilidade, com base na ética ambiental, apurando-se a

responsabilidade de forma interdisciplinar que cada pasta de gestores de uma nação para agregar valores que possam encontrar soluções e não apenas justificativas por falta de verba orçamentária.

De forma globalizada, os objetivos de desenvolvimento sustentável e suas metas estabelecidas na agenda 2030, parâmetros dados pela Organização das Nações Unidas (ONU) para mitigar as violações do direito à vida e propor o mínimo existencial de forma objetiva para todas e todos, fundamentam as regulamentações e políticas públicas como tentar preencher essas lacunas na saúde, reafirmando a importância do diagnóstico precoce para evitar a elevação da mortalidade seja por qual motivo for.

Diante da narrativa, as políticas públicas são meios de transformação e regulação que transformam a dimensão social a sustentabilidade e do desenvolvimento sustentável, de forma interdisciplinar, principalmente no direito à saúde.

4. CONSEQUÊNCIAS DO DIAGNÓSTICO TARDIO

Ao analisarmos as condutas de diagnósticos, cada fase terá o seu próprio protocolo, conduzindo a diversas formas de impacto perante a sociedade, porém o diagnóstico tardio traz conduta que perpassa o lado material, alcançando prejuízos irreversíveis como a passagem de vida para qualquer cidadão.

As consequências do diagnóstico tardio produzem impactos que podem ser divididos em: clínicos, econômicos e jurídicos.

4.1 Impactos Clínicos

O atraso no diagnóstico de doenças cardíacas genéticas pode gerar consequências clínicas significativas, uma vez que muitas dessas condições apresentam caráter progressivo e podem evoluir para complicações graves quando não reconhecidas precocemente. Cardiomiopatias hereditárias, doenças infiltrativas e canalopatias podem manifestar-se inicialmente com sintomas inespecíficos, mas, à medida que a doença progride, podem levar ao desenvolvimento de insuficiência cardíaca, arritmias malignas e aumento do risco de morte súbita (MARIAN; BRAUNWALD, 2017).

Nesse contexto, o diagnóstico precoce desempenha papel fundamental na implementação de estratégias terapêuticas adequadas, no acompanhamento clínico especializado e na prevenção de eventos cardiovasculares adversos.

No caso da amiloidose cardíaca por transtirretina, estudos demonstram que o reconhecimento tardio da doença está frequentemente associado à presença de insuficiência cardíaca avançada no momento do diagnóstico, o que limita as possibilidades terapêuticas e compromete o prognóstico dos pacientes (MAURER et al., 2018). Situação semelhante pode ser observada em cardiomiopatias genéticas, nas quais o diagnóstico precoce possibilita a adoção de medidas preventivas, como o monitoramento de arritmias, o uso de terapias específicas e a identificação de indivíduos em risco dentro da mesma família (INGLES; SEMSARIAN, 2017).

4.2 Impactos Econômicos

O atraso no diagnóstico de doenças cardíacas genéticas não representa apenas um desafio clínico, mas também um problema econômico relevante para os sistemas de saúde. Muitas dessas doenças apresentam caráter progressivo, e o reconhecimento tardio frequentemente ocorre quando o paciente já apresenta comprometimento cardíaco significativo, exigindo intervenções terapêuticas mais complexas e de maior custo.

Estudos demonstram que pacientes diagnosticados em estágios avançados da doença apresentam maior frequência de hospitalizações, necessidade de tratamentos especializados e maior utilização de recursos hospitalares (FERREIRA, 2019).

No contexto das cardiomiopatias hereditárias e das doenças infiltrativas cardíacas, como a amiloidose por transtirretina, o diagnóstico tardio pode resultar em evolução para insuficiência cardíaca avançada, exigindo hospitalizações recorrentes, uso de terapias farmacológicas de alto custo e, em alguns casos, implantação de dispositivos cardíacos ou transplante cardíaco (MAURER et al., 2018). Essas intervenções representam custos significativos para o sistema de saúde, especialmente quando comparadas às estratégias de diagnóstico precoce e acompanhamento clínico adequado.

Além disso, o impacto econômico dessas doenças não se restringe aos custos diretos relacionados à assistência médica. O diagnóstico tardio pode resultar em perda de produtividade, afastamento prolongado do trabalho e necessidade de cuidados de longo prazo, gerando custos indiretos para pacientes, famílias e para o sistema de seguridade social.

Por outro lado, a globalização trouxe parâmetros que não atendem todos as nações, o que serve para um país não contribui como modelo para uma comunidade no meio da Amazônia, ou melhor, o valor de uma cirurgia numa cidade da região sudeste, não é o mesmo valor da região

norte, diante das peculiaridades de cada cidade e da sua população, o que muitas vezes dificulta o orçamento fiscal por criar paradigmas que não compreendem todas cidades diante da imensidão do Brasil.

Nesse diapasão, estratégias voltadas para o diagnóstico precoce podem representar não apenas benefício clínico para os pacientes, mas também uma medida potencialmente custo-efetiva para os sistemas de saúde, ao reduzir hospitalizações evitáveis e complicações associadas à progressão da doença (INGLES; SEMSARIAN, 2017).

No Brasil, onde grande parte da população depende exclusivamente do Sistema Único de Saúde para acesso à assistência médica, a ampliação do acesso a métodos diagnósticos especializados e a organização de redes de referência para doenças raras podem contribuir para reduzir o impacto econômico associado ao diagnóstico tardio dessas condições.

4.3 Impacto Jurídico

O Estado de *welfare,* ou melhor, bem-estar, tão buscado pelos perseguidores da felicidade, traz um embate sobre que é possível ou não ser proporcionado ao povo, com nuances do mínimo existencial.

Talvez o valor mensurado de felicidade para uma cidadã não seja o mesmo estipulado por outro cidadão, mas essa descoberta pelo direito à vida se entrelaça com o direito à saúde, obstaculizado pelo desenvolvimento econômico, traçando métodos que até então não existiam e que com certeza não foram utilizados, por exemplo, na pandemia da gripe espanhola, na luta pelo leito, como no COVID-19.

Como entender se a angústia pode ser resolvida pelo Estado e a felicidade vencerá, ou deixar a felicidade de lado, não alcançar a cura em detrimento de outros seres humanos, sendo essa a grande calculadora para satisfazer a felicidade de forma objetiva ou subjetiva, encontrar o bem-estar de determinada população. É a grande questão para alcançar a felicidade, assim demonstra Giannetti (2002, p. 141 e 142):

> Existe uma dimensão objetiva, passível de ser publicamente apurada, observada e medida de fora, e que se reflete nas condições de vida registradas por indicadores numéricos de nutrição, saúde, moradia, uso do tempo, renda per capita, desigualdade, criminalidade, poluição e assim por diante; e há uma dimensão subjetiva, que é a experiência interna do indivíduo, ou seja, tudo aquilo que se passa em sua mente de forma espontânea enquanto ele vai vivendo e agindo no decorrer dos dias e que volta e meia ocupa a sua atenção consciente nos momentos em que ele se dá conta do que está sentindo e pensando ou reflete sobre a vida que tem levado.

> A felicidade é algo que sucede na confluência das duas dimensões. Situações extrema revelam a dependência recíproca entre ambas. Se o lado objetivo não preencher requisitos mínimos, a carcaça biológica sucumbe e não há mais bem-estar possível (pelo menos entre os vivos). Mesmo um faquir precisa vez por outra entreter estômago. Mas para alguém cronicamente deprimido, em contrapartida, o viver é inspirado e nada recobra o gosto de ser quem se é. [...]

A procura da justiça para satisfazer seus ideais contribui para a judicialização de buscar o direito à vida, pois a esperança é a última tentativa de todas e todos que querem buscar a felicidade. A descoberta de novos métodos de cura não amparados pelo sistema de saúde determina o grande número de ações impactando o mundo jurídico, abrindo janelas como especialistas em direito médico.

Os impactos jurídicos do diagnóstico tardio podem conduzir para esferas além da judicialização, como a oportunidade de cura ou uma vida com menos sequelas, ou ainda, alterar os orçamentos já estabelecidos pela gestão pública de outras doenças já estabelecidas, entre outros.

Cumpre exaltar que a responsabilidade do Estado ou do Plano de Saúde por ignorar tais procedimentos, por negativas de exames por valores excessivos ou falta de protocolo, retrata a falta de cuidados na garantia de direitos sociais, principalmente o direito à saúde.

O princípio da responsabilidade fundamenta que as condições de saúde para a preservação da vida para as gerações presentes e futuras, de forma sustentável, buscando a ética sobreposta sobre o desenvolvimento econômico. Vejamos a colocação de Jonas (2006, p. 759 a 762):

> A existência da humanidade significa simplesmente que vivam os homens. Que vivam bem é um imperativo que se segue ao anterior. O fato ôntico bruto de que eles existam, mesmo sem terem sido consultados a esse respeito, se impõe a eles como um imperativo: eles devem continuar existindo como tal. Esse "primeiro imperativo", normalmente anônimo, está contido, implicitamente, em todos os outros (salvo se estes hajam feito do "não-existir" a sua finalidade). Confiada a sua execução imediata ao instinto de procriação, esse imperativo pode manter-se escondido por trás dos imperativos particulares da virtude humana, que tratam de aprimorar a sua significação. São necessárias circunstâncias muito especiais, como, por exemplo, as atuais, para que esse imperativo original se manifeste expressamente como o seu conteúdo elementar. Porém, ele se encontra sempre no fundamento dos demais imperativos, sancionando-os. Na sua falta de fundamento (pois não há nenhum imperativo capaz de inventar tais seres humanos), o imperativo ontológico surgido de forma ôntica institui a "causa no mundo" fundamental - ainda não apenas a causa única -, perante a qual humanidade existente se torna responsável, mesmo que ela tenha surgido da totalidade em virtude de uma sorte cega. Essa é a causa original de todas as causas que podem ser objeto da responsabilidade comum à humanidade.

Como identificar se a causa para eleger qual diagnóstico deve ser mais relevante para a direção de políticas públicas ou orçamento para aplicação dos protocolos, ou também, de caso específico de determinado ser humano diante de tantas outras vidas que podem ser salvas.

A judicialização de políticas públicas para a efetivação do direito à saúde, ora transposta para o Poder Judiciário, sendo responsabilidade para implementação e execução do Poder Executivo e do Poder Legislativo, demonstra a insatisfação social de cidadãs e cidadãos, por negativa de seus direitos fundamentais.

Tal embate traz a baila o ativismo judicial que registra a condição proativa de magistrados ao interpretar o sentido das leis além do que previsto originalmente na legislação, diante da falta de interesse do Estado ao decidir quais doenças devem ser reguladas por políticas públicas ou não.

A ética deve basear a responsabilidade do Estado diante da elaboração de políticas públicas ou do desenvolvimento econômico, alegando falta de recursos financeiros com base no princípio da reserva do possível, devendo garantir o mínimo existencial para busca da felicidade, do bem-estar, da vida digna, com base na sustentabilidade para hoje e amanhã.

O impacto jurídico extrapola a situação financeira e econômica dos gestores de saúde por falta de políticas públicas que ampliem o rol de doenças com diagnóstico precoce, deixando de lado, sem ter previsão para tais doenças.

|O Estado deve utilizar a forma preventiva para não enfrentar de forma tão drástica doenças que possam ser evitadas com diagnóstico precoce, visto que também faz parte da ética ambiental a preocupação do gestor com a população de forma subjetiva e não apenas como número para formação de orçamentos.

CONCLUSÃO

O subdiagnóstico das doenças cardíacas genéticas evidencia importantes limitações estruturais no sistema de saúde brasileiro, refletindo dificuldades no acesso a métodos diagnósticos especializados e desigualdades regionais na oferta de serviços. Esse cenário compromete a efetivação do direito à saúde, especialmente no contexto das doenças raras, em que o diagnóstico precoce é fundamental para melhores desfechos clínicos.

As consequências do diagnóstico tardio se estendem para além do âmbito clínico, gerando impactos econômicos relevantes e contribuindo para a judicialização da saúde. Dessa forma,

observa-se um distanciamento entre a garantia constitucional do direito à saúde e sua concretização na prática.

Por muitas vezes, torna-se redundante demonstrar sempre os impactos da falta de regulamentação que possam proporcionar transformações na vida saudável de todos os cidadãos, a falta também de interdisciplinaridade entre as áreas da saúde, da economia, do judiciário e demais envolvidas contribuem para a efetividade do direito à saúde no Brasil.

Um olhar mais sistêmico, como as diretrizes dos Objetivos de Desenvolvimento Sustentável da Agenda 2030 que contribuem para avaliar as peculiaridades de cada nação, no caso específico do Brasil, diante da imensidão territorial, elaborando estudos e previsões para a população atual e as próximas gerações.

A subjetividade do *Welfare* não se contradiz do que deve ser básico para população, posto que as peculiaridades e as necessidades de cada potência não é a mesma, o que não foi estabelecido na globalidade, com parâmetros que não servem para todas as nações.

A felicidade que retrata o bem-estar de um povo deve levar em contar a manifestação cultural, a tradição, o costume, entre outros, em vez de copiar modelos que não se adaptam àquela sociedade com tantos desafios para tratar todas e todos de forma equânime.

Diante disso, torna-se essencial a transformação regulamentar e o fortalecimento de políticas públicas, na dimensão social da sustentabilidade, voltadas ao diagnóstico precoce, com ampliação do acesso a tecnologias, protocolos específicos atualizados, serviços de saúde especializados e organização de redes assistenciais, a fim de reduzir desigualdades e assegurar cuidado adequado a esses pacientes.

Por fim, a ética ambiental indica que a observação da dimensão social da sustentabilidade e do desenvolvimento sustentável com elementos que suportem políticas públicas para as gerações presentes e futuras.

Por derradeiro, o diagnóstico precoce salva vidas e elimina mazelas para garantir a qualidade de vida de cidadãs e cidadãos e por mais que não pareça diminui o gasto com valores excessivos, não cria obstáculos para o desenvolvimento econômico e equilibra o número de ações judiciais que muitas vezes não alcança o mesmo efeito para todas e todos.

REFERÊNCIAS

BAIGENT, C. et al. Rare cardiovascular diseases: epidemiology and clinical impact. European Heart Journal, 2020.

BRASIL. Constituição Federal de 1988. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm. Acessado em 14 mar. 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 no Sistema Único de Saúde (SUS). Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acessado em 10 mar. 2026.

FERREIRA, C. R. The burden of rare diseases. American Journal of Medical Genetics Part A, v. 179, n. 6, p. 885-892, 2019.

GIANNETTI, Eduardo. Felicidade. Diálogos sobre o bem-estar da civilização. São Paulo: Companhia das Letras, 2002.

GUARDIA, J.; BELLIDO, J. Sistema de saúde brasileiro: organização, acesso e cobertura. Ciência & Saúde Coletiva, v. 23, n. 6, p. 1791-1802, 2018.

HERSHBERGER, R. E.; HEDGES, D. J.; MORALES, A. Dilated cardiomyopathy: the complexity of a diverse genetic architecture. Nature Reviews Cardiology, v. 10, p. 531–547, 2013.

INGLES, J.; SEMSARIAN, C. The value of genetic testing in inherited cardiovascular disease. Heart, Lung and Circulation, v. 26, n. 6, p. 539-547, 2017.

JONAS, H. O princípio da responsabilidade: ensaio de uma ética para a civilização tecnológica. Tradução de Marijane Lisboa e Luiz Barros Montez. Rio de Janeiro: Contraponto; Ed. PUC-Rio, 2006.

LEEDY, D. J. et al. Transthyretin cardiac amyloidosis: underrecognized in clinical practice. Journal of Cardiac Failure, 2023.

MARIAN, A. J.; BRAUNWALD, E. Hypertrophic cardiomyopathy: genetics, pathogenesis, clinical manifestations, diagnosis and therapy. Circulation Research, v. 121, n. 7, p. 749–770, 2017.

MARON, B. J. et al. Hypertrophic cardiomyopathy: state of the art. Journal of the American College of Cardiology, 2022.

MAURER, M. S. et al. Tafamidis treatment for patients with transthyretin amyloid cardiomyopathy. New England Journal of Medicine, v. 379, p. 1007-1016, 2018.

NGUYEN, T. A. et al. Rare diseases: an overview of classification and epidemiology. International Journal of Environmental Research and Public Health, v. 20, n. 1, 2023.

ORPHANET. Prevalence and incidence of rare diseases: bibliographic data. Paris: Orphanet Report Series, 2022.

PAIM, J. et al. The Brazilian health system: history, advances, and challenges. The Lancet, v. 377, p. 1778-1797, 2011.

SARRETA, F. O. Educação permanente em saúde para os trabalhadores do SUS. São Paulo: Editora UNESP; Cultura Acadêmica, 2009. Disponível em: http://books.scielo.org. Acessado em: 10 mar. 2026

STURZA, J. M.; SOUZA, E. C. Direito à saúde e políticas públicas: o Estado de bem-estar social e a evolução no cuidado com a saúde pública. Conpedi Law Review, Florianópolis, v. 8, n. 1, 2022.
Disponível em: https://www.indexlaw.org/index.php/conpedireview/article/view/9043. Acesso em: 10 mar. 2026.

UGALDE, L. et al. A Epidemia da Gripe Espanhola e do COVID-19 no Brasil: um paralelo. Revista Médica de Minas Gerais, v. 31. Minas Gerais: 2021. Disponível em: https://www.rmmg.org/artigo/detalhes/3793. Acessado em 22 mar. 2026.

ZURYN, S. et al. Rare disease: a national survey of patients' experiences. Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 12, n. 1, 2017.