

Saberes e práticas no cuidado às Doenças Raras

UMA COLETÂNEA INTERDISCIPLINAR

ORGANIZADORES

Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti

Cícero de Sousa Lacerda

Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock

Saisonara Ferreira de Araújo

Amanda Matias Alves

Emanuela Gonçalves dos Santos

ISBN 978-65-5825-301-3

**SABERES E PRÁTICAS NO CUIDADO ÀS DOENÇAS RARAS: Uma coletânea
Interdisciplinar**

Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti
Cícero de Sousa Lacerda
Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock
Saionara Ferreira de Araújo
Amanda Matias Alves
Emanuela Gonçalves dos Santos

Centro Universitário UNIESP

CABEDELO
2025



CENTRO UNIVERSITÁRIO UNIESP

Reitora

Érika Marques de Almeida Lima

Editor-chefe

Cícero de Sousa Lacerda

Editor-assistente

Karelline Izaltemberg Vasconcelos Rosenstock

Editora-técnica

Heloysa Helena de Oliveira Tomé

Elaine Cristina de Brito Moreira

Corpo Editorial

Ana Margareth Sarmento – Estética

Anneliese Heyden Cabral de Lira – Arquitetura

Arthur Heinstein Apolinário Souto - Direito

Daniel Vitor da Silveira da Costa – Publicidade e Propaganda

Érika Lira de Oliveira – Odontologia

Heloysa Helena de Oliveira Tomé - Pedagogia

Ivanildo Félix da Silva Júnior – Pedagogia

Patrícia Tavares de Lima – Enfermagem

Marcel Silva Luz – Direito

Juliana da Nóbrega Carreiro – Farmácia

Luciano de Santana Medeiros – Administração

Marcelo Fernandes de Sousa – Computação

Thyago Henrique de Oliveira Madruga Freire – Ciências Contábeis

Márcio de Lima Coutinho – Psicologia

Paula Fernanda Barbosa de Araújo – Medicina Veterinária

Giuseppe Cavalcanti de Vasconcelos – Engenharia

Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti – Educação Física

– Educação Física

Sandra Suely de Lima Costa Martins – Fisioterapia

Zianne Farias Barros Barbosa – Nutrição

Copyright © 2025 – Editora UNIESP

É proibida a reprodução total ou parcial, de qualquer forma ou por qualquer meio. A violação dos direitos autorais (Lei nº 9.610/1998) é crime estabelecido no artigo 184 do Código Penal.

O conteúdo desta publicação é de inteira responsabilidade do(os) autor(es).

Dados Internacionais de Catalogação na Publicação (CIP)
Biblioteca Padre Joaquim Colaço Dourado (UNIESP)

S115 Saberes e práticas no cuidado às doenças raras: uma coletânea interdisciplinar [recurso eletrônico] / Organizado por, Jeane Odete dos Santos Cavalcanti *et al.* - Cabedelo, PB : Editora UNIESP, 2025.

321 p. ; il. : color.

ISBN: 978-65-5825-301-3

1. Doenças raras. 2. Doenças raras – Coletânea. 3. Doenças – Cuidado. 4. Coletânea interdisciplinar. I. Título. II. Lacerda, Cícero de Souza. III. Rosenstock, Karelleline Izaltemberg Vasconcelos IV. Araújo, Saionara Ferreira de. V. Alves, Amanda Matias. VI. Santos, Emanuela Gonçalves dos.

CDU : 616-021.3

Bibliotecária: Elaine Cristina de Brito Moreira – CRB-15/053

Editora UNIESP
Rodovia BR 230, Km 14, s/n,
Bloco Central – 2 andar – COOPERE
Morada Nova – Cabedelo – Paraíba
CEP: 58109 - 303

APRESENTAÇÃO

A obra "Saberes e Práticas no Cuidado às Doenças Raras: Uma Coletânea Interdisciplinar" é fruto do compromisso acadêmico e social da Pós-Graduação em Doenças Raras do Centro Universitário UNIESP, realizada em parceria com a Associação Paraibana dos Portadores de Doenças Raras (ASPADOR). Trata-se de uma especialização pioneira no cenário nacional, voltada à qualificação de profissionais de saúde - como médicos, enfermeiros, nutricionistas, profissionais de educação física, fisioterapeutas, assistentes sociais, psicólogos, fonoaudiólogos, entre outros - para atuarem de forma ética, crítica e tecnicamente fundamentada no cuidado às pessoas com doenças raras.

A coletânea reúne produções interdisciplinares que articulam fundamentos teóricos, práticas profissionais e experiências do cotidiano do cuidado, refletindo a complexidade e a transversalidade que caracterizam o campo das doenças raras. Os textos apresentados dialogam com diferentes perspectivas da atenção à saúde, abrangendo desde o diagnóstico precoce e o manejo clínico até o acompanhamento longitudinal, o suporte psicossocial e a inserção das famílias nas redes de cuidado.

Ao propor uma abordagem integral e interprofissional, esta publicação busca contribuir para a consolidação de políticas públicas, o fortalecimento da formação em saúde e a ampliação da visibilidade das doenças raras como questão prioritária no sistema de saúde brasileiro. Destina-se, portanto, a estudantes, pesquisadores, docentes, profissionais, familiares e cuidadores que atuam ou desejam atuar com sensibilidade, competência e responsabilidade nesse campo tão desafiador e urgente das doenças raras.

Somos todos raros!

Professora Dra^a Karella Izaltemberg V. Rosenstock
Docente do Centro Universitário UNIESP

SUMÁRIO

| Título | Autor(es) | Pág. |
|---|--|------|
| ANÁLISE DE CASOS DE AMILOIDOSE HEREDITÁRIA POR TRANSTIRRETINA NO BRASIL: A RELEVÂNCIA DO CONHECIMENTO E DA ATUAÇÃO MULTIPROFISSIONAL NO CUIDADO INTEGRAL | Andressa Mendonça Viana; Juliana Alves Carnaúba; Keyla Santos de Sousa | 8 |
| DIAGNÓSTICO TARDIO DA SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DO TRANSPORTADOR DE GLICOSE TIPO 1 (GLUT1-DS): RELATO DE CASO E DESAFIOS CLÍNICOS | Leandro Henrique Ricarte Machado da Silva; Cícero de Sousa Lacerda | 25 |
| SÍNDROME DE PITTS-HOPKINS ASSOCIADA AO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: RELATO DE UM ATENDIMENTO FONOAUDIOLÓGICO | Ingrid Evelyn Guns Rondon de Souza; Carolina Carvalho Nogueira Alves; Janaína von Söhsten Trigueiro | 38 |
| NARRATIVAS DE VIDA COMO FERRAMENTA DE CONSCIENTIZAÇÃO E INCLUSÃO DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS NO BRASIL | Guilherme Vicente Morais de Araujo | 50 |
| O PAPEL DO SERVIÇO SOCIAL NO ACOLHIMENTO INICIAL DE PACIENTES E FAMÍLIAS COM DOENÇAS RARAS | Ranielle de Sousa Oliveira; Cícero de Sousa Lacerda | 60 |
| A TERAPIA OCUPACIONAL E O BRINCAR NA INFÂNCIA COM DOENÇAS RARAS | Ludymilla Maria Teixeira Pereira; Suênia dos Santos Lima | 67 |
| TRIAGEM NEONATAL: PAPEL DO TESTE DO PEZINHO NO DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS RARAS | Alisson Alves da Silva; Elida de Fátima Diniz; Souza; Milena da Silva Souza; Niedyja Maria Mouzinho Araújo | 78 |
| DOENÇAS RARAS: A PRESENÇA DA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL NO PROCESSO DE DIAGNÓSTICO, ACOLHIMENTO E FORTALECIMENTO DE VÍNCULO | Nedjma Brandão Araújo Limeira; Luciana Pereira de Melo; Rochele de Oliveira Silva; Klênia Magno dos Santos | 87 |
| SÍNDROME DE ANGELMAN: UMA DOENÇA RARA EM ESTUDO | Licania Correia Carneiro; Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti | 103 |
| MASS MEDIA & AWARENESS: O CASE CASA HUNTER E TV GLOBO NO MÊS DAS DOENÇAS RARAS | Ariadne Guimarães Dia | 114 |
| SÍNDROME DE RETT - A IMPORTÂNCIA DA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR PARA PROMOÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA E LONGEVIDADE | Lidianne Bezerra Martins de Souza | 121 |
| CONTRIBUIÇÕES DO SERVIÇO SOCIAL E DA PSICOLOGIA NO CONTEXTO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL: UMA ANÁLISE DA LITERATURA | Adriana Tavares Ribeiro; Daniella Martins De Oliveira; Marcela Ligia De Freitas Lemos | 132 |
| A IMPORTÂNCIA DA ATUAÇÃO FARMACÉUTICA NO CUIDADO DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS | Silvano Da Silva Rodrigues; Cicero Lacerda | 150 |
| QUEM CUIDA DE QUEM CUIDA? UM RETRATO DOS CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO RIO DE JANEIRO | Adriana Santiago da Silva Ferreira; Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti | 159 |
| CUIDAR ALÉM DO CORPO: A IMPORTÂNCIA DO ACOLHIMENTO PSICOLÓGICO FRENTE AO DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS | Estelita Maria de Souza Neta | 174 |
| ESCLEROSE MÚLTIPLA E A IMPORTÂNCIA DA EDUCAÇÃO INTERDISCIPLINAR: QUALIFICAÇÃO PROFISSIONAL PARA DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS DESMIELINIZANTES NA ATENÇÃO BÁSICA | Andréa Serrano Pessoa; Georgiana Da Rocha Serrano; Jacqueline Freire Calixto De Oliveira | 184 |

| | | |
|--|---|-----|
| DOENÇAS RARAS E SAÚDE PÚBLICA: POLÍTICAS, ACESSO E EQUIDADE NO BRASIL | Whallas da Silva Coutinho; Caroline Pereira Souto; Amanda Costa Souza | 194 |
| ESTRATÉGIAS NUTRICIONAIS NO MANEJO DA EPIDERMÓLISE BOLHOSA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA | Marcela Peres Rodrigues Madureira | 203 |
| NOVAS PERSPECTIVAS SOBRE A SÍNDROME DE EDWARDS (T18) E A ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NO CUIDADO HUMANIZADO | Tatiana do Nascimento Moraes de Jesus | 216 |
| O PAPEL DO SERVIÇO SOCIAL NO ACOLHIMENTO INICIAL DE PACIENTES E FAMÍLIAS COM DOENÇAS RARAS: Entre a dor e a esperança | Ranielle De Sousa Oliveira | 224 |
| ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME): UM CASO CLÍNICO – AME TIPO 1 | Sônia Maria Silva | 234 |
| DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE | Adriana Cardoso De Souza; Keny Correia De Souza; Renaura Vieira Sales Santos | 240 |
| DESAFIOS ENFRENTADOS PELOS PACIENTES COM DOENÇAS RARAS | Camila Parente Vieira; Izabelle Silva Dos Santos Aquino; Rachel Henrique Di Lorenzo; Eugênio Bastos De Oliveira | 253 |
| DESENVOLVIMENTO DE PROGRAMAS DE REABILITAÇÃO FONOaudiOLÓGICA PARA ATAXIAS SÍNDROME DE STILL NA INFÂNCIA E NA IDADE ADULTA | Vilma Feitosa Santos | 266 |
| DIAGNÓSTICO PRECOCE E O MANEJO MULTIDISCIPLINAR DA SÍNDROME DE EHlers-DANLOS HIPERMÓVEL (SEDh) | Lauda Vieira Dos Santos | 281 |
| CABEDAL PROTETIVO DOS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS: AVANÇOS E ENTRAVES PARA A EFETIVAÇÃO NO BRASIL | Kércia Alcântara Silva Márcia Vieira Silva | 292 |
| A INTERVENÇÃO FISIOTERÁPICA E ODONTOLÓGICA NA SÍNDROME DE MOEBIUS | Nayara Toscano de Brito Pereira Tibério Teixeira de Lima | 304 |
| A IMPORTÂNCIA DA FONOAUDIOLOGIA EM PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR | Cristina Helena Teotônio Jurema Pires; Hérika Rossana Nunes Holanda | 319 |
| AS NUANCES PSICOSSOCIAIS DO DIAGNÓSTICO RARO | Emanuelle Bezerra De Araújo | 324 |
| A IMPORTÂNCIA DO PROFISSIONAL DE EDUCAÇÃO FÍSICA NO TRATAMENTO DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME) | Eveline Cavalcanti Cabral Da Nóbrega | 329 |
| A INTERVENÇÃO FISIOTERÁPICA E ODONTOLÓGICA NA SÍNDROME DE MOEBIUS | Achilles Wanderley Barbosa Ribeiro Da Silva | 336 |
| COREIA-ACANTOCITOSE: ASPECTOS CLÍNICOS, COGNITIVOS E INTERVENÇÕES NA EDUCAÇÃO FÍSICA | Cristina Helena Teodonio Jurema Pires; Hérika Rossana Nunes Holanda | 346 |
| A ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL E A ERA MEDICAMENTOSA | Maria Aparecida Bezerra da Silva; Emyle Camila Lima Silva; Maycka Yonara Cabral Alexandre de Albuquerque; Ilcemar Lins e Silva; Cícero Lacerda de Sousa | 347 |
| A DIFICULDADE DE UM DIAGNÓSTICO NO BRASIL PARA DOENÇAS RARAS | Vanessa Lopes | 353 |
| | Marina Alves Noronha | 359 |

ANÁLISE DE CASOS DE AMILOIDOSE HEREDITÁRIA POR TRANSTIRRETINA NO BRASIL: A RELEVÂNCIA DO CONHECIMENTO E DA ATUAÇÃO MULTIPROFISSIONAL NO CUIDADO INTEGRAL

Andressa Mendonça Viana
Juliana Alves Carnaúba
Keyla Santos De Sousa

INTRODUÇÃO

A amiloidose hereditária por transtirretina (ATTRv) é uma doença rara, progressiva e de difícil diagnóstico, caracterizada pela deposição de proteínas mal dobradas em tecidos e órgãos vitais, como o coração e o sistema nervoso (Adams et al., 2019; Manganelli et al., 2022).

Embora a amiloidose seja reconhecida como endêmica em países como Portugal, Japão e Suécia, o Brasil também configura uma região de relevância epidemiológica. Casos confirmados têm sido descritos especialmente nos estados da Bahia e de Minas Gerais, onde foram identificadas famílias portadoras de mutações associadas à doença (Schmidt et al., 2018; Pinto et al., 2023).

No contexto brasileiro, a ATTRv e outras formas de amiloidose configuram um desafio relevante em razão da baixa familiaridade dos profissionais de saúde com essas condições. Os sintomas iniciais, frequentemente inespecíficos e confundidos com doenças prevalentes — como neuropatia diabética ou insuficiência cardíaca de outras etiologias — prolongam a jornada diagnóstica dos pacientes, levando a atrasos que podem ultrapassar cinco anos (Simões et al., 2021; Pinto et al., 2023).

No Brasil, a assistência à amiloidose concentra-se em poucos centros de referência, como o CEPARM, no Rio de Janeiro, pioneiro no atendimento a famílias portadoras de paramiloidose; o HC-FMRP/USP, em Ribeirão Preto, que abriga o Centro de Investigação em Amiloidose; e unidades especializadas em manifestações cardíacas, como o Instituto Dante Pazzanese e o InCor, em São Paulo. Somam-se a essas iniciativas, o ambulatório de Neuromuscular da EBMSp, na Bahia, e o RARUS, em Pernambuco, que atuam no acompanhamento de neuropatias e doenças raras. Mesmo diante de avanços pontuais, a rede de atenção à amiloidose no Brasil permanece

insuficiente e desigual, comprometendo tanto o diagnóstico precoce quanto a oferta de cuidado integral. (SIMÕES et al., 2021; SCHMIDT et al., 2018; PINTO et al., 2023; ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE PARAMILOIDOSE, 2023).

No Brasil, o acesso a testes diagnósticos, sobretudo genéticos, permanece restrito a poucos centros de referência, o que acentua desigualdades regionais e retarda o diagnóstico da amiloidose. Essa limitação frequentemente obriga pacientes a recorrer a serviços privados ou a programas específicos da indústria farmacêutica, evidenciando a fragilidade da rede pública em garantir equidade no cuidado (INÊS et al., 2020; POLI et al., 2023; KARGER, 2021; SCIELO, 2019; LABNETWORK, 2022; ALNYLAM, 2023).

A amiloidose é uma doença de alta complexidade clínica e de difícil reconhecimento precoce. Diante desse cenário, este estudo busca responder à seguinte questão: como a falta de conhecimento especializado e a limitada integração multiprofissional podem influenciar o diagnóstico e a integralidade do cuidado?

METODOLOGIA

Trata-se de um estudo descritivo de abordagem qualitativa, baseado na análise de casos clínicos publicados previamente na literatura científica e em veículos de divulgação médica, publicados em periódicos Pubmed, Scielo, Mayo Clinic, The New England Journal of Medicine, The Lancet, Nature, Science, Journal of the American College of Cardiology, Clinical Cardiology, Journal of American Medical Association, European Journal of Heart Failure e Amyloid Journal International Society of Amyloidosis. O objetivo foi identificar padrões clínicos, diagnósticos e terapêuticos relacionados à amiloidose por transtirretina (ATTRv), destacando os desafios para o reconhecimento precoce da doença no contexto brasileiro.

A busca foi realizada por meio de descritores relacionados ao tema, como: amyloidosis, familial amyloidosis, transthyretin, ATTR, hereditary ATTR, polineuropatia amiloidótica familiar, multidisciplinary care, rare diseases. Foram selecionados estudos de revisão, metanálises, ensaios clínicos randomizados e relatos de caso. Foram incluídos artigos que abordaram estratégias e integração multiprofissional, evidenciando impacto clínico positivo em desfechos relacionados à ATTRv e fortalecendo o cuidado colaborativo centrado no paciente.

Os casos foram selecionados com base em sua relevância clínica, disponibilidade de informações detalhadas sobre o processo diagnóstico e desfechos, e diversidade de variabilidade fenotípica da doença.

A análise foi realizada de forma qualitativa e interpretativa, buscando identificar pontos comuns e divergentes entre os casos, com ênfase na suspeita clínica precoce, uso de métodos diagnósticos e impacto do diagnóstico tardio.

REVISÃO DE LITERATURA

ASPECTOS GERAIS DA AMILOIDOSE

A amiloidose é um grupo de doenças raras caracterizadas pela deposição extracelular de proteínas mal dobradas, denominadas amiloïdes. Essas proteínas, em vez de se degradarem ou permanecerem solúveis, sofrem alterações estruturais que as tornam insolúveis, acumulando-se progressivamente em diversos órgãos e tecidos, comprometendo a função celular e levando a danos sistêmicos graves e irreversíveis (Adams et al., 2019).

Dentre as diversas formas de amiloidose, a amiloidose hereditária por transtirretina (ATTRv) é a mais relevante no contexto brasileiro. Essa forma clínica é causada por mutações no gene da transtirretina (TTR), localizado no cromossomo 18, que codifica uma proteína responsável pelo transporte de tiroxina e retinol. Quando a proteína sofre instabilidade estrutural, formam-se fibrilas amiloïdes, que se depositam principalmente no sistema nervoso e no coração, causando neuropatia, insuficiência cardíaca e disfunção autonômica (MANGANELLI et al., 2022; DISPENZIERI et al., 2022).

Historicamente, a ATTRv foi descrita como endêmica em regiões específicas, como norte de Portugal, Japão e Suécia. No entanto, estudos epidemiológicos recentes reconhecem o Brasil como parte de áreas geográficas relevantes para a doença: casos familiares têm sido relatados, principalmente nos estados de Minas Gerais e Bahia. De fato, o país aparece entre os chamados “clusters endêmicos” em revisões globais (SCHMIDT et al., 2018) e em consensos nacionais que destacam registros clínicos e genéticos no contexto brasileiro (PINTO et al., 2023).

A prevalência global de ATTRv é estimada em cerca de 10.186 pessoas, com uma variação entre 5.000 e 38.000. A idade de início é geralmente entre a 2^a e a 5^a décadas de vida em áreas endêmicas, enquanto os casos de início tardio (7^a a 8^a década) são mais frequentemente relatados em países não endêmicos.

O ATTRv afeta homens e mulheres geralmente sem prevalência significativa de gênero, mas o efeito dos pais de origem em portadores é hipotetizado porque a herança materna da mutação parece estar relacionada a um maior risco de doença. No entanto, em famílias com doença de início tardio, foi relatada predominância do sexo masculino.

A prevalência global da amiloidose hereditária por transtirretina (ATTRv) é estimada em cerca de 10 mil pessoas, embora o número real possa ser maior devido à frequente confusão com neuropatia diabética, cardiomiopatias ou insuficiência cardíaca (SCHMIDT et al., 2018).

O início geralmente ocorre entre a 2^a e a 5^a décadas em regiões endêmicas e, de forma mais tardia (7^a–8^a décadas), em países não endêmicos. A doença afeta ambos os sexos sem diferença significativa, embora a herança materna possa aumentar o risco de manifestação clínica e, em famílias com início tardio, observe-se maior predominância masculina (PINTO et al., 2023).

Clinicamente, a ATTRv apresenta ampla gama de manifestações. Os pacientes podem desenvolver dor neuropática, parestesias em membros inferiores, perda da sensibilidade térmica, hipotensão ortostática, distúrbios gastrointestinais e perda involuntária de peso. Além disso, o envolvimento cardíaco é comum, levando à cardiomiopatia restritiva, arritmias e aumento do risco de morte súbita (Dispenzieri et al., 2022; Simões et al., 2021).

A diversidade dos sintomas da ATTRv dificulta seu diagnóstico, especialmente nos estágios iniciais, quando os sinais podem ser confundidos com outras doenças comuns. Além dos efeitos físicos, a condição gera impacto psicológico e social relevante para os pacientes e suas famílias. Por se tratar de uma doença hereditária autossômica dominante, os descendentes têm alto risco de desenvolvê-la, o que provoca ansiedade e demanda acompanhamento genético. Esse contexto familiar torna o cuidado mais complexo e exige uma abordagem multidisciplinar contínua (Inês et al., 2020; Conceição et al., 2016).

Portanto, os aspectos gerais da amiloidose evidenciam não apenas sua gravidade do ponto de vista biomédico, mas também sua relevância social. Trata-se de uma doença marcada por um processo diagnóstico frequentemente prolongado, com impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes e sérias repercussões no âmbito familiar. Diante desse cenário, torna-se essencial compreender sua fisiopatologia, epidemiologia e manifestações clínicas, a fim de subsidiar estratégias eficazes de diagnóstico precoce e aprimorar a assistência à saúde no contexto brasileiro.

DESAFIOS NO DIAGNÓSTICO E MANEJO NO BRASIL

A realidade brasileira do manejo da amiloidose é marcada por múltiplos obstáculos que comprometem desde a suspeita inicial até a conduta terapêutica. O primeiro deles é a falta de reconhecimento clínico. Como os sintomas são frequentemente inespecíficos e semelhantes a doenças comuns, como neuropatia diabética ou insuficiência cardíaca hipertensiva, muitos pacientes percorrem diversas especialidades até receber diagnóstico correto, o que muitas vezes leva anos (Pinto et al., 2023).

Outro fator que dificulta a identificação precoce da doença é a concentração de exames confirmatórios em grandes centros urbanos. Biópsias com colorações específicas e testes genéticos, essenciais para a confirmação da ATTRv, são limitados a hospitais de referência, geralmente localizados em capitais. Em regiões mais remotas, como Norte e Nordeste, essa dificuldade gera atrasos ainda maiores, obrigando os pacientes a percorrerem longas distâncias em busca de atendimento especializado (Simões et al., 2021).

No campo terapêutico, o cenário também apresenta fragilidades. Por muito tempo, a principal alternativa foi o transplante de fígado, procedimento de alto risco e difícil acesso. Com os avanços da medicina, surgiram opções como estabilizadores de TTR e agentes silenciadores gênicos, capazes de modificar a progressão da doença (Adams et al., 2019; Gillmore et al., 2021).

Apesar disso, o alto custo dessas terapias e a burocracia envolvida em sua incorporação ao Sistema Único de Saúde (SUS) restringem sua disponibilidade, gerando

desigualdade entre pacientes que dependem exclusivamente do sistema público e aqueles com acesso ao sistema privado (Poli et al., 2023; Obici et al., 2016).

Embora a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (Portaria nº 199/2014) exista, sua aplicação prática permanece limitada. A falta de capacitação profissional, a ausência de fluxos de atendimento bem definidos e a escassez de centros de referência impactam negativamente a manutenção de pacientes vulneráveis (Simões et al., 2021).

Além dos aspectos clínicos e estruturais, é necessário considerar os impactos psicossociais relacionados à amiloidose. O diagnóstico tardio, aliado ao início retardado do tratamento e à incerteza quanto à evolução da doença, acarreta significativo sofrimento emocional e repercute negativamente na qualidade de vida do paciente e de seus familiares. Conforme apontam Silva e colaboradores (2019), o contexto de doenças raras frequentemente impõe sobrecarga psicológica, social e financeira, exigindo suporte integral que vá além do cuidado biomédico.

Nesses casos, o acompanhamento multidisciplinar e o apoio psicossocial tornam-se fundamentais para a promoção de um cuidado mais humanizado e centrado na pessoa. Os cuidadores frequentemente precisam deixar seus empregos para acompanhar o tratamento, aumentando o ônus social e econômico da doença (Inês et al., 2020; Poli et al., 2023).

IMPORTÂNCIA DO TRABALHO MULTIPROFISSIONAL NAS DOENÇAS RARAS

Conforme a figura 1, o tratamento da amiloidose exige muito mais do que consultas médicas pontuais. Por se tratar de uma doença rara, crônica, progressiva e de impacto sistêmico, os pacientes necessitam de cuidados integrados, que envolvem diferentes especialidades da saúde, como cardiologia, neurologia, genética, psicologia e assistência social.

De acordo com Conceição et al. (2016), o manejo clínico da amiloidose por transtirretina requer uma abordagem multidisciplinar contínua, uma vez que os sintomas variam amplamente entre os indivíduos e comprometem diversos órgãos e sistemas. Além disso, como apontado pelo Ministério da Saúde (2014), a atenção integral às

pessoas com doenças raras deve contemplar não apenas o tratamento medicamentoso, mas também ações de reabilitação, aconselhamento genético e suporte psicossocial.

Neurologistas e cardiólogos atuam na identificação e no manejo de complicações clínicas, enquanto fisioterapeutas auxiliam na preservação da mobilidade e da autonomia. Nutricionistas, psicólogos e assistentes sociais fornecem suporte essencial para manter a qualidade de vida, reduzir o sofrimento emocional e lidar com as dificuldades sociais decorrentes da doença (Inês et al., 2020; Dispenzieri et al., 2022; Conceição et al., 2016).

O farmacêutico tem papel fundamental no acompanhamento da farmacoterapia, contribuindo para a adesão, a segurança e a otimização do tratamento medicamentoso, enquanto o enfermeiro atua de forma contínua no monitoramento clínico, na educação em saúde e na coordenação dos cuidados, sendo elo essencial entre o paciente, a família e a equipe multiprofissional (Conceição et al., 2016; Sekijima, 2001).



Figura 1 – Equipe multiprofissional no cuidado de suporte para amiloidose.
Fonte: Adaptado de Muchtar et al. (2025).

Conforme a tabela 1, estudos mostram que esse modelo colaborativo garante melhores resultados do que o atendimento fragmentado. Pacientes que recebem atendimento de equipes multidisciplinares têm maior adesão ao tratamento, gerenciam melhor os efeitos da doença e se sentem mais apoiados durante todo o processo terapêutico (Poli et al., 2023).

Tabela 1 - Equipe multidisciplinar no cuidado da amiloidose por transtirretina (ATTRv)

| PROFISSÃO | SÍNTESE DA ATUAÇÃO | SINTOMAS/ASPECTOS ABORDADOS |
|-------------------|--|--|
| Cardiologista | Diagnóstico e manejo cardíaco | Insuficiência cardíaca, arritmias |
| Neurologista | Diagnóstico e manejo da polineuropatia, neuropatia periférica e autonômica | Neuropatia periférica, sintomas motores e sensoriais |
| Enfermeiro | Monitoramento clínico e educação | Acompanhamento, orientação, suporte contínuo |
| Farmacêutico | Gerenciamento da farmacoterapia | Adesão, efeitos colaterais, otimização |
| Geneticista | Aconselhamento genético | Risco familiar, aconselhamento preditivo |
| Psicólogo | Supporte psicossocial | Ansiedade, depressão, adaptação emocional |
| Fisioterapeuta | Reabilitação e funcionalidade | Manutenção da mobilidade e qualidade de vida |
| Nutricionista | Orientação nutricional | Manutenção do estado nutricional, suporte metabólico |
| Fonoaudiólogo | Avaliação e intervenção na deglutição, fala, voz e motricidade orofacial | Disfagia, disartria, alterações de voz e linguagem, macroglossia |
| Assistente social | Apoio sociofamiliar e acesso a recursos | Direitos sociais, rede de apoio, encaminhamentos a serviços |

No Brasil, predomina um modelo assistencial centrado no médico, o que limita a atuação multiprofissional e dificulta a troca de conhecimento entre especialidades. Além disso, devido à natureza hereditária da ATTRv, o acompanhamento deve incluir familiares por meio de aconselhamento genético e apoio psicológico, práticas ainda pouco difundidas nos serviços públicos, deixando pacientes e seus familiares vulneráveis emocional e socialmente (Inês et al., 2020; Adams et al., 2019).

CASOS DE AMILOIDOSE REGISTRADOS NO BRASIL

A amiloidose por transtirretina (ATTRv) é uma doença rara e muitas vezes subdiagnosticada no Brasil, principalmente devido à apresentação clínica inespecífica e ao baixo índice de suspeita por parte dos profissionais de saúde (Pinto et al., 2023; Simões et al., 2021).

Na literatura nacional, relatos clínicos de ATTRv ilustram a ampla variabilidade de manifestações e os obstáculos no diagnóstico precoce. A seguir, são sintetizados casos provenientes de diferentes regiões do Brasil, que exemplificam tanto as formas

neuropáticas quanto cardíacas da doença, bem como o impacto do atraso diagnóstico sobre a evolução clínica.

Caso 1 – Neuropatia progressiva com suspeita tardia
Mulher de 52 anos, natural de Alagoas, com queixa inicial de parestesias em pés e mãos, dor neuropática e perda de sensibilidade térmica. Por anos foi tratada como neuropatia diabética, sem melhora. Evoluiu com hipotensão ortostática, distúrbios gastrointestinais e perda de peso. Apenas após 7 anos foi encaminhada a centro de referência, onde realizou biópsia de gordura abdominal positiva para depósitos amiloides e teste genético confirmando mutação Val30Met (ATTRv). (Simões et al., 2021; Pinto et al., 2023).

Caso 2 – Amiloidose cardíaca em idoso
Homem de 75 anos, residente em São Paulo, apresentava insuficiência cardíaca refratária com fração de ejeção preservada e espessamento miocárdico. Foi inicialmente tratado como hipertenso de longa data. O diagnóstico de ATTR cardíaca só foi firmado após cintilografia com pirofosfato e exclusão de gamopatia monoclonal. Evoluiu com progressão rápida para IC avançada. (Silva et al., 2020).

Caso 3 – Paciente submetido a transplante cardíaco após diagnóstico tardio
Homem de 65 anos, natural de Olinda (PE), tratado durante 12 anos como cardiopata isquêmico devido a angina e infartos. O diagnóstico definitivo de ATTR cardíaca ocorreu apenas no Canadá em 2017, após estudo genético. Evoluiu para insuficiência cardíaca grave e precisou de transplante cardíaco. (UOL, 2022).

Caso 4 – Família com mutação Ile107Val no Sudeste
Estudo multicêntrico brasileiro relatou família em Minas Gerais com histórico de neuropatia periférica progressiva e cardiomiopatia restritiva, todos portadores da mutação Ile107Val. A manifestação inicial foi neuropática (dor e fraqueza distal), seguida de disfunção autonômica e comprometimento cardíaco. O tempo médio até diagnóstico foi de 8 anos. (Pinto et al., 2023).

Caso 5 – ATTRv com manifestações mistas no Nordeste
Relato do Ambulatório de Neuromuscular da Bahia descreveu paciente de 49 anos com disautonomia grave (diarreia crônica, hipotensão postural, disfunção erétil), neuropatia sensitivo-motora e cardiopatia leve. Confirmada mutação Val30Met. Tratamento com

tafamidis foi iniciado, com estabilização clínica após dois anos. (Associação Brasileira de Paramiloidose, 2023).

Caso 6 – Neuropatia hereditária em Pernambuco
 Homem de 56 anos, acompanhado no RARUS (PE), apresentou perda de sensibilidade em membros inferiores, atrofia muscular e necessidade de bengala. História familiar positiva para neuropatia progressiva. Diagnóstico confirmado por teste genético para ATTRv. Evoluiu com necessidade de reabilitação fisioterapêutica contínua. (Inês et al., 2020).

Tabela 2 – Casos clínicos de amiloidose hereditária por transtirretina (ATTRv) descritos no Brasil

| Caso | Idade / Sexo | Localidade | Manifestação predominante | Tempo até diagnóstico | Desfecho clínico | Fonte |
|------|---------------------------|---|---|-----------------------|--|---|
| 1 | 52 anos / F | Alagoas | Neuropatia progressiva (confundida com neuropatia diabética) | 7 anos | Diagnóstico por teste genético (Val30Met) | Simões et al. (2021); Pinto et al. (2023) |
| 2 | 75 anos / M | São Paulo | Insuficiência cardíaca refratária, espessamento miocárdico | Tardio | Evoluiu para IC avançada | Silva et al. (2020) |
| 3 | 65 anos / M | Pernambuco (diagnóstico confirmado no Canadá) | Cardiopatia isquêmica (diagnóstico inicial equivocado) | 12 anos | Transplante cardíaco | UOL (2022) |
| 4 | Família (diversas idades) | Minas Gerais | Neuropatia periférica + cardiomiopatia restritiva (Ile107Val) | 8 anos (média) | Progressão sistêmica | Pinto et al. (2023) |
| 5 | 49 anos / M | Bahia | Disautonomia grave + neuropatia sensitivo-motora + cardiopatia leve | Não informado | Estabilização com tafamidis | ABPAR (2023) |
| 6 | 56 anos / M | Pernambuco | Neuropatia periférica hereditária, atrofia muscular | Tardio | Necessidade de reabilitação fisioterapêutica | Inês et al. (2020) |

Fonte: Adaptado de Simões et al. (2021); Pinto et al. (2023); Silva et al. (2020); UOL (2022); Associação Brasileira de Paramiloidose (2023); Inês et al. (2020).

BARREIRAS ENFRENTADAS NO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO

O diagnóstico precoce da ATTR continua sendo um desafio no Brasil, dificultado por múltiplos fatores clínicos, estruturais e sociais (Adams et al., 2019). A doença apresenta manifestações clínicas inespecíficas, frequentemente atribuídas a condições comuns, como hipertensão, cardiopatia isquêmica ou neuropatia diabética, dificultando a suspeita inicial e gerando atrasos no encaminhamento para exames especializados (Simões et al., 2021; Pinto et al., 2023).

A falta de familiaridade com doenças raras, especialmente em regiões sem centros de referência, contribui para diagnósticos tardios. Exames específicos como cintilografia com pirofosfato, ressonância magnética cardíaca e testes genéticos são restritos a grandes centros urbanos, criando barreiras estruturais ao manejo adequado da doença (Poli et al., 2023).

Questões econômicas impactam diretamente o tratamento, visto que terapias modificadoras da doença apresentam alto custo e podem não ser acessíveis a todos os pacientes. O diagnóstico tardio, aliado a recursos limitados para acompanhamento, frequentemente resulta em rápida progressão para insuficiência cardíaca avançada, arritmias graves, comprometimento neurológico e declínio significativo na qualidade de vida (Dispenzieri et al., 2022; Silva et al., 2020).

REPERCUSSÕES DAS FRAGILIDADES NA ATUAÇÃO DAS EQUIPES MULTIPROFISSIONAIS

As lacunas de conhecimento especializado entre as equipes multiprofissionais constituem um fator que pode impactar a evolução clínica dos pacientes com ATTR. A não identificação de sinais iniciais compromete a suspeita diagnóstica precoce e contribui para a progressão da doença, com risco aumentado de insuficiência cardíaca avançada, arritmias graves, complicações neurológicas e deterioração funcional (SILVA et al., 2020; UOL, 2022).

Além disso, a ausência de comunicação efetiva entre médicos, enfermeiros, fisioterapeutas, nutricionistas e outros profissionais compromete a coordenação do cuidado, reduzindo a eficácia do tratamento e a continuidade do acompanhamento.

Casos que progrediram rapidamente ou necessitaram de transplante cardíaco demonstram que a falta de preparo das equipes multiprofissionais pode resultar em desfechos graves ou fatais, além de afetar significativamente a qualidade de vida e expectativa de sobrevida (UOL, 2022).

POSSÍVEIS CAMINHOS PARA MELHORAR A ASSISTÊNCIA

Para superar as barreiras ao diagnóstico e tratamento da ATTR, é essencial investir em treinamento contínuo para profissionais de saúde, com foco em doenças raras e na identificação precoce de sinais sugestivos. Programas de educação médica continuada, workshops, cursos e materiais informativos podem aumentar a familiaridade com os diferentes perfis clínicos da ATTR, reduzindo atrasos no diagnóstico e aprimorando a tomada de decisão clínica (Adams et al., 2019; Poli et al., 2023).

A criação de protocolos clínicos padronizados e fluxos de encaminhamento para centros especializados é outra estratégia essencial, permitindo rápido acesso a exames complementares adequados e terapias avançadas. A implementação desses fluxos padroniza procedimentos, reduz variabilidade no atendimento e otimiza o tempo entre suspeita e confirmação diagnóstica.

O fortalecimento do trabalho multidisciplinar, com comunicação efetiva entre cardiologistas, neurologistas, enfermeiros, fisioterapeutas, farmacêuticos e nutricionistas, permite cuidado coordenado, individualizado e centrado no paciente (Brasil, 2014).

A integração entre os profissionais favorece monitoramento contínuo, detecção precoce de complicações e orientação adequada sobre mudanças no estilo de vida e adesão ao tratamento. Programas educativos direcionados à população e familiares aumentam a conscientização sobre os primeiros sinais da doença e fortalecem o apoio social do paciente (Inês et al., 2020; Adams et al., 2019).

RESULTADOS

A análise dos casos clínicos revisados evidenciou:

- **Diagnóstico tardio** – em média entre 5 e 12 anos após o início dos sintomas.

- **Sintomas confundidos com doenças prevalentes**, como diabetes mellitus e cardiopatia isquêmica, atrasando a suspeita clínica inicial.
- **Desigualdade no acesso a exames confirmatórios**, com a maioria dos testes genéticos e de cintilografia disponíveis apenas em capitais e centros de referência.
- **Impacto clínico e social da demora diagnóstica**, incluindo evolução para insuficiência cardíaca avançada, necessidade de transplante cardíaco e incapacidades neurológicas graves.
- **Ausência de acompanhamento multiprofissional estruturado**, resultando em cuidados fragmentados e pouco suporte psicossocial, nutricional e de reabilitação.

DISCUSSÕES

Os achados deste estudo confirmam o atraso diagnóstico e o impacto social previamente descritos na literatura internacional e nacional. A heterogeneidade fenotípica – com apresentações predominantemente neuropáticas, cardíacas ou mistas – reforça a necessidade de capacitação contínua das equipes multiprofissionais para reconhecer e manejar a doença em suas diferentes manifestações (ADAMS et al., 2019; PINTO et al., 2023).

Outro aspecto crítico é a ausência de protocolos nacionais padronizados para o diagnóstico e o acompanhamento da ATTRv, o que gera desigualdade regional significativa. Enquanto alguns pacientes têm acesso a exames de ponta e terapias inovadoras em centros de referência, outros permanecem sem diagnóstico ou tratamento adequado, principalmente nas regiões Norte e Nordeste, onde os serviços especializados são escassos.

Além disso, observou-se que a atuação multiprofissional ainda é limitada nos casos analisados. Essa lacuna compromete não apenas o manejo clínico, mas também o suporte psicológico, nutricional, fisioterapêutico e social, fundamentais para garantir qualidade de vida e adesão terapêutica em doenças raras. O fortalecimento da abordagem integrada deve ser compreendido como estratégia essencial para melhorar

os desfechos clínicos e reduzir desigualdades (CONCEIÇÃO et al., 2016; POLI et al., 2023).

Os relatos também demonstram que o diagnóstico tardio está diretamente associado a desfechos graves, como insuficiência cardíaca avançada, necessidade de transplante e perda funcional progressiva, com forte repercussão emocional e socioeconômica para pacientes e familiares (SILVA et al., 2020; UOL, 2022).

Assim, a análise evidencia um cenário ainda marcado por falhas estruturais no sistema de saúde, mas também aponta caminhos para avanços: maior sensibilização médica, criação de protocolos clínicos nacionais, ampliação do acesso a exames genéticos e incorporação de equipes multiprofissionais no cuidado integral.

LIMITAÇÕES

Este estudo apresenta algumas limitações que devem ser consideradas na interpretação dos resultados:

- **Número restrito de casos analisados** – a revisão contemplou apenas um conjunto limitado de relatos clínicos disponíveis na literatura nacional, o que pode não representar a real magnitude da amiloidose por transtirretina no Brasil.
- **Dependência de dados secundários** – os casos foram extraídos de publicações científicas, o que implica possível viés de relato e limitações decorrentes da ausência de informações clínicas detalhadas, especialmente sobre o seguimento longitudinal e a linha de cuidado multiprofissional.
- **Distribuição geográfica desigual** – os relatos concentram-se em centros de referência localizados nas regiões Sul, Sudeste e Nordeste, deixando lacunas importantes sobre a ocorrência e o manejo da doença em outras regiões do país.

Apesar dessas restrições metodológicas, os achados reforçam a relevância do tema e contribuem para o debate sobre a necessidade de ampliação de políticas públicas, protocolos diagnósticos mais claros e integração multiprofissional no cuidado da amiloidose hereditária por transtirretina.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A ATTRv no Brasil é marcada por diagnóstico tardio, desigualdade regional e ausência de fluxos multiprofissionais consolidados. Casos de neuropatia e cardiopatia confirmam que a falta de suspeita clínica precoce resulta em desfechos graves, como insuficiência cardíaca terminal e perda funcional neurológica.

O fortalecimento da atenção multiprofissional — com integração entre cardiologistas, neurologistas, geneticistas, fisioterapeutas, nutricionistas, enfermeiros, farmacêuticos, fonoaudiólogos, psicólogos — é essencial para oferecer cuidado integral.

Além disso, políticas públicas voltadas às doenças raras devem priorizar acesso a testes genéticos, terapias modificadoras e acompanhamento familiar, reduzindo desigualdades regionais.

REFERÊNCIAS

ADAMS, D.; KOIKE, H.; SLAMA, M.; COELHO, T. *Heditary transthyretin amyloidosis: a model of medical progress for a fatal disease*. **Nature Reviews Neurology**, v. 15, n. 7, p. 387-404, 2019.

ALNYLAM. *Testes genéticos e bioquímicos – Programa Alnylam Brasil*. 2023. Disponível em: <https://www.alnylam.com.br/servicos-aos-pacientes/testes-geneticos>. Acesso em: 29 set. 2025.

ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE PARAMILOIDOSE – ABPAR. *Centros de referência*. 2023. Disponível em: <https://www.abpar.org.br>. Acesso em: 29 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS*. Brasília: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_pessoas_doenças_raras.pdf. Acesso em: 29 set. 2025.

CONCEIÇÃO, I. et al. *Transthyretin amyloidosis: a rare and fatal disease – diagnosis and management*. **Current Opinion in Neurology**, v. 29, supl. 1, p. S3–S13, 2016.

DISPENZIERI, A. et al. *Clinical and genetic profile of patients enrolled in the Transthyretin Amyloidosis Outcomes Survey (THAOS): 14-year update*. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 17, n. 236, p. 1-13, 2022.

INÊS, M. et al. *Health-related quality of life in hereditary transthyretin amyloidosis polyneuropathy: a prospective, observational study*. **Orphanet Journal of Rare Diseases**, v. 15, n. 67, p. 1-10, 2020.

KARGER. *Availability of Genetic Tests in Public Health Services in Brazil: Data from the Brazilian Rare Diseases Network*. **Public Health Genomics**, v. 26, n. 1, p. 145-153, 2021.

LABNETWORK. *Doenças raras x o diagnóstico genético no Brasil: desafios a serem superados*. 2022. Disponível em: <https://www.labnetwork.com.br/noticias/doencas-raras-x-o-diagnostico-genetico-no-brasil-desafios-a-serem-superados/>. Acesso em: 29 set. 2025.

MANGANELLI, F. et al. *Hereditary transthyretin amyloidosis overview*. **Neurological Sciences**, v. 43, supl. 2, p. 595-604, 2022.

MUCHTAR, E.; GROGAN, M.; AUS DEM SIEPEN, F.; WADDINGTON-CRUZ, M.; MISUMI, Y.; CARROLL, A. S. et al. *Cuidados de suporte para amiloidose sistêmica: diretrizes do painel de especialistas da Sociedade Internacional de Amiloidose (ISA)*. **Amilóide**, v. 32, n. 2, p. 93–116, 2025. DOI: <https://doi.org/10.1080/13506129.2025.2463678>.

OBICI, L. et al. *Recommendations for the management of asymptomatic gene carriers of transthyretin familial amyloid polyneuropathy*. **Current Opinion in Neurology**, v. 29, supl. 1, p. S27–S35, 2016.

PINTO, M. V. et al. *Challenges in the diagnosis and management of amyloidosis in Brazil*. **Revista da Associação Médica Brasileira**, v. 69, n. 4, p. 543-550, 2023.

PINTO, M. V. et al. *Brazilian consensus for diagnosis, management and treatment of hereditary transthyretin amyloidosis with peripheral neuropathy: second edition*. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 81, n. 3, p. 308-321, 2023.

POLI, L. et al. *Hereditary transthyretin amyloidosis: a comprehensive review with a focus on peripheral neuropathy*. **Frontiers in Neurology**, v. 14, p. 1242815, 2023.

SCHMIDT, H. H. et al. *Hereditary transthyretin amyloidosis: epidemiology and treatment*. **Current Opinion in Neurology**, v. 31, n. 5, p. 481-489, 2018.

SCHMIDT, H. H. et al. *Estimating the global prevalence of transthyretin familial amyloid polyneuropathy*. **Muscle & Nerve**, v. 57, n. 5, p. 829-837, 2018.

SCIELO. *Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil*. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 24, n. 10, p. 3637-3650, 2019.

SIMÕES, M. V. et al. *Clinical and epidemiological aspects of transthyretin amyloidosis in Brazil*. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, v. 117, n. 6, p. 1161-1171, 2021.

SILVA, H. P.; GOMES, M. M. F.; FONSECA, E. L. R. *A experiência de viver com uma doença rara: repercussões psicossociais e desafios no cuidado em saúde*. **Interface – Comunicação, Saúde, Educação**, v. 23, e180387, 2019.

SILVA, D. et al. *Amiloidose por transtirretina (ATTR) – papel da multimodalidade no diagnóstico definitivo*. **Arquivos Brasileiros de Cardiologia**, 2020.

UOL. *Amiloidose hereditária por transtirretina: entenda a doença e como tratar*. 2022. Disponível em:

<https://www.uol.com.br/vivabem/noticias/redacao/2022/04/03/amiloidose-hereditaria-por-transtirretina-entenda-doenca-e-como-tratar.htm>. Acesso em: 25 set. 2025.

DIAGNÓSTICO TARDIO DA SÍNDROME DE DEFICIÊNCIA DO TRANSPORTADOR DE GLICOSE TIPO 1 (GLUT1-DS): RELATO DE CASO E DESAFIOS CLÍNICOS

Leandro Henrique Ricarte Machado da Silva

Cícero de Sousa Lacerda

INTRODUÇÃO

A síndrome de deficiência do transportador de glicose tipo 1 (GLUT1-DS) é uma condição genética rara caracterizada pela falha no transporte de glicose através da barreira hematoencefálica, provocando deficiência energética no cérebro. Essa glicose, que é a principal fonte de energia do sistema nervoso central, torna-se escassa em regiões cerebrais críticas, comprometendo o desenvolvimento neurológico desde os primeiros meses de vida (DE VIVO et al., 1991).

Descrita pela primeira vez na década de 90, essa deficiência está associada a mutações no gene SLC2A1, que codifica o transportador de glicose tipo 1 (GLUT1). Desde então, vem sendo identificada em pacientes, principalmente aqueles com epilepsia de difícil controle, atraso no desenvolvimento ou distúrbios do movimento (LEVY; WANG, 2021). A ausência de biomarcadores específicos e a variabilidade fenotípica tornam o diagnóstico um grande desafio clínico.

Embora a prevalência exata da GLUT1-DS ainda seja indefinida, estudos recentes estimam uma ocorrência entre 1,65 e 2,22 por 100.000 nascimentos, indicando que a condição rara é provavelmente subdiagnosticada, especialmente em formas mais leves ou atípicas (PIZZI et al., 2021; LEEN et al., 2010). Isso reforça a necessidade de maior conscientização médica sobre o espectro clínico da síndrome.

De acordo com Pizzi et al. (2021), o quadro clínico clássico inclui convulsões desde os primeiros meses de vida, microcefalia adquirida, atraso psicomotor, distonia, ataxia e outros distúrbios de movimento. No entanto, formas mais leves podem manifestar-se com dificuldades de aprendizagem, déficits cognitivos sutis e até quadros compatíveis com

transtornos do espectro autista ou TDAH, o que pode mascarar o diagnóstico e dificultar o tratamento (ARSOV et al., 2012).

O diagnóstico da síndrome pode ser sugerido pelo nível reduzido de glicose no líquido cefalorraquidiano com glicemia normal e confirmado por testes genéticos que identifiquem mutações no gene SLC2A1 (DE VIVO et al., 2002). Em muitos casos, exames como EEG e neuroimagem são normais ou inespecíficos, o que pode atrasar ainda mais a investigação diagnóstica (ARSOV et al., 2012).

A principal estratégia terapêutica é a dieta cetogênica, rica em gorduras e pobre em carboidratos, que promove a produção de corpos cetônicos como fonte alternativa de energia para o cérebro (LEVY; WANG, 2021). Estudos demonstram que essa abordagem pode reduzir significativamente a frequência das crises convulsivas e melhorar o desenvolvimento motor e cognitivo, especialmente quando iniciada precocemente (YANG et al., 2024).

Apesar disso, o diagnóstico precoce continua sendo um desafio, principalmente em regiões com menor acesso a testes genéticos e profissionais especializados. Nesse cenário, muitos pacientes recebem diagnósticos alternativos (como epilepsia idiopática, TDAH ou TEA), o que atrasa o início do tratamento adequado e compromete o prognóstico neurológico (LEEN et al., 2010; YANG et al., 2024).

O presente artigo tem como objetivo discutir os desafios enfrentados no diagnóstico da Síndrome da Deficiência do Transportador de Glicose Tipo 1 (Glut1 DS), reforçando a importância do reconhecimento precoce da doença. Para isso, apresenta-se um relato de caso com diagnóstico tardio, previamente tratado com abordagens voltadas a outras hipóteses clínicas, a fim de ilustrar as consequências do atraso diagnóstico e a relevância da suspeita clínica adequada diante de quadros neurológicos atípicos.

FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

A Síndrome de Deficiência do Transportador de Glicose tipo 1, também conhecida como GLUT1-DS, é uma doença neurometabólica rara, causada por mutações no gene SLC2A1, responsável pela produção da proteína transportadora de glicose tipo 1

(GLUT1). Segundo Marques (2022), esta proteína é essencial para o transporte de glicose através da barreira hematoencefálica, garantindo energia ao cérebro. Quando sua função é comprometida, há deficiência de glicose no líquido cefalorraquidiano (hipoglicorraquia), mesmo na presença de níveis normais de glicemia periférica. O resultado é um comprometimento energético cerebral que se manifesta clinicamente de diversas formas, afetando o desenvolvimento neurológico (MARQUES, 2022).

As manifestações clínicas da GLUT1-DS são amplas e diversificadas. A forma clássica inclui epilepsia de início precoce, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor, distúrbios de movimento (como ataxia, distonia e discinesia), microcefalia adquirida e dificuldades cognitivas. No entanto, formas mais leves ou variantes atípicas podem se manifestar apenas com cefaleia episódica, dificuldades escolares ou distúrbios de atenção. Essa diversidade contribui significativamente para o atraso no diagnóstico, pois os sinais podem ser confundidos com outras condições neurológicas e comportamentais (MARQUES, 2022; MUIR et al., 2023).

O diagnóstico da síndrome ainda é um grande desafio. Em muitos casos, há uma longa trajetória de investigação antes que se chegue à hipótese correta. Isso se deve não só à sua raridade, mas também à semelhança dos sintomas com outras condições mais prevalentes, como epilepsias idiopáticas, transtornos do desenvolvimento, e distúrbios de comportamento. No Brasil, relatos de caso demonstram que os pacientes frequentemente passam por diversos especialistas até que o diagnóstico seja considerado, o que pode levar anos (LIMA; PEREIRA; FIORI, 2019). Entre os critérios clínicos que devem levantar suspeita estão: epilepsia de início precoce, especialmente no primeiro ano de vida; microcefalia progressiva; discinesias associadas à alimentação ou ao estresse; e atraso no desenvolvimento cognitivo e motor (MARQUES, 2022).

Um ponto crítico e frequentemente negligenciado no processo diagnóstico é a semelhança de sintomas da GLUT1-DS com transtornos como Transtorno do Espectro Autista (TEA) e o Transtorno do Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH). Muitas crianças com GLUT1-DS apresentam comportamentos que inicialmente se encaixam nos critérios desses transtornos, como dificuldades de atenção, atraso na fala, agitação psicomotora ou isolamento social. No entanto, diferentemente dos transtornos primários

do neurodesenvolvimento, esses sinais têm origem em uma deficiência metabólica cerebral tratável, o que torna ainda mais importante a diferenciação diagnóstica. O não reconhecimento dessa possibilidade pode resultar em tratamentos inadequados e perda de oportunidade terapêutica precoce (MARQUES, 2022).

Além dos sintomas neurológicos, as repercussões sociais da GLUT1-DS são significativas. Crianças com a síndrome frequentemente enfrentam dificuldades no desempenho escolar, nas relações interpessoais e na participação em atividades sociais. O comprometimento cognitivo, aliado às crises epilépticas e às limitações motoras, pode gerar estigmatização, baixa autoestima e exclusão social. Estudo em adultos portadores da síndrome revelou que, apesar de alguns alcançarem uma vida independente, a maioria apresenta limitações em domínios como mobilidade, atividade física e interação social (MUIR et al., 2023). No Brasil, essas dificuldades são agravadas por limitações no acesso a terapias multidisciplinares e suporte educacional (LIMA; PEREIRA; FIORI, 2019).

O tratamento mais eficaz da GLUT1-DS atualmente é a dieta cetogênica, que fornece corpos cetônicos como fonte alternativa de energia para o cérebro (LEVY; WANG, 2021). Essa abordagem é considerada terapêutica de primeira linha e pode reduzir ou eliminar as crises epilépticas, além de melhorar o desempenho motor e cognitivo. Quanto mais precoce for o início da dieta, melhores são os resultados. Entretanto, é necessário acompanhamento médico e nutricional especializado, o que nem sempre está disponível no sistema público de saúde brasileiro (LIMA; PEREIRA; FIORI, 2019; MARQUES, 2022). A adesão à dieta pode ser desafiadora para as famílias, exigindo mudanças significativas na rotina alimentar e cuidados constantes.

No Brasil, o diagnóstico e tratamento da GLUT1-DS enfrentam barreiras importantes. A escassez de centros especializados, a falta de familiaridade dos profissionais com doenças raras e a limitação no acesso a exames genéticos e à punção lombar dificultam a identificação dos casos. A literatura nacional indica que muitos pacientes são diagnosticados tarde ou sequer são diagnosticados, o que compromete significativamente o prognóstico (LIMA; PEREIRA; FIORI, 2019). Além disso, as políticas

públicas voltadas para doenças raras, embora existam desde 2014, ainda enfrentam dificuldades na implementação e cobertura em todo o território nacional (BRASIL, 2014).

Conforme destaca Leão (2022), o reconhecimento de doenças raras como a GLUT1-DS tem crescido globalmente, inclusive com a contribuição de cientistas brasileiros na descrição e compreensão da doença, o que demonstra o potencial do país para avançar também no diagnóstico e manejo clínico desses pacientes.

METODOLOGIA

Este estudo trata-se de um relato de caso clínico, com abordagem qualitativa, descritiva e retrospectiva, baseado na trajetória de um paciente diagnosticado com a Síndrome da Deficiência do Transportador de Glicose Tipo 1 (GLUT1-DS). A escolha por essa metodologia se justifica pela relevância de ilustrar, por meio da experiência clínica concreta, os desafios no reconhecimento precoce da doença e os impactos do atraso diagnóstico.

A coleta de dados foi realizada a partir da análise documental do prontuário do paciente, bem como de entrevistas informais com familiares e profissionais envolvidos no seu acompanhamento. As informações clínicas foram organizadas cronologicamente, desde os primeiros sinais e sintomas observados na infância até a confirmação diagnóstica e início do tratamento específico.

A análise foi conduzida com base em uma revisão da literatura científica atualizada sobre a síndrome de GLUT1, buscando contextualizar o caso em relação às manifestações clínicas descritas, estratégias diagnósticas recomendadas e condutas terapêuticas estabelecidas. Foram utilizadas bases de dados como PubMed, SciELO e Google Scholar, com prioridade para artigos publicados nos últimos 10 anos, além de diretrizes clínicas e capítulos de livros especializados.

A identificação do paciente foi preservada, mantendo-se a confidencialidade conforme os princípios éticos estabelecidos pela Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de

Saúde. Por se tratar de um estudo de relato de caso sem intervenção, não foi necessária submissão ao Comitê de Ética em Pesquisa, conforme normativas vigentes.

Durante o relato, foram destacadas as dificuldades enfrentadas pelo paciente ao longo da vida, especialmente decorrentes do atraso no diagnóstico, que resultou em múltiplas abordagens terapêuticas ineficazes e impacto negativo no desenvolvimento motor, cognitivo e social. Além disso, evidenciou-se a complexidade da mudança de vida imposta pela adoção da dieta cetogênica, que demandou um rigoroso controle alimentar, monitoramento contínuo e o suporte multidisciplinar para garantir a adesão e o manejo dos efeitos colaterais.

Por fim, a metodologia adotada possibilita um aprofundamento na compreensão dos desafios clínicos, sociais e nutricionais vivenciados pelo paciente e sua família, ressaltando a importância do acompanhamento multiprofissional e do reconhecimento precoce da doença para a melhora dos desfechos clínicos e qualidade de vida.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

O caso em questão descreve a trajetória de um paciente, do sexo masculino, com 25 anos, diagnosticado tarde com Síndrome da Deficiência do Transportador de Glicose Tipo 1 (GLUT1-DS), doença genética rara, caracterizada por hipoglicorráquia crônica e manifestações neurológicas diversas, cuja gravidade está diretamente relacionada ao atraso no diagnóstico e início do tratamento (LEEN et al., 2010; SBDCN, 2019).

Desde o nascimento, o paciente apresentou sinais neurológicos sugestivos, como crises convulsivas e movimentos oculares irregulares, interpretados inicialmente como hipoglicemia neonatal. Esses sintomas precoces, ainda que inespecíficos, estão presentes em mais de 90% dos casos de GLUT1-DS (DE GIORGIO et al., 2019), sendo, portanto, uma oportunidade para a suspeição clínica precoce que, neste caso, não foi aproveitada. O desconhecimento sobre doenças metabólicas raras no período neonatal é uma das principais barreiras à identificação oportuna (BRASIL, 2014).

Durante a infância, o paciente apresentou importantes atrasos no desenvolvimento motor e de linguagem, além de crises convulsivas recorrentes e refratárias aos tratamentos convencionais. Tais características são compatíveis com os quadros clássicos da GLUT1-DS, que frequentemente incluem epilepsias de difícil controle, atraso neuropsicomotor e distúrbios cognitivos (WARBURG et al., 2015). Apesar disso, os diversos exames de imagem realizados (tomografias e eletroencefalogramas) não apresentaram alterações, o que contribuiu para a manutenção de hipóteses diagnósticas equivocadas.

Durante seu período escolar as dificuldades foram significativas. O paciente teve grande dificuldade para acompanhar o ritmo das atividades, manter a atenção em sala de aula e progredir academicamente. A ausência de adaptações pedagógicas e a falta de compreensão do seu quadro clínico resultaram em exclusão e frustração familiar. Esse cenário é comum entre crianças com doenças neurológicas raras, que muitas vezes não encontram suporte adequado no ambiente escolar, comprometendo ainda mais sua trajetória educacional (PIMENTEL; SILVA, 2020; FERREIRA et al., 2017).

No âmbito social, o paciente também vivenciou barreiras. A limitação na comunicação e o comportamento atípico dificultaram a socialização com colegas, e as crises convulsivas contribuíram para o isolamento, uma vez que eram mal compreendidas. A literatura destaca que, além dos impactos clínicos, doenças raras provocam consequências emocionais e sociais significativas, tanto para o paciente quanto para sua rede de apoio (OLIVEIRA; MENDES, 2020).

Aos oito anos, o paciente foi diagnosticado com Transtorno de Déficit de Atenção e Hiperatividade (TDAH) e possível deficiência intelectual, o que levou ao início de um acompanhamento multiprofissional. Embora tenha havido certo avanço acadêmico, as crises convulsivas persistiram, indicando que a causa subjacente não havia sido corretamente identificada. Esse tipo de diagnóstico equivocado é comum em pacientes com GLUT1-DS, pois há sobreposição de sintomas com transtornos do neurodesenvolvimento (LEWIS et al., 2020).

Durante a pandemia da COVID-19, houve uma piora significativa no quadro clínico: o paciente apresentou ganho de peso excessivo, perda de coordenação motora fina e

grossa, além de crises convulsivas mais prolongadas, com duração de até 30 minutos. O contexto de isolamento social, suspensão de terapias e redução no acesso à saúde (devido ao isolamento) contribuiu para esse agravamento, como também relatado por autores que estudaram o impacto da pandemia em crianças com condições crônicas (FREITAS; REIS, 2021).

Uma nova avaliação neuropsicológica, nesse período, confirmou a deficiência intelectual, identificou um quadro ansioso e levantou a hipótese de Transtorno do Espectro Autista (TEA). No entanto, a observação atenta dos episódios convulsivos por meio de vídeos permitiu que um psiquiatra identificasse características compatíveis com crises epilépticas, o que redirecionou a investigação para o campo neurológico.

Mesmo com a introdução de anticonvulsivantes, o controle das crises não foi alcançado. Foi então indicada a investigação genética, que confirmou a Deficiência do Transportador de Glicose Tipo 1. O diagnóstico definitivo, aos 24 anos, representou um ponto de virada no tratamento do paciente, pois permitiu a introdução da dieta cetogênica como principal intervenção terapêutica. Essa abordagem é considerada padrão ouro no manejo da GLUT1-DS, pois fornece ao cérebro uma fonte alternativa de energia em substituição à glicose, cujo transporte está prejudicado (SBDCN, 2019; KERNIK et al., 2021).

A dieta cetogênica foi iniciada com o uso da fórmula Ketocal, um produto nutricional especializado que fornece a proporção adequada de lipídios, proteínas e carboidratos, facilitando o alcance do estado de cetose necessário para melhorar o metabolismo cerebral. A utilização do Ketocal é especialmente importante em crianças com restrições alimentares severas ou com dificuldades na adaptação à dieta convencional, sendo considerado um recurso essencial no controle das crises e na melhora da função cognitiva (SBDCN, 2019).

No entanto, a implementação da dieta exigiu um grande esforço da família, que precisou adaptar toda a rotina alimentar, realizar monitoramentos constantes de glicemia e cetonas, e enfrentar desafios financeiros para a aquisição dos alimentos específicos da fórmula Ketocal. Como destaca Oliveira e Mendes (2020), a dieta cetogênica, apesar de eficaz, pode gerar um alto custo social, emocional e econômico para a família, exigindo suporte multiprofissional contínuo.

Atualmente, o paciente é acompanhado por equipes especializadas em centros de referência, como o Centro de Doenças Raras de João Pessoa e o Centro FOLLOW do Hospital Universitário, além de receber orientação nutricional de profissional do estado de Santa Catarina. Esse acompanhamento tem sido fundamental para garantir a adesão ao tratamento, monitorar a eficácia da dieta e oferecer suporte nas diversas áreas comprometidas pelo longo atraso diagnóstico.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Diante desse cenário, é possível afirmar que o diagnóstico tardio da Síndrome de Deficiência do Transportador de Glicose Tipo 1 (GLUT1-DS), embora tenha acarretado prejuízos ao desenvolvimento neurológico, escolar e social do paciente, também representou um marco fundamental para a mudança no curso da sua condição clínica. A partir da confirmação diagnóstica e da introdução da dieta cetogênica como intervenção terapêutica específica, observou-se uma melhora na frequência e intensidade das crises convulsivas, bem como uma evolução no desempenho cognitivo e na capacidade de interação social.

A postura vigilante da família foi um fator determinante para que o paciente tivesse acesso a diferentes exames e acompanhamentos, ainda que o diagnóstico definitivo tenha demorado a ser alcançado. A insistência em buscar respostas para os sintomas apresentados, mesmo diante de diagnósticos equivocados e da falta de recursos específicos, permitiu que o quadro clínico fosse continuamente reavaliado.

Além disso, após a confirmação da síndrome, o envolvimento familiar foi essencial para a adesão e manutenção da dieta cetogênica, exigindo adaptações na rotina alimentar, acompanhamento nutricional rigoroso e monitoramento diário de parâmetros metabólicos. Esse comprometimento contínuo da família tem sido um dos pilares para a estabilidade clínica e a melhora funcional do paciente, evidenciando o papel crucial que o núcleo familiar exerce no manejo das doenças raras.

Essa resposta positiva ao tratamento reforça a importância do diagnóstico precoce e da abordagem terapêutica adequada para doenças metabólicas raras, como a GLUT1-DS.

Para tanto, torna-se essencial o fortalecimento da capacitação contínua dos profissionais de saúde, sobretudo em atenção primária, para que saibam identificar sinais precoces e encaminhar adequadamente os pacientes. Além disso, é fundamental ampliar o acesso a exames diagnósticos específicos, hoje ainda concentrados em poucos centros de referência.

Por fim, destaca-se a importância da conscientização e educação das famílias, que desempenham papel central tanto na detecção precoce quanto na adesão ao tratamento. A soma desses esforços é indispensável para garantir equidade no cuidado, melhorar o prognóstico e proporcionar maior dignidade aos indivíduos com doenças raras como a GLUT1-DS.

REFERÊNCIAS

ARSOV, T. et al. *Glucose transporter 1 deficiency in the era of next-generation sequencing*. **Neurology**, Minneapolis, v. 79, n. 5, p. 575–577, 2012. DOI: 10.1212/WNL.0b013e318263563b.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Diretrizes de atenção às pessoas com doenças raras no âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS*. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

Disponível em:

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_doenças_raras_sus.pdf. Acesso em: 25 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde – SUS. Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014*.

Disponível em:

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 22 set. 2025.

DE GIORGIO, R. et al. *GLUT1 deficiency syndrome: current state of the art and future perspectives*. **European Journal of Paediatric Neurology**, [S. l.], v. 23, n. 1, p. 6–14, 2019. DOI: 10.1016/j.ejpn.2018.11.001.

DE VIVO, D. C. et al. *Defective glucose transport across the blood-brain barrier as a cause of persistent hypoglycorrachia, seizures, and developmental delay*. **New England Journal of Medicine**, Boston, v. 325, n. 10, p. 703–709, 1991. DOI: 10.1056/NEJM199109053251006.

DE VIVO, D. C. et al. *Glucose transporter type 1 deficiency syndrome*. In: ROSENBERG, R. N. et al. *The molecular and genetic basis of neurological disease*. 2. ed. Boston: Butterworth-Heinemann, 2002. p. 837–850.

FERREIRA, L. S.; SILVA, T. A.; MORAES, C. A. *Desafios da inclusão escolar de crianças com doenças neurológicas crônicas*. **Revista Brasileira de Educação Especial**, Marília, v. 23, n. 2, p. 241–256, maio/ago. 2017. DOI: 10.1590/S1413-65382017000200008.

FREITAS, I. R.; REIS, A. C. B. *Impacto da pandemia da COVID-19 no cuidado de crianças com doenças crônicas*. **Revista de Pediatria SOPERJ**, Rio de Janeiro, v. 24, n. 1, p. 10–18, 2021. Disponível em: <https://revistadepediatriasoperj.org.br>. Acesso em: 22 set. 2025.

KERNIK, S. M. et al. *Ketogenic dietary therapies for the treatment of pediatric epilepsy: a review*. **Nutrition in Clinical Practice**, [S. l.], v. 36, n. 2, p. 358–371, 2021. DOI: 10.1002/ncp.10605.

LEÃO, M. *A bióloga brasileira que descobriu uma doença rara e influencia o mundo*. **Revista Saúde Abril**, São Paulo, 30 mar. 2022. Disponível em: <https://saude.abril.com.br/medicina/a-biologa-brasileira-que-descobriu-uma-doenca-rara-e-influencia-o-mundo/>. Acesso em: 25 set. 2025.

LEEN, W. G. et al. *Glucose transporter-1 deficiency syndrome: the expanding clinical and genetic spectrum of a treatable disorder*. **Brain**, Oxford, v. 133, n. 3, p. 655–670, 2010. DOI: 10.1093/brain/awp336.

LEVY, B.; WANG, D. *GLUT1 Deficiency Syndrome*. In: ADAM, M. P. et al. (Ed.). *GeneReviews®*. Seattle: University of Washington, 2021. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1430/>. Acesso em: 22 set. 2025.

LEWIS, A. M. et al. *Neurodevelopmental disorders associated with GLUT1 deficiency syndrome: misdiagnosis and missed treatment opportunities*. **Journal of Pediatric Neurology**, [S. l.], v. 18, n. 3, p. 179–186, 2020. DOI: 10.1055/s-0040-1701254.

LIMA, L. C.; PEREIRA, R. G.; FIORI, A. R. *Encefalopatia por deficiência de GLUT-1: relato de caso*. **Revista de Medicina da USP**, São Paulo, v. 98, n. 1, p. 87–91, 2019. Disponível em: <https://www.revistas.usp.br/rmrp/article/view/151046>. Acesso em: 25 set. 2025.

MARQUES, A. I. P. *Síndrome da deficiência do transportador de glicose tipo 1 (GLUT1-DS)*. 2022. 33 f. Dissertação (Mestrado em Medicina) – Faculdade de Medicina da Universidade de Coimbra, Coimbra, 2022. Disponível em: <https://estudogeral.uc.pt/handle/10316/98575>. Acesso em: 25 set. 2025.

MUIR, A. M. et al. *Outcomes in 57 adults with glucose transporter type 1 deficiency syndrome: a cohort study*. **Journal of Neurology**, v. 270, n. 1, p. 81–92, 2023. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36153584/>. Acesso em: 25 set. 2025.

OLIVEIRA, M. R.; MENDES, E. S. *Adoção da dieta cetogênica: implicações práticas e sociais no cotidiano familiar*. **Cadernos de Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, v. 28, n. 1, p. 78–84, jan./mar. 2020. DOI: 10.1590/1414-462X202028010282.

PIMENTEL, A. P.; SILVA, M. T. *Crianças com doenças raras e sua permanência na escola: uma análise crítica*. **Revista Educação Especial**, Santa Maria, v. 33, e19, 2020. DOI: 10.5902/1984686X42928.

PIZZI, M. A. et al. *Epidemiology and genotype–phenotype correlations of GLUT1 deficiency syndrome*. **Genes**, Basel, v. 12, n. 9, p. 1379, 2021. DOI: 10.3390/genes12091379.

SBDCN – SOCIEDADE BRASILEIRA DE DOENÇAS CEREBRAIS NEUROMETABÓLICAS. *Protocolo clínico para uso da dieta cetogênica em epilepsias refratárias e doenças metabólicas*. São Paulo: SBDCN, 2019. Disponível em: <https://sbdcn.org.br>. Acesso em: 22 set. 2025.

WARBURG, O. et al. *Síndrome de deficiência do transportador de glicose tipo 1: aspectos clínicos e terapêuticos*. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, São Paulo, v. 73, n. 4, p. 348–354, abr. 2015. DOI: 10.1590/0004-282X20150036.

YANG, L. et al. *Ketogenic diet therapy for Glut1 deficiency syndrome: current perspectives*. **World Journal of Pediatrics**, Singapore, v. 20, p. 1–9, 2024. DOI: 10.1007/s12519-024-00864-5.

SÍNDROME DE PITT-HOPKINS ASSOCIADA AO TRANSTORNO DO ESPECTRO AUTISTA: RELATO DE UM ATENDIMENTO FONOAUDIOLÓGICO

Ingrid Evelyn Guns Rondon de Souza

Carolina Carvalho Nogueira Alves

Janaína von Söhsten Trigueiro

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Pitt-Hopkins (PTHS) é uma doença rara caracterizada pela alteração genética que acarreta mutação ou deleção do gene TCF4 do cromossomo 18 (Chen; Bohlen; Moher, 2021). É de pouca prevalência, com estimativa de 1:34.000 a 1:41.000 pessoas (Godspeed *et al.*, 2018), mas apresenta inúmeros desafios médicos, cognitivos e sociais (Dias *et al.*, 2024). Foi identificada em 1978, requerendo minúcia na análise das manifestações clínicas e genéticas, a fim de nortear as condutas corretas para as condições específicas e complexas. Atualmente acredita-se que existam registros de aproximadamente 500 casos de PTHS no mundo todo (Sweatt, 2013; Godspeed *et al.*, 2018).

Autores a conceituam como sendo um distúrbio raro do neurodesenvolvimento, que comumente está atrelado a atrasos no desenvolvimento global, deficiência intelectual moderada a grave e diferentes características faciais. Pode apresentar ainda episódios epiléticos, problemas respiratórios, gastrointestinais, oftalmológicos, incluindo a miopia e o estrabismo (Zollino *et al.*, 2019; Koppen *et al.*, 2023).

Clinicamente, há inúmeros desafios para os pacientes com PTHS. Dias *et al* (2024) acrescentam sobre as características faciais e anatômicas dissemelhantes, enaltecendo a raiz nasal longa com ponte nasal proeminente, asas nasais alargadas, ponta nasal deprimida, orelha com hélice dobrada, lábio inferior evertida, bochechas maiores, filtro labial curto, vermelhão dos lábios espesso, dentes espaçados, boca larga, testa pequena, queixo proeminente. E, segundo Zollino *et al.* (2019), possui predisposição para Transtorno do Espectro Autista (TEA).

Frente às características assinaladas, percebe-se a importância de um acompanhamento multiprofissional, abarcando médicos como geneticista, pneumologista, neurologista, gastroenterologista e também fonoaudiólogos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais (Pithopkins Uk, 2021), sem deixar de citar os

cirurgiões dentistas e psicopedagogos. Lembrando que o diálogo entre os profissionais é crucial, a fim de aprimorar as propostas de acolhimento e estratégias de intervenção, além de criar um suporte em rede com diferentes visões a respeito das demandas do paciente (Davico *et al.*, 2024).

Desse modo, ao reconhecer que tal síndrome é uma condição genética rara, que afeta o desenvolvimento global, da fala e da comunicação (Martinowich, 2023) e, ainda, considerando que os distúrbios comunicativos podem ter um impacto significativo na vida social de um indivíduo (Coelho, 2016), é visto que a Fonoaudiologia desempenha papel relevante no tratamento dos pacientes com a PTHS.

Salienta-se que, em 2018, após o primeiro Congresso Mundial da Síndrome de Pitt-Hopkins, foi elaborado um documento que recomendava diretrizes para o diagnóstico e tratamento. Nele, enfatizou-se que a atuação do fonoaudiólogo se dá também na caracterização do fenótipo, descrevendo detalhadamente as alterações encontradas nesta síndrome. A participação interprofissional nas discussões com geneticistas, neurologistas e outros profissionais, para entender o quadro completo contribui, tanto para o diagnóstico precoce quanto para o desenvolvimento de um plano de intervenção adequado para o paciente. Na perspectiva da colaboração no cuidado, pode-se identificar mais precisamente as manifestações clínicas e consequente manejo eficaz (Zollino *et al.*, 2019).

Perante o exposto, na tentativa de suprir as lacunas ainda existentes na literatura aliando a necessidade de aprofundar sobre as peculiaridades inerentes à atuação da Fonoaudiologia nos casos de PTHS, surgiu o interesse em descrever a experiência de uma fonoaudióloga ao admitir em sua clínica um paciente diagnosticado com essa síndrome. A partir daí, suscitar que novos estudos sejam realizados, a fim de aprimorar não somente o trabalho dos fonoaudiólogos no âmbito das doenças raras, mas tentar garantir a triagem e o manejo adequados por outros profissionais.

Portanto, objetivou-se relatar como se deu o processo terapêutico fonoaudiológico, desde a anamnese, avaliação, planejamento até as intervenções fonoaudiológicas direcionadas para um paciente com a síndrome de Pitt-Hopkins associada ao TEA. Para alcançar o objetivo, optou-se por desenvolver um estudo de cunho descritivo, do tipo relato de experiência, que aborda a vivência clínica de uma fonoaudióloga durante o

atendimento de um paciente com diagnóstico médico da PTHS, após a confirmação do exame genético, associado ao TEA, CID-11: 6A04.2.

Ressalta-se que, respeitando a ética em pesquisa, não será explicitada nenhuma informação que possa identificar o paciente e/ou a sua família, somente serão descritos dados gerais concernentes ao atendimento fonoaudiológico em si, uma vez que não se trata de um estudo de caso.

Inicialmente, a queixa principal que justificou o encaminhamento do paciente pela neuropediatra para a fonoaudióloga refere-se à ausência de fala, dificuldades de compreensão verbal, estereotipias motoras, prejuízos na interação social e atraso global do desenvolvimento, especialmente nas áreas de linguagem e motricidade. Porém, após anamnese e avaliação fonoaudiológica, percebeu-se a necessidade de abarcar outros aspectos, os quais estão pontuados detalhadamente na síntese do relatório abaixo.

Ao avaliá-lo, foram constatados atrasos significativos no desenvolvimento, marcha com apoio (faz uso de órtese) e estereotipias motoras frequentes. Ele demonstrou hiporresponsividade oral, hipersensibilidade tátil em algumas abordagens intraorais, porém mostrou boa responsividade a estímulos sonoros e musicais. Quanto à linguagem receptiva, apresentou compreensão prejudicada, não executando comandos simples sem suporte visual e físico. Ainda não reconhece categorias semânticas; no que diz respeito à linguagem expressiva, o paciente é não verbal. No quesito interação social, há contato visual, respostas positivas ao vínculo terapêutico, com atendimento assistemático.

Além disso, foi percebido que ele necessita de ajuda total para realização das atividades de vida diárias (AVDs), possui prejuízo nas funções motoras finas e em aspectos funcionais da alimentação. No que tange aos aspectos clínicos, foram observados: hipotonía perioral, postura de lábios entreabertos com repouso lingual inferior; mastigação unilateral sem balanceio; há boa tolerância à estimulação tátil quando precedida de acolhimento e ambientação lúdica; resistência variável à manipulação intraoral, especialmente em presença de lesões como aftas.

Em seguida, deu-se início ao atendimento. Desde o mês de abril do corrente ano, ele tem três sessões terapêuticas semanais com duração de 45 minutos cada. Foi estabelecido pela fonoaudióloga como objetivo geral para a terapia promover o

desenvolvimento da linguagem, comunicação funcional, regulação comportamental e habilidades orofaciais, por meio de estratégias individualizadas e baseadas em evidências, respeitando o perfil sensorial e comunicativo, associado à condição clínica de base.

Após uma leitura minuciosa da anamnese e avaliação realizada, considerando todas as suas necessidades, a fonoaudióloga escolheu as seguintes estratégias de intervenção: a estimulação da linguagem por meio de atividades lúdicas, estruturadas e interativas; implementação de recursos visuais, gestuais e sonoros para suporte à comunicação; introdução progressiva de CAA de alta tecnologia, conforme perfil e respostas do paciente; aplicação de técnicas de integração sensorial e exercícios miofuncionais; utilização de jogos de imitação, turnos e músicas para fortalecer vínculo e promover engajamento; inclusão da família em parte das sessões para orientar e reforçar os estímulos em casa; adaptação contínua das atividades com base nas respostas do paciente e nas avaliações periódicas.

É pertinente referir que a profissional realiza sua prática clínica com embasamento teórico pautado nos seguintes métodos científicos: 1)Abordagem centrada na família e na funcionalidade da comunicação; 2)Estratégias de Comunicação Aumentativa e Alternativa baseadas em estudos de evidência nível I e II; 3)Princípios da terapia miofuncional orofacial e integração sensorial; 4)Intervenções baseadas no modelo DIR/Floortime e abordagem responsiva para autismo e transtornos do neurodesenvolvimento; 5)Estratégias de organização e previsibilidade baseadas em Análise do Comportamento Aplicada (ABA), com foco em autorregulação e redução de comportamentos desorganizados.

Dentre os materiais mais utilizados durante as sessões da terapia fonoaudiológica estão: em motricidade orofacial há destaque para os massageadores elétricos e manuais, espátulas de madeira e saborizadas, escovinhas sensoriais com múltiplos estímulos, canudos, boleadores, óleos e hidratantes (adequados para a idade, a fim de evitar alergias), gazes, algodão bem como bandagem terapêutica. É feita ainda a estimulação térmica (quente e frio); na área da linguagem são usados brinquedos, com finalidades diversas, tais como bolas texturizadas, encaixes (argolas, formas geométricas, letras e

números, copos e blocos), livros indicados para a faixa etária, fantoches, músicas para dar leveza e alegria ao ambiente terapêutico.

Atualmente o paciente se encontra em processo ativo de estimulação fonoaudiológica com resposta positiva às intervenções propostas. A continuidade da terapia é fundamental para a manutenção dos ganhos já conquistados e evolução nas áreas de comunicação, motricidade oral e interação social. Recomenda-se o seguimento com a equipe multiprofissional, com especial atenção às áreas de neurologia, otorrinolaringologia, terapia ocupacional e psicologia, além de suporte educacional adaptado às suas particularidades.

REVISÃO DA LITERATURA

Para sistematizar as informações e organizar os apontamentos dos diversos autores referenciados na revisão da literatura, foi elaborado um Quadro que evidencia o planejamento terapêutico por eixo e suas respectivas intervenções, frente à hipótese diagnóstica da Fonoaudiologia, que é o Transtorno de linguagem associado à Síndrome de Pitt-Hopkins. Salienta-se que, além desta hipótese, outros aspectos estão sendo trabalhados com o paciente, considerando a integralidade do cuidado ofertado, como pode ser visto a seguir.

Quadro 1. Planejamento terapêutico da Fonoaudiologia.

| EIXO | SINTOMAS /DEMANDAS | ESTRATÉGIAS DE INTERVENÇÃO |
|-------------------------|---|--|
| LINGUAGEM E COMUNICAÇÃO | Atraso motor global; coordenação motora grossa e fina; Linguagem receptiva: Atraso global do desenvolvimento; Linguagem expressiva: Fala limitada e/ou ausente; | Estimular linguagem receptiva com uso de gestos, apoio visual e recursos concretos; Ampliar linguagem expressiva com uso de vocalizações, onomatopeias, gestos e sons não verbais; Iniciar a implementação de sistema de Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA) de alta tecnologia. |

| | | |
|-----------------------------------|---|---|
| MOTRICIDADE OROFACIAL E SENSORIAL | Hipotonia perioral; Sialorréia; Respiração oral; Postura de lábios entreabertos com repouso lingual inferior; Espasmos musculares faciais involuntários; Bruxismo; Mastigação unilateral sem balanceio; | Trabalhar tônus, mobilidade e funcionalidade da musculatura perioral, intraoral e supra-hióidea; Utilizar recursos como massagens, estímulos táteis, manobras isométricas e bandagem elástica terapêutica; Estimular a mastigação bilateral com recursos alimentares e sensoriais, estimular succção em Canudos diversos diâmetros a partir de treinos. |
| INTERAÇÃO E VÍNCULO TERAPÊUTICO | Interação social inadequada; Contato visual; Ansiedade social; Sorrisos espontâneos e frequentes; | Promover vínculos positivos por meio de músicas, brincadeiras sensório-motoras e jogos de imitação; Trabalhar contato visual sustentado e intencionalidade comunicativa; Estimular turnos com pausas e estímulos lúdicos. |
| REGULAÇÃO E COMPORTAMENTO | Movimentos estereotipados das mãos como bater palmas e torcer; Sensibilidade auditiva; Busca oral intensa; | Trabalhar estereotipias motoras com atividades direcionadas à organização sensório-motora; Oferecer recursos que favoreçam a autorregulação emocional e previsibilidade; Orientar a família para continuidade do manejo em casa. |

Fonte: Elaboração própria, 2025.

De acordo com o eixo 1, a fonoaudióloga elencou aspectos da linguagem e comunicação. É visto que seu papel é imprescindível, já que é habilitada para verificar, justamente, tanto a intencionalidade quanto a funcionalidade comunicativa e de compreensão verbal, mesmo quando o paciente não oraliza, como é o caso. Tem a oportunidade ainda de promover e ampliar, a partir do processo terapêutico, a busca pela gama de possibilidades com fins de melhoria da qualidade de vida do paciente e, consequentemente, da sua família (Teodoro *et al.*, 2019).

É notória a necessidade de estabelecer um meio comunicativo adaptativo para a pessoa com a PTHS associada ao TEA, uma vez que o desejo é a quebra de qualquer barreira que impeça esse processo. A não verbalização do paciente não pode impedi-lo de se comunicar, pois “mesmo quando o corpo é atingido, o sujeito pode encontrar

recursos para responder às restrições colocadas pelos prejuízos impostos" (Moura; Catrini, 2021, p.5). Deve-se também criar estratégias adaptativas, treinamentos técnicos e funcionais com os cuidadores, buscando sempre uma forma de melhorar o dia a dia do paciente e familiares (Rosaneli; Broto; Fischer, 2021).

A comunicação é a base da interação social e desempenha papel imprescindível para a aprendizagem de habilidades de fala e desenvolvimento da linguagem expressiva e compreensiva. Habilidades essas que são consideradas preditoras da linguagem, como a capacidade de imitar, a compreensão de expressões faciais, contato visual, atenção conjunta e compartilhada, intenções dos pares, gestos e posturas. A habilidade social cognitiva, é ponto indispensável para a aquisição da linguagem (Hernandez-Pérez, 2021).

A profissional propôs, ainda na estratégia de intervenção do eixo 1, iniciar a implementação de sistema de Comunicação Aumentativa e Alternativa (CAA) de alta tecnologia. É imprescindível compreender que a implementação da CAA pode levar anos, que cada pessoa tem um processo singular diante de suas potencialidades e limitações, as quais devem, obrigatoriamente, serem consideradas. É um trabalho conjunto com a família, onde cada etapa, avanço e/ou barreiras, precisam ser evidenciadas, no intuito de não gerar frustração, sobretudo dos pais/cuidadores. Ela não inibe a intenção de fala, ao contrário disso, faz com que o paciente se interesse mais pelo ato comunicativo, pela interação com outras pessoas (Sena, 2025).

Quanto ao eixo 2, a profissional abrangeu a motricidade orofacial (MO) e sensorial, priorizando o tônus, a mobilidade e a funcionalidade. *American Speech-Language-Hearing Association* (ASHA) ([s.d.]) destaca que o objetivo da terapia miofuncional orofacial (TMO) é propiciar que o desenvolvimento das estruturas ocorra num processo mais típico possível, estimulando a parte musculoesquelética facial. A avaliação e a conduta clínica em MO nos casos de DR, especificamente na PTHS, é indispensável para que o fonoaudiólogo possa identificar e desenvolver um trabalho individualizado, frente aos achados que envolvem o sistema estomatognático e que necessitam estar harmônicos concomitante às funções vitais, tais como a respiração, sucção, mastigação, deglutição e fala (Medeiros *et al.*, 2023).

No que tange ao eixo 3, são evidenciadas as estratégias utilizadas para trabalhar a interação e promover o vínculo terapêutico. A interseção de saberes entre a educação e a saúde que a profissão da Fonoaudiologia faz, lhe dá respaldo e meios para transformar a terapia num momento lúdico, interativo e repleto de sentidos. E vai além, pois no movimento do corpo durante as terapias, ao ouvir músicas e realizar as brincadeiras, se consegue criar um espaço de interações terapêuticas singulares (Escarião, 2022) que podem impactar de maneira positiva o vínculo terapêutico com o paciente.

É relevante mencionar que, desde o início do processo terapêutico, a fonoaudióloga teve o cuidado em fortalecer o vínculo clínico-terapêutico, por meio de interações sensíveis, afetivas e responsivas. Como a terapia está em curso, haverá avaliações contínuas, ajustes nas metas e estratégias de intervenção, de forma individualizada e centrada nas necessidades do paciente e de sua família, considerando todo o contexto no qual estão inseridos.

Assim, o atendimento humanizado, o qual é o mais novo princípio do Sistema Único de Saúde (SUS) conforme a Lei nº 15.126, de 28 de abril de 2025 (Brasil, 2025), está sendo fielmente cumprido, prezando a qualidade do cuidado ofertado e a evolução do paciente, como também a adesão familiar quanto às orientações. Para tanto, a criação do vínculo de confiança entre todos os envolvidos no cuidado torna-se primordial no cenário das doenças raras. Atitudes como a escuta ativa, comunicação acessível e empática, compreensão das singularidades do paciente e do seu contexto de vida, são determinantes para que a terapia tenha a adesão e evolução esperada (Austríaco-Teixeira; Silva, 2025).

A PTHS, assim como grande parte das doenças genéticas, não possui terapia medicamentosa disponível. Desse modo, a humanização proveniente dos profissionais bem como a qualificação para atender as doenças raras, são pilares essenciais para propiciar o auxílio emocional, já que muitos pacientes precisam, desde muito cedo, realizar vários tipos de terapias, necessitando, comumente, de estímulos motores, sensoriais e cognitivos (Iriart *et al.*, 2019).

Por fim, o eixo 4, que trata da regulação e comportamento do referido paciente, verifica-se que o treinamento motor intensivo pode melhorar as habilidades de atenção e

alcance de pacientes, além de diminuir a intensidade das estereotipias depois de algum tempo. O programa de intervenção deve ser realizado de maneira estruturada e repetitiva (Fábio *et al.*, 2022).

A proposta da fonoaudióloga em trabalhar as estereotipias motoras com atividades direcionadas à organização sensório-motora está em consonância com o Ministério da Saúde (MS), o qual orienta a utilização de estímulos positivos no âmbito sensorial, visual, proprioceptivo, comportamental e de psicomotricidade. Deve-se ainda incentivar a realização de atividades com o uso da visão residual e dos sentidos remanescentes, nomeadamente, pelo tato. Isso gera o desenvolvimento de habilidades perceptivas, sensoriais e motoras. Convém lembrar que o comportamento pode variar conforme a concentração ou frente aos sentimentos de cansaço, excitação e ansiedade. Para tanto, o ideal é que o paciente continue sendo acompanhado pelo terapeuta ocupacional e pelo psicólogo (Brasil, 2023).

Partindo do pressuposto que, no caso do paciente que tem a PTHS e o TEA associado, há a dificuldade de autorregulação, o que pode resultar em dificuldades de comunicação social e de comportamento. É visto ser fundamental que, na terapia fonoaudiológica, haja o cuidado em favorecer o equilíbrio entre as emoções, os comportamentos e a cognição. Na comunicação social do paciente em questão, as habilidades devem estar conectadas entre si, abraçando as suas necessidades individuais com fins de alcançar uma comunicação funcional e abstrata (Ferreira *et al.*, 2025).

O estudo de Schotkis, Zen e Almeida (2024), realizado num serviço de genética de um hospital de Porto Alegre-RS, revelou que parte significativa da amostra tinha queixas e/ou manifestações nas áreas da comunicação, sobretudo no que concerne às áreas da linguagem, fala e funções estomatognáticas. Embora nos achados não esteja descrita especificamente a PTHS, os autores inferem ser relevante suscitar a interface entre a genética médica e a Fonoaudiologia, com o intuito de subsidiar o tratamento precoce, delineando intervenções direcionadas a melhoria dos aspectos comunicativos, socialização e qualidade de vida dos pacientes.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo propôs relatar o atendimento de uma fonoaudióloga direcionado a um paciente com a PTHS associada ao TEA. Na sua prática clínica, foi empregada uma abordagem individualizada, sensível às particularidades do paciente, comprometida, principalmente, com a melhoria das funções do sistema estomatognático, os princípios da comunicação funcional e a qualidade de vida do mesmo no âmbito familiar e social.

Ao longo do acompanhamento, verificou-se que, mesmo diante das suas limitações, o paciente tem apresentado respostas positivas às intervenções realizadas. Essa experiência reforça a relevância do olhar clínico ampliado do fonoaudiólogo, capaz de adaptar metodologias e reconhecer pequenos progressos como conquistas significativas.

Fica evidente que a intervenção fonoaudiológica não deve ser restrita. É essencial o trabalho multi e interprofissional, unindo, além do conhecimento técnico de diferentes especialidades, a humanização e a escuta ativa em todo o processo de cuidado. Há a necessidade de estudos adicionais e o desenvolvimento de novos métodos terapêuticos para ampliar as evidências científicas, com o intuito de otimizar o desempenho dos pacientes que possuem a PTHS.

Indubitavelmente, é preciso instigar também os profissionais da Fonoaudiologia a expandir o conhecimento e compreensão acerca das doenças raras, sendo elas de origem genética ou não, contribuindo para uma prática mais embasada, ética e eficaz.

REFERÊNCIAS

AMERICAN SPEECH-LANGUAGE-HEARING ASSOCIATION. **Orofacial myofunctional disorders** [Practice portal]. Rockville (MD): ASHA, s.d. Disponível em: <https://www.asha.org/practice-portal/clinical-topics/orofacial-myofunctional-disorders/> Acesso em: 06 out. 2025.

AUSTRÍACO-TEIXEIRA, P.; DA SILVA, M. de G. B. Atenção humanizada a pacientes com doenças raras: perspectivas na prática médica em hospitais públicos. **Aracê**, v. 7, n. 7, p. 37833-37839, 2025. Disponível em: <https://periodicos.newsciencepubl.com/arace/article/view/6558>. Acesso em: 6 out. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Desenvolvimento neuropsicomotor, sinais de alerta e estimulação precoce:** um guia para pais e cuidadores primários [recurso eletrônico]. Instituto

do Câncer Infantil e Pediatria Especializada, Hospital da Criança de Brasília José Alencar. Brasília: Ministério da Saúde, 2023.

BRASIL. Lei nº 15.126, de 28 de abril de 2025. Dispõe sobre a alteração da lei a Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990 (Lei Orgânica da Saúde), para estabelecer a atenção humanizada como princípio no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília, 2025.

CHEN, H.Y; BOHLEN, J. F.; MAHER, B. J. Função molecular e celular do fator de transcrição 4 na síndrome de Pitt-Hopkins. **Developmental neuroscience**, v. 43, n. 3-4, p. 159-167, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.1159/000516666> Acesso em: 28 set. 2025.

COELHO, C.M. Distúrbios da comunicação em síndromes genéticas: um estudo de revisão sobre possíveis contribuições da dermatoglia. **Revista Intercâmbio**. 31: 37-54, 2016. Disponível em: <https://revistas.pucsp.br/index.php/intercambio/article/view/29381> Acesso em: 28 set. 2025.

DAVICO, C.A. et al. A importância da equipe multiprofissional no tratamento de doenças neuromusculares raras. **REVISTA CADERNO PEDAGÓGICO**. Studies Publicações e editora Ltda. Curitiba, v.21, n. 6. p. 01-19, 2024.

DIAS, R. I. R. et al. ENTENDENDO A SÍNDROME PITT-HOPKINS. **Brazilian Journal of Implantology and Health Sciences**, v. 6 n.1, 1956–1968, 2024. <https://doi.org/10.36557/2674-8169.2024v6n1p1956-1968>

ESCARIÃO, A. D. Educação infantil, psicomotricidade e ludicidade: uma reflexão sobre o desenvolvimento integral da criança. In: ALVES, F. **Guia de psicomotricidade: elos psicomotores que promovem vínculos afetivos entre as pessoas**. Rio de Janeiro: Wak Editora, 2022.

FÁBIO, R.A. Repeated Motor Training on Attention Reaching Skills and Stereotypies in Rett Syndrome. **Mov Disord Clin Pract**. May 19;9(5):637-646, 2022. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/mdc3.13465>. Acesso em: 30 set. 2025.

FERREIRA, H.A. et al. Intervenção precoce fonoaudiológica em crianças com Transtorno do Espectro Autista. **CoDAS** [Internet]. 37(4):e20240245, 2025. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/2317-1782/e20240245pt> Acesso em: 06 out. 2025.

GOODSPEED, K. et al. Síndrome de Pitt-Hopkins: uma revisão da literatura atual, abordagem clínica e série de casos de 23 pacientes. **Journal of Child Neurology**, [S.I.], v. 33, n. 3, p. 233-244, 10 jan. 2018. Disponível em: <https://PMC.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5922265/> Acesso em: 16 set. 2025.

HERNÁNDEZ PÉREZ, A. **Síndrome de Pitt-Hopkins**: caso único. Trabajo Fin de Grado (Grado en Logopedia). Programa de intervención logopédica. Universidad de La Laguna, Tenerife, España, 2021. Disponível em: <https://riull.ull.es/xmlui/bitstream/handle/915/28362/Programa%20de%20intervencion%20logopedia.%20Sindrome%20de%20Pitt%20-%20Hopkins%20Caso%20unico.%20.pdf?sequence=1> Acesso em: 6 out. 2025.

IRIART, J.A.B. et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência & Saúde Coletiva**. 24(10): 3637-

50, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019> Acesso em: 01 out. 2025.

KOPEEN, I.J.N. et al. Complicações gastrointestinais fatais na síndrome de Pitt-Hopkins. *J. Med. Genet.* 191:855–858, 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.1002/ajmg.a.63079>. Acesso em: 06 out. 2025.

MARTINOWICH, K. et al. Avaliação de Nav1. 8 como alvo terapêutico para a Síndrome de Pitt Hopkins. *Molecular psychiatry*, v. 28, n. 1, p. 76-82, 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/s41380-022-01811-4> Acesso em: 02 out. 2025.

MEDEIROS, A. M. C. et al. Orofacial myofunctional aspects of nursing infants and preschoolers. *Int Arch Otorhinolaryngol.*, 23;27(4):e680-e686, 2023. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10593519/> . Acesso em: 02 out. 2025.

MOURA, J.; CATRINI, M. Corpo e linguagem: repercussões em um caso de disfagia. *CoDAS* [Internet]. 33(3):e20200120, 2021. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/2317-1782/202020120> Acesso em: 03 out. 2025.

PITTHOPKINS UK. **Lignes directrices pour les enfants et les adultes atteints du syndrome de Pitt-Hopkins.** [S.I.]: Pitt Hopkins UK, 2021. Disponível em: https://pitthopkins.org.uk/wp-content/uploads/2021/02/FR_Lignes_directrices_pour_le_syndrome-de-Pitt-Hopkins.pdf. Acesso em: 02 out. 2025.

ROSANELI, C. D.; BROTTO, A. M.; FISCHER, M. L. Doenças raras e barreiras de comunicação: uma análise bioética. *Bioética e Direito* [online]. 2021, n.52, pp.139-154. Epub 25-out-2021. ISSN 1886-5887. Disponível em: <https://dx.doi.org/10.1344/rbd2021.52.34155> Acesso em: 30 set. 2025.

SCHOTKIS, I.C.; ZEN, P. R.G.; ALMEIDA, S.T. Características Fonoaudiológicas de Pacientes atendidos por um Serviço de Genética Clínica. *Distúrb Comun*, São Paulo. 36(2): e65975, 2024. Disponível em: <https://doi.org/10.23925/2176-2724.2024v36i2e65975> Acesso em: 30 set. 2025.

SENA, L.S. Considere ouvir a voz de quem você ama, de um jeito diferente. In: Sena, L.S. **Desmistificando o autismo**. São Paulo: Literare Books Internacional, 2025.

SWEATT, J.D. Síndrome de Pitt-Hopkins: deficiência intelectual devido à perda da transcrição gênica regulada por TCF4. *Exp Mol Med.* 45:e21, 2013. Disponível em: <https://doi.org/10.1038/emm.2013.32>. Acesso em: 01 out. 2025.

TEODORO, A. T. H. et al. Linguagem, neurodesenvolvimento e comportamento na Síndrome de Angelman: relato de caso. *Codas*, 31(4), e20180177, 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/2317-1782/2018201817> Acesso em: 28 set. 2025.

ZOLLINO, M. et al. Diagnosis and management in Pitt-Hopkins syndrome: First international consensus statement. *Clin Genet*. Apr;95(4):462-478, 2019. Disponível em: <https://https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30677142/cge.13506>. Acesso em: 05 out. 2025.

NARRATIVAS DE VIDA COMO FERRAMENTA DE CONSCIENTIZAÇÃO E INCLUSÃO DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS NO BRASIL

Guilherme Vicente Morais de Araujo

INTRODUÇÃO

As doenças raras constituem um dos maiores desafios contemporâneos da saúde pública. Embora afetem entre 6% e 8% da população mundial, de acordo com estimativas da Organização Mundial da Saúde (2020), ainda permanecem à margem da visibilidade pública, tanto pela escassez de informações quanto pela dificuldade de diagnóstico e tratamento. No Brasil, o Ministério da Saúde (2014) estima que mais de 13 milhões de pessoas convivam com alguma dessas condições, número que reforça a importância de compreender o fenômeno para além da dimensão biomédica, alcançando suas implicações sociais, psicológicas e comunicacionais.

Em meio a esse contexto, o livro *Raros – Histórias que Transformam* (Araújo, 2024) surge como um marco simbólico e narrativo ao reunir dez relatos biográficos de pessoas diagnosticadas com diferentes doenças raras em várias regiões do país. As histórias, escritas a partir de entrevistas realizadas com pacientes e familiares, abordam experiências de enfrentamento, fé, superação, ativismo e esperança. Mais do que descrever condições clínicas, a obra traduz o cotidiano dos raros, revelando suas lutas e as estratégias de resistência que desenvolvem para sobreviver, conviver e pertencer.

O presente trabalho tem como objetivo analisar como as narrativas biográficas reunidas em *Raros – Histórias que Transformam* podem contribuir para a humanização do olhar social sobre as doenças raras e para a ampliação da conscientização pública acerca dessas condições. Ao propor uma leitura comunicacional e sociocultural do livro, busca-se compreender o papel das histórias de vida como ferramenta de sensibilização e instrumento de inclusão social.

A justificativa deste estudo baseia-se na compreensão de que a comunicação em saúde, quando aliada à narrativa, tem poder de transformar percepções, ampliar o acesso à informação e fortalecer vínculos de empatia entre sociedade e pacientes. Segundo Freire

(1996, p. 58), “ninguém educa ninguém, ninguém se educa a si mesmo, os homens se educam em comunhão, mediatizados pelo mundo”. A obra de Araújo, ao mediar o diálogo entre pacientes, leitores e instituições, cumpre função educativa e política, convidando o público a enxergar o humano por trás do diagnóstico.

A relevância do tema também se justifica pelo fato de as doenças raras representarem um campo historicamente negligenciado, tanto na produção científica quanto nas políticas públicas. O desconhecimento sobre elas provoca atrasos diagnósticos, isolamento social e falta de assistência integral. Nesse sentido, compreender como a literatura e o jornalismo podem se articular para comunicar essas experiências é fundamental para o desenvolvimento de práticas de conscientização e inclusão.

Do ponto de vista metodológico, trata-se de um estudo de natureza qualitativa e documental, com base na análise de conteúdo proposta por Bardin (2011). O corpus da pesquisa é composto pelas dez narrativas do livro *Raros – Histórias que Transformam*, que foram examinadas à luz dos conceitos de comunicação humanizada, narrativa biográfica e inclusão social.

O método de Bardin permite identificar unidades de sentido recorrentes nas falas dos personagens, agrupando-as em categorias temáticas como peregrinação diagnóstica, rede de apoio, fé e espiritualidade, ativismo e advocacy.

A análise também dialoga com os fundamentos de Frank (1995), para quem “a narrativa de adoecimento devolve ao paciente o poder sobre sua própria história”, e com Ricoeur (1991), que entende a narrativa como forma de reconstrução simbólica da experiência humana. Desse modo, a abordagem narrativa utilizada por Araújo (2024) é compreendida aqui como uma estratégia de resistência simbólica e de empoderamento social, capaz de promover a humanização do olhar sobre as doenças raras no Brasil.

REVISÃO DE LITERATURA

A comunicação em saúde, segundo Araújo (2018), constitui um campo interdisciplinar essencial para a promoção da equidade e da humanização no cuidado. Nas doenças raras, essa função ganha relevância ampliada, pois a falta de informação é uma das principais causas de sofrimento e exclusão. A Organização Mundial da Saúde (2020)

define as doenças raras como aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil habitantes, ressaltando que a conscientização pública é um dos pilares fundamentais para o avanço em diagnóstico, tratamento e qualidade de vida.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (BRASIL, 2014) reforça o papel da comunicação e da sensibilização social como eixos estratégicos para a implementação de políticas públicas efetivas. O documento reconhece o direito à informação como parte da atenção integral à saúde. Entretanto, passados dez anos de sua publicação, observa-se que a invisibilidade social ainda é uma realidade, o que justifica a importância de estudos que utilizem a comunicação como instrumento de conscientização e transformação.

Nesse contexto, *Raros – Histórias que Transformam* (Araújo, 2024) surge como exemplo de prática comunicacional humanizada. A obra reúne dez narrativas biográficas de pacientes e familiares diagnosticados com diferentes doenças raras. As histórias abordam desde a descoberta do diagnóstico até o enfrentamento cotidiano das limitações impostas pela condição, destacando o papel da fé, da família, da rede de apoio e das associações de pacientes.

Para Freire (1996), comunicar é um ato político e humanizador. O autor afirma que “ninguém liberta ninguém, ninguém se liberta sozinho: os homens se libertam em comunhão” (p. 67). As narrativas presentes em *Raros* materializam essa visão freiriana de diálogo e libertação. Ao compartilhar suas experiências, os personagens transformam o sofrimento individual em experiência coletiva, possibilitando que o leitor compreenda as doenças raras não apenas como diagnósticos médicos, mas como vivências humanas.

Frank (1995), em *The Wounded Storyteller*, observa que, ao narrar sua trajetória, o paciente “restitui à doença um significado que a medicina técnica tende a suprimir” (p. 40). A narrativa, portanto, é um meio de cura simbólica: permite que o sujeito retome o controle sobre sua história. Essa perspectiva é evidente nas narrativas analisadas, nas quais a palavra escrita se torna instrumento de reconstrução identitária.

No capítulo sobre Marina, diagnosticada com Atrofia Muscular Espinal (AME), a personagem expressa com clareza essa reconstrução simbólica: “Aprendi que a minha

força não está nas pernas que não se movem, mas no sorriso que ainda insiste em se abrir" (Araújo, 2024, p. 43).

A fala evidencia a ressignificação da deficiência e a capacidade de transformar a limitação em aprendizado e resistência. Essa construção discursiva aproxima-se do conceito de "narrativa de esperança" descrito por Ricoeur (1991), segundo o qual contar é reorganizar o tempo vivido e resgatar a coerência da existência após a ruptura provocada pela dor. O livro também apresenta casos que expõem as dificuldades estruturais do sistema de saúde brasileiro. Gleyzielen, diagnosticada com Diabetes Insípidos, descreve o sentimento de exclusão diante da ausência de políticas efetivas:

"Esse sentimento aumentou em situações em que encontrou profissionais de saúde que não a trataram com a sensibilidade que esperava. Ela lembra de um episódio específico em que discutiu com um médico que se recusou a atendê-la adequadamente, apesar de ser advogada" (Araújo, 2024, p. 103)

Esse relato ilustra o que Bardin (2011) denomina "expressão simbólica de resistência": o discurso que denuncia o não reconhecimento e transforma a fala em ato político. Ao dar voz aos pacientes, o livro atua como um dispositivo de resistência social e educativa, legitimando saberes que tradicionalmente foram silenciados.

A análise das narrativas permite identificar quatro categorias centrais: a peregrinação diagnóstica, também conhecida como odisseia do paciente, a rede de apoio, a fé e espiritualidade e o ativismo. Esses temas não aparecem isoladamente, mas entrelaçados na trajetória dos personagens.

A peregrinação diagnóstica é uma constante. Muitos relatos mencionam a demora no reconhecimento da condição, o que acarreta sofrimento e agravamento clínico. Essa realidade coincide com dados do Ministério da Saúde (2021), que reconhece o diagnóstico precoce como um dos maiores desafios da política de atenção às doenças raras.

Outro eixo é o papel da família e da comunidade. Cleide, paciente com Neuromielite Óptica, expressa o valor do acolhimento coletivo ao afirmar:

"Em outubro de 2022, dei um passo audacioso e fundei a Associação Brasileira de Neuromielite Óptica (ABNMO), para que nenhum paciente precisasse enfrentar essa caminhada sozinho" (Araújo, 2024, p. 64).

O ativismo de Cleide exemplifica o conceito de “advocacy em saúde”, no qual o próprio paciente se torna agente transformador. Essa dimensão reflete a comunicação dialógica de Freire (1996), na qual o sujeito passa de receptor a protagonista do processo de mudança.

A fé e a espiritualidade também estão presentes em praticamente todas as narrativas.

Thiago Bezerra, pai de Benjamin Bezerra, diagnosticado com PFIC deixa claro isso:

“Para Tiago, o transplante representou uma grande lição sobre resiliência e a força que a união familiar pode proporcionar em momentos de crise. Esse período também reforçou sua fé na importância de buscar todas as alternativas médicas possíveis para garantir a saúde do filho, independentemente dos desafios que surgissem” (Araújo, 2024. p.34)

A espiritualidade, nesse caso, não é apenas um recurso religioso, mas uma linguagem simbólica que sustenta emocionalmente o enfrentamento da doença. Bardin (2011) aponta que os discursos de fé são formas de resistência cultural, capazes de restabelecer o sentido de continuidade da vida.

Além da dimensão espiritual, Raros também revela a força das redes de apoio afetivo. Em diversas histórias, o suporte familiar é o elemento que possibilita a continuidade do tratamento e da esperança. Essas redes refletem o que a Política Nacional de Humanização denomina de “cuidado integral centrado na pessoa” (BRASIL, 2013), conceito que valoriza o vínculo, a escuta e a corresponsabilidade entre pacientes e cuidadores.

Desse modo, as narrativas analisadas não apenas comunicam experiências individuais, mas traduzem valores universais de solidariedade, empatia e cidadania. Cada história amplia o repertório simbólico do leitor e colabora para reduzir o estigma que ainda cerca as doenças raras. A obra de Araújo (2024) demonstra que contar histórias é, também, uma forma de fazer política pública e de promover inclusão social.

Em síntese, a revisão de literatura evidencia que a narrativa é uma ferramenta comunicacional potente para humanizar o olhar sobre as doenças raras. Conforme Freire (1996), “a palavra tem o poder de libertar e transformar” (p. 72). Raros – Histórias que Transformam reafirma essa ideia ao reunir vozes antes silenciadas e oferecer ao público uma compreensão mais empática da vida rara no Brasil.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O estudo das narrativas apresentadas em *Raros – Histórias que Transformam* (Araújo, 2024) permitiu compreender como a comunicação humanizada pode se constituir em um poderoso instrumento de inclusão, conscientização e transformação social. As histórias analisadas evidenciam que a vivência com uma doença rara ultrapassa a dimensão biológica e se insere no campo das relações humanas, onde a palavra, o afeto e a escuta tornam-se formas de cuidado.

O livro revela que o simples ato de narrar é um gesto político. Ao contar suas trajetórias, os pacientes e familiares deixam de ocupar o lugar da invisibilidade e assumem o papel de sujeitos históricos, produtores de sentido e de conhecimento. Essa perspectiva reforça o pensamento freiriano de que a comunicação é um processo dialógico e libertador. As histórias, portanto, não são apenas testemunhos individuais, mas expressões de resistência coletiva.

A análise das dez narrativas mostra que há temas recorrentes que se entrelaçam e formam um panorama realista sobre a vida das pessoas com doenças raras no Brasil: a odisseia diagnóstica, a escassez de políticas públicas, a força da rede de apoio, a espiritualidade e o ativismo social. Esses elementos revelam que o enfrentamento não é apenas médico, mas também simbólico e cultural.

A peregrinação diagnóstica expressa a fragilidade do sistema de saúde, ainda pouco preparado para identificar e acompanhar condições de baixa prevalência. O sofrimento dos pacientes durante o processo de busca por respostas é intensificado pela falta de informação e pela desarticulação entre os serviços. Essa realidade vai de encontro com os dados do Ministério da Saúde (2021), que reconhece a necessidade urgente de ampliar o número de centros de referência e de capacitar profissionais para o atendimento das doenças raras.

A rede de apoio, formada por familiares, amigos, associações e profissionais comprometidos, é apresentada no livro como um dos principais fatores de sustentação emocional e prática. A história de Cleide, fundadora da Associação Brasileira de Neuromielite Óptica (ABNMO), simboliza a transformação da dor em propósito coletivo. A criação de organizações de pacientes é um dos caminhos mais concretos para o

fortalecimento da cidadania e para a construção de políticas públicas baseadas em evidências e vivências reais.

A espiritualidade também se destaca como elemento estruturante das narrativas. Longe de representar fuga ou negação, a fé aparece como linguagem de enfrentamento e como recurso simbólico que confere sentido à existência diante da incerteza. “Graças a Deus estou indo, eles vão ver se está tudo bem comigo” (Araújo, 2024, p. 103), afirma Gleyzielen, sintetizando a esperança que perpassa toda a obra. Essa fé traduz o que Frank (1995) denomina de “narrativa de sobrevivência”, uma forma de reconstruir o sentido da vida após a experiência do adoecimento.

Em resumo, *Raros – Histórias que Transformam* é um exemplo de como a comunicação pode ser utilizada como ferramenta de saúde pública, educação e cidadania. A obra demonstra que a empatia nasce do encontro entre o relato e a escuta, e que contar histórias é uma forma de transformar realidades. Ao dar visibilidade a pessoas que historicamente permaneceram à margem, o livro contribui para a consolidação de uma cultura de cuidado mais inclusiva e sensível à diversidade humana.

Com base nos resultados desta análise, conclui-se que as narrativas biográficas são instrumentos eficazes para a humanização do olhar sobre as doenças raras. Elas fortalecem o vínculo entre pacientes, profissionais de saúde e sociedade, inspirando ações de conscientização e políticas públicas mais alinhadas às necessidades reais das famílias afetadas.

O estudo reforça ainda que o campo das doenças raras demanda não apenas avanços científicos, mas também avanços comunicacionais e culturais. O reconhecimento da singularidade de cada história é o primeiro passo para a construção de um sistema de saúde verdadeiramente equitativo e compassivo. Nesse sentido, a obra *Raros – Histórias que Transformam* transcende o espaço literário e se afirma como um ato de responsabilidade social, transformando o conhecimento em empatia e a empatia em ação.

REFERÊNCIAS

ARAÚJO, Guilherme Vicente Morais de. *Raros – histórias que transformam*. Brasília: Editora Escreva, 2024.

ARAÚJO, T. A. *Comunicação e saúde: interfaces e desafios contemporâneos*. São Paulo: Hucitec, 2018.

BARDIN, Laurence. *Análise de conteúdo*. Lisboa: Edições 70, 2011.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras*. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Diretrizes para atenção às pessoas com doenças raras no SUS*. Brasília: Ministério da Saúde, 2021.

FREIRE, Paulo. *Pedagogia da autonomia: saberes necessários à prática educativa*. São Paulo: Paz e Terra, 1996.

FRANK, Arthur. *The wounded storyteller: body, illness and ethics*. Chicago: University of Chicago Press, 1995.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS). *Rare diseases: challenges and perspectives*. Genebra: WHO Press, 2020.

RICOEUR, Paul. *Tempo e narrativa*. Campinas: Papirus, 1991.

O PAPEL DO SERVIÇO SOCIAL NO ACOLHIMENTO INICIAL DE PACIENTES E FAMÍLIAS COM DOENÇAS RARAS

Ranielle de Sousa Oliveira
Cícero de Sousa Lacerda

INTRODUÇÃO

As doenças raras constituem um grupo heterogêneo de condições que afetam um número limitado de indivíduos em relação à população geral. No Brasil, estima-se que cerca de 13 milhões de pessoas convivam com algum tipo de doença rara, o que representa aproximadamente 65 casos a cada 100 mil habitantes, ou seja, até 1,3 em cada 2 mil pessoas. Dessas, cerca de 95% não possuem tratamento específico disponível, segundo dados do Ministério da Saúde (BRASIL, 2021). Tais enfermidades são, em sua maioria, crônicas, progressivas e de origem genética, demandando cuidados contínuos e políticas públicas específicas para o acompanhamento e a inclusão social dos pacientes e de suas famílias (BRASIL, 2014).

O Serviço Social, inserido no campo da saúde por meio do Sistema Único de Saúde (SUS), desempenha papel fundamental na mediação entre o usuário e as políticas públicas, assegurando o acesso aos direitos sociais e de saúde. No contexto das doenças raras, o assistente social atua como elo essencial entre os pacientes, suas famílias e a rede de atenção, promovendo acolhimento, escuta qualificada e encaminhamento adequado. O acolhimento inicial, nesse sentido, representa um instrumento de humanização do cuidado, possibilitando que o diagnóstico seja compreendido não como uma sentença, mas como um ponto de partida para o enfrentamento coletivo e interdisciplinar da condição.

O presente artigo tem como objetivo analisar o papel do Serviço Social no acolhimento inicial de pacientes e famílias acometidas por doenças raras, compreendendo-o como uma prática mediadora entre o impacto emocional do diagnóstico e a construção de estratégias de enfrentamento e adaptação à nova realidade. Tal abordagem busca evidenciar como o acolhimento se configura como uma ferramenta de humanização e

inclusão, capaz de fortalecer os vínculos entre o sistema de saúde, o paciente e sua rede de apoio.

A metodologia adotada neste estudo é de natureza qualitativa, com base em pesquisa bibliográfica e exploratória. Foram utilizadas fontes secundárias provenientes de livros, artigos científicos, documentos oficiais do Ministério da Saúde e publicações da Organização Mundial da Saúde (OMS), que abordam a temática das doenças raras e a atuação do Serviço Social no campo da saúde. A análise de conteúdo, conforme os princípios propostos por Bardin (2011), foi empregada para interpretar os dados e identificar categorias de sentido relacionadas ao acolhimento inicial e à humanização do cuidado.

A relevância deste estudo reside na necessidade de ampliar a compreensão sobre o papel do assistente social no atendimento inicial de famílias afetadas por doenças raras, tema ainda pouco explorado na literatura brasileira. A investigação propicia reflexões acerca da importância do acolhimento humanizado como prática que transcende o atendimento técnico, tornando-se um instrumento ético e político de promoção da dignidade humana. Ao discutir o impacto das doenças raras sob a ótica do Serviço Social, o trabalho contribui para o fortalecimento das políticas públicas de saúde e para a consolidação de práticas interdisciplinares.

As contribuições deste artigo se manifestam em duas dimensões principais: teórica e prática. No campo teórico, o estudo amplia o debate acadêmico sobre o acolhimento de pacientes com doenças raras e suas famílias, integrando conceitos de humanização, bioética e direito à saúde. No âmbito prático, oferece subsídios para a atuação profissional de assistentes sociais e demais profissionais da saúde, reforçando a importância da escuta sensível e da construção coletiva de estratégias de cuidado. Dessa forma, o trabalho busca inspirar novas práticas de acolhimento no SUS e fortalecer a rede de atenção às doenças raras no Brasil.

2 REVISÃO DE LITERATURA

2.1 Doenças Raras e Seus Impactos Biopsicossociais

As doenças raras são caracterizadas como condições que afetam um número reduzido de indivíduos em relação à população geral. De acordo com a Organização Mundial da

Saúde (OMS), considera-se doença rara aquela que acomete até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, ou aproximadamente 1,3 em cada 2 mil (OMS, 2020). No Brasil, estima-se que cerca de 13 milhões de pessoas vivam com algum tipo de doença rara, representando cerca de 5% da população nacional (BRASIL, 2021). A maioria dessas enfermidades apresenta caráter crônico, progressivo e degenerativo, sendo que aproximadamente 80% possuem origem genética (BRASIL, 2014).

Para atender a essa população, o Ministério da Saúde instituiu políticas públicas específicas, como a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, regulamentada pela Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Essa política organiza a assistência no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), estabelecendo diretrizes para a atenção integral e criando incentivos financeiros de custeio. Segundo a portaria:

- **Art. 1º:** Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e aprova as Diretrizes para atenção integral às pessoas com essas condições no SUS;
- **Art. 2º:** Define que a política tem abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS, incluindo Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha;
- **Art. 3º:** Define como doença rara aquela que acomete até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos;
- **Art. 4º:** Estabelece como objetivo a redução da mortalidade e morbimortalidade, a melhoria da qualidade de vida e a promoção de ações de prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução da incapacidade e cuidados paliativos;
- **Art. 5º:** Aponta objetivos específicos, incluindo a universalidade, integralidade e equidade das ações de saúde, a definição de diretrizes de cuidado, o acesso regulado a serviços diagnósticos e terapêuticos e a qualificação da atenção (BRASIL, 2014).

A implementação dessa política consolidou o compromisso do SUS com a atenção às pessoas com doenças raras, promovendo o acesso a exames diagnósticos, aconselhamento genético, medicamentos e procedimentos de avaliação e tratamento. Apesar dos avanços, persistem desafios significativos, como o diagnóstico tardio, o

elevado custo das terapias e a ausência de tratamentos eficazes para grande parte das condições.

Os impactos das doenças raras vão além do aspecto biológico, afetando as dimensões psicológica, social e econômica do paciente e de sua família. Entre os principais efeitos estão ansiedade, medo, sentimento de impotência, sobrecarga física e emocional, reorganização da rotina familiar, isolamento social e estigmatização. Além disso, o acesso a medicamentos de alto custo frequentemente demanda judicialização, evidenciando lacunas no sistema de saúde e a necessidade de políticas integradas. Assim, a experiência com doenças raras deve ser compreendida de maneira multidimensional, envolvendo fatores sociais, econômicos e culturais que demandam suporte integral das políticas públicas (ARAÚJO, 2024; FREIRE, 1996; OMS, 2020).

2.2 O Desafio do Diagnóstico

O diagnóstico de doenças raras constitui um dos principais desafios enfrentados no contexto da saúde, apesar da existência de políticas públicas voltadas para essa população. Frequentemente, a identificação da doença ocorre após uma longa jornada clínica, caracterizada por múltiplos exames, encaminhamentos inadequados e a escassez de profissionais capacitados e humanizados, incluindo a ausência de especialistas. Esse percurso, comumente denominado “peregrinação diagnóstica”, resulta em desgaste emocional, atraso no início de terapias e maior comprometimento da qualidade de vida dos pacientes (BRASIL, 2014; OMS, 2020).

O atraso no diagnóstico impacta diretamente a saúde mental da família, que lida com sentimentos de incerteza, medo e frustração. Além disso, a confirmação do diagnóstico geralmente é acompanhada de informações sobre a inexistência de cura ou de terapias específicas de difícil acesso, muitas vezes de elevado custo, intensificando a sensação de vulnerabilidade (ARAÚJO, 2024; FREIRE, 1996).

Os efeitos do diagnóstico transcendem o aspecto biológico, influenciando significativamente a esfera psicológica e social do paciente e de sua família. Os pacientes podem apresentar baixa autoestima, depressão e sofrimento emocional, enquanto os familiares enfrentam sobrecarga física e emocional, alterações na rotina, isolamento

social e desconhecimento de direitos sociais. Dessa forma, o acolhimento inicial deve ser compreendido de forma biopsicossocial, reconhecendo a complexidade das necessidades individuais e familiares, e proporcionando suporte integral a partir de redes públicas e comunitárias (IAMAMOTO, 2015).

Segundo Goffman (1988), a invisibilidade social contribui para a exclusão e marginalização desses indivíduos, dificultando a construção de redes de apoio e a efetividade das políticas públicas. Assim, o impacto das doenças raras deve ser analisado de forma ampliada, contemplando dimensões biológicas, emocionais e sociais, sendo essencial a atuação do Serviço Social como mediador na promoção de cuidado integral e humanizado.

2.3 A Importância do Serviço Social no Acolhimento de Pacientes e Famílias com Doenças Raras

A inserção do Serviço Social no campo da saúde brasileira está intrinsecamente ligada à construção do Sistema Único de Saúde (SUS), instituído pela Constituição Federal de 1988. O SUS estabeleceu princípios fundamentais, como universalidade, integralidade e equidade, rompendo com o modelo assistencialista excludente que predominava anteriormente. Nesse contexto, o assistente social integra equipes multiprofissionais, garantindo o acesso da população aos direitos sociais e de saúde (BRASIL, 1988; BRAVO; MATOS, 2014).

A prática do Serviço Social no SUS baseia-se em uma concepção ampliada de saúde, que não se limita à ausência de doença, mas comprehende a saúde como fenômeno determinado por fatores sociais, econômicos, culturais e ambientais. Essa perspectiva está alinhada ao conceito de determinação social do processo saúde-doença e ao projeto ético-político do Serviço Social (IAMAMOTO, 2015).

O Código de Ética Profissional do Serviço Social orienta a prática do assistente social por meio de princípios como defesa dos direitos humanos, qualificação do atendimento e compromisso com a democracia. No campo da saúde, tais princípios se traduzem em acolhimento, escuta qualificada e mediação entre usuários e instituições. Dessa forma, o trabalho do Serviço Social ultrapassa encaminhamentos burocráticos, promovendo a

autonomia do paciente e reconhecendo-o como sujeito de direito, especialmente no contexto das populações vulneráveis e portadoras de doenças raras.

Dentre as atribuições do assistente social destacam-se: atendimento direto ao paciente e à família, escuta qualificada, acolhimento, orientação sobre direitos (como BPC/LOAS, acesso a medicamentos de alto custo e tratamentos especializados) e articulação com equipes multiprofissionais (médicos, enfermeiros, psicólogos), garantindo atendimento integral e humanizado. Essa atuação contribui para minimizar o sofrimento e restaurar a esperança (BRASIL, 2013).

O acolhimento, previsto na Política Nacional de Humanização (PNH), instituída pelo Ministério da Saúde em 2003, é compreendido como reconhecimento das necessidades singulares do paciente e construção de relações de confiança entre usuários e equipes de saúde. Trata-se de uma postura ética e técnica que inclui escuta qualificada, responsabilização pela demanda apresentada e construção conjunta de soluções possíveis (BRASIL, 2013).

No contexto das doenças raras, o acolhimento transcende a simples recepção, sendo um espaço em que o assistente social reconhece o paciente como sujeito de direito. Muitos pacientes relatam que recebem o diagnóstico de maneira fria e técnica, sem consideração pelo aspecto emocional. Nesse cenário, o Serviço Social desempenha papel estratégico, articulando informação técnica e cuidado humanizado, transformando o encontro inicial em espaço de escuta, orientação e construção de esperança.

Assim, o acolhimento não se limita a uma etapa do processo assistencial, mas constitui prática contínua, acompanhando a trajetória do paciente e da família ao longo do tratamento. Por meio dessa atuação, o assistente social não promete cura, mas oferece caminhos para enfrentar a condição com dignidade, ressignificando o sofrimento e garantindo o acesso a direitos sociais e apoio comunitário. Dessa forma, a esperança se constitui como estratégia política e subjetiva, sustentando pacientes e famílias na busca por qualidade de vida (ARAÚJO, 2024; FREIRE, 1996; GOFFMAN, 1988).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente artigo objetivou refletir sobre o papel do Serviço Social no acolhimento inicial de pacientes e famílias com doenças raras, evidenciando a relevância da atuação profissional como mediadora entre o sofrimento causado pelo diagnóstico e a construção de estratégias de enfrentamento. A abordagem integral e humanizada, proporcionada pelo assistente social, é fundamental para minimizar os impactos biopsicossociais dessas condições, que frequentemente geram sobrecarga emocional, social e econômica (IAMAMOTO, 2015; BRASIL, 2013).

O Serviço Social atua como uma ponte entre a dor e a esperança. Ao reconhecer o sofrimento do paciente e de sua família, o profissional oferece suporte material, psicológico e social, possibilitando que os indivíduos reorganizem suas vidas frente a condições crônicas e, muitas vezes, incuráveis. Essa atuação reforça a dimensão ética do cuidado, transformando a experiência do diagnóstico em oportunidades de ressignificação e fortalecimento da qualidade de vida (ARAÚJO, 2024; FREIRE, 1996). É importante destacar que o acolhimento realizado pelo Serviço Social não se limita à recepção inicial, mas se configura como prática contínua, articulando recursos da rede de saúde, assistência social e políticas públicas. Estudos indicam que a escuta qualificada e o acompanhamento sistemático promovem maior adesão aos tratamentos, redução da ansiedade e fortalecimento do protagonismo do paciente e da família (BRAVO; MATOS, 2014; IAMAMOTO, 2015).

Além disso, o assistente social desempenha papel estratégico na orientação quanto ao acesso a direitos e benefícios sociais, como o Benefício de Prestação Continuada (BPC/LOAS), acesso a medicamentos de alto custo e tratamentos especializados. Essa atuação reduz desigualdades e contribui para a equidade no atendimento, especialmente considerando que grande parte das doenças raras demanda tratamentos complexos e onerosos (BRASIL, 2014; OMS, 2020).

O acolhimento realizado pelo Serviço Social também possui dimensão educativa, pois promove informações sobre a condição de saúde, terapias disponíveis e estratégias de enfrentamento, permitindo que pacientes e familiares compreendam melhor sua situação e desenvolvam habilidades para lidar com os desafios do cotidiano. Nesse sentido, o

Serviço Social atua não apenas como mediador, mas como agente de transformação social, ampliando a rede de apoio e fortalecendo o vínculo entre família, comunidade e sistema de saúde (ARAÚJO, 2024; IAMAMOTO, 2015).

Adicionalmente, a presença do Serviço Social contribui para a humanização do atendimento no SUS, alinhando-se às diretrizes da Política Nacional de Humanização (PNH), que preconiza acolhimento, escuta qualificada e construção de vínculos de confiança. O cuidado humanizado fortalece a capacidade de enfrentamento do paciente e de seus familiares, reduzindo o impacto da doença em múltiplas dimensões da vida cotidiana (BRASIL, 2013; FRANK, 1995).

Evidencia-se a necessidade de expandir estudos e investimentos no campo das doenças raras, tanto no desenvolvimento científico quanto no fortalecimento das redes de atenção e cuidado. O Serviço Social, nesse contexto, emerge como componente essencial da equipe multiprofissional, garantindo que a humanização, a ética e o acesso equitativo aos direitos sejam efetivamente incorporados na trajetória do paciente e da família (FREIRE, 1996; GOFFMAN, 1988).

REFERÊNCIAS

ARAÚJO, Guilherme Vicente Morais de. **Raros – histórias que transformam**. Brasília: Editora Escreva, 2024.

BRAVO, M.; MATOS, R. O Serviço Social na saúde: estratégias de atuação e desafios contemporâneos. *Revista Serviço Social & Sociedade*, São Paulo, n. 123, p. 45-63, 2014.

BRASIL. Constituição (1988). Constituição da República Federativa do Brasil. Brasília, DF: Senado Federal, 1988.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diretrizes para Atenção às Pessoas com Doenças Raras no SUS**. Brasília: Ministério da Saúde, 2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Política Nacional de Humanização da Atenção e Gestão em Saúde (PNH)**. Brasília: Ministério da Saúde, 2013.

FREIRE, Paulo. **Pedagogia da autonomia: saberes necessários à prática educativa**. São Paulo: Paz e Terra, 1996.

FRANK, Arthur. **The wounded storyteller: body, illness and ethics**. Chicago: University of Chicago Press, 1995.

GOFFMAN, Erving. **Estigma: notas sobre a manipulação da identidade deteriorada**. Rio de Janeiro: LTC, 1988.

IAMAMOTO, Marilda Vilela. **Serviço Social e saúde: teoria e prática na contemporaneidade**. 6. ed. São Paulo: Cortez, 2015.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS). **Rare diseases: challenges and perspectives**. Genebra: WHO Press, 2020.

A TERAPIA OCUPACIONAL E O BRINCAR NA INFÂNCIA COM DOENÇAS RARAS

Ludymilla Maria Teixeira Pereira

Suênia dos Santos Lima

INTRODUÇÃO

A terapia ocupacional é uma profissão de nível superior que atua em diversos campos de conhecimento para prevenir e tratar comprometimentos cognitivos, psicomotores, perceptivos, afetivos e sensoriais, provenientes de alterações genéticas, traumáticos e/ou doenças adquiridas, que estejam impactando o desempenho das atividades de vida diária, atividades de vida instrumentais, na gestão da saúde, descanso e sono, educação, trabalho, brincar/ jogar, lazer e participação social (COFFITO, 2025).

O terapeuta ocupacional que atua na infância reconhece esse período como uma fase muito importante do desenvolvimento humano, marcada por grandes mudanças, aprendizagens e descobertas, compreendendo que não é só uma forma de lazer e diversão, mas que é de forma própria uma maneira da criança se expressar, uma parte essencial para o seu desenvolvimento emocional, físico e social. (IPA Brasil, 2020)

Brincar é essencial, um direito garantido por lei e preconizado pela ONU desde 1959 (NAÇÕES UNIDAS 1959). A Declaração Universal dos Direitos da Criança, aprovada na Assembleia Geral das Nações Unidas em 1959 e fortalecida pela Convenção dos Direitos da Criança de 1989, enfatiza: “Toda criança terá direito a brincar e a divertir-se, cabendo à sociedade e às autoridades públicas garantirem a ela o exercício pleno desse direito.” (NAÇÕES UNIDAS 1989).

Para o terapeuta ocupacional, o brincar constitui-se simultaneamente como meio de intervenção e como fim terapêutico (BAZYK & CASE-SMITH, 2010). É durante o brincar que o terapeuta ocupacional pode acessar o mundo subjetivo da criança e pode promover autonomia, competências funcionais e inclusão social, o que justifica a importância terapêutica e o interesse como objeto de estudo para a profissão, sobretudo de crianças

em contextos de maior vulnerabilidade, como aquelas que vivem com doenças raras. (REIS E REZENDE, 2007)

Nesta circunstância, é de extrema importância refletir sobre as doenças raras, que, apesar de afetarem individualmente um número pequeno de pessoas, representam coletivamente um importante desafio de saúde pública. Estima-se a existência de 6.000 a 8.000 doenças raras identificadas, afetando aproximadamente 300 milhões de pessoas (EURORDIS, 2020).

Mesmo com números que crescem, o diagnóstico precoce das patologias raras ainda são um desafio. As várias etapas que se apresentam desde o início da doença até a inclusão em serviços de referência, são conhecidos como itinerários diagnóstico e terapêutico. Vale ressaltar que o diagnóstico tardio das doenças raras aumenta a morbidade e da mortalidade, principalmente, a infantil.

As repercussões sociais e familiares são igualmente significativas. O cuidado contínuo, as adaptações constantes e a necessidade de suporte emocional acarretam um grande impacto nas famílias (PELENTSOV et al., 2016; EURORDIS, 2020). Além disso, a escassez de investigação e de terapias direcionadas reforça a urgência de investimento em inovação científica e no desenvolvimento de tratamentos eficazes e acessíveis.

Diante do exposto, esta pesquisa teve como objetivo identificar na literatura estudos que tratam do brincar de crianças com diagnósticos de doenças raras e a relação com a terapia ocupacional. O número reduzido de publicações evidencia a lacuna científica sobre a temática, reforçando a relevância deste estudo e a necessidade de novas pesquisas.

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão narrativa, de natureza qualitativa, cujo objetivo foi compreender e discutir os principais aspectos presentes na literatura sobre o brincar de crianças com diagnóstico de doenças raras.

A pesquisa bibliográfica foi realizada nas bases de dados Scielo, BD TD e google Scholar, utilizando os descritores “brincar”, “doenças raras”, “infância”, “terapia ocupacional” e “hospitalização”.

Foram inicialmente identificados 41 artigos, dos quais apenas 4 atenderam aos critérios de inclusão do estudo que eram o de pertinência temática, disponibilidade do texto integral e Ano ≥ 2010.

Após a seleção, os textos foram lidos e submetidos a uma análise qualitativa de conteúdo, como descritos por BARDIN (2011) e MINAYO (2014). O processo de análise deu início com a leitura exploratória do material coletado, seguindo com a identificação de unidade de registro, onde palavras, frases e ideias centrais pertinentes ao tema eram identificados e agrupados por categorias de análise e por último a síntese interpretativa.

O BRINCAR COMO OBJETO DE ESTUDO NO CONTEXTO DAS DOENÇAS RARAS NA INFÂNCIA

O brincar tem sido objeto de estudo transversal em diversas áreas do conhecimento, como Psicologia, Pedagogia, Sociologia e Antropologia, cada uma atribuindo significados e funções específicos. De forma consensual, reconhece-se que brincar não é apenas entretenimento ou lazer, mas sim uma atividade estruturante da infância, permitindo à criança organizar experiências, elaborar emoções e estabelecer vínculos (KISHIMOTO, 2011; PIAGET, 1962; VYGOTSKY, 1978).

Na Terapia Ocupacional, autores como Yolande Ferland e Donald Winnicott oferecem contribuições relevantes. Ferland (2006), ao propor o Modelo Lúdico, descreve o brincar como experiência criativa, relacional e prazerosa, essencial para a identidade e o desenvolvimento global da criança. Já Winnicott (1975), numa perspectiva psicanalítica, comprehende o brincar como espaço transicional entre mundo interno e externo, fundamental para o amadurecimento emocional e para a criatividade. Apesar das diferenças, ambos convergem na valorização do brincar como elemento estruturante do desenvolvimento humano.

No contexto das doenças raras, marcadas por desafios clínicos e sociais, o brincar adquire ainda maior relevância. Mesmo diante de hospitalizações prolongadas, tratamentos invasivos e incertezas, ele permanece como linguagem universal e território possível — um espaço onde a criança exerce a imaginação, experimenta autonomia, expressa emoções e encontra formas simbólicas de lidar com a sua condição (PELENTSOV et al., 2016; EURORDIS, 2020).

Além disso, fortalece vínculos com familiares e profissionais de saúde, contribuindo para o bem-estar global da criança. Nesse cenário, a Terapia Ocupacional garante oportunidades de participação e inclusão, mesmo em ambientes restritivos, reafirmando o brincar como direito essencial da infância (AOTA, 2020; Fonseca & Bianquin, 2021).

As teorias de Piaget, Vygotsky e Kishimoto continuam centrais na compreensão do brincar:

- Piaget (1962) destaca o papel do jogo na construção de estruturas cognitivas;
- Vygotsky (1978) valoriza o brincar como espaço de mediação social e desenvolvimento de funções psicológicas superiores;
- Kishimoto (2011) insere-o no contexto educativo e cultural, evidenciando sua importância para significados e valores sociais.

Estas abordagens oferecem subsídios teóricos fundamentais, sobretudo para terapeutas ocupacionais que atuam com crianças com doenças raras, evidenciando o brincar como prática de resistência, expressão e desenvolvimento.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A revisão dos artigos analisados evidenciou que o brincar, no contexto da Terapia Ocupacional e das doenças raras na infância, se apresenta como recurso central, mas também como dimensão essencial da experiência humana.

Ferreira et al. (2021), ao estudarem o uso do brincar em crianças com paralisia cerebral, demonstraram ganhos expressivos nas áreas motora, cognitiva, sensorial e social. Estes

resultados reforçam que, mesmo em condições de comprometimento neurológico, o brincar possibilita vivências prazerosas e significativas, ampliando não apenas habilidades funcionais, mas também a autoestima e a sensação de pertença da criança.

Monteiro e Santos (2022), numa revisão sistemática de 16 artigos, identificaram três eixos centrais de análise: (1) múltiplas definições do brincar, (2) instrumentos de avaliação disponíveis e (3) utilização do brincar como recurso terapêutico. As autoras concluem que não há uma definição única e universal, mas todas as perspectivas convergem quanto ao papel estruturante da ludicidade para aprendizagem, socialização e desenvolvimento global.

Fonseca e Silva (2015) destacam a coexistência de diferentes abordagens entre terapeutas ocupacionais: para 86,9% dos entrevistados, o brincar é utilizado como meio para treinar habilidades específicas; já 52,2% o utilizam como fim em si mesmo, reconhecendo-o como direito fundamental da criança. Esse achado evidencia uma tensão entre a visão instrumental e a valorização do brincar em sua essência.

Silva e Pontes (2013), por sua vez, identificaram que na Baixada Santista o brincar está presente em todas as etapas do atendimento clínico de terapeutas ocupacionais. Os referenciais mais citados foram a Integração Sensorial e o Método Bobath, ambos frequentemente aplicados em condições neurológicas e doenças raras. Nessa perspectiva, o brincar não apenas engaja a criança, mas também potencializa o desenvolvimento motor, cognitivo, emocional e social, facilitando a adesão ao tratamento.

De forma transversal, os artigos analisados apontam para alguns núcleos temáticos fundamentais:

1. Dimensão motora:

- O brincar contribui para o treino de movimento, postura e coordenação, muitas vezes de forma mais eficaz que exercícios clínicos isolados.
- Jogos simbólicos e atividades lúdicas tornam os movimentos mais espontâneos e menos mecânicos, aumentando a motivação da criança (Ferreira et al., 2021).

2. Dimensão cognitiva:

- Alinhando-se à perspectiva piagetiana, o brincar promove assimilação e acomodação de conceitos, permitindo aprendizagens significativas.
- Em crianças com doenças raras, cuja trajetória escolar pode ser marcada por interrupções, o brincar constitui-se como ferramenta essencial de continuidade educativa.

3. Dimensão emocional e social:

- Como defendido por Vygotsky (1978), o brincar é espaço de mediação social. Nos estudos revisados, verificou-se que ele facilita a comunicação, fortalece vínculos familiares e promove inclusão.
- Crianças com doenças raras, frequentemente expostas a hospitalizações prolongadas, encontram no brincar um espaço simbólico de resistência e expressão emocional.

4. Dimensão cultural e de direitos:

- A ludicidade, reconhecida pela ONU como direito universal, precisa ser garantida mesmo em contextos de vulnerabilidade clínica.
- Os artigos destacam que negar esse direito em ambientes hospitalares ou terapêuticos é reforçar a exclusão social.

Os estudos também apontam limitações que dificultam a consolidação do brincar como recurso terapêutico plenamente reconhecido:

- Escassez de pesquisas nacionais que articulem brincar, Terapia Ocupacional e doenças raras, sobretudo em língua portuguesa.
- Predomínio de abordagens instrumentais, que reduzem o brincar a treino de habilidades, em detrimento da sua dimensão simbólica, criativa e relacional.
- Falta de padronização nos instrumentos de avaliação, dificultando comparações entre estudos e a construção de protocolos baseados em evidências.

- Barreiras socioeconómicas, que limitam o acesso das famílias a brinquedos, recursos adaptados e tecnologias assistivas.
- Lacunas na formação acadêmica, que muitas vezes não contemplam a ludicidade como eixo estruturante da prática terapêutica.

Diante desses achados, é possível afirmar que o brincar deve ser compreendido como estratégia de cuidado integral na Terapia Ocupacional, especialmente para crianças com doenças raras. Para além dos benefícios funcionais, ele garante:

- Experiências de autonomia, mesmo em contextos de hospitalização.
- Fortalecimento de vínculos familiares, por meio de atividades partilhadas.
- Promoção da inclusão social, combatendo o isolamento e o estigma.
- Ressignificação da experiência da doença, oferecendo à criança um espaço para elaborar simbolicamente as limitações impostas pela condição clínica.

Assim, o brincar, mais do que um recurso de reabilitação, deve ser entendido como direito e prática humanizadora, capaz de integrar dimensões clínicas, pedagógicas, sociais e culturais.

A análise dos artigos corroborou que o brincar constitui uma das atividades mais significativas da infância, reconhecido tanto como direito fundamental quanto como recurso central na Terapia Ocupacional. Seja no contexto clínico, educacional ou social, a ludicidade mostrou-se capaz de potencializar o desenvolvimento motor, cognitivo, social e emocional das crianças, além de favorecer a autonomia, a qualidade de vida e a participação ativa nos diferentes contextos da vida diária.

No caso das doenças raras, este papel torna-se ainda mais relevante. Crianças com condições crónicas e complexas, como paralisia cerebral ou síndromes genéticas, enfrentam limitações que afetam profundamente sua rotina e suas oportunidades de interação. Nesse cenário, o brincar não deve ser reduzido a técnica auxiliar de reabilitação, mas compreendido como dimensão essencial do cuidado integral. Ele representa oportunidade de ressignificação da realidade, de enfrentamento das

limitações impostas pela condição de saúde e de fortalecimento dos vínculos familiares e comunitários.

Além disso, os resultados indicam que o brincar atua como estratégia de inclusão social, ajudando a combater o isolamento e o estigma frequentemente associados às doenças raras. Ao permitir que a criança exerça a imaginação, expresse emoções e vivencie autonomia, o brincar reafirma sua identidade para além da doença.

Contudo, os achados revelaram a escassez de estudos nacionais que relacionam de forma sistemática a Terapia Ocupacional, brincar e doenças raras, demonstrando a necessidade de protocolos baseados em evidências que orientem intervenções mais consistentes.

As limitações práticas dos terapeutas ocupacionais, que muitas vezes ainda abordam o brincar de maneira instrumental, desconsiderando sua dimensão subjetiva, e evidências de limitações estruturais e socioeconômicas das famílias ao acesso de recursos lúdicos e tecnologias assistivas foram outros achados da análise.

Diante desse panorama, conclui-se que investir no brincar como estratégia terapêutica e de cuidado é investir não apenas no desenvolvimento funcional da criança, mas também na sua dignidade, cidadania e inclusão social.

Para que isso se concretize, é urgente ampliar a pesquisa sobre a temática, fortalecer a formação continuada na área da ludicidade, implementar e/ ou fortalecer políticas públicas que assegurem o acesso universal a recursos lúdicos adaptados, inclusive em contextos hospitalares e incentivar práticas interdisciplinares que articulem saúde, educação e assistência social no atendimento às crianças com doenças raras.

Em síntese, reconhecer o brincar como direito e necessidade essencial é dar voz às crianças em sua singularidade e garantir-lhes uma infância plena, rica em experiências significativas. Mais do que recurso terapêutico, o brincar é um ato de resistência, inclusão e humanização, capaz de transformar a vida das crianças com doenças raras e de suas famílias.

REFERÊNCIAS

AGUIAR, Marina de Nadai Bertochi. **As implicações da mercadorização do brincar nos processos de imaginação lúdica sob a perspectiva da terapia ocupacional: uma revisão de literatura.** 2023. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Terapia Ocupacional) – Universidade Federal de São Paulo, São Paulo, 2008.

AOTA. Estrutura da prática da terapia ocupacional: domínio e processo. Tradução Alessandra Cavalcanti, Fabiana Caetano Martins Silva e Valéria Meirelles Carril Elui Dutra. **Revista de Terapia Ocupacional da Universidade de São Paulo**, São Paulo, v. 26, p. 1-49, jan./abr. 2015.

BARDIN, Laurece. **Análise de conteúdo**. Lisboa: edições 70, 2011.

BRASIL. Ministério da Saúde. “**Unidos pela mudança. Unidos pela equidade!**” **29/02 – Dia das Doenças Raras**. Brasília, DF: [Ministério da Saúde], [2024]. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/unidos-pela-mudanca-unidos-pela-equidade-29-02-dia-das-doencas-raras/>. Acesso em: 7 out. 2025.

BRASIL. Senado Federal. **Doenças raras**: cerca de 300 milhões são afetados no planeta Disponível em: <https://www12.senado.leg.br/institucional/sis/noticias-comum/doencas-raras-cerca-de-300-milhoes-sao-afetados-no-planeta>. Acesso em: 05 de outubro de 2025.

CAHILL, Susan M; BAZYK, Susan. School-Based Occupational Therapy. In: O'BRIEN, Jane Clifford; KUHANECK, Heather. **Pediatric Occupational Therapy for Children and Adolescents**, cap. 24. [Amsterdam]: Elsevier, 2020. P. 627-658. Disponível em: <https://www.researchgate.net/publication/338013824>. Acesso em: 09 out. 2025.

CARVALHO, Maria Beatriz Andrade Fontoura de; LLERENA JUNIOR, Juan Clinton. Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras. **Ciência & Saúde Coletiva**, [Rio de Janeiro], v. 30, n. 2, p. 1-19, 2025.

Conselho Federal de Fisioterapia e Terapia Ocupacional. **[Definição de Terapia Ocupacional]**. Disponível em: http://www.coffito.gov.br/nsite/?page_id=3382. Acesso em: 05 out. 2025.

BAZYK, S.; CASE-SMITH, J. **School-BasedOccupationalTherapy**. St. Louis: Mosby, 2010. Disponível em: http://www.researchgate.net/publication/338013824_School-based_occupational_Therapy. Acesso em: 01 out. 2025.

EURORDIS – RARE DISEASES EUROPE. **The voice of 12,000 patients**: Experiences and expectations of rare disease patients on diagnosis and care in Europe. 2020. Disponível em: <http://www.eurordis.org>. Acesso em: 27 set. 2025.

EURORDIS – RARE DISEASES EUROPE. **What is a rare disease?**. 2020. Disponível em: <https://www.eurordis.org>. Acesso em: 24 set. 2025.

FERREIRA, Ana Clara Fragallo et al. O brincar como recurso terapêutico ocupacional no tratamento de crianças com Paralisia Cerebral. **Revista Eletrônica Acervo Saúde**, v. 13, n. 5, p. 1–9, 2021. Disponível em: <https://acervomais.com.br/index.php/saude/article/view/7506>. Acesso em: 24 set. 2025.

FONSECA, Eliane; BIANQUIN, Neiva. O brincar na terapia ocupacional: perspectivas e práticas em contextos hospitalares. **Revista Interinstitucional Brasileira de Terapia Ocupacional**, v. 5, n. 1, p. 134–149, 2021. Disponível em: <https://revistas.ufrj.br/index.php/ribto>. Acesso em: 10 set. 2025.

FONSECA, Maria Eduarda Diniz; SILVA, Ângela Cristina Dornelas da. Concepções e uso do brincar na prática clínica de terapeutas ocupacionais. **Cadernos de Terapia Ocupacional da UFSCar**, São Carlos, v. 23, n. 3, p. 589–597, 2015. Disponível em: <https://www.cadernosdeterapiacupacional.ufscar.br/index.php/cadernos/article/view/1053>. Acesso em: 12 set. 2025.

IPA BRASIL – Associação Brasileira pelo Direito de Brincar e à Cultura. **O direito de brincar**. São Paulo: IPA Brasil, 2020. Disponível em: <https://www.ipabrasil.org/post/o-direito-de-brincar>. Acesso em: 10 out. 2025.

KISHIMOTO, Tizuko Mochida. **O brincar e suas teorias**. São Paulo: Pioneira Thomson Learning, 2011. Disponível em: https://bib.ucdb.br/pesquisa_geral?q=Kishimoto%252C%2520Tizuko%2520Mochida&or=AUTOR&page=1&perPage=20&direction=C. Acesso em: 01 out. 2025.

MINAYO, Maria Cecília de Souza. **O desafio do conhecimento**: pesquisa qualitativa em saúde. 14 ed. São Paulo: Hucitec, 2014.

MONTEIRO, Brenda Belmira Teles; SANTOS, Camila Valéria dos. **Brincar e a Terapia Ocupacional**. 2022. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Terapia Ocupacional) - Universidade Federal de Sergipe, Sergipe, 2022. Disponível em: <http://ri.ufs.br/jspui/handle/riufs/17581>. Acesso em: 29 set. 2025.

NAÇÕES UNIDAS. **Declaração dos Direitos da Criança**. Aprovada pela Assembleia Geral em 20 de novembro de 1959. Disponível em: [<https://www.sinesp.org.br/quem-somos/legis/370-declaracao-universal-dos-direitos-da-crianca/1919-declaracao-dos-direitos-da-crianca-1959>]. Acesso em: 9 out. 2025

NAÇÕES UNIDAS. **Convenção sobre os Direitos da Criança**. Adotada pela Assembleia Geral em 20 de novembro de 1989. Disponível em: [<https://www.unicef.org/brazil/convencao-sobre-os-direitos-da-criancaendereco>]. Acesso em: 9 out. 2025.

PELENTSOV, L. J.; LAWS, T.A.; ESTERMAN, A. J. The supportive care needs of parentes caring a child with a rare disease: A scoping review. **Disability and Health**

Journal, New York, v. 8, n. 4, p. 475-491, 2015. Disponível em:
<https://www.ncbi.nlm.nih.gov/25959710/>. Acesso em: 08 out. 2025.

RAFANI, S. M. et al. Reflexões sobre a especialidade e prática do terapeuta ocupacional nas deficiências físicas e saúde funcional. **Cadernos Brasileiros de Terapia Ocupacional**, São Carlos (SP), v.32, 2024.

REIS, N. M.; REZENDE, M. B. Adaptações para o brincar. In: CAVALCANTI, A.; GALVÃO, C. (org.). **Terapeuta Ocupacional**: fundamentação e prática. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007. p. 338-343.

SANTOS LUZ, Geisa dos; SILVA, Mara Regina Santos da; DEMONTIGNY, Francine. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. **Acta Paulista de Enfermagem**, São Paulo, v. 28, n.5, p.395-400.

SILVA, Carla Cilene Baptista da; PONTES, Fernando Vicente de. A utilização do brincar nas práticas de terapeutas ocupacionais da Baixada Santista. **Revista de Terapia Ocupacional da Universidade de São Paulo**, São Paulo, v. 24, n. 3, p. 226–232, 2013. Disponível em: <https://revistas.usp.br/rto/article/view/59943>. Acesso em: 02 set. 2025.

SOUZA, Daniele da Silva; FIGUEIREDO, Brenda Antunes de; SILVA, Ângela Cristina Dornelas da. O brincar de crianças com deficiência física sob a perspectiva dos pais. **Cad. Bras. Ter. Ocup.**, São Carlos (SP), v. 25, n. 2, p. 267-274, 2017.

VYGOTSKY, Lev Semenovich. **A formação social da mente**: o desenvolvimento dos processos psicológicos superiores. 7 ed. São Paulo: Martins Fontes, 2007.

WINNICOTT, Donald W. **O brincar e a realidade**. Rio de Janeiro: Imago, 1975. Obra original publicada em 1971. Disponível em:
https://www.academia.edu/41240017/Winnicott_D_W_O_Brincar_E_A_Realidade. Acesso em: 10 set. 2025.

ZEN, Camila Cristiane; OMAIRI, Claudia. O modelo lúdico: uma visão do brincar para a Terapia Ocupacional. **Cadernos de Terapia Ocupacional da UFSCar**, São Carlos (SP), v. 17, n. 1, p. 43-51, jan./jun. 2009.

TRIAGEM NEONATAL: PAPEL DO TESTE DO PEZINHO NO DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS RARAS

Alisson Alves da Silva
Élida de Fátima Diniz Souza
Milena da Silva Souza
Niedyja Maria Mouzinho Araújo

INTRODUÇÃO

A triagem neonatal, popularmente conhecida como Teste do Pezinho, é considerada uma das mais relevantes estratégias de saúde pública voltadas à detecção precoce de doenças metabólicas, genéticas, endócrinas e hematológicas tratáveis ainda no período neonatal. Sua aplicação sistemática permite a identificação de condições assintomáticas em recém-nascidos, possibilitando intervenções terapêuticas oportunas que reduzem complicações, mortalidade e sequelas irreversíveis (São Paulo, 2025; Brasil, 2025).

No Brasil, a implantação do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), em 2001, consolidou o direito universal ao exame e estabeleceu uma rede de Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN), garantindo acompanhamento clínico e laboratorial dos casos diagnosticados. Essa política pública marcou um avanço significativo para a saúde neonatal, permitindo o acesso equitativo a diagnóstico e tratamento em todo o território nacional (Brasil, 2025).

A aprovação da Lei nº 14.154, em 2021, ampliou progressivamente o painel de doenças investigadas, contemplando, além das condições já rastreadas, imunodeficiências primárias, doenças lisossômicas e atrofia muscular espinhal. A ampliação do escopo de triagem reflete o reconhecimento da importância do diagnóstico precoce no contexto das doenças raras, uma vez que o início rápido do tratamento está associado à melhoria do prognóstico e da qualidade de vida das crianças e famílias afetadas (Brasil, 2021; Agência Brasil, 2021).

As doenças raras, que acometem até 65 pessoas em cada 100 mil habitantes, representam um desafio de saúde pública pelo seu caráter crônico, progressivo e muitas

vezes degenerativo. Estima-se que cerca de 13 milhões de brasileiros convivam com essas condições, sendo aproximadamente 80% de origem genética. A demora no diagnóstico continua sendo um dos principais obstáculos, gerando impactos clínicos, sociais e econômicos relevantes. Nesse cenário, a triagem neonatal surge como ferramenta estratégica para superar parte dessas barreiras (Fiocruz, 2024; Rio Grande do Sul, 2025).

A justificativa para esta pesquisa encontra-se na relevância científica e social de discutir o papel do Teste do Pezinho no diagnóstico precoce das doenças raras. Apesar dos avanços conquistados, ainda persistem desigualdades na implementação do exame entre as regiões brasileiras, além da necessidade de maior sensibilização de profissionais de saúde e famílias sobre a importância da coleta. Do ponto de vista acadêmico, a análise desse tema contribui para ampliar a produção científica em um campo ainda em expansão, fornecendo subsídios para políticas públicas mais efetivas. Do ponto de vista prático, fortalece a compreensão de profissionais de saúde acerca da triagem neonatal e sua interface com a detecção precoce das doenças raras, podendo contribuir para a melhoria da atenção neonatal no âmbito do Sistema Único de Saúde.

Este estudo, portanto, busca refletir sobre a importância do Teste do Pezinho como instrumento de equidade e prevenção em saúde, destacando seus impactos clínicos e sociais e apontando os desafios e perspectivas para a sua consolidação no Brasil.

OBJETIVO DA PESQUISA

Objetivo Geral

Analizar a importância do Teste do Pezinho para o diagnóstico precoce das doenças raras no contexto da triagem neonatal no Brasil.

Objetivos Específicos

- Descrever o histórico e a evolução do Programa Nacional de Triagem Neonatal no Brasil.
- Identificar as principais doenças raras contempladas no Teste do Pezinho.

- Discutir os benefícios do diagnóstico precoce para pacientes, famílias e sistema de saúde.
- Refletir sobre os desafios e perspectivas futuras da triagem neonatal frente às doenças raras.

METODOLOGIA

O presente estudo caracteriza-se como uma pesquisa de natureza bibliográfica, de perfil teórico, tendo como finalidade reunir, analisar e discutir o conhecimento já produzido acerca da triagem neonatal, em especial do Teste do Pezinho, e sua importância para o diagnóstico precoce de doenças raras. A pesquisa bibliográfica é aquela que se desenvolve a partir de material já publicado, envolvendo livros, artigos científicos, teses, dissertações, documentos oficiais, legislações, relatórios técnicos e fontes eletrônicas de caráter científico, compondo um acervo de informações validadas pela comunidade acadêmica (Gil, 2019).

Segundo Lakatos e Marconi (2021), a pesquisa bibliográfica consiste em um levantamento sistemático de obras que já tratam do tema em estudo, permitindo a construção de uma base sólida de conhecimento e fundamentação para análises críticas. Essa técnica tem como diferencial o caráter exploratório, uma vez que busca identificar, organizar e interpretar informações previamente publicadas, favorecendo a compreensão do fenômeno investigado.

Para a seleção das fontes, foram utilizados critérios de relevância, atualidade e pertinência em relação ao objeto de estudo. Foram priorizados documentos publicados nos últimos dez anos, sem excluir, no entanto, produções clássicas que possuem valor histórico e científico consolidado. A busca foi realizada em bases de dados científicas como SciELO, PubMed, LILACS e Google Acadêmico, além de documentos oficiais disponibilizados pelo Ministério da Saúde, secretarias estaduais de saúde e organismos internacionais, utilizando como descritores: “triagem neonatal”, “teste do pezinho”, “doenças raras” e “diagnóstico precoce”.

A análise do material selecionado será realizada de forma qualitativa, a partir da leitura crítica e interpretativa dos textos, com o objetivo de identificar convergências,

divergências e lacunas de conhecimento. De acordo com Severino (2018), a pesquisa bibliográfica demanda um processo de organização conceitual que possibilite não apenas a descrição dos conteúdos encontrados, mas também a reflexão crítica, a comparação entre diferentes perspectivas e a construção de novos entendimentos.

REVISÃO DA LITERATURA

A triagem neonatal, amplamente conhecida como Teste do Pezinho, é uma das estratégias mais eficazes de saúde pública para a identificação precoce de doenças metabólicas, genéticas, endócrinas e hematológicas que podem comprometer o desenvolvimento infantil se não diagnosticadas a tempo. Sua implementação sistemática, em diversos países, permitiu reduzir significativamente a morbimortalidade associada a essas condições, consolidando-se como um instrumento fundamental de prevenção e equidade em saúde (Fiocruz, 2024; Brasil, 2025).

O marco inicial da triagem neonatal remonta à década de 1960, quando Robert Guthrie e Ada Susi desenvolveram um método simples e econômico para detectar a fenilcetonúria utilizando sangue seco em papel-filtro (Guthrie; Susi, 1963). A descoberta, rapidamente adotada em vários países, revolucionou a saúde pública e estabeleceu as bases para os programas de triagem neonatal em todo o mundo. A partir desse modelo, diferentes nações criaram protocolos e legislações específicas voltadas ao rastreamento populacional de doenças tratáveis no período neonatal.

No Brasil, as primeiras experiências de triagem neonatal surgiram na década de 1970, em projetos isolados conduzidos por hospitais e universidades, sem cobertura nacional e sem integração ao sistema público de saúde. Apenas em 2001 o Ministério da Saúde instituiu oficialmente o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), por meio da Portaria nº 822, com o objetivo de garantir o acesso universal e gratuito ao exame e organizar uma rede de Serviços de Referência em Triagem Neonatal (SRTN) (Brasil, 2001). O programa foi estruturado em fases de implantação gradual, permitindo a inclusão progressiva de novas doenças e o fortalecimento da rede assistencial para diagnóstico confirmatório, acompanhamento e tratamento.

Inicialmente, o PNTN contemplava apenas duas doenças — fenilcetonúria e hipotireoidismo congênito. Posteriormente, foram incorporadas outras condições, como doença falciforme, fibrose cística, deficiência de biotinidase e hiperplasia adrenal congênita, ampliando o alcance diagnóstico e reforçando a importância da detecção precoce para o controle e manejo clínico (Brasil, 2016; Ministério da Saúde, 2020). Essa evolução reflete o avanço das tecnologias laboratoriais e o compromisso do Sistema Único de Saúde (SUS) com políticas públicas voltadas à promoção da saúde infantil.

A aprovação da Lei nº 14.154/2021 marcou um novo ciclo de expansão, ao prever a inclusão de doenças raras e complexas, como imunodeficiências primárias, doenças lisossômicas e atrofia muscular espinhal, de forma progressiva conforme a capacidade técnica dos estados (Brasil, 2021). Essa ampliação busca alinhar o Brasil às recomendações internacionais, nas quais a triagem neonatal tem incorporado tecnologias avançadas como a espectrometria de massa em tandem (MS/MS) e testes genéticos de alta precisão, permitindo detectar precocemente centenas de condições de origem metabólica ou genética (Ferreira et al., 2022).

As doenças raras, definidas pela Organização Mundial da Saúde como aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil habitantes, representam um grupo heterogêneo de condições crônicas, progressivas e frequentemente degenerativas. Estima-se que existam entre seis e oito mil doenças raras conhecidas, das quais cerca de 80% têm origem genética (Fiocruz, 2024). No Brasil, aproximadamente 13 milhões de pessoas convivem com alguma dessas condições, enfrentando, na maioria das vezes, longos períodos até a obtenção do diagnóstico definitivo. Nesse cenário, o Teste do Pezinho torna-se uma ferramenta essencial para identificar precocemente doenças raras que, se tratadas logo após o nascimento, podem ter o curso clínico significativamente alterado (Brasil, 2025).

Entre as principais doenças raras atualmente contempladas no Teste do Pezinho ampliado estão os erros inatos do metabolismo, as doenças lisossômicas e as imunodeficiências primárias. Essas condições compartilham o fato de apresentarem manifestações iniciais inespecíficas e graves repercussões neurológicas, imunológicas e metabólicas.

A detecção precoce possibilita a introdução imediata de terapias específicas, como reposição enzimática, dietas restritivas ou intervenções imunológicas, prevenindo sequelas e reduzindo a mortalidade infantil (Brasil, 2021; Souza et al., 2023).

O diagnóstico precoce traz benefícios diretos não apenas para o indivíduo, mas também para as famílias e para o sistema de saúde. Para a criança, o início imediato do tratamento significa maior expectativa e qualidade de vida, além da prevenção de deficiências permanentes. Para as famílias, representa redução do sofrimento e maior acesso à informação e ao acompanhamento multiprofissional. Do ponto de vista do sistema público, o diagnóstico precoce reduz custos associados a internações, reabilitação e tratamentos tardios, reafirmando o caráter preventivo e econômico do programa (Ministério da Saúde, 2020; Fiocruz, 2023).

Apesar dos avanços alcançados, a triagem neonatal no Brasil ainda enfrenta desafios estruturais e organizacionais. Persistem desigualdades regionais na cobertura e na qualidade dos serviços, especialmente em estados com menor infraestrutura laboratorial e dificuldades logísticas para o transporte das amostras. Além disso, o tempo entre a coleta, o processamento e a liberação dos resultados pode comprometer a efetividade do diagnóstico precoce, especialmente em doenças de rápida evolução clínica (Fiocruz, 2023; Brasil, 2024). Outro desafio relevante é a capacitação contínua dos profissionais de saúde, tanto na coleta adequada do material quanto na orientação às famílias e no encaminhamento dos casos suspeitos.

O futuro da triagem neonatal caminha para a incorporação de novas tecnologias diagnósticas, como a análise genômica, capaz de ampliar de forma significativa o número de doenças detectáveis logo após o nascimento. Essa evolução, contudo, demanda investimento em infraestrutura, formação de profissionais especializados e fortalecimento das redes de atenção à saúde. É fundamental que a ampliação do Teste do Pezinho seja acompanhada por políticas de gestão e financiamento sustentáveis, assegurando equidade no acesso e continuidade do cuidado (Souza et al., 2023; Brasil, 2025).

Assim, a triagem neonatal, além de uma estratégia de diagnóstico precoce, consolida-se como um instrumento de equidade, prevenção e promoção da saúde infantil, articulando ciência, tecnologia e políticas públicas. Sua ampliação e fortalecimento representam não apenas um avanço técnico, mas também um compromisso ético e social com o direito à

vida e à saúde das crianças brasileiras, especialmente aquelas afetadas por doenças raras.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A presente pesquisa permitiu compreender que o Teste do Pezinho constitui uma das mais relevantes estratégias de saúde pública voltadas à prevenção e à detecção precoce de doenças raras, representando um marco no cuidado neonatal brasileiro. A análise bibliográfica demonstrou que o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN) evoluiu significativamente desde sua criação em 2001, ampliando progressivamente o número de doenças rastreadas e consolidando-se como uma política pública essencial para a promoção da equidade e da integralidade no Sistema Único de Saúde (SUS).

A aprovação da Lei nº 14.154/2021 simboliza um avanço expressivo ao incluir, de forma gradual, um conjunto mais abrangente de condições genéticas e metabólicas, refletindo o compromisso do Estado com a ampliação do acesso ao diagnóstico precoce e ao tratamento oportuno. Todavia, os achados da literatura evidenciam que ainda persistem desigualdades regionais significativas quanto à cobertura, à infraestrutura laboratorial e à capacitação dos profissionais de saúde, o que limita a efetividade do programa em algumas localidades do país.

Conclui-se que o fortalecimento da triagem neonatal no contexto das doenças raras requer uma abordagem intersetorial e contínua, que envolva não apenas o aprimoramento tecnológico e laboratorial, mas também investimentos em educação permanente, gestão integrada e sensibilização das famílias e comunidades sobre a importância da coleta e do acompanhamento dos resultados. É fundamental que a ampliação do Teste do Pezinho venha acompanhada de políticas sustentáveis de financiamento, da consolidação das redes de referência e contrarreferência e da garantia de tratamento e acompanhamento multiprofissional.

Do ponto de vista científico, a discussão sobre a triagem neonatal ampliada reafirma a necessidade de novas pesquisas voltadas à avaliação de custo-efetividade, impacto social e desfechos clínicos das doenças diagnosticadas precocemente. No campo ético e social, reforça-se o princípio do direito à vida e à saúde, especialmente para crianças

com condições raras, cuja trajetória pode ser profundamente modificada por um diagnóstico precoce e uma intervenção adequada.

Assim, o Teste do Pezinho transcende a dimensão técnica de um exame laboratorial, consolidando-se como um instrumento de justiça social, equidade e humanização do cuidado, capaz de traduzir em prática o compromisso constitucional com a saúde como direito de todos e dever do Estado.

REFERÊNCIAS

AGÊNCIA BRASIL. *Novo teste do pezinho abarca 14 grupos de doenças.* Brasília, DF: Agência Brasil, 02 jun. 2021. Disponível em:

<https://agenciabrasil.ebc.com.br/saude/noticia/2021-06/abr-explica-novo-teste-do-pezinho-abarca-14-grupos-de-doencas>. Acesso em: 23 ago. 2025.

BRASIL. *Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021.* Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990 (Estatuto da Criança e do Adolescente), para ampliar a abrangência do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). *Diário Oficial da União:*

seção 1, Brasília, DF, 27 maio 2021.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.* Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em:
<https://bvsms.saude.gov.br>. Acesso em: 4 out. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Portaria nº 822, de 6 de junho de 2001.* Institui, no âmbito do Sistema Único de Saúde, o Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). *Diário Oficial da União,* Brasília, DF, 2001.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Programa Nacional de Triagem Neonatal – PNTN: diretrizes técnicas e operacionais.* Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2021. Disponível em: <https://www.gov.br/saude>. Acesso em: 4 out. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Triagem neonatal.* Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/triagem-neonatal>. Acesso em: 23 ago. 2025.

COSTA, A. A. S. et al. Ampliação do teste do pezinho no Brasil: desafios para a implementação das novas etapas do Programa Nacional de Triagem Neonatal. *Revista Panamericana de Salud Pública,* v. 47, n. 9, p. 1–8, 2023.

FIOCRUZ. *Triagem neonatal permite detecção de doenças raras.* Rio de Janeiro: Agência Fiocruz de Notícias, 22 fev. 2024. Disponível em: https://agencia.fiocruz.br/triagem-neonatal-permite-deteccao-de-doencas-raras. Acesso em: 23 ago. 2025.

GIL, Antonio Carlos. *Métodos e técnicas de pesquisa social.* 7. ed. São Paulo: Atlas, 2019.

GODOI, T. C. et al. Impactos do diagnóstico precoce em doenças raras: revisão de literatura. *Revista Brasileira de Genética Médica,* v. 14, n. 2, p. 45–52, 2022.

INSTITUTO JORGE FIGUEIREDO. *Teste do pezinho ampliado: novas perspectivas para a triagem neonatal no Brasil.* São Paulo: Instituto JF, 2025.

LAKATOS, Eva Maria; MARCONI, Marina de Andrade. *Fundamentos de metodologia científica.* 9. ed. São Paulo: Atlas, 2021.

MARQUES, J. P.; CARVALHO, D. P.; GOMES, R. Diagnóstico precoce e políticas públicas de triagem neonatal: revisão narrativa. *Ciência & Saúde Coletiva,* v. 28, n. 5, p. 1493–1504, 2023.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS). *Newborn screening for rare diseases: policy considerations and implementation guide.* Geneva: World Health Organization, 2022.

RIO GRANDE DO SUL. Secretaria Estadual da Saúde. *Panorama da Triagem Neonatal no Estado do Rio Grande do Sul: 2025.* Porto Alegre: SES-RS, 2025.

SÃO PAULO (Estado). Secretaria de Estado da Saúde. *Triagem neonatal no SUS-SP: avanços e desafios da política pública.* São Paulo: SES-SP, 2025. Disponível em: https://saude.sp.gov.br/ses/perfil/profissional-da-saude/areas-tecnicas-da-sessp/doencas-raras/triagem-neonatal. Acesso em: 23 ago. 2025.

SEVERINO, Antônio Joaquim. *Metodologia do trabalho científico.* 24. ed. São Paulo: Cortez, 2018.

SILVA, R. F.; PEREIRA, C. A. Doenças raras e equidade em saúde: o papel do SUS no diagnóstico e cuidado. *Revista de Saúde Pública,* v. 57, n. 32, p. 1–10, 2023.

DOENÇAS RARAS: A PRESENÇA DA EQUIPE MULTIPROFISSIONAL NO PROCESSO DE DIAGNÓSTICO, ACOLHIMENTO E FORTALECIMENTO DE VÍNCULO

Nedjma Brandão Araújo Limeira

Luciana Pereira de Melo

Rochele de Oliveira Silva

Klênia Magno dos Santos

INTRODUÇÃO

No Brasil, a Portaria nº 199/2014, do Ministério da Saúde, estabelece que doenças raras são aquelas que incidem em até 65 pessoas por 100.000 habitantes, o que corresponde a 1,3 por 2.000. Apesar da baixa incidência, afetam cerca de 13 milhões de brasileiros. Trata-se, em geral, de enfermidades de evolução crônica, progressiva, degenerativa e incapacitante (BRASIL, 2014), que implicam limitações funcionais e necessidades de acompanhamento especializado. As consequências físicas e psicossociais atingem tanto os indivíduos diagnosticados quanto seus familiares, exigindo cuidados permanentes e a atuação coordenada de diferentes áreas profissionais.

Essa complexidade manifesta-se nos chamados itinerários diagnósticos e terapêuticos, descritos por Luz, Silva e Demontigny (2015), que envolvem percursos longos, busca em múltiplos serviços, atrasos e dificuldades de acesso a especialistas. Tais trajetórias ultrapassam os aspectos clínicos, sendo atravessadas por incertezas e profundo desgaste para as pessoas com doenças raras e suas famílias. Somam-se a esse cenário barreiras adicionais, como a escassez de medicamentos, a demora na entrega de resultados e, muitas vezes, a necessidade de recorrer a instâncias jurídicas para garantir o tratamento adequado. Essa realidade evidencia a problemática central: a necessidade de um cuidado que transcenda a dimensão clínica, incorporando igualmente os aspectos sociais, emocionais e educacionais envolvidos na experiência das doenças raras.

Diante desse cenário, a atuação da equipe multiprofissional mostra-se imprescindível. A Enfermagem pode atuar no acolhimento pré-natal, triagem neonatal, avaliação clínica contínua e no acompanhamento humanizado (BRASIL, 1987; 2021); O Serviço Social

contribui para a defesa da efetivação da garantia dos direitos e para o fortalecimento dos vínculos familiares e comunitários (BRASIL, 2004; BRASIL, 2009); a Psicologia oferece espaços de escuta e ressignificação, auxiliando pacientes e cuidadores a elaborarem perdas e reconstruir rotinas (Aureliano, 2018; Maldonado, 2017; Hollanda-Winkler *et al.*, 2024); e a Psicopedagogia media processos de aprendizagem e pertencimento, articulando neurociência e práticas de acolhimento para favorecer inclusão (Brotto, Rosaneli, Pilotto, 2020; Fonseca, 2016; Ribeiro, Johnson, 2023).

O objetivo deste estudo é analisar como essas áreas, de modo integrado, participam do diagnóstico, do acolhimento e do fortalecimento de vínculos em doenças raras. Especificamente, busca-se compreender o papel da Enfermagem no auxílio à detecção precoce e no cuidado integral, do Serviço Social no enfrentamento das expressões da questão social, da Psicologia no suporte emocional e na resiliência familiar, e da Psicopedagogia na promoção da aprendizagem e inclusão escolar.

Considerando essas questões, optou-se por realizar uma revisão de literatura que possibilitasse sistematizar os principais referenciais teóricos e normativos relacionados ao cuidado em doenças raras. A pesquisa foi conduzida com base em artigos acadêmicos, relatórios técnicos e documentos oficiais, complementada pela observação de práticas multiprofissionais na Associação Paraibana de Doenças Raras (ASPADOR) e no Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras (CRMDR), ambos localizados em João Pessoa, na Paraíba. Essa abordagem teórico-metodológica permitiu articular evidências e experiências de diferentes áreas, oferecendo subsídios para a análise interdisciplinar que se desenvolve a seguir.

REVISÃO DE LITERATURA

Enfermagem nas doenças raras: diagnóstico precoce, triagem neonatal e cuidado humanizado

A Enfermagem atua de forma estratégica no cuidado às pessoas com doenças raras, integrando usuários, famílias e a equipe multiprofissional. Por estar inserida em diferentes níveis assistenciais, desde a atenção básica até os serviços especializados, ela é, em

muitos casos, a primeira a identificar sinais de alerta, ouvir relatos familiares e acompanhar a evolução clínica.

De acordo com o Ministério da Saúde (BRASIL, 2025), essa posição permite não apenas detectar precocemente alterações no desenvolvimento, mas também orientar as famílias em meio a itinerários diagnósticos frequentemente longos, complexos e desgastantes.

O marco legal da profissão também respalda essa atuação. O Decreto nº 94.406/1987 (BRASIL, 1987), que regulamenta a Lei nº 7.498/1986, define como competência do enfermeiro prestar assistência à gestante, à parturiente, à puérpera e ao recém-nascido.

Essa previsão jurídica fundamenta a atuação em etapas decisivas da atenção materno-infantil e evidencia que o exercício profissional inclui práticas de acolhimento humanizado, escuta ativa e educação em saúde, fundamentais para reduzir a ansiedade dos familiares diante das incertezas e possibilitar a construção de vínculos de confiança.

Esse papel educativo se torna particularmente evidente no acompanhamento de gestantes e famílias nas Unidades Básicas de Saúde e nas Estratégias de Saúde da Família, onde o enfermeiro orienta sobre consultas, exames, vacinas e direitos, além de criar espaços de diálogo e esclarecimento. Ao promover um ambiente acessível e de confiança, o profissional ajuda a diminuir o impacto emocional que acompanha a busca pelo diagnóstico, favorecendo maior segurança e adesão aos cuidados.

No campo da prevenção, destaca-se a Triagem Neonatal, considerada a maior iniciativa de saúde pública preventiva no campo da genética. Segundo o Ministério da Saúde (BRASIL, 2025), esse programa visa detectar doenças genéticas e congênitas em fase pré-sintomática, ampliando as chances de intervenção precoce. Com a promulgação da Lei nº 14.154/2021 (BRASIL, 2021), o número de doenças rastreadas foi expandido, incluindo diversas condições raras. Trata-se de um avanço fundamental para o sistema de saúde brasileiro, pois permite reduzir complicações e oferecer tratamentos mais eficazes desde os primeiros dias de vida.

Essa contribuição também se evidencia em iniciativas regionais. O Laboratório Central de Saúde Pública da Paraíba incorporou a espectrometria de massas (LACEN/PB, 2025), possibilitando identificar mais de cinquenta doenças raras em recém-nascidos. Esse recurso amplia a capacidade diagnóstica e fortalece a rede de cuidados especializados.

Além da triagem, a atuação da Enfermagem é relevante para a vigilância do desenvolvimento infantil, identificando atrasos motores, neurológicos, cognitivos e infecções de repetição, entre outros, garantindo encaminhamento precoce a especialistas.

Doenças raras e Serviço Social: acolhimento, direitos e fortalecimento de vínculos

De acordo com a Portaria nº 199/2014, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, o cuidado deve ser ofertado de forma integral, multiprofissional e interdisciplinar, garantindo acesso equitativo e humanizado em todos os níveis de atenção. Esse princípio se articula à concepção da Organização Mundial da Saúde (OMS, 1946), que define a saúde como condição integral, envolvendo dimensões físicas, mentais e sociais, e não restrita à inexistência de doenças.

Nesse sentido, o cuidado voltado às pessoas com doenças raras deve abranger não só o tratamento clínico, mas também estratégias de reabilitação, apoio psicossocial e inclusão social.

Iriart *et al.* (2019) apontam que o cuidado intensivo, geralmente assumido pelas mães, gera sobrecarga física, emocional e social, configurando situação de vulnerabilidade. Essa condição é agravada pelo afastamento das atividades laborais e pela insuficiência de renda, o que intensifica as dificuldades enfrentadas pelas famílias. Dias *et al.* (2023) ressaltam ainda que vínculos paternos e familiares tendem a se fragilizar diante da progressão da doença, concentrando responsabilidades sobre a figura materna.

Essas situações refletem expressões da questão social, entre elas a dificuldade de acesso a transporte para serviços especializados, exames diagnósticos e medicamentos de alto custo, além de processos burocráticos que prolongam o sofrimento das famílias. A soma desses condicionantes repercute diretamente no isolamento social e no sentimento de culpa vivenciado por mães e familiares ao acompanhar uma pessoa com doença rara em meio a um contexto social que tende a valorizar padrões de desenvolvimento considerados usuais, frequentemente marcado pela insensibilidade diante da diversidade.

Diante desse quadro, torna-se fundamental que os profissionais reconheçam a importância de cuidar de quem cuida. Nesse contexto, o Serviço Social participa de maneira integrada na articulação de acolhimento, orientação e defesa da efetivação da garantia dos direitos sociais, com ênfase no fortalecimento dos vínculos familiares e comunitários.

Compete ao Serviço Social a avaliação do contexto socioeconômico e o encaminhamento para benefícios e programas, elementos centrais para a garantia da proteção social. O Serviço de Convivência e Fortalecimento de Vínculos (SCFV), previsto na PNAS (BRASIL, 2004) e na Tipificação Nacional de Serviços Socioassistenciais (BRASIL, 2009), constitui um programa da assistência social que desenvolve atividades de fortalecimento de laços familiares e comunitários, prevenindo situações de isolamento e vulnerabilidade.

Diante do exposto, experiências do Terceiro Setor e de centros especializados, como o Centro de Referência Multiprofissional em Doenças Raras e a Associação Paraibana de Doenças Raras (ASPADOR), assumem papel complementar ao realizar o acolhimento, orientação e inclusão social do público-alvo, suas famílias e comunidade em geral. Nessas instituições, o trabalho é conduzido por equipes multiprofissionais que integram dimensões da saúde, da educação e da assistência social, oferecendo suporte contínuo, promovendo momentos de bem-estar e fortalecendo redes de apoio. Como destaca Carvalho (1998), tais iniciativas evidenciam a crescente contribuição da sociedade civil e de instituições especializadas para ampliar os espaços de proteção social e apoiar grupos em situação de vulnerabilidade.

Psicologia diante do diagnóstico de doenças raras: impactos e possibilidades de cuidado

Receber o diagnóstico de uma doença rara representa uma experiência profundamente transformadora, que ultrapassa o campo clínico e atinge dimensões emocionais, familiares e sociais. Frequentemente antecedido pela chamada “odisseia diagnóstica” (Aureliano, 2018), esse processo se caracteriza por sucessivas consultas, hipóteses

inconclusivas e longos períodos de espera, resultando em desgaste físico, psicológico e em uma sensação de invisibilidade diante dos serviços de saúde.

Se, por um lado, o diagnóstico pode trazer alívio por finalmente nomear a condição, por outro, também impõe apreensão e incertezas diante de um futuro imprevisível, como destacam Carvalho e Llerena Júnior (2025). As repercussões não recaem apenas sobre a pessoa com doença rara, mas se estendem a todo o núcleo familiar, especialmente à mãe, que com frequência assume a posição central no cuidado. Esse papel, embora nasça do vínculo afetivo, pode se tornar solitário e exaustivo, como ressaltam Hollanda-Winkler *et al.* (2024), sobretudo quando os laços conjugais e familiares se fragilizam diante da sobrecarga imposta pela doença. Maldonado (2017) acrescenta que, esse processo frequentemente acarreta sentimentos de impotência, medo e lutos simbólicos, associados à perda do filho idealizado ou de expectativas familiares interrompidas.

A pessoa com doença rara, por sua vez, enfrenta desafios que vão além dos sintomas clínicos. Crianças, adolescentes e adultos diagnosticados com doenças raras podem conviver com deficiências físicas, intelectuais, dificuldades cognitivas e de comunicação ou limitações sensoriais que favorecem o isolamento social, a estigmatização e restrições de autonomia (Soares, Araújo, Bellato, 2016). Nesse cenário, a Psicologia não se limita a acolher a dor subjetiva, mas se coloca como espaço de desenvolvimento integral, auxiliando o indivíduo a reconhecer capacidades, elaborar frustrações, valorizar conquistas e potencialidades, bem como, ampliar recursos de enfrentamento.

A prática psicológica se concretiza em diferentes modalidades, como atendimentos individuais, terapias familiares, grupos de apoio e ações de psicoeducação, voltadas ao fortalecimento das redes de suporte e à promoção da resiliência familiar. Hollanda-Winkler *et al.* (2024) destacam que, ao reconhecer a singularidade da pessoa com doença rara, a Psicologia fortalece recursos internos, favorece a expressão emocional e promove a saúde mental como dimensão transversal do cuidado, ampliando a qualidade de vida. No contexto familiar, sua atuação contribui para a reorganização de rotinas, o compartilhamento de responsabilidades e o reconhecimento de limites, prevenindo que o cuidado não se torne insustentável. Assim, reafirma a centralidade da pessoa no processo de cuidado, compreendendo-a para além do diagnóstico ou da condição rara que a acompanha.

Outro aspecto relevante da contribuição da Psicologia na equipe multiprofissional é a mediação entre especialidades, favorecendo a comunicação de diagnósticos e colaborando na construção de estratégias terapêuticas integradas que diminuam a sobrecarga dos cuidadores. Essa atuação está em consonância com a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (BRASIL, 2014), que preconiza a integralidade do cuidado e reconhece a Psicologia como componente integrante da assistência.

Psicopedagogia em doenças raras: mediação da aprendizagem e fortalecimento de vínculos

A aprendizagem mediada pela Psicopedagogia no atendimento a pessoas com doenças raras exige integrar rigor científico e sensibilidade diante de fatores biológicos, emocionais e sociais. Essas condições, por serem crônicas e de baixa prevalência, repercutem no cotidiano familiar e escolar, impondo desafios à inclusão. Nesse cenário, a Psicopedagogia atua de forma integrada entre sujeitos, famílias, escola e serviços de saúde, articulando aportes da neurociência a práticas de acolhimento e de construção de redes de apoio.

O ingresso de pessoas com doenças raras na escola evidencia a necessidade de práticas que ultrapassem adaptações curriculares mínimas. Brotto, Rosaneli e Pilotto (2020) mostram que o diagnóstico provoca transformações profundas na vida das famílias, atravessadas por sentimentos ambíguos, estigmas e preconceitos. A criação de vínculos de pertencimento, nesse contexto, aparece como fator essencial para reduzir o isolamento e favorecer a inclusão social.

Esse desafio também encontra respaldo normativo na Política Nacional de Educação Especial na Perspectiva da Educação Inclusiva (MEC, 2008), que prevê o direito ao acesso, à permanência e à aprendizagem mediante a eliminação de barreiras e a oferta de apoios intersetoriais. No caso das doenças raras, tais diretrizes ganham relevância especialmente quando a condição interfere na participação escolar, demandando recursos que garantam inclusão e continuidade da aprendizagem.

A mediação psicopedagógica contribui para organizar espaços de escuta e diálogo, promovendo interações que sustentam o processo de aprendizagem. Essas redes de apoio manifestam-se em diferentes dimensões: entre escola e família, ao alinhar expectativas e práticas; entre pares, ao favorecer experiências de socialização; e no espaço terapêutico, ao fortalecer vínculos de confiança com o psicopedagogo, prevenindo rupturas no percurso escolar.

Catana, Ribeiro e Carvalho (2014) ressaltam que professores precisam conhecer as características do aluno para planejar intervenções pedagógicas adequadas. No caso de pessoas com doenças raras, essa exigência se torna mais complexa, pois as dificuldades de aprendizagem podem decorrer tanto de fatores associados à condição clínica quanto de situações pedagógicas. Nesse ponto, a Psicopedagogia contribui ao oferecer subsídios que auxiliam a diferenciar dificuldades de aprendizagem de transtornos de aprendizagem, cuja identificação exige diagnóstico específico, evitando confusões que poderiam comprometer o encaminhamento escolar.

A neurociência oferece subsídios fundamentais à Psicopedagogia ao demonstrar a relação entre fatores emocionais e cognitivos no processo de aprendizagem. Fonseca (2016) evidencia que emoções modulam atenção, memória e motivação, elementos indispensáveis ao engajamento em tarefas. Esses achados, quando considerados pela Psicopedagogia, contribuem para organizar ambientes de aprendizagem que favoreçam estabilidade emocional e participação ativa, reduzindo os efeitos negativos do estigma social associado às doenças raras.

Complementarmente, Ribeiro e Johnson (2023) ressaltam a plasticidade cerebral, mostrando que reorganizações funcionais são possíveis mediante estímulos contínuos, sobretudo quando sustentados por redes de apoio familiar, escolar e comunitária. Esse dado amplia o campo de atuação da Psicopedagogia, que pode planejar intervenções graduais e integradas, favorecendo a continuidade da aprendizagem mesmo diante das limitações impostas pela condição clínica. Ainda segundo Brotto, Rosaneli e Pilotto (2020), diante do impacto do diagnóstico, famílias recorrem a recursos como espiritualidade, pertencimento e laços solidários. Ao reconhecer esses recursos como práticas legítimas de enfrentamento, a Psicopedagogia valoriza sua incorporação ao

cotidiano educativo, ampliando o repertório de mediação e fortalecendo a aprendizagem em sua dimensão relacional.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A revisão de literatura apresentada possibilitou compreender os referenciais teóricos e normativos que sustentam a atuação da Enfermagem, do Serviço Social, da Psicologia e da Psicopedagogia no contexto das doenças raras, evidenciando tanto as potencialidades quanto os limites de cada área. Para além da sistematização conceitual, torna-se necessário analisar de que forma essas contribuições se manifestam na prática, considerando os desafios vivenciados por famílias e profissionais diante de itinerários diagnósticos prolongados, sobrecarga de cuidadores e fragilidades institucionais.

Nessa perspectiva, a seção de Resultados e Discussão busca articular os achados da literatura com reflexões críticas, destacando as implicações da atuação multiprofissional e os caminhos possíveis para o fortalecimento de redes de cuidado e inclusão.

A presença da Enfermagem nos serviços de saúde mostra como esse campo de atuação contribui desde a linha de frente até o acompanhamento prolongado. O marco legal (BRASIL, 1987) e programas como o PNTN (BRASIL, 2025) asseguram o cuidado integral e preventivo, mas a prática cotidiana ainda enfrenta lacunas que exigem investimento em infraestrutura, capacitação profissional e integração intersetorial. A Triagem Neonatal, ampliada pela Lei nº 14.154/2021 (BRASIL, 2021), é um exemplo importante de avanço, embora persista a desigualdade de cobertura regional. Experiências como a do LACEN/PB (2025) demonstram o potencial de inovação tecnológica, mas também revelam disparidades que exigem maior equidade territorial.

Além da dimensão preventiva, o papel educativo da Enfermagem é central para a escuta ativa e o acolhimento das famílias, ainda que a sobrecarga de demandas e a precarização das condições de trabalho possam comprometer esse exercício. Para que a Enfermagem exerça plenamente sua contribuição, é necessário que suas práticas preventivas e humanizadas estejam sustentadas por redes interdisciplinares e intersetoriais.

Na mesma direção, o Serviço Social contribui para ampliar o alcance do cuidado integral previsto pela Portaria nº 199/2014. Embora a normativa assegure atendimento multiprofissional e humanizado, a realidade das famílias que convivem com doenças raras revela lacunas significativas entre o que está previsto e o que se efetiva. O enfrentamento das vulnerabilidades, descritas por Iriart *et al.* (2019) e Dias *et al.* (2023), mostra como a sobrecarga incide, em grande parte, nas mulheres, sobretudo mães solos, o que resulta em isolamento social, desgaste emocional e fragilidade econômica.

Essas condições não decorrem de uma suposta desestruturação familiar, mas de barreiras institucionais e da insuficiência de suporte público. Nesse contexto, iniciativas como o projeto Cuidando de quem cuida, desenvolvido pela ASPADOR, oferece espaços de acolhimento, fortalecimento de vínculos familiares e comunitários e inclusão social, demonstrando como a articulação entre saúde, educação e assistência social pode criar redes de suporte ainda pouco estruturadas pelo poder público. Carvalho (1998) observa que a sociedade civil tem desempenhado um papel crescente nesse campo, embora não deva substituir políticas públicas, mas sim dialogar com elas de forma integrada.

Nessa perspectiva, ressalta-se a necessidade de fortalecer o trabalho em rede, em conformidade com o artigo 227, da Constituição Federal do Brasil (1988), que atribui ao Estado, à família e à sociedade o dever compartilhado de assegurar, com absoluta prioridade, os direitos da criança, do adolescente e do jovem. Quando efetivada, essa integração garante a proteção social, traduzida em cuidado, dignidade e fortalecimento dos vínculos familiares. Por outro lado, a fragilidade no acesso aos serviços compromete diretamente esses vínculos, podendo levá-los ao enfraquecimento ou até ao rompimento. Assim, não se deve atribuir às famílias o estigma de desestruturação, quando, na realidade, é a ausência ou insuficiência do cumprimento das responsabilidades estatais e comunitárias que compromete a continuidade do cuidado.

Diante desse contexto, a Psicologia integra o cuidado multiprofissional, contribuindo não apenas para o enfrentamento das demandas clínicas, mas também para a valorização da experiência singular de cada indivíduo. Conforme Maldonado (2017), o impacto emocional do diagnóstico envolve perdas simbólicas que demandam reelaboração contínua, e a atuação psicológica permite que pessoas com doenças raras, mães e cuidadores elaborem essas experiências, fortaleçam suas potencialidades e preservem

sua identidade. Dessa forma, promove narrativas mais saudáveis e a ressignificação do cotidiano, considerando de forma integral a dimensão emocional e relacional das vivências, consolidando-se como instrumento de promoção de autonomia, significado e qualidade de vida.

Hollanda-Winkler *et al.* (2024) ressaltam que a sobrecarga do cuidado recai majoritariamente sobre mulheres, muitas vezes vivenciando uma condição de solidão. A Psicologia contribui para transformar essas experiências em vínculos de apoio mútuo, promovendo espaços coletivos de partilha, pertencimento e psicoeducação que oferecem informação, orientação e recursos para o manejo das demandas do cuidado.

Soares, Araújo e Bellato (2016) destacam que pessoas com doenças raras enfrentam barreiras que vão além dos sintomas clínicos, incluindo limitações comunicacionais, cognitivas e motoras, reforçando a importância de reconhecer cada trajetória em sua singularidade.

Outro aspecto decisivo é a comunicação dos diagnósticos. Conforme Aureliano (2018), a forma como a notícia é transmitida pode intensificar o sofrimento ou, ao contrário, favorecer processos de adaptação. Nessa perspectiva, a atuação psicológica é fundamental para assegurar uma comunicação empática, clara e respeitosa, alinhada às diretrizes da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (BRASIL, 2014).

No campo educacional, a Psicopedagogia enfrenta desafios que dialogam com os de outras áreas, o que se confirma quando analisados os resultados desta pesquisa.

A mediação psicopedagógica em doenças raras evidencia-se como prática que reconhece a relevância do diagnóstico, mas não se restringe a ele. A especialização nesse campo permite compreender que a aprendizagem da pessoa deve ser analisada em toda a sua complexidade, articulando dimensões clínicas, emocionais e sociais. Ao promover o diálogo entre diferentes áreas, a Psicopedagogia amplia o horizonte de interpretação, mostrando que nem sempre as dificuldades escolares resultam apenas de fatores pedagógicos. Essa abordagem evita encaminhamentos precipitados e formas sutis de exclusão, ao considerar o diagnóstico como ponto de partida que precisa ser integrado a um processo de cuidado mais amplo.

O diagnóstico de uma doença rara, além de suas implicações clínicas, gera repercussões emocionais e sociais que podem fragilizar a continuidade da aprendizagem. Nesse cenário, a criação de vínculos de confiança torna-se indispensável, pois garante que a pessoa não seja reduzida à condição médica, mas reconhecida em sua integralidade. Ao valorizar práticas já mobilizadas pelos cuidadores — como a busca de sentido espiritual, redes de solidariedade e experiências de pertencimento —, a Psicopedagogia transforma esses recursos em elementos educativos.

Esses vínculos, ao favorecer estabilidade emocional e engajamento, sustentam a aprendizagem, assegurando continuidade e ampliando a participação em diferentes contextos de vida.

A aprendizagem, entendida como processo multifatorial, exige considerar a interação dinâmica entre aspectos cognitivos, emocionais, sociais e biológicos. Evidencia-se que o aprender não se restringe ao espaço escolar, mas se mantém ativo em experiências familiares, comunitárias e de cuidado em saúde, desde que haja estímulos consistentes aliados a apoio interpessoal contínuo.

A Psicopedagogia, ao integrar-se a equipes multiprofissionais, atua de modo colaborativo, articulando saberes que reforçam a continuidade da aprendizagem sem sobreposição de funções. Essa compreensão dialoga diretamente com a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Lei nº 13.146/2015), que assegura a educação inclusiva como direito em todos os níveis e modalidades de ensino. No caso das doenças raras, esse marco legal se torna aplicável quando a condição resulta em impedimentos que, diante de barreiras sociais ou institucionais, configuram deficiência nos termos da lei. Nessas situações, a atuação psicopedagógica não apenas se alinha ao previsto na legislação, mas também contribui para que esse direito seja efetivado no cotidiano, garantindo que a aprendizagem se mantenha significativa e contínua mesmo em contextos de maior vulnerabilidade.

A mediação psicopedagógica em doenças raras, portanto, desloca o olhar exclusivo das limitações e enfatiza a valorização das potencialidades, promovendo respostas construídas de forma compartilhada e garantindo que a aprendizagem seja reconhecida como experiência significativa e socialmente legitimada.

De modo geral, a discussão demonstra que nenhuma dessas áreas atua de forma isolada. A integralidade do cuidado se sustenta quando práticas de prevenção, acolhimento, escuta, ressignificação e mediação educativa são articuladas em rede. Cada profissão compartilha a responsabilidade de “ser presença” na vida das famílias, reconhecendo suas singularidades e colaborando na construção de estratégias que favoreçam autonomia, pertencimento e qualidade de vida.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O conjunto das análises permite reafirmar que o enfrentamento das doenças raras requer um compromisso coletivo, no qual políticas públicas, ações do terceiro setor, práticas acadêmicas, engajamento das comunidades e a participação ativa da sociedade civil se articulam com o Estado para assegurar o cuidado integral. A construção de redes integradas, capazes de articular ciência e atenção humanizada, representa a via mais promissora para transformar itinerários marcados por incertezas em percursos de cuidado equitativos, inclusivos e centrados nas necessidades das pessoas. Por conseguinte, mais do que respostas pontuais, torna-se essencial consolidar estratégias interdisciplinares de longo prazo, capazes de sustentar autonomia, pertencimento e qualidade de vida para pessoas com doenças raras e suas famílias.

Diante das lacunas identificadas na literatura, é necessário incentivar novas pesquisas que aprofundem o papel integrado da Enfermagem, do Serviço Social, da Psicologia e da Psicopedagogia na promoção da saúde, na construção de estratégias de enfrentamento e na melhoria da qualidade de vida de pessoas com doenças raras e de suas famílias. Estudos futuros poderiam fortalecer evidências sobre práticas colaborativas e subsidiar políticas e protocolos que garantam um atendimento mais abrangente e efetivo.

REFERÊNCIAS

- AURELIANO, W. *Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração*. Ciência & Saúde Coletiva, v. 23, n. 2, p. 369–380, 2018. DOI: <https://doi.org/10.1590/1413-81232018232.21832017>. Acesso em: 17 jun. 2025.

BRASIL. *Constituição (1988)*. Constituição da República Federativa do Brasil. Brasília, DF: Senado Federal, 1988. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicao.htm. Acesso em: 24 ago. 2025.

BRASIL. *Decreto nº 94.406, de 8 de junho de 1987*. Regulamenta a Lei nº 7.498, de 25 de junho de 1986, que dispõe sobre o exercício da Enfermagem. *Diário Oficial da União*, Brasília, DF, 9 jun. 1987. Disponível em: <https://www2.camara.leg.br/legin/fed/decret/1980-1987/decreto-94406-8-junho-1987-444430-publicacaooriginal-1-pe.html>. Acesso em: 25 ago. 2025.

BRASIL. *Lei nº 13.146, de 6 de julho de 2015*. Institui a Lei Brasileira de Inclusão da Pessoa com Deficiência (Estatuto da Pessoa com Deficiência). *Diário Oficial da União*: Brasília, DF, 7 jul. 2015. Disponível em: http://www.planalto.gov.br/ccivil_03/ato2015-2018/2015/lei/l13146.htm. Acesso em: 27 jun. 2025.

BRASIL. *Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021*. Altera a Lei nº 8.069, de 13 de julho de 1990, para ampliar as doenças rastreadas pelo Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN). *Diário Oficial da União*: seção 1, Brasília, DF, p. 1, 27 maio 2021. Disponível em: https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/ato2019-2022/2021/lei/l14154.htm. Acesso em: 18 jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Educação. Secretaria de Educação Especial. *Política Nacional de Educação Especial na Perspectiva da Educação Inclusiva*. Brasília, DF: MEC/SEESP, 2008. Disponível em: <http://portal.mec.gov.br/arquivos/pdf/politicaeducespecial.pdf>. Acesso em: 27 jun. 2025.

BRASIL. Ministério do Desenvolvimento Social e Combate à Fome. *Política Nacional de Assistência Social – PNAS/2004*. Brasília, DF: MDS, 2004. Disponível em: http://www.mds.gov.br/webarquivos/publicacao/assistencia_social/Normativas/PNAS2004.pdf. Acesso em: 19 set. 2025.

BRASIL. Ministério do Desenvolvimento Social e Combate à Fome. *Tipificação Nacional de Serviços Socioassistenciais*. Brasília, DF: MDS, 2009. Disponível em: http://www.mds.gov.br/webarquivos/publicacao/assistencia_social/Normativas/Tipificacao.pdf. Acesso em: 9 set. 2025.

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 âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doenças_raras_SUS.pdf. Acesso em: 7 maio 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN)*. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2025. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/triagem-neonatal>. Acesso em: 18 jul. 2025.

- BROTTO, A. M.; ROSANELI, C. F.; PILOTTO, R. F. Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas com doenças raras. *Apae Ciência*, Brasília, v. 13, n. 1, p. 3–16, jan./jun. 2020. Disponível em: <https://apaeciencia.org.br/index.php/revista/article/view/171>. Acesso em: 7 maio 2025.
- CARVALHO, M. B. A. F.; LLERENA JUNIOR, J. C. Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 30, n. 2, p. 1–19, nov. 2025. DOI: <https://doi.org/10.1590/1413-81232025302.07652023>. Acesso em: 18 jun. 2025.
- CARVALHO, M. C. B. Sociedade civil, Estado e terceiro setor. *São Paulo em Perspectiva*, São Paulo, v. 12, n. 4, p. 83–91, out./dez. 1998. Fundação SEADE. Acesso em: 2 set. 2025.
- CATANA, F.; RIBEIRO, C. P.; CARVALHO, A. As doenças raras na escola: uma incursão pela literatura. *Gestão e Desenvolvimento*, Lisboa, n. 22, p. 231–251, jan. 2014. DOI: <10.7559/gestaoedesenvolvimento.2014.265>. Disponível em: <https://revistas.ucp.pt/index.php/gestaoedesenvolvimento/article/view/265>. Acesso em: 12 jun. 2025.
- DIAS, A. G. et al. Rarecare: a policy perspective on the burden of rare diseases on caregivers in Latin America. *Frontiers in Public Health*, v. 11, e1127713, 2023. DOI: <10.3389/fpubh.2023.1127713>. Disponível em: <https://www.frontiersin.org/articles/10.3389/fpubh.2023.1127713/full>. Acesso em: 9 set. 2025.
- FONSECA, V. Importância das emoções na aprendizagem: uma abordagem neuropsicopedagógica. *Revista Psicopedagógica*, São Paulo, v. 33, n. 102, p. 365–384, nov. 2016. Disponível em: https://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0103-84862016000300014. Acesso em: 22 maio 2025.
- HOLLANDA-WINKLER, A. et al. O impacto do diagnóstico e do tratamento em pacientes de doenças raras e suas famílias. *Revista Eletrônica Acervo Saúde*, v. 24, n. 12, e18400, 2024. Disponível em: <https://acervomais.com.br/index.php/saude/article/view/18400>. Acesso em: 11 jun. 2025.
- IRIART, J. A. B. et al. Desafios do cuidado para doenças genéticas raras no SUS: itinerários terapêuticos e política de atenção. *Ciência & Saúde Coletiva*, v. 24, n. 10, p. 3637–3648, 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/vqJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/?lang=pt>. Acesso em: 10 maio 2025.
- LACEN/PB. *Treinamentos disponíveis em vídeo*. João Pessoa: Laboratório Central de Saúde Pública da Paraíba, 2025. Disponível em: <http://lacen.pb.gov.br/treinamentos-ofertados/treinamentos-disponiveis-em-video/matrix>. Acesso em: 18 jul. 2025.
- LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem*, v. 20, n.

10, p. 395–400, 2015. DOI: <https://doi.org/10.1590/1982-0194201500067>. Acesso em: 11 jun. 2025.

MALDONADO, Maria Tereza. *Psicologia da gravidez: gestando pessoas para uma sociedade melhor*. São Paulo: Ideias & Letras, 2017.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE (OMS). *Constituição da Organização Mundial da Saúde*. Nova Iorque: OMS, 1946. Disponível em:

<https://apps.who.int/gb/bd/PDF/bd47/SP/constitucion-sp.pdf>. Acesso em: 9 jun. 2025.

RIBEIRO, L. L. S.; JOHNSON, L. F. Neurociência aplicada à educação: uma abordagem inicial. *Communitas*, Rio Branco, v. 7, n. 17, p. 117–132, 2023. Disponível em: <https://periodicos.ufac.br/index.php/COMMUNITAS/article/view/6948/4371>. Acesso em: 8 jun. 2025.

SOARES, J. L.; ARAÚJO, L. F. S.; BELLATO, R. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. *Saúde e Sociedade*, v. 25, n. 4, p. 1017–1030, 2016. Disponível em:

<https://www.scielo.br/j/sausoc/a/x5t39YV6jhdLSHrth3Kh5tS/abstract/?lang=pt>. Acesso em: 13 jun. 2025.

SÍNDROME DE ANGELMAN: UMA DOENÇA RARA EM ESTUDO

Licania Correia Carneiro
Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti

INTRODUÇÃO

As doenças genéticas raras como um amplo problema de saúde vêm ganhando extensão de discussão, cada vez maior, no Brasil e no mundo. Elas afetam cerca de 8% da população mundial e, no Brasil, estima-se que 13 milhões de pessoas são acometidas. Calcula-se que existam entre 6 e 8 mil doenças raras no mundo e, para 95% delas, não há tratamento específico até o momento (INTERFARMA, 2018; BRASIL, 2019).

Descrita pela primeira vez em 1965, pelo pediatra inglês Harry Angelman, a Síndrome de Angelman (SA) é uma síndrome neurogenética que se caracteriza por retardo mental severo, acompanhado por distúrbios da fala, andar atáxico desequilibrado, problemas de movimento e equilíbrio, transtornos de comportamento e personalidade, retardo mental grave, microcefalia, macrostomia, hipoplasia maxilar, prognatismo e convulsões epilépticas com anormalidades específicas no EEG. Pelo fato de seus portadores rirem excessivamente sempre que há um estímulo de qualquer natureza, esses sorrisos inapropriados, que acontecem involuntariamente, semelhante a um reflexo, além do andar vacilante, levou à denominação de “síndrome da marionete feliz”. Posteriormente, considerada depreciativa, foi renomeada de Síndrome de Angelman (MARIS; Trott, 2011).

De acordo com a Angelman Brasil (2019) e Peter et al (2004), a SA é uma disfunção neurológica rara causada pela deficiência materna do gene UBE3A, que codifica a ubiquitina-proteína ligase E6-AP. que ocorre em aproximadamente 1 a cada quinze mil nascimentos (1:15.000). Considerada um distúrbio hereditário raro do neurodesenvolvimento que afeta 1 em 10.000 a 24.000 nascimentos. Com base nesta prevalência estimada, o Brasil pode possuir uma população de aproximadamente 13.500 indivíduos com síndrome de Angelman, tomando como base a população de aproximadamente 203 milhões de brasileiros (COBO-ÁLVAREZ, 2022)

Em 28 de abril de 2024, houve uma proposta em audiência pública no Senado Federal, envolvendo pais e familiares, na intenção de apresentar um Projeto de Lei com o objetivo de instituir uma data oficial no calendário brasileiro e assim, a comunidade Angelman global eleger, democraticamente, o décimo quinto dia do mês de fevereiro como o Dia Internacional da Síndrome de Angelman em razão dessa condição neurogenética estar associada a uma disfunção em um gene do cromossomo 15. Além disso, fevereiro é reconhecido mundialmente como o mês de conscientização sobre doenças raras, inserindo a Síndrome de Angelman no amplo contexto das mais de 8.000 condições raras já identificadas (SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA, 2025).

Até 2018, a ausência de um código de diagnóstico único para a SA (CID-10: Q93.51) dificultava o acompanhamento de dados abrangentes sobre a saúde e a expectativa de vida de indivíduos com SA porquê até o ano mencionado acima, o *National Center for Health Statistics* designou um código ICD-10, Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados com a Saúde específico para a Síndrome de Angelman. A designação do código CID-10 resultou de um esforço conjunto da indústria biofarmacêutica, médicos, especialistas, farmacêuticos e outros profissionais de saúde.

O novo código CID-10 (Q93.51) entrou em vigor em 1º de outubro de 2018, mas continha um grande grupo de doenças com diferentes causas genéticas e diferentes estratégias de tratamento e não é específico da SA. Já existe uma nova CID, a CID-11, mas que ainda não está ativa no Brasil. CID 11: LD90.0 Síndrome de Angelman e LD90 condições com transtornos do desenvolvimento intelectual como uma característica clínica relevante.

O código mais atualizado dedicado para a SA tornará mais acessível para a área médica conduzir pesquisas epidemiológicas e estudos retrospectivos, determinar a prevalência real e as taxas de morbidade e mortalidade, recrutar pacientes para ensaios clínicos, rastrear resultados de intervenções clínicas e desenvolver protocolos para padrões de cuidado (Angelman Brasil, 2019; OMS, 2024).

O diagnóstico preciso e precoce de uma doença rara é essencial para o acompanhamento, identificação de possíveis tratamentos e redução de complicações,

buscando uma melhor qualidade de vida do paciente e de sua família. Esses indivíduos vivenciam uma longa busca diagnóstica, muitas vezes sendo submetidos a extensas investigações com muitos especialistas. Apesar disso, muitos continuam sem diagnóstico, o que influencia no âmbito emocional do paciente e de sua família.

Gomes et al (2025) demonstra que aproximadamente 91% das pessoas com SA têm epilepsia, portanto, alguns casos do Sistema Unificado e Descentralizado de Saúde (SUDS) podem ser considerados mortes súbitas abruptas em epilepsia. As causas de morte variam de acordo com a idade e diferem da população em geral.

Os tratamentos aplicados englobam medicamentos anticonvulsivantes Adaptação para comportamentos hipermotores e vigília noturna disruptiva. Fisioterapia, terapia ocupacional e fonoaudiologia com ênfase em métodos não verbais de comunicação, incluindo recursos de comunicação aumentativa (p. ex., cartões com figuras, quadros de comunicação) e linguagem de sinais. Individualização e flexibilidade em ambientes escolares. Manejo de rotina de refluxo gastroesofágico, dificuldades de alimentação, constipação e estrabismo. Coletes toracolombares e/ou intervenção cirúrgica para escoliose. Órteses ou cirurgia, conforme necessário, para tornozelos subluxados ou pronados ou tendões calcâneos tensos.

A Fundação da Síndrome de Angelman investiu mais de US\$ 15,7 milhões em pesquisas sobre a síndrome de Angelman até 2019, apoiando projetos em todo o mundo na busca por tratamentos e finalmente pela cura (Angelman Brasil, 2019).

O interesse pelo tema surgiu a partir de um acompanhamento e atendimento fisioterapêutico feitos em um curso de reabilitação pediátrica motora, em que a autora, profissional fisioterapeuta, foi apresentada a esta síndrome. Cabe ressaltar, que a pesquisadora não tinha conhecimento da existência da Síndrome de Angelman pelo fato desta ser pouco encontrada na sua prática profissional da fisioterapia, na área infantil. A partir da curiosidade, a mesma teve conhecimento da pós graduação na UNIESP, o que a fez procurar informações e matricularsse, bem como, com o intuito de conhecer mais a fundo as doenças raras. Assim, a autora realizou esta pesquisa para compreender melhor a doença rara encontrada anteriormente e também, com o objetivo de dar mais visibilidade a esta doença rara.

DISCUSSÃO

Em 1997, a causa da síndrome de Angelman foi relacionada à perda da função do gene UBE3A, localizado no cromossomo 15 com alterações genéticas que impedem a produção do gene citado acima, não havendo a função do mesmo nos neurônios. Descobertas advindas de estudos indicam que esta ausência compromete a função e a plasticidade neuronal (MARIS; TROTT, 2011)

Em crianças com a SA, a aparência e desenvolvimento no início geralmente são semelhantes a bebês saudáveis, inclusive a gestação ocorre normalmente. Entre 06 meses e 01 ano de vida que iniciam os sinais de hipotonia, dificuldades para sucção e deglutição, surgindo as dificuldades alimentares, choro frequente e inexpressivo, distúrbio do sono, comportamentos repetitivos. A média dos diagnósticos acontece aproximadamente aos 6 anos de idade (CHAVES, 2018; PASSAMANI ET AL., 2023).

De acordo com os autores supracitados e de Clayton-Smith e Laan (2003) ocorre sério atraso do desenvolvimento neuropsicomotor, desaceleração do crescimento da cabeça durante o primeiro ano de vida, ausência ou limitação na fala, dificuldade no aprendizado, ataxia, tremores, convulsões, ansiedade e/ou labilidade emocional, problemas de visão (estrabismo, astigmatismo e catarata), de audição (infecções por repetição), dentição supranumerária e espaçada, macroglossia e macrostomia, escoliose e braquicefalia.

Em uma revisão das características clínicas de 36 crianças com SA, “relataram atraso global do desenvolvimento, convulsões, episódios de riso paroxístico e protrusão da língua. O distúrbio do movimento consistia em uma marcha atáxica de base ampla, com movimentos bruscos frequentes dos membros e batimentos de mãos” (ROBB ET AL, 1989).

Visicato et all (2013) relata que os sinais clínicos englobam atrofia óptica, atrofia cerebral agregada à dilatação ventricular, deficiência intelectual, macrostomia, atraso no desenvolvimento motor, hiperatividade, comprometimento da linguagem, comportamento alegre típico com risos imotivados, convulsões, mioclonia, movimentos estereotipados de membros superiores, marcha atáxica, força e amplitude dos movimentos diminuidos e deficit no controle do equilíbrio. A maioria das crianças apresenta atraso nos marcos do

desenvolvimento e desaceleração do crescimento da cabeça durante o primeiro ano de vida.

A marcha é desequilibrada, com frequência sendo acompanhada por tremores, com cotovelos flexionados, os antebraços erguidos e as mãos flexionadas para baixo. Há uma incoordenação na musculatura motora voluntária, principalmente dos membros e hipotonia do tronco. A hiperatividade e a hiperexcitabilidade estão presentes em todos os casos, sendo que reagem aos menores estímulos físicos e mentais com explosões descontroladas de risos, gritos de excitação e com agitação convulsivas. A explosão de felicidade, é um reflexo motor, que dar a impressão de que os portadores tendem a se sentir felizes, exceto quando não estão conseguindo comunicar um desejo (MARIS; TROTT, 2011).

A comunicação é uma das áreas drasticamente afetadas nesta síndrome, com déficits expressivos e receptivos, ausência de produção oral ou produção de vogais isoladas sem intenção comunicativa. A contribuição do fonoaudiólogo no processo de diagnóstico e na conduta do caso torna-se fundamental, a fim de que as habilidades de comunicação e os demais sinais clínicos sejam verificados e observados, contribuindo para a detecção precoce dos sinais sugestivos da SA (TEODORO ET AL, 2019).

Cerca de 80% dos indivíduos apresentam diferentes tipos de crises epilépticas. O diagnóstico precoce é essencial para o tratamento positivo das crises, já que as mesmas podem se tornar mais graves caso sejam administrados medicamentos como inadequados no tratamento de crises epilépticas na população geral.

Além disso, portadores da SA que utilizem medicamentos derivados do ácido valpróico podem apresentar consequências colaterais nocivas ligadas às habilidades motoras, sendo importante que o diagnóstico clínico seja preciso para que o indivíduo seja medicado adequadamente e sejam evitadas complicações do quadro neuromotor (BRASIL, 2024).

Um estudo utilizou as Escalas Bayley de Desenvolvimento Infantil e as Escalas de Comportamento Adaptativo Vineland para examinar as habilidades cognitivas e o comportamento adaptativo de 20 crianças com diagnóstico já estabelecido, incluindo padrões de pontos fortes e fracos em todos os domínios do comportamento adaptativo e

a relação entre o comportamento adaptativo e as habilidades cognitivas gerais. As habilidades cognitivas se encaixam na faixa de deficiência mental grave a profunda. As diferenças nas habilidades cognitivas de acordo com o subtipo genético confirmam apenas parcialmente pesquisas anteriores e sugerem que há sobreposição de habilidades entre os subtipos genéticos de SA. As habilidades de comportamento adaptativo também foram significativamente atrasadas, com os participantes demonstrando uma força significativa na socialização e uma fraqueza nas habilidades motoras (PETERS, 2004).

Kara et al (2010) investigaram os benefícios de um programa de fisioterapia em um paciente com síndrome de Angelman (SA) durante 03 anos avaliando nível de incapacidade com sistemas de classificação da função motora bruta, equilíbrio, desempenho motor e tônus muscular. O programa de fisioterapia foi realizado durante 36 meses, 3 dias por semana por fisioterapeuta de acordo com a abordagem do Tratamento Neurodesenvolvimental. Durante os 36 meses com resultados positivos.

Olimedo et al (2024) realizaram um estudo descritivo retrospectivo, que analisou um caso clínico atendido em um ambulatório de pediatria. Foram analisadas as características fenotípicas e comportamentais da criança, bem como os resultados de exames laboratoriais e de imagem. Os critérios diagnósticos de consenso para a SA foram utilizados para avaliar o fenótipo, e o cariótipo padrão foi analisado para o diagnóstico genético.

Gomes et al. (2025) cita que a SA por se tratar de uma doença rara, acaba por sua vez sendo um assunto desconhecido na área educacional em virtude disso, é de grande importância aborda-lo, para ter uma compreensão maior acerca da mesma, a fim de descobrir quais as possibilidades de aprendizagem da criança. A importância da temática discorre acerca de como o processo de inclusão ocorre nas instituições escolares, pois, o mesmo vai além de somente matricular a pessoa com necessidades educativas especiais, é preciso realmente inseri-la no processo.

Importante ressaltar a possibilidade de uma formação continuada para os profissionais da educação, devido ao despreparo frente uma síndrome rara, pois uma formação especializada facilita o aprendizado das necessidades do público-alvo (VALE et al., 2022).

METODOLOGIA

Este trabalho é um levantamento bibliográfico exploratório que utilizou como fonte de pesquisa as bases de dados encontradas no *Google*, tendo como critérios de busca os termos “doença rara Síndrome de Angelman”, de forma isolada e em combinações variadas como no título dos artigos. Dentre os artigos encontrados, foram selecionados, artigos de revisão para rever a parte clínica e comportamental, publicações em sites de associação para divulgação do tema, publicação em congresso, dentre outros.

Neste estudo, o objetivo foi revisar as informações publicadas no setor online do *Google* divulgando os principais mecanismos genéticos, progressos na divulgação da síndrome, avanços na área do tema escolhido, sintetizando a importância da síndrome de Angelman no desenvolvimento do conhecimento intelecto-motor. Os resultados obtidos forneceram a base e a motivação para maiores investigações sobre as doenças raras que necessitam.

CONCLUSÃO

A Síndrome de Angelman é uma doença genética rara não progressiva que se caracteriza por uma modificação na região cromossômica, de diagnóstico complexo, envolvendo características clínicas, neurológicas e análise genética. Ocorre profundo atraso do desenvolvimento físico e mental, ausência ou dificuldade na fala, dificuldade no aprendizado, ataxia, tremores, convulsões, ansiedade e/ou labilidade emocional, problemas de visão (estrabismo, astigmatismo e catarata)

Apesar das alterações permanentes causadas pela SA, é possível melhorar a qualidade de vida dos indivíduos afetados por meio de um acompanhamento médico especializado, que inclui o controle dos episódios convulsivos. Além disso, um acompanhamento multidisciplinar será sempre benéfico, envolvendo terapias direcionadas ao desenvolvimento físico, cognitivo, psicológico, ocupacional e pedagógico.

É imprescindível a existência de políticas públicas científico tecnológicas para o diagnóstico específico das doenças genéticas para que assim, se possa implementar estratégias de prevenção e assessoramento genético para um tratamento personalizado.

Neste estudo, demonstramos publicações online que abordam as características clínicas e avanços nas divulgações, pelo surgimento desta síndrome rara que atinge a criança como um todo, e em virtude desses aspectos, os portadores dessa doença rara necessitam de uma terapêutica global multidisciplinar e interligada, para proporcioná-lhes um melhor desenvolvimento neuropsicomotor e por consequência, uma significativa qualidade de vida.

Por isso, são necessários que mais estudos sejam realizados porquê a pesquisa é o caminho para revelar descobertas que levarão aos tratamentos clínicos, terapias na área da reabilitação e inclusões seguras e eficazes, para obter-se uma maior compreensão e assim, se estabeleça programas de educação continuada no setor da saúde e da educação e também na via familiar para que se encontrem melhores maneiras do cuidado contínuo e acolhimento das crianças com doenças raras.

Ao dar visibilidade às tendências das produções encontradas, observa-se que a doença rara vem sendo abordada nas áreas estudadas sob diversas óticas, evidenciando a necessidade de que mais estudos continuem a caminhar no sentido de apropriar destaque às diversas informações envolvidas no processo de diagnosticar e cuidar, de modo a não se fixar apenas nos sinais e sintomas específicos de determinada doença genética rara. Além do mais, os trabalhos localizados revelam a importância do conhecimento tema proposto das doenças raras.

Ademais, torna-se importante incentivar que mais pesquisas sejam desenvolvidas para qualificar toda comunidade terapêutica, desenvolver tecnologia nacional, promover acesso aos tratamentos desenvolvidos e divulgar o conhecimento sobre a importância da doença rara e por fim, fortalecer as famílias em relação aos direitos da pessoa com doença rara.

REFERÊNCIAS

ANGELMAN BRASIL, ASSOCIAÇÃO. *Angelman Brasil*. 2019. Disponível em: <https://angelmanbrasil.org.br/pais/>. Acesso em: 24 ago. 2025.

ASSOCIAÇÃO DA INDÚSTRIA FARMACÊUTICA DE PESQUISA (INTERFARMA).

Doenças raras: a urgência do acesso à saúde. São Paulo: Interfarma, 2018. Disponível em: <https://www.interfarma.org.br/wp-content/uploads/2021/04/doencas-raras-a-urgencia-do-acesso-a-saude-interfarma.pdf>. Acesso em: 20 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Doenças raras: o que são, causas, tratamento, diagnóstico e prevenção.* 2019. Disponível em: <http://portalms.saude.gov.br/saude-de-a-z/doencas-raras>. Acesso em: 20 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Doenças raras.* Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doencas-raras>. Acesso em: 20 set. 2025.

BRASIL. Audiência pública. Brasília, DF, 2024. Disponível em: <https://www.senado.leg.br/ecidadania>. Acesso em: 24 ago. 2025.

CHAVES, Daphyne Yachel et al. Habilidades do desenvolvimento infantil na síndrome de Angelman: relato de caso. *Anais da Faculdade de Odontologia de Bauru*, Bauru, 2018. Disponível em: <https://repositorio.usp.br/item/002931371>. Acesso em: 24 ago. 2025.

CLAYTON-SMITH, Jane; LAAN, L. Angelman syndrome: a review of the clinical and genetic aspects. *Journal of Medical Genetics*, v. 40, n. 2, p. 87-95, 2003. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/12566516/>. Acesso em: 21 set. 2025.

COBO-ÁLVAREZ, Daniela Abigail; VELOZ-PICO, Ana Cristina; SAMANIEGO-VARGAS, Alejandro Sebastián. Síndrome de Angelman. *Revista de Información Científica*, v. 101, n. 5, e4047, out. 2022. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1441961>. Acesso em: 27 set. 2025.

DAGLI, Aditi; MATHEWS, Jennifer; WILLIAMS, Charles A. *Síndrome de Angelman.* Created: Sept. 15, 1998; Revised: May 1, 2025. Disponível em: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1144/pdf/Bookshelf_NBK1144.pdf. Acesso em: 20 set. 2025.

GOMES, Adriana T. et al. Relatórios de mortalidade na síndrome de Angelman (1979–2022) com base em dados da comunidade. *American Journal of Medical Genetics A*, v. 197, n. 4, e63961, abr. 2025. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/39679858/>. Acesso em: 10 set. 2025.

KARA, Ozgun Kaya; MUTLU, Akmer; GUNEL, Mintaze Kerem; HALILOGLU, Goknur. Os resultados da fisioterapia nos deixam felizes em um caso com síndrome do "fantoche feliz" (Angelman)? *Case Reports*, 2010: bcr0620103081. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/22802472/>. Acesso em: 21 set. 2025.

KYOSEN, Sandra Obikawa; SOUZA, Fabíola Isabel Suano de; MARTINS, Ana Maria; STRUFALDI, Maria Wany Louzada. In: XXXV Congresso Brasileiro de Genética Médica e Genômica, 2024. Anais [...]. Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica, 2024. p. 029. Disponível em:
https://www.sbgm.org.br/Uploads/1ldy5zagU6_11_02_2025-16_03_19_76.pdf. Acesso em: 20 set. 2025.

LORENZO-RUIZ, M. et al. Síndrome de Angelman en el adulto. *Revista de Neurología*, v. 76, n. 7, p. 217-226, abr. 2023. DOI: 10.33588/rn.7607.2022235.
 MARIS, Angelica Francesca; TROTT, Alexis. A patogênese genética e molecular da síndrome de Angelman. *Jornal Brasileiro de Psiquiatria*, v. 60, n. 4, p. 321-330, 2011. Disponível em:
<https://www.scielo.br/j/jbpsiq/a/7zcGhF7jLWTRHRgmgZZ9zxy/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 8 set. 2025.

OLMEDO, Díaz; MARIBEL, Cecilia; MENDIETA, Bajaña; LA LUZ, Inés de; ZAMBRANO, Betancourt, Vanessa Shirley; MICHUY, Verdezoto Lisbeth; CARMEN, Lisbeth. Síndrome de Angelman: importancia del diagnóstico precoz. *Salud(i)ciencia*, v. 26, n. 3, p. 142-147, 2024. Disponível em: <https://pesquisa.bvsalud.org/portal/resource/pt/biblio-1587913>. Acesso em: 21 set. 2025.

ORGANIZAÇÃO MUNDIAL DA SAÚDE. *Classificação Estatística Internacional de Doenças e Problemas Relacionados à Saúde (CID-11)*. Genebra: OMS, 2024. Disponível em: <https://icd.who.int/browse11/l-m/pt>. Acesso em: 24 ago. 2025.
 PASSAMANI, Lara Dalla Bernardina et al. Síndrome de Angelman: uma abordagem diagnóstica, evolução clínica e revisão. *Brazilian Journal of Health Review*, Curitiba, v. 6, n. 5, p. 21600-21607, set./out. 2023. Disponível em:
<https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BJHR/article/view/63134/45398>. Acesso em: 8 set. 2025.

PETERS, S. U. et al. Cognitive and adaptive behavior profiles of children with Angelman syndrome. *American Journal of Medical Genetics A*, v. 128A, n. 2, p. 110-113, jul. 2004. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/15213998/>. Acesso em: 20 set. 2025.

ROBB, S. A. et al. A síndrome do “fantoche feliz” de Angelman: revisão das características clínicas. *Archives of Disease in Childhood*, v. 64, p. 83-86, 1989. Disponível em: <https://adc.bmjjournals.com/content/64/1/83>. Acesso em: 20 set. 2025.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA. *Dia Internacional da Síndrome de Angelman*. 2025. Disponível em:
<https://sbgm.org.br/detalhe.aspx?area=4&id=6394>. Acesso em: 24 ago. 2025.

TEODORO, Ana Teresa Hernandes et al. Linguagem, neurodesenvolvimento e comportamento na Síndrome de Angelman: relato de caso. *CoDAS*, 2019. DOI: 10.1590/2317-1782/20182018177. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/2317-1782/20182018177>. Acesso em: 20 set. 2025.

VALE, Gardielly Jordânia da Silva et al. O processo de inclusão e aprendizagem da criança com Síndrome de Angelman. In: *Congresso Nacional de Educação (CONEDU)*, 2022. Anais [...]. Disponível em:
https://editorarealize.com.br/editora/anais/conedu/2021/TRABALHO_EV150_MD1_SA109_ID7799_29092021214915.pdf. Acesso em: 9 set. 2025.

VISICATO, Livia Pessarelli et al. Proposta de atuação fisioterapêutica em uma criança com síndrome de Angelman, enfatizando o equilíbrio postural: estudo de caso. *Fisioterapia em Pesquisa*, v. 20, n. 1, p. 70-75, 2013. Disponível em:
<https://www.scielo.br/j/fp/a/QKcMpK5r8jYjjBpdxHgGvLF/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 8 set. 2025.

MASS MEDIA & AWARENESS

CASE CASA HUNTER E TV GLOBO NO MÊS DAS DOENÇAS RARAS

Ariadne Guimarães Dia

INTRODUÇÃO: CENÁRIO DE RARAS

Existem diferentes classificações para as doenças de menor prevalência no mundo. No Brasil, são consideradas raras aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil, ou seja, 1,3 pessoa a cada 2.000 indivíduos¹. A partir dessa incidência, estima-se que existam cerca de 13 milhões de brasileiros convivendo uma patologia rara e, por consequência, pelo menos 50 milhões de indivíduos que convivem com essa realidade, ao incluirmos os familiares. Apesar do número expressivo, o conhecimento do tema permanece um desafio para os profissionais da saúde e o público em geral.

A questão é ainda mais paradoxal à medida que a ciência impõe à Medicina perspectivas de tratamentos cada vez mais sofisticados e individualizados, como terapias gênicas e CAR-T², em diagnósticos elaborados a partir da análise do genoma³ do paciente. O Brasil dispõe de um Programa Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras e uma Coordenação-Geral específica para as doenças de baixa prevalência no Ministério da Saúde. No Legislativo, há também uma Frente Parlamentar específica para debater avanços nesse tema.

Indicadores demonstram que o conhecimento destas patologias permanece, no entanto, restrito a especialistas. Segundo a Sociedade Brasileira de Genética Médica (SBGM), o tempo médico para diagnóstico de uma doença rara no país é de 5,4 anos (incluir fonte). Com raras exceções, o tema aparece nas mídias tradicionais e on-line no mês de fevereiro, quando é celebrado o “Dia Mundial das Doenças Raras”⁴.

¹ Apresentação do conceito doença rara no site da Rede Nacional de Doenças Raras (Raras). <https://raras.org.br/>.

² CAR-T, forma avançada de imunoterapia que utiliza as próprias células do paciente (células T) para combater o câncer. <https://accamargo.org.br/sobre-o-cancer/tratamento-oncologico/tudo-sobre-celulas-car-t>

³ Genoma é o conjunto completo do material genético (DNA) de um organismo, contendo todas as informações hereditárias necessárias para seu desenvolvimento e funcionamento. Britannica - Human genome | DNA Sequencing & Mapping | Britannica.

⁴ O dia 29 de fevereiro, por ser um dia raro, foi escolhido para celebrar o Dia Mundial das Doenças Raras pela Organização Europeia para Doenças Raras (EURORDIS).

A complexidade e tamanho do desafio são desafios extras. Segundo a Orphanet⁵, plataforma global que reúne informação e promove o conhecimento sobre as doenças raras, existem 6.528 patologias mapeadas, disponíveis para a melhora do diagnóstico, do cuidado e do tratamento de pessoas com este grupo de doenças. Essa biblioteca virtual possibilita a realização de estudos e a divulgação de dados para profissionais da saúde, estudantes e a população, em geral. É preciso lembrar, porém, que a ferramenta segue como uma referência aos que se dedicam ao assunto, seja pela curiosidade científica ou a necessidade pessoal de dados. A desinformação persiste um paradigma no mundo das doenças raras.

Em artigo científico publicado na revista “Genetic in Medicine”, periódico oficial do American College of Medical Genetics and Genomics, Ferreira, C.R, faz uma revisão profunda dos desafios diagnósticos das patologias de baixa prevalência. E entre eles destaca: “a escassez de conhecimento médico” e a “falta de conscientização”. Visão semelhante foi observada no estudo realizado pela Eurordis em 2009 (“The Voice of 12,000 Patients – Experiences and Expectations of Rare Diseases Patients on Diagnosis and Care in Europe”, que leva ao lado mais dramático desse padrão: a correlação existente entre falta de informação e dificuldade de identificação da doença, a tão falada “odisseia diagnóstica⁶”.

Os dados apresentados, enfim, tornam-se ainda mais dramáticos, quando acrescentamos o fato de que 80% dessas patologias tem origem genética, apresentam manifestações na primeira infância, podendo em muitos casos ser degenerativas, progressivas e incapacitantes. O tempo perdido implica em agravamento de sinais e sintomas e leva ao óbito crianças, que deixam a vida sem a identificação do problema.

Casa Hunter

Fundada por Antoine Daher⁷ em 2013, a Casa Hunter é uma das instituições de referência na defesa dos direitos das pessoas com doenças raras e seus cuidadores no Brasil e no

⁵ Criada pelo Instituto Nacional Francês para a Saúde e Investigação Médica (INSERM), em 1997, a Orphanet reúne hoje um consórcio de 40 países, da Europa e de todo o mundo.

⁶ Terminologia utilizada pelos especialistas no tema para descrever as dificuldades e o tempo necessário ao diagnóstico de uma doença rara.

⁷ Pai de um paciente com Mucopolissacaridose Tipo II, a Síndrome de Hunter, é também criador da Casa dos Raros e Presidente da Febrararas, a Federação Brasileira das Associações de Doenças Raras.

exterior. Está presente em diferentes estados do país, atua no desenvolvimento de políticas públicas em nível federal, estadual e municipal e, há quatro anos, faz parte do NGO Branch, o braço das Nações Unidas para as organizações do Terceiro Setor. Em 2023, ao completar 10 anos de existência, ingressou no Rare Diseases International (RDI), órgão responsável pela articulação do tema internacionalmente.

A instituição desenvolve várias ações e eventos todos os anos para a defesa dos direitos dos pacientes e cuidadores e disseminação de informações sobre doenças raras, como o “Cenário das Doenças Raras no Brasil”, com a participação de *stakeholders*; a série “Viver é Raro” com episódios sobre a jornadas das pessoas com patologias de baixa incidência, no canal de *streaming* Globoplay; promoção de webinars, aulas online e outras atividades, com o fim de divulgação sobre o tema.

Há dois anos, graças a uma iniciativa da TV Globo, canal de TV aberto brasileiro de presença nacional, a Casa Hunter pode veicular um anúncio gratuito de um minuto sobre a organização e a importância de se falar sobre doenças raras. O vídeo foi veiculado nas emissoras próprias da organização e ainda no canal pago de notícias GloboNews, em diversos horários, inclusive nos classificados como “nobres”, devido ao maior número de telespectadores conectados.

O presente artigo tem o objetivo de apresentar dados de atendimentos registrados pela organização da sociedade civil durante o período da campanha e que documentam a importância da disseminação de informação para a realização de diagnósticos e identificação de doenças ultrarraras, de baixíssima prevalência. O procedimento foi possível graças à implantação de uma ferramenta de CRM (Customer Relationship Management, Gestão de Relacionamento com o Cliente) no início de 2025. Importante destacar que os dados coletados documentam os contatos efetuados por pacientes e cuidadores por telefone, WhatsApp e e-mail, dias antes do início da ação no canal de televisão.

O projeto contou com o suporte financeiro da Chan Zuckerberg Initiative (CZI), empresa de responsabilidade limitada (LLC) fundada por Mark Zuckerberg e Priscilla Chan, que visa promover o potencial humano e a igualdade através da filantropia, com o objetivo de erradicar doenças, melhorar a educação e abordar as necessidades das comunidades,

combinando tecnologia e colaboração para construir ferramentas e tecnologias que acelerem o progresso em ciência e educação.

Entre os dados apurados pela ferramenta de CRM estão desde os registros de identificação da pessoa de contato (nome, sexo, idade, localização) até a solicitação apresentada, como a busca de auxílio para diagnóstico, registro da doença (nos casos já identificados), entre outros, possibilitando a organização dos pedidos de ajuda, bem como de um banco de dados sobre doenças raras a partir de contatos ativos.

Ferramenta de CRM e o Case Globo

A plataforma de CRM adquirida e customizada pela Casa Hunter foi a Ploomes, desenhada para auxiliar na gestão de operação, integrando gestão de clientes, automação de processos e geração de propostas e contratos. Para a organização da sociedade civil, sem fins lucrativos, a centralização de informações, permitiu a identificação de gargalos no atendimento, oportunidade de melhorias nos contatos com os pacientes e cuidadores, além da produção de relatórios diversos.

A implantação da operação aconteceu, por coincidência, no mês de fevereiro, já conhecido por concentrar ações de *awareness* sobre as doenças raras e a decisão do maior canal de TV aberta do país, a TV Globo, de atender a uma solicitação da Casa Hunter de publicar gratuitamente uma peça de 30 segundos falando sobre o que são doenças raras, a instituição, os serviços oferecidos aos pacientes e cuidadores. Os resultados superaram todas as expectativas.

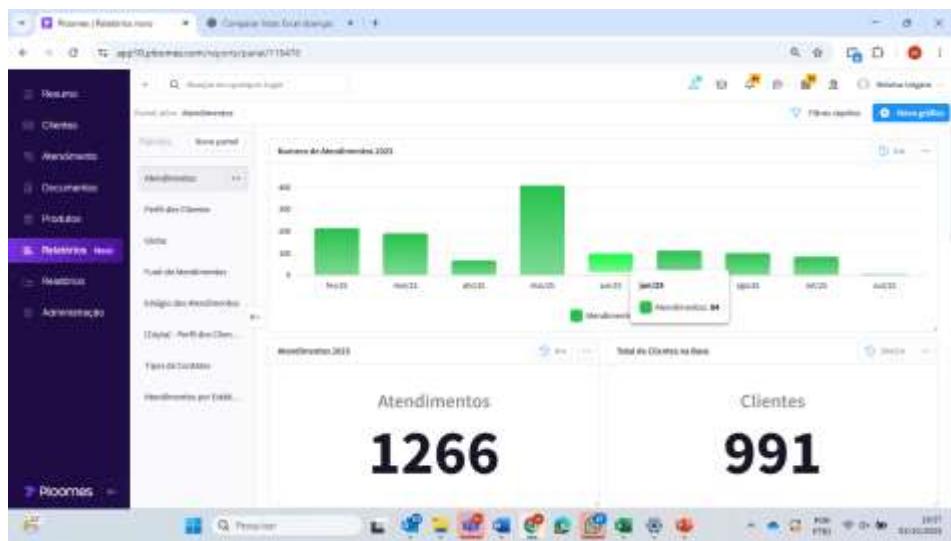


Figura 1 – Registro Relatório Ferramenta Ploomes / Casa Hunter



Figura 2 – Visão por estado dos casos observados na campanha. Na imagem, o único caso reportado no estado de Roraima, com os nomes do paciente e do cuidador preservados.

Na Figura 1, que apresenta uma visão do relatório de atendimentos no ano de 2025, de fevereiro, mês de implementação da ferramenta, até setembro, podemos observar três picos visíveis: os meses fevereiro (02) e março (03) e o mês de maio (05). Neste ponto é importante informar que o mês 5 foi considerado atípico, por ser ter sido objeto de uma força especial para a inserção dos casos de atendimento realizados sem registro oficial, e que se encontravam armazenados em planilhas informais em Excel. Eliminado da amostra, por ser um *outlier*, é possível visualizar uma normalização do número de atendimentos, que corre na casa dos 90 a 100 casos/mês.

Uma vez analisado o desempenho, sem o mês de maio, torna-se claro, ainda, o impacto da campanha da TV Globo, que provocou um número quatro vezes maior de atendimentos no período de exibição entre os meses de fevereiro e março. Nas três semanas de exibição foram recebidos contatos de 26 dos 27 estados brasileiros. As solicitações foram classificadas em cinco principais tipos: orientação (48,45%), diagnóstico (17,93%), avaliação (13,31%), apoio jurídico (8,69%), outros (7,17%) e exames.⁸

A avaliação do impacto da ação social publicitária da TV Globo também pode ser observada na identificação de novas patologias raras e ultrarraras, que permitiu a ampliação do banco de dados da Casa Hunter e toda a cadeia positiva de atividades que decorrem dos diagnósticos: como o desenvolvimento de novos planos de manejos; tratamentos medicamentosos, nos casos em que eles já existem; identificação de pacientes para futuras pesquisas clínicas; coleta de dados de vida real; criação de protocolos clínicos; entre tantos outros.

Ao longo das três semanas de campanha foi documentada a entrada de 187 patologias de baixa prevalência. Entre elas, doenças nunca antes tratadas pelas equipes de atendimento da organização, como a Síndrome Skraban-Deardorff (SKDEAS); a Síndrome de Walker Wauburg ou Distrofia de Músculo-olho-cérebro (Muscle-eye-brain); a Síndrome de Silver-Russell (SSR); a Síndrome de Potocki-Lupski (PTLS); a Síndrome de Pitt Hopkins e Síndrome de Parry-Romberg, todas classificadas como ultrarraras por ter incidência inferior a 1 em cada 50 mil habitantes⁹.

A soma dos fatores apresentados reforça a convicção da importância do trabalho de awareness em causas sociais, especialmente quando envolvem mídias de grande porte, sejam tradicionais (como a televisão aberta) ou eletrônicas (como o Twitter). Conforme o artigo sobre o caso “#MeToo”¹⁰ demonstra, o awareness/conscientização pode quebrar o silêncio e mobilizar pessoas, seja na resposta a agressões sexuais ou na denúncia dos

⁸ Em 1,59% dos casos, os pacientes foram contactados após o recebimento de solicitação, mas retornaram.

⁹ Classificação utilizada pela Sociedade Brasileira de Genética Médica.

<https://sbgm.org.br/detalhe.aspx?area=4&id=6324>

¹⁰ Embora a frase tenha sido criada pela ativista dos direitos das mulheres afro-americanas Tarana Burke em 2006, A hashtag #MeToo ganhou ampla atenção quando a atriz Alyssa Milano a usou no Twitter em resposta às alegações de agressão sexual do produtor de Hollywood Harvey Weinstein (CBS, 2017).

problemas enfrentados pela comunidade das pessoas com doenças raras e seus cuidadores.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

- A análise do “Casa Hunter & Rede Globo” comprova a necessidade de manutenção e promoção de ações de divulgação sobre doenças raras para alavancar o número de diagnósticos e reduzir a temida “odisseia diagnóstica”;
- Ações de *awareness* auxiliam ainda no combate a redução do estigma sobre patologias relacionadas a deformidades e comprometimento cognitivo;
- O envolvimento de todos os envolvidos no tema da saúde (*stakeholders*) acelera as conquistas na construção de um novo ecossistema para as doenças raras.

REFERÊNCIAS

AC CAMARGO. *Tudo sobre células CAR-T*. Disponível em: <https://accamargo.org.br/sobre-o-cancer/tratamento-oncologico/tudo-sobre-celulas-car-t>. Acesso em: 30 set. 2025.

LIMA, Maressa Cristiane Malini; SILVA, Valmin Ramos (orgs.). *Doenças raras: SUS e inclusão social*. Vitória: Editora Universitária Emescam, 2020.

MENDES, K.; RINGROSE, J.; KELLER, J. MeToo and the promise and pitfalls of challenging rape culture through digital feminist activism. *European Journal of Women's Studies*, v. 25, n. 2, p. 236-246, 2018. DOI: 10.1177/1350506818765318.

MORO, Rosangela. *Doenças raras e políticas públicas: entender, acolher e atender*. São Paulo: Editora Matriz, 2020.

ORPHANET. *Portal de doenças raras e medicamentos órfãos*. Disponível em: <https://www.orpha.net/>. Acesso em: 30 set. 2025.

REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS (RARAS). *Raras – Rede Nacional de Doenças Raras*. Disponível em: <https://raras.org.br/>. Acesso em: 2 out. 2025.

SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA (SBGM). *Dia Mundial das Doenças Raras*. Disponível em: <https://sbgm.org.br/detalhe.aspx?area=4&id=6324>. Acesso em: 30 set. 2025.

VIEIRA, Daniela K. R. (org.). *Pessoas com deficiências e doenças raras: o cuidado na atenção primária*. Rio de Janeiro: Editora Fiocruz, 2019. (Coleção Fazer Saúde).

SÍNDROME DE RETT - A IMPORTÂNCIA DA ABORDAGEM MULTIDISCIPLINAR PARA PROMOÇÃO DA QUALIDADE DE VIDA E LONGEVIDADE

Lidianne Bezerra Martins de Souza

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Rett é uma doença neurológica progressiva, com herança do tipo dominante ligada ao cromossomo X, afetando consequentemente quase que exclusivamente mulheres. Cerca de 80% dos casos de Síndrome de Rett, são esporádicos, e causados por mutações de ponto no gene MECP2 localizado em Xq28 (Fukuda et al., 2005; Li et al., 2007; Zahorakova et al., 2007) e aproximadamente 8% dos casos são causados por deleções ou duplicações parciais ou de todo o gene (Zahorakova et al., 2007).

Os restantes 12% dos casos, são causados por mutações em outros genes relacionados à Síndrome de Rett, como por exemplo, o gene CDKL5 (Tao et al., 2004; Weaving et al., 2004; Evans et al., 2005; Scala et al., 2005; Bahi-Buisson et al., 2008).

Durante os últimos anos, os conhecimentos sobre as características clínicas e a história natural da Síndrome de Rett, evoluíram muito. Porém, ainda se trata de uma síndrome muito desconhecida para segmentos importantes, como médicos, terapeutas e educadores, boa parte não faz ideia do que seja, e quem já ouviu falar, permanece relativamente desinformado sobre os avanços no conhecimento clínico e terapêutico.

Historicamente, a síndrome de Rett tem sido vista como um distúrbio neurodegenerativo. Hoje, sabe-se que isso é incorreto e que um número expressivo de mulheres com Síndrome de Rett estão chegando aos 50 anos com assistência médica e suporte adequados⁶. Destaca-se a importância da abordagem multidisciplinar na Síndrome de Rett para promover qualidade de vida e alcançar a longevidade⁸.

REVISÃO DE LITERATURA

Histórico e Descoberta da Síndrome de Rett

Entre o final da década de 1950 e o início da década de 1960, dois médicos europeus, em contextos distintos, observaram e documentaram manifestações clínicas que posteriormente seriam reconhecidas como características da Síndrome de Rett. O primeiro deles foi o Dr. Andreas Rett, pediatra vienense (Áustria), que identificou um grupo de meninas apresentando um padrão peculiar de desenvolvimento neurológico. Após um período inicial de evolução aparentemente normal durante a primeira infância, essas crianças passaram a demonstrar desaceleração do crescimento craniano (microcefalia adquirida), perda das habilidades motoras manuais (apraxia manual) e déficits de comunicação, incluindo prejuízos na linguagem e na interação social (RETT, 1966).

Além desses sintomas, o Dr. Rett observou que todas as pacientes exibiam movimentos manuais estereotipados repetitivos, como bater, esfregar ou levar as mãos à boca. Tais achados foram cuidadosamente registrados e apresentados em diversos congressos científicos na Europa, em uma tentativa de sensibilizar a comunidade médica quanto à relevância clínica dessas manifestações e de identificar outros casos semelhantes. A maior parte das publicações de Rett foi redigida em alemão e divulgada em periódicos médicos locais de Viena. Sua única publicação em língua inglesa apareceu em um *Manual de Neurologia Clínica*, na qual o autor ainda associava a condição observada à presença de hiperamonemia, interpretação posteriormente considerada incorreta (RETT, 1977).

Paralelamente, o Dr. Bengt Hagberg, pediatra de Göteborg (Suécia), começou a observar meninas com padrões comportamentais e neurológicos similares. Embora tenha documentado detalhadamente seus casos, Hagberg optou por não publicá-los em revistas científicas, incluindo-os em um grupo mais amplo de crianças com deficiência mental e motora inespecífica (HAGBERG; WITT-ENGERSTRÖM, 1986).

Somente no final da década de 1970, durante um congresso científico realizado no Canadá, Andreas Rett e Bengt Hagberg se encontraram casualmente, oportunidade que culminou na primeira publicação em língua inglesa amplamente reconhecida sobre o tema. Esse artigo, publicado em 1983 no periódico *Annals of Neurology*, marcou o reconhecimento internacional da Síndrome de Rett e despertou o interesse da comunidade médica e científica, especialmente nos Estados Unidos (HAGBERG et al., 1983).

A partir desse marco, a síndrome passou a ser diagnosticada com maior frequência no território norte-americano, motivando o Instituto Nacional de Saúde (NIH) a apoiar estudos voltados à compreensão da patologia. Nesse contexto, foi criada a International Rett Syndrome Association (IRSA), a primeira associação internacional de pais e pesquisadores dedicada ao tema. Essa entidade teve papel fundamental na promoção de pesquisas sobre as características clínicas, causas genéticas e abordagens terapêuticas relacionadas à síndrome (IRSA, 1984).

No Brasil, os primeiros relatos de casos clínicos de Síndrome de Rett foram publicados em 1986 pelo Dr. Sérgio Rosenberg e sua equipe da Santa Casa de São Paulo (ROSENBERG et al., 1986). Posteriormente, em 1990, foi fundada a Associação Brasileira de Síndrome de Rett, sediada no Rio de Janeiro, com o objetivo de apoiar pacientes, familiares e fomentar estudos científicos sobre a condição (ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE SÍNDROME DE RETT, 1990).

Desde as primeiras observações clínicas, neurologistas infantis suspeitavam da etiologia genética da Síndrome de Rett, dada sua predominância quase exclusiva em indivíduos do sexo feminino e pela ocorrência de casos recorrentes em algumas famílias, incluindo gêmeas monozigóticas, tia e sobrinha afetadas, e até uma mulher portadora da síndrome que deu à luz uma criança também acometida (ZOGHBI, 1999).

Com base em estudos genéticos envolvendo essas famílias, as pesquisas foram direcionadas para a região terminal do braço longo do cromossomo X (Xq28). O avanço significativo ocorreu a partir da análise de uma família brasileira do estado do Paraná, na qual quatro filhas apresentavam a síndrome (AMIR et al., 1999). Em setembro de 1999,

consolidou-se a descoberta da associação entre a Síndrome de Rett e mutações no gene *MECP2*, localizado nessa região cromossômica.

Desde então, as bases genéticas e moleculares da Síndrome de Rett vêm sendo amplamente investigadas em diversos países, incluindo o Brasil. As pesquisas têm buscado compreender não apenas os mecanismos fisiopatológicos e as manifestações clínicas, mas também estratégias terapêuticas capazes de atenuar seus sinais e sintomas (NEUL; KAUCHAK; ZOGHBI, 2010).

Em 2007, os estudos de Bird e colaboradores, realizados na Escócia, representaram um marco na pesquisa sobre a Síndrome de Rett. Esses autores demonstraram a possibilidade de reversão parcial de sintomas em modelos animais adultos (ratos) mediante o restabelecimento dos níveis adequados da proteína MeCP2, contrariando a ideia até então predominante de que os danos neuronais eram irreversíveis (GUY et al., 2007).

Essa descoberta inaugurou uma “nova era” nas pesquisas sobre a Síndrome de Rett, reforçando a concepção de que se trata de uma desordem grave do neurodesenvolvimento, e não de uma doença neurodegenerativa. Os resultados mostraram que, embora os neurônios apresentem alterações morfológicas significativas, não há evidências de morte neuronal, abrindo perspectivas promissoras para o desenvolvimento de terapias genéticas e farmacológicas direcionadas à modulação da expressão do gene *MECP2*.

MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E DIAGNÓSTICO DA SÍNDROME DE RETT

A identificação precoce dos sinais e sintomas característicos da Síndrome de Rett é essencial para o estabelecimento de um diagnóstico preciso e para a definição das estratégias de manejo clínico e terapêutico adequadas (HAGBERG et al., 1983; NEUL et al., 2010). Trata-se de uma condição neurogenética complexa, cuja apresentação clínica evolui em estágios, caracterizados por perda progressiva de habilidades previamente adquiridas e pelo surgimento de comportamentos estereotipados.

Entre os principais sintomas observados, destaca-se a irritabilidade crescente, geralmente associada a crises de choro inconsolável e períodos de desconforto

inexplicável, frequentemente interpretados como manifestações de dor ou frustração (NEUL; ZOGHBI, 2004). Tais episódios tendem a se intensificar no início da regressão do desenvolvimento, momento em que a criança apresenta interrupção ou estabilização na aquisição de habilidades motoras e de linguagem, marcando o início da fase de deterioração funcional (AMIR et al., 1999).

Outro aspecto clínico amplamente descrito refere-se à perda das habilidades motoras finas, especialmente o uso funcional das mãos para manipulação de objetos, brinquedos e utensílios (ZOGHBI, 2003). Essa perda ocorre concomitantemente à diminuição do interesse pelo ambiente e pela interação social, o que frequentemente leva a diagnósticos equivocados de Transtorno do Espectro Autista (TEA) nos estágios iniciais da síndrome (POMEROY et al., 2017).

As alterações comunicativas constituem outro componente fundamental do quadro clínico. Muitas crianças com Síndrome de Rett demonstram resposta auditiva inconstante — aparentando não ouvir o que lhes é dito, mesmo apresentando audição periférica normal, comprovada por exames audiológicos (CIPRIANI; VERGANI; CESARI, 2015).

Após essa fase inicial de regressão funcional, surgem os movimentos estereotipados das mãos, considerados o sinal clínico mais característico da forma clássica da doença (HAGBERG; WITT-ENGERSTRÖM, 1986; HUPPERTZ et al., 2020). Esses movimentos variam individualmente, podendo incluir gestos repetitivos como “lavar” ou “torcer” as mãos, bater palmas, levar as mãos à boca, morder a roupa ou apertar partes do corpo, frequentemente realizados na linha média do corpo. Tais movimentos ocorrem exclusivamente quando a criança está acordada e tendem a se intensificar em situações de excitação emocional, estresse ou fadiga (CARTER et al., 2008).

Na maior parte dos casos, as meninas com Síndrome de Rett desenvolvem a capacidade de andar de forma independente, embora sua marcha seja dispráxica e sem propósito funcional definido (BUCHANAN et al., 2022). Com o tempo, há uma progressiva perda da coordenação motora, levando à necessidade de suporte físico ou cadeira de rodas. Quando preservada, a marcha apresenta base alargada, movimentos rígidos e sem direção intencional (ENGERSTRÖM; HAGBERG, 1989).

A deficiência intelectual associada à Síndrome de Rett tem sido tradicionalmente classificada como de grau severo a profundo (PARKER et al., 2019). Entretanto, estudos

recentes que utilizam tecnologias de rastreamento ocular como meio alternativo de comunicação indicam que muitas pessoas com Rett possuem níveis de compreensão significativamente superiores à sua capacidade de expressão motora e verbal (WHELAN et al., 2021). Essa descoberta reforça a necessidade de abordagens comunicativas diferenciadas, baseadas em recursos assistivos e tecnológicos que promovam maior inclusão e interação social.

Dessa forma, compreender a diversidade de manifestações clínicas da Síndrome de Rett — desde os sinais iniciais de regressão até as limitações motoras e cognitivas crônicas — é indispensável para garantir um diagnóstico diferencial preciso e o desenvolvimento de planos terapêuticos individualizados, que considerem não apenas o comprometimento neurológico, mas também o potencial cognitivo e comunicativo de cada indivíduo (GUY et al., 2007; NEUL et al., 2014).

2.3 DIAGNÓSTICO CLÍNICO

2.3 Diagnóstico Clínico

O diagnóstico clínico da Síndrome de Rett baseia-se em critérios amplamente reconhecidos pela comunidade médica internacional, definidos por protocolos clínicos específicos que visam identificar a condição com precisão (NEUL et al., 2010). Em seus estágios iniciais, o diagnóstico pode ser dificultado devido à semelhança dos sinais e sintomas com outras desordens do desenvolvimento neurológico, como o Transtorno do Espectro Autista (TEA) e a Paralisia Cerebral (VIEIRA, 2019).

A literatura evidencia que o desconhecimento médico acerca da Síndrome de Rett é um fator que contribui para diagnósticos equivocados, retardando intervenções adequadas e comprometendo o prognóstico (MORO, 2020). O estudo “**Rett Syndrome: Revised Diagnostic Criteria and Nomenclature**”, publicado por Neul et al. (2010) no *Annals of Neurology*, estabeleceu critérios diagnósticos atualizados, amplamente utilizados por pediatras, neuropediatras, psiquiatras e geneticistas.

Os critérios principais incluem:

- Perda parcial ou total de habilidades manuais funcionais previamente adquiridas;

- Perda parcial ou total da linguagem falada;
- Anormalidades na marcha, caracterizadas por padrões atáxicos ou dispráxicos;
- Movimentos manuais estereotipados, como torcer, bater ou esfregar as mãos, considerados manifestações típicas da síndrome (NEUL et al., 2010).

Esses elementos clínicos são fundamentais para o diagnóstico diferencial e para a distinção da Síndrome de Rett em relação a outros transtornos neuropsicomotores (LIMA; SILVA, 2020).

2.4 Diagnóstico Molecular

O diagnóstico molecular constitui um avanço significativo na confirmação da Síndrome de Rett, permitindo identificar mutações específicas no gene **MECP2**, localizado no cromossomo X. Essa etapa é fundamental para a complementação do diagnóstico clínico e para o aconselhamento genético familiar (ORPHANET, 2025).

Segundo Vieira (2019), o diagnóstico genético é realizado por meio de coleta de sangue periférico ou raspagem de células da mucosa oral, sendo os testes mais indicados:

- **Sequenciamento de Nova Geração (NGS)** ou **Sanger**, que permite examinar a região codificante do gene MECP2;
- **Análise de deleção ou duplicação gênica por MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification)**, indicada quando não se identifica mutação pelo sequenciamento.

A Rede Nacional de Doenças Raras (2025) ressalta que a confirmação molecular não apenas valida o diagnóstico clínico, mas também auxilia na elaboração de planos terapêuticos personalizados e na inclusão social das pessoas com doenças raras, assegurando o direito ao tratamento adequado no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS).

2.5 Abordagem Multidisciplinar

Estudos recentes demonstram que as intervenções terapêuticas intensivas e multidisciplinares são determinantes para o prognóstico e qualidade de vida das pessoas

com Síndrome de Rett (VIEIRA, 2019; LIMA; SILVA, 2020). Embora a condição ainda não tenha cura, estratégias integradas envolvendo fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, nutrição e acompanhamento médico especializado contribuem significativamente para a manutenção das funções motoras e cognitivas (MORO, 2020). De acordo com a Sociedade Brasileira de Genética Médica (2025), a abordagem interdisciplinar contínua é indispensável para reduzir complicações respiratórias, gastrointestinais e ortopédicas, além de favorecer maior independência funcional. Permanecer em posição ortostática ou caminhar com assistência, mesmo que de forma limitada, está associado a uma melhora significativa na sobrevida e na função respiratória (AC CAMARGO, 2025).

Assim, o reconhecimento precoce da síndrome é essencial para prevenir diagnósticos tardios e garantir o início de terapias integradas que promovam um melhor desenvolvimento e bem-estar (REDE NACIONAL DE DOENÇAS RARAS, 2025).

3 Relato de Experiência

O acompanhamento de pacientes com Síndrome de Rett exige uma compreensão abrangente de suas particularidades clínicas e terapêuticas. Na prática fisioterapêutica respiratória, observa-se que esses pacientes frequentemente apresentam distúrbios respiratórios diversos, como apneia, aerofagia, hipovenilação e uso excessivo da musculatura acessória, decorrentes de comprometimento neurológico (MORO, 2020).

A realização de exercícios que promovem o ortostatismo, ainda que por períodos breves, estimula sistemas corporais essenciais, incluindo o motor, o respiratório e o gastrointestinal, favorecendo o equilíbrio homeostático e prevenindo complicações secundárias (VIEIRA, 2019).

Apesar do estigma que por muito tempo acompanhou a Síndrome de Rett, estudos atuais evidenciam que, com acompanhamento multiprofissional contínuo, muitas pessoas com Rett podem atingir a terceira e até a quinta década de vida, contrariando previsões anteriores (LIMA; SILVA, 2020). Tal fato reforça que a longevidade está diretamente relacionada ao acesso a cuidados de saúde de qualidade e à inserção em programas de reabilitação de longo prazo.

Portanto, é imprescindível assegurar uma rede de apoio interdisciplinar permanente, centrada na pessoa com Síndrome de Rett e em sua família, de modo a garantir não apenas a sobrevivência, mas também a qualidade de vida e o exercício pleno de sua cidadania.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O diagnóstico clínico da Síndrome de Rett é fundamentado em critérios aplicados internacionalmente⁴, e são hoje utilizados por pediatras, neuropediatras, psiquiatras e geneticistas.

O acompanhamento multiprofissional garante as pessoas com Síndrome de Rett maior longevidade e qualidade de vida⁸.

É papel de todos desconstruir conceitos antigos do tipo “se é Rett, não há nada que pode ser feito” e lutar por atendimento adequado, com foco preventivo, a todos.

REFERÊNCIAS

- AMIR, R. E. et al. *Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2*. Nature Genetics, v. 23, n. 2, p. 185–188, 1999.
- ANDERSON, A.; WONG, K.; JACOBY, P.; DOWNS, J.; LEONARD, H. *Twenty years of surveillance in Rett syndrome: what does it tell us?* Orphanet Journal of Rare Diseases, v. 9, n. 1, p. 87–95, 2014.
- ASSOCIAÇÃO BRASILEIRA DE SÍNDROME DE RETT. *Histórico da fundação e objetivos institucionais*. Rio de Janeiro: ABSR, 1990.
- BUCHANAN, C. B. et al. *Motor function trajectories in Rett syndrome: longitudinal analysis from the Australian Rett Syndrome Database*. Developmental Medicine & Child Neurology, v. 64, n. 6, p. 702–710, 2022.
- CABAL-HERRERA, A. M.; BEATTY, C. W. *Síndrome de Rett: da fisiopatologia aos avanços no tratamento*. Medicina (Buenos Aires), v. 84, n. 1, p. 1–12, 2024. ISSN 1669-9106.
- CARTER, P. et al. *Patterns of hand stereotypies in Rett syndrome*. Brain and Development, v. 30, n. 1, p. 64–68, 2008.
- CIPRIANI, P.; VERGANI, L.; CESARI, M. *Language and communication in Rett syndrome: new insights and therapeutic perspectives*. Frontiers in Pediatrics, v. 3, p. 23–34, 2015.

- ENGERSTRÖM, I.; HAGBERG, B. *Rett syndrome: clinical variants and stages.* **Acta Paediatrica Scandinavica**, v. 78, n. 6, p. 895–901, 1989.
- GUY, J. et al. *Reversal of neurological defects in a mouse model of Rett syndrome.* **Science**, v. 315, n. 5815, p. 1143–1147, 2007.
- GUY, J. et al. *Reversal of neurological defects in a mouse model of Rett syndrome.* **Science**, v. 315, n. 5815, p. 1143–1147, 2007.
- HAGBERG, B. et al. *A progressive syndrome of autism, dementia, ataxia, and loss of purposeful hand use in girls: Rett's syndrome: report of 35 cases.* **Annals of Neurology**, v. 14, n. 4, p. 471–479, 1983.
- HAGBERG, B.; WITT-ENGERSTRÖM, I. *Rett syndrome: a suggested staging system for describing impairment profile with increasing age towards adolescence.* **American Journal of Medical Genetics**, v. 24, n. 1, p. 47–59, 1986.
- HUPPERTZ, H. J. et al. *Characterization of hand stereotypies in Rett syndrome using motion analysis.* **Movement Disorders**, v. 35, n. 3, p. 459–467, 2020.
- INTERNATIONAL RETT SYNDROME ASSOCIATION (IRSA). *Founding Charter and Research Initiatives.* Washington, D.C.: IRSA, 1984.
- LAURVICK, C. L.; DE KLERK, N.; BOWER, C.; CHRISTODOULOU, J.; RAVINE, D.; ELLAWAY, C.; WILLIAMSON, S.; LEONARD, H. *Rett syndrome in Australia: a review of the epidemiology.* **Journal of Pediatrics**, v. 148, n. 3, p. 347–352, 2006.
- LOMBARDI, L. M.; BAKER, S. A.; ZOGHBI, H. Y. *MECP2 disorders: from the clinic to mice and back.* **Journal of Clinical Investigation**, v. 125, n. 8, p. 2914–2923, 2015.
- NEUL, J. L.; KAUCHAK, D.; ZOGHBI, H. Y. *Rett syndrome: clinical features, pathogenesis, and potential therapies.* **Neuron**, v. 56, n. 3, p. 422–437, 2010.
- NEUL, J. L.; KAUFMANN, W. E.; GLAZE, D. G.; CHRISTODOULOU, J.; CLARKE, A. J.; BAHU-BUISSON, N.; LEONARD, H.; BAILEY, M. E. S.; SCHANEN, N. C.; ZAPPELLA, M. *Rett syndrome: revised diagnostic criteria and nomenclature.* **Annals of Neurology**, v. 68, n. 6, p. 944–950, 2010.
- NEUL, J. L.; ZOGHBI, H. Y. *Rett syndrome: a prototypical neurodevelopmental disorder.* **Neuroscientist**, v. 10, n. 2, p. 118–128, 2004.
- PARKER, S. E. et al. *Cognitive and adaptive functioning in Rett syndrome: insights from neurodevelopmental profiles.* **American Journal of Medical Genetics Part A**, v. 179, n. 7, p. 1234–1243, 2019.
- POMEROY, J. et al. *Misdiagnosis of Rett syndrome as autism spectrum disorder: implications for early intervention.* **European Child & Adolescent Psychiatry**, v. 26, n. 5, p. 567–575, 2017.

- RETT, A. *Rett's syndrome: clinical and differential diagnostic aspects*. In: VINKEN, P. J.; BRUYN, G. W. (Ed.). *Handbook of Clinical Neurology*. Amsterdam: North-Holland, 1977. v. 29, p. 305–329.
- RETT, A. *Über ein eigenartiges hirnatriphisches Syndrom bei Hyperammonämie im Kindesalter*. *Wiener Medizinische Wochenschrift*, v. 116, p. 723–726, 1966.
- ROSENBERG, S. et al. *Síndrome de Rett: relato dos primeiros casos brasileiros*. *Revista Paulista de Pediatria*, v. 4, n. 2, p. 73–78, 1986.
- TARQUINIO, D. C.; HOU, W.; NEUL, J. L.; KAUFMANN, W. E.; GLAZE, D. G.; MOTIL, K. J.; SKINNER, S. A.; LEE, H. S.; PERCY, A. K. *The changing face of survival in Rett syndrome and MECP2-related disorders*. *Pediatric Neurology*, v. 53, n. 5, p. 402–411, 2015.
- VILVARAJAN, S.; McDONALD, M.; DOUGLAS, L.; NEWHAM, J.; KIRKLAND, R.; TZANNES, G.; TAY, D.; CHRISTODOULOU, J.; THOMPSON, S.; ELLAWAY, C. *Multidisciplinary management of Rett syndrome: twenty years of experience*. *Developmental Medicine & Child Neurology*, v. 65, n. 4, p. 523–534, 2023.
- WHELAN, M. E. et al. *Eye-tracking assessment of receptive language in Rett syndrome*. *Journal of Neurodevelopmental Disorders*, v. 13, n. 2, p. 1–13, 2021.
- ZOGHBI, H. Y. *Postnatal neurodevelopmental disorders: meeting at the synapse?* *Science*, v. 302, n. 5646, p. 826–830, 2003.
- ZOGHBI, H. Y.; AMIR, R. E.; VAN DEN VEYVER, I. B.; WAN, M.; TRAN, C. Q.; FRANCKE, U. *Rett syndrome is caused by mutations in X-linked MECP2, encoding methyl-CpG-binding protein 2*. *Nature Genetics*, v. 23, n. 2, p. 185–188, 1999.

CONTRIBUIÇÕES DO SERVIÇO SOCIAL E DA PSICOLOGIA NO CONTEXTO DAS DOENÇAS RARAS NO BRASIL: UMA ANÁLISE DA LITERATURA

Adriana Tavares Ribeiro
Daniella Martins De Oliveira
Marcela Ligia De Freitas Lemos

As doenças raras, afetam cerca de 6% a 8% da população mundial, aproximadamente 420 a 560 milhões de indivíduos. Nesse recorte, 75% são crianças e jovens. Estudos apontam que existam entre 7 mil e 8 mil tipos diferentes de doenças raras, onde 80% são de origem genética e 20% por causas infecciosas, virais e degenerativas (INTERFARMA, 2018).

No estudo acima citado, estima-se que 95% das Doenças Raras - DR tem tratamento com medicamentos paliativos e serviços de reabilitação, 3% tratamento cirúrgico ou medicamentos regulares que atenuam sintomas e 2% tratamento com medicamentos órfãos, capazes de interferir na progressão, possibilitando qualidade de vida a esses indivíduos.

Considerando estes dados e dada a complexidade clínica e social dessas condições, percebemos que o cuidado com as DR representa um grande desafio coletivo para os sistemas de saúde, assistência social e para as famílias envolvidas.

É de suma importância a colaboração entre diferentes disciplinas e se torna essencial para assegurar um atendimento completo aos pacientes e suas famílias, um olhar amplo e capacitado dos profissionais que atuam diretamente com esse público. Nesse contexto, o assistente social e o psicólogo desempenham papéis essenciais, tanto na escuta qualificada e apoio emocional quanto na articulação de redes de proteção social e garantia de direitos.

Este artigo tem como objetivo realizar uma revisão bibliográfica sobre a atuação do Serviço Social e da Psicologia no contexto das Doenças Raras (DR) no Brasil, analisando as contribuições e desafios presentes na literatura acadêmica.

Para o desenvolvimento do presente trabalho se utilizou os métodos da pesquisa bibliográfica, este tipo de pesquisa envolve a coleta e análise de informações já existentes sobre o tema, como livros, artigos científicos, teses, entre outros, com o objetivo de embasar a discussão e aprofundar, o conhecimento sobre o assunto. Esse tipo de

pesquisa é concebido por diversos autores, dentre eles Gil (2002) Marconi e Lakatos (2003), Boccato (2006) e Andrade (2010). Para a identificação de estudos sobre o tema, foram utilizadas as bases PubMed (U.S. National Library of Medicine), Google Acadêmico (Google), Scielo (Scientific Electronic Library Online).

Dessa maneira, nossa intenção é concentrar as investigações nas obras acadêmicas que utilizam a abordagem qualitativa a respeito de doenças genéticas raras, limitadas a artigos em língua inglesa e portuguesa, lançadas nos últimos dez anos, o que coincide com o aumento significativo da produção científica tanto no Brasil quanto globalmente sobre esse assunto.

1. BREVE CONTEXTUALIZAÇÃO SOBRE DOENÇAS RARAS NO BRASIL

A definição de Doença Rara (DR) está baseada no critério da prevalência ou do número de pessoas por elas afetadas, possui ampla diversidade de sinais e sintomas que variam a depender da doença e de como a pessoa a vivencia (SOUZA, et al. 2019). De acordo com a Organização Mundial da Saúde (OMS), são assim consideradas aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, sendo 1,3 pessoa para cada 2.000. No Brasil, estima-se que há entre 13 e 15 milhões de pessoas com alguma doença rara.

Divididas em origem genética e não-genética (SES et al., 2021) são caracterizadas por serem crônicas, constantes, incapacitantes, degenerativas e trazendo lesões as células, sendo assim, podendo afetar diversas áreas e causando alterações nos fatores físicos, comportamentais, sensoriais e mentais (IRIART et al., 2019).

Em nosso território, as dificuldades enfrentadas por esses pacientes incluem diagnóstico tardio, escassez de profissionais especializados e centros de referência, tratamentos de alto custo, muitas vezes não disponíveis no SUS ou sem registro na Anvisa; e ainda baixa visibilidade social, o que resulta em pouca pesquisa científica e suporte público.

1.1 DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE (DMD)

A Distrofia Muscular de Duchenne – DMD, é caracterizada como uma doença recessiva (ocorre quando uma pessoa herda duas cópias de uma versão alterada (mutada) de um gene, uma de cada progenitor), ligada ao cromossomo X, dessa forma, 99% dos casos acometem o sexo masculino. A mutação do cromossomo X provoca ausência de produção da proteína denominada distrofina, resultando em perda progressiva de massa muscular e substituição por tecido adiposo e fibroso. Sabe-se que dois terços dos novos casos de DMD são herdados de mãe portadora, ou seja, aquela que apenas carrega a informação genética apresentando sintomas leves da doença e o outro terço é consequente de mutações novas (PORTELA, 2023; BONFANTE; RIBEIRO; TRINDADE, 2024).

A distrofina é vital para manter a integridade das fibras musculares e a estabilidade de sua membrana e a ausência desta proteína resulta em danos recorrentes nas fibras musculares, inflamação crônica, fibrose progressiva e disfunção das células-tronco musculares (BONFANTE et al., 2024).

1.2 MANIFESTAÇÕES CLÍNICAS E DIAGNÓSTICO DA DMD

As manifestações clínicas da DMD iniciam na primeira infância e tem como principal sintoma a fraqueza muscular progressiva que evolui para complicações graves capazes de causar deficiências e morte prematura. Há dificuldade na manutenção da marcha com quedas frequentes. Tendem a caminhar na ponta dos pés devido surgimento de contraturas nos tendões de Aquiles, o que os fazem ter uma marcha com acentuado balanço do corpo devido atrofia precoce dos músculos abdutores do quadril, o que impede a pelve de se manter nivelada. Ainda há dificuldade para subir escadas, saltar e correr. Uma característica marcante é o aumento do volume das panturrilhas decorrente do grande esforço que os gastrocnêmios são submetidos para compensar o déficit dos músculos anterolaterais das pernas (PORTELA, 2023; BONFANTE; RIBEIRO; TRINDADE, 2024).

Os sinais e sintomas incluem: atraso no desenvolvimento dos marcos motores, fraqueza muscular, panturrilhas hipertróficas e dificuldade na fala. O diagnóstico de distrofia muscular de Duchenne é realizado com base na história clínica do indivíduo, nos

sinais e sintomas e no teste para confirmar a mutação genética (PORTELA, 2023; BONFANTE; RIBEIRO; TRINDADE, 2024).

Em países desenvolvidos, a média de idade para se obter o diagnóstico é de 3 a 5 anos, já no Brasil, observa-se que o tempo para fechar o diagnóstico demora cerca de 2,5 anos a mais, portanto, é feito entre os 3 a 7,5 anos de idade (RIBEIRO et al., 2024).

A confirmação diagnóstica permite a realização de intervenções adequadas e fornece informações educativas, de apoio e aconselhamento genético adequado para capacitar as famílias. A suspeita inicial de DMD deverá ser feita em todo menino que apresentar: 1) Fraqueza de musculatura proximal entre 2 e 5 anos de idade; 2) Atraso do desenvolvimento psicomotor, seja na aquisição dos marcos motores ou de linguagem, ou com sinais de deficiência intelectual ou transtorno do espectro autista; 3) Hipertrofia de panturrilhas; 4) Aumento de creatinofosfoquinase (CPK) e; 5) Achados incidentais de aumento das transaminases hepáticas (ARAÚJO, 2023).

1.3 COMPLICAÇÕES DA DMD

Essas crianças apresentam grandes dificuldades de movimentos, sendo visível e peculiar a maneira como elas levantam-se do chão. Elas utilizam-se das mãos apoiadas nos joelhos, usando os membros inferiores como alavancas e, vagarosamente, levantam o tronco, dando uma impressão de escalada por toda a extensão dos membros inferiores. Esse movimento ocorre como uma compensação, a qual denomina-se sinal de Gowers, devido a musculatura extensora do joelho e do quadril não possuírem um desempenho satisfatório para realizar a extensão voluntária do tronco (TEIXEIRA et al., 2020).

A fraqueza muscular debilita o paciente e avança para o uso de cadeira de rodas, que costuma ser inevitável antes da adolescência, aparecendo junto a isso ou, posteriormente, com complicações do sistema osteoarticular, respiratório e cardiovascular. Esses pacientes também sofrem com disfunção neuro cognitiva, o que gera contratemplos na qualidade de vida e na capacidade de aprendizagem. Ultimamente, a sobrevida prolonga-se até a terceira ou quarta década de vida em casos de acompanhamento das complicações e do uso de corticosteroides (TEIXEIRA et al., 2020).

A DMD é uma doença incapacitante podendo culminar em óbito por disfunção ventilatória e miocárdica. As causas mais frequentes de óbito, ocorrendo em 75% dos casos, são insuficiência respiratória e/ou infecção pulmonar na faixa etária de 16 a 19 anos, e é rara após os 25 anos idade (TEIXEIRA et al., 2020). A Sociedade Brasileira de Pediatria (2023) aponta as complicações cardiovasculares como fator de risco de morbimortalidade nos jovens com DMD. A deficiência de distrofina no coração manifesta-se como uma cardiomiopatia. Com a progressão da doença o miocárdio deixa de atender às demandas fisiológicas e desenvolve insuficiência cardíaca clínica. O miocárdio disfuncional apresenta maior chance de arritmias com risco de vida.

Porém, com o cuidado otimizado, pacientes com DMD podem viver até os quarenta anos, principalmente graças ao desenvolvimento de diretrizes para cuidado e gerenciamento e ao tratamento aprimorado para disfunção cardíaca e pulmonar e a sobrevivência de pacientes com DMD tem melhorado ao longo do tempo. Apesar dos grandes avanços terapêuticos nos últimos 30 anos não há cura para a DMD. No entanto, uma abordagem médica, cirúrgica e de reabilitação multidisciplinar direcionada aos sintomas da patologia pode alterar o curso natural da doença melhorando a qualidade de vida e a longevidade. Os principais objetivos da terapêutica para DMD sempre foram diminuir a velocidade de progressão da doença e controlar suas consequências mais danosas. Assim sendo, o acompanhamento multiprofissional e transdisciplinar deve ser precoce (DUAN et al., 2021 apud BONFANTE et al., 2024).

A avaliação da qualidade de vida de jovens e crianças que possuem diagnóstico de Distrofia Muscular de Duchenne é complexa e envolve diversos fatores. Essa análise se relaciona amplamente com os determinantes sociais de saúde, que estão ligados a uma condição social específica, pertencimento de classe, e acesso a direitos sociais fundamentais como saúde, educação, moradia, entre outros. Além disso, está conectada ao contexto político, à presença da democracia e aos direitos humanos e sociais.

2. AS CONQUISTAS DE DIREITOS DA PESSOA COM DOENÇA RARA

As circunstâncias da pessoa com Doença Rara e seus familiares requerem cuidados específicos e diretrizes de saúde focadas nesse grupo. O objetivo é satisfazer

as necessidades de saúde, assim como as sociais e os recursos que melhorem a qualidade de vida.

Os principais pontos da atenção integral ao paciente com DR são: diagnóstico precoce e acesso ao tratamento, linha de cuidado integrada, ações de prevenção e promoção da saúde, atenção multidisciplinar, acesso à informação e aconselhamento.

Desde 2010, foram disponibilizados Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) para 34 doenças raras de causas genéticas e não genéticas. Estudos sobre a incidência e a prevalência de doenças raras são de interesse de profissionais da saúde, de autoridades da saúde, de pacientes e suas famílias, de associações de pacientes e de laboratórios envolvidos com o diagnóstico e o desenvolvimento de terapias para estas condições. Além disso, as informações geradas neste tipo de estudo são importantes para as autoridades estimarem o peso dessas doenças para a sociedade e considerarem a implantação de programas de tratamento e prevenção (FEDERHEN et al., 2014).

No Brasil, conforme Federhen (2014) o ponto de partida para debater essas políticas foi a formação, nos anos 2000, de um grupo de trabalho que tinha como objetivo desenvolver uma proposta para a Política Nacional de Atenção à Genética Clínica no SUS.

Em janeiro de 2014 foi publicada a Portaria nº 199, que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (DR's) no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS), tendo como objetivo oferecer diagnósticos mais precisos e rápidos, melhorar a qualidade de vida e promover ações de prevenção, detecção precoce, tratamento adequado, redução de incapacidades e cuidados paliativos (BRASIL, 2014).

As diretrizes para a atenção integral aos indivíduos com doenças raras ou com risco de desenvolvê-las prevê que a assistência ao usuário deve ser centrada em seu campo de necessidades, vistas de forma ampla. O apoio multiprofissional, a partir da necessidade de cada paciente, é essencial para a qualidade do cuidado prestado. As orientações relacionadas às doenças raras devem ser realizadas preferencialmente por equipe multidisciplinar e interdisciplinar, permitindo a discussão conjunta, favorecendo a compreensão e o seguimento da atenção (BRASIL, 2014).

A Portaria nº 199, ao organizar o cuidado das pessoas com DR's, classifica-as em dois Eixos. O Eixo I é composto por DR's de origem genética, enquanto o Eixo II engloba as doenças raras de origem não genética. Cada Eixo é organizado em três grupos. Para o Eixo I, tais grupos são: "a) anomalias congênitas ou de manifestação tardia; b) deficiência intelectual; e c) erros inatos de metabolismo". Já os grupos do Eixo II são formados pelas doenças: "a) infecciosas; b) inflamatórias; e) autoimunes" (BRASIL, 2014).

No II Congresso Nacional de Direitos Humanos em Doenças Raras, promovido pela Associação Paraibana de Doenças Raras - ASPADOR, foi apresentado um relatório das leis aprovadas na ALPB – Assembleia Legislativa do Estado da Paraíba, pelo então Deputado Estadual dr. Taciano Diniz, que consta sobre a importância do legislativo na efetivação de políticas públicas nas doenças raras:

Lei Ordinária nº 9.527, de 24 de novembro de 2011 - Dispõe sobre a política de tratamento de doenças raras no estado da paraíba e dá outras providências.

Lei Ordinária nº 10.160, de 20 de novembro de 2013 - Institui o dia estadual de conscientização sobre doenças raras.

Lei Ordinária nº 11.076, de 29 de dezembro de 2017 - Institui, no âmbito do estado da paraíba, a semana de conscientização sobre doenças raras.

Lei Ordinária nº 11.521, de 28 de novembro de 2019 - Dispõe sobre a incumbência dos estabelecimentos de saúde da rede pública e privada do estado da paraíba em repassarem informações das pessoas diagnosticadas com doenças raras e dá outras providências.

Lei Ordinária nº 11.528, de 03 de dezembro de 2019 - Determina o atendimento prioritário aos portadores de doenças raras na rede de saúde pública e privada do estado da paraíba e dá outras providências.

Lei Ordinária nº 11.933, de 03 de maio de 2021 - Dispõe sobre a obrigatoriedade da informação sobre as doenças raras não detectáveis pelo teste do pezinho e dá outras providências.

Lei Ordinária nº 12.996, de 19 de dezembro de 2023 - Dispõe sobre atendimento preferencial aos portadores de doenças crônicas, raras e genéticas nas repartições públicas e estabelecimentos de atendimento ao público no estado da paraíba.

Lei Ordinária nº 13.176, de 23 de abril de 2024 - Dispõe acerca da prioridade de tramitação dos processos na administração pública do estado da Paraíba, cujo interessado seja pessoa com doença rara e dá outras providências. Priorizando a redução de desigualdades.

Lei Ordinária nº 13.498, de 10 de dezembro de 2024 - Dispõe sobre a instituição da Carteira de Identificação da Pessoa com Doença Rara, no âmbito do Estado da Paraíba, e dá outras providências.

Lei Ordinária nº 13.675, de 15 de maio de 2025 – Reconhece de Utilidade Pública a Associação Paraibana de Doenças Raras - ASPADOR, localizada no município de João Pessoa, no Estado da Paraíba.

Apesar desse investimento em legislação e organização do cuidado, vimos no artigo de Luz et al (2016) que quando se chega à etapa de manutenção do tratamento, as famílias se deparam com a necessidade de suporte judicial para garantir essa continuidade. No contexto dos serviços de reabilitação, é comum a dificuldade de acesso contínuo a outros serviços, incluindo fisioterapia, fonoaudiologia, terapia ocupacional, dentre outros. O que implica necessariamente mais esforços direcionados a implantação eficaz e equânime a todos.

Estudos mostram que entre 2010 e 2017, os gastos totais da União com demandas judiciais foram superiores a R\$ 5,2 bilhões. Esse montante torna-se irrisório diante do custo social imposto pelas enfermidades não só ao paciente, mas também a seus familiares (INTERFARMA, 2018).

Recentemente, a Câmara Técnica Assessora de Doenças Raras (CTA de Doenças Raras) foi instituída em 19 de fevereiro de 2024, no âmbito do Ministério da Saúde. De caráter técnico, consultivo, educativo, e de natureza interinstitucional e multiprofissional, a CTA tem a finalidade de contribuir com o aperfeiçoamento e desenvolvimento da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. A proposta também prevê a criação de um Subsistema de Atenção às Doenças Raras, com o objetivo de estruturar redes de serviço, garantir financiamento e tratamento especializado, além de priorizar pacientes com manifestações dolorosas (MS, 2024).

Aureliano (2018) enfatiza que o diagnóstico é um dos gargalos para a questão das doenças raras. A inclusão de testes genéticos em políticas nacionais de saúde ainda

depende de uma forte atuação das associações de pacientes nos mecanismos do Estado, pois não estão implementados de forma sistemática no sistema público de saúde. Muitas famílias só conseguem um diagnóstico ao participarem de pesquisas acadêmicas, através de redes de colaboração que se formam entre pacientes, pesquisadores e médicos.

Contudo, Lopes-Júnior (2022) afirma que o Brasil ainda não possui uma política sustentável de acesso às doenças raras. Embora o governo tenha ampliado o orçamento para a compra de medicamentos, particularmente para doenças de alta complexidade, além de programas de ampliação do acesso a medicamentos para doenças crônicas, muito do que foi conduzido permanece insuficiente para atender às novas demandas.

Atualmente há 36 estabelecimentos habilitados como Serviços de Atenção Especializada em Doenças Raras e Serviços de Referência em Doenças Raras, disponibilizando 21 procedimentos entre consultas e exames para a população, sendo: 1 na Região Norte, 11 no Nordeste, 5 no Centro-Oeste, 12 no Sudeste e 7 no Sul. (BRAZIL, 2025).

Os espaços disponibilizam aos usuários uma equipe multiprofissional composta por diversas especialidades médicas, assim como demais áreas da saúde como enfermagem, nutrição, fonoaudiologia, farmácia, terapia ocupacional, profissional de educação física, psicologia e assistente social.

Dentre os profissionais que contemplam o atendimento interdisciplinar da pessoa com doença rara, discutiremos o papel da(o) psicóloga(o) e da(o) assistente social na atenção ao paciente com doença rara e seus familiares, evidenciando a relevância de suas funções na equipe interdisciplinar que proporciona assistência a esse paciente.

3. ACOLHIMENTO E CUIDADO INTEGRAL: CONTRIBUIÇÕES DA PSICOLOGIA E DO SERVIÇO SOCIAL NO CONTEXTO DE DOENÇAS RARAS

A atuação dos assistentes sociais e psicólogos no contexto das doenças raras demanda uma compreensão ampliada dos aspectos biopsicossociais que envolvem essas condições. Partindo de suas formações específicas, suas abordagens englobam um viés crítico sobre as dinâmicas sociais, familiares e institucionais envolvidas.

Iamamoto (2007) e Yazbek (2009) referenciam a teoria social crítica, e sob esse viés compreendemos as doenças raras como fenômenos socialmente determinados, incluídos em uma desigualdade estrutural, observada na dificuldade de acesso aos serviços de saúde e direitos sociais. Nesse contexto, a atuação do assistente social deve estar alinhada ao projeto ético-político da profissão, que orienta uma prática crítica, comprometida com a defesa dos direitos humanos e com a justiça social.

Na área da Psicologia, várias perspectivas podem apoiar a ação no âmbito das doenças raras, incluindo a abordagem sistêmica, que enfatiza a importância das interações familiares e comunitárias no enfrentamento da doença, e a psicologia social crítica, que se concentra nas circunstâncias sociais que impactam o sofrimento mental (PEREIRA, 2013).

Acompanhar a evolução do paciente quanto aos aspectos emocionais que a doença traz é o objetivo principal do trabalho. Mas o psicólogo pode ainda utilizar de grupos educativos, que facilitam a conscientização do paciente e família no contexto da doença e das formas de tratamento, e trabalhos em equipe no sentido de facilitar a relação equipe/paciente/família (ALMEIDA; MALAGRIS, 2011).

Além disso, a noção de cuidado integral proposta pelo Sistema Único de Saúde (SUS) e aprofundada por Ayres (2004) reforça a importância de práticas profissionais que articulem aspectos clínicos, éticos e sociais.

A intervenção do psicólogo e do assistente social, reconhece a pessoa com doença rara como cidadãos de direitos, ampliando e favorecendo o acolhimento, a autonomia e a participação social desses indivíduos e de suas famílias. Procura desmistificar o estigma da doença, minimizar os preconceitos e as incertezas entre diagnóstico e tratamento, enriquece a trajetória dessas famílias com atenção e suporte especializado para o enfrentamento das condições relacionadas a viver com uma doença rara.

3.1 ATUAÇÃO DOS ASSISTENTES SOCIAIS

A atuação do assistente social no campo da saúde sofreu transformações significativas a partir da regulamentação do SUS. O conceito ampliado de saúde

expandiu o espaço de intervenção desses profissionais, exigindo novas reflexões e práticas adequadas ao contexto de saúde pública brasileira (SILVA; KRUGER, 2018).

Através da Resolução nº 383/1999 do Conselho Federal de Serviço Social, o assistente social foi reconhecido como profissional da saúde. Esse reconhecimento reafirma o papel do assistente social como articulador das políticas públicas e a viabilizar a participação popular, a democratização das instituições, o fortalecimento dos Conselhos de Saúde e a ampliação dos direitos sociais (CFESS, 1999).

Cabe ressaltar, que esse profissional é capacitado para atuar nas múltiplas expressões da questão social originadas nas relações sociais que afetam a saúde (PEREIRA et al., 2022).

O conjunto Conselho Federal de Serviço Social (CFESS) e Conselho Regional de Serviço Social (CRESS), no intuito de aprofundar e direcionar a intervenção do assistente social na área da saúde, apoiou a elaboração do documento Parâmetros para Atuação dos Assistentes Sociais na Política de Saúde (CFESS, 2010). Nele, encontram-se delineados quatro eixos de análise: atendimento direto aos usuários; mobilização, participação e controle social; investigação, planejamento e gestão; assessoria, qualificação e formação profissional.

O Código de Ética Profissional (1993) também apresenta ferramentas fundamentais para a atuação profissional no cotidiano, ao colocar como princípios: reconhecimento da liberdade como valor ético central; defesa intransigente dos direitos humanos; ampliação e consolidação da cidadania, com vistas à garantia dos direitos civis, sociais e políticos das classes trabalhadoras, entre outros.

Sob a ótica da pessoa com doença rara, este profissional faz uso de sua formação para um acolhimento por inteiro, desprovido de preconceitos e estigmas que o processo de adoecimento imprime no indivíduo e sua família.

Santos e Martins (2019) apontam na sua pesquisa realizada em um Centro de Genética Médica, que o Serviço Social tem como objetivo atuar sobre os rebatimentos da questão social na saúde de pessoas com doenças raras, através da articulação com as famílias, as associações de usuários e o sistema de garantia de direitos. Tem o seu exercício profissional baseado na perspectiva de educação permanente, com a plena

articulação entre ensino, pesquisa e atenção em saúde, porém serão enfatizadas as ações assistenciais.

A necessidade de acesso aos serviços sociais e de saúde foi referida como prioritária pela totalidade das famílias; os pais, frequentemente, sentem-se frustrados quando se deparam com falta de conhecimento entre os profissionais de saúde e na sociedade em geral (LUZ; SILVA & DEMONTIGNY, 2016).

O assistente social faz parte da equipe que presta atendimento direto a pacientes e famílias da pessoa com doença rara. São muitos desafios para transpor, para além do diagnóstico. Os impactos sofridos pelas pessoas com DR, atingem o campo do mundo do trabalho, das atividades sociais e comunitárias, envolvem também os aspectos relacionados a continuidade dessas famílias, como se organizam entre o cotidiano e os cuidados direcionados ao tratamento.

Diante do diagnóstico desconhecido e raro, após uma longa jornada até que este seja definido, cercado de inseguranças e questionamentos, as pessoas diretamente envolvidas necessitam de apoio e direcionamento para tomada de decisão diante de todo esse processo e reorganização familiar.

O assistente social direciona sua atuação justamente nessas questões onde geralmente os direitos são violados. As principais ações a serem desenvolvidas pelo assistente social são: conhecer as condições de vida e trabalho dos usuários, bem como os determinantes sociais que interferem no processo saúde-doença; facilitar o acesso de todo e qualquer usuário aos serviços de saúde da instituição e da rede de serviços e direitos sociais; buscar a necessária atuação em equipe, tendo em vista a interdisciplinaridade da atenção em saúde; estimular a intersetorialidade, tendo em vista realizar ações que fortaleçam a articulação entre as políticas de seguridade social, superando a fragmentação dos serviços e do atendimento às necessidades sociais; tentar construir e/ou efetivar, conjuntamente com outros trabalhadores da saúde, espaços nas unidades que garantam a participação popular e dos trabalhadores de saúde nas decisões a serem tomadas; fortalecer os vínculos familiares, na perspectiva de incentivar o usuário e sua família a se tornarem sujeitos do processo de promoção, proteção, prevenção, recuperação e reabilitação da saúde (CFESS, 2010).

3.2 ATUAÇÃO DOS PSICÓLOGOS

As diretrizes da Linha de Cuidado Para Pessoas Com Doenças Raras vigentes atualmente no país determinam uma ordenação da atenção à saúde pautada na lógica dos cuidados em rede e na assistência sistêmica, da qual o psicólogo faz parte (BRASIL, 2014b; 2022).

O Psicólogo, dentro de suas especificidades profissionais, atua no âmbito da educação, saúde, lazer, trabalho, segurança, justiça, comunidades e comunicação com o objetivo de promover, em seu trabalho, o respeito à dignidade e integridade do ser humano (CFP, 2005).

Conforme Aureliano (2018) a duração e os efeitos de uma doença rara podem implicar necessidades de cuidado extenuantes que afetam significativamente outros membros da família. Partindo desta premissa percebemos como é importante a presença do psicólogo nas equipes de atendimento a esses pacientes. Para Matioli (2023) a Psicologia destaca-se como agente social de transformação, está para acolher, escutar ativamente suas demandas e possibilitar uma intervenção humanizada para além da doença.

Sofrimento humano, desconhecimento sobre sua condição e acesso inadequado à assistência tornam o acometido de DR especialmente dependente de sua rede de suporte social (SALVIANO et al., 2020).

O acompanhamento psicológico na assistência aos pacientes/famílias com DR torna-se importante desde o início da procura pelo diagnóstico (DAVICO et al., 2024). Após a definição de um diagnóstico de doença rara, as famílias iniciam um processo de reconhecimento da nova realidade, que desencadeiam medo, aumento dos níveis de ansiedade, estresse, sentimentos de abandono, muitas vezes seguidos de implicações financeiras e patrimoniais.

Coutinho et al (2023) afirma que o psicólogo pode atuar para garantir que a comunicação aconteça da forma verdadeira, delicada e compreensível, favorecendo o estabelecimento de um bom rapport entre equipe e pacientes/familiares. Cita como principais ações o aconselhamento, terapia individual ou familiar, mediação de conflitos, estreitamento de vínculos e facilitação da comunicação, o psicólogo pode atuar

significativamente no sentido de fortalecer e dar suporte às famílias diante das dificuldades resultantes da presença de um doente raro entre eles.

Para Gabrilli (2014) as famílias ainda desejam um olhar integral para as doenças raras, que vá muito além do diagnóstico.

Os estudos de Luz et al (2016) apontaram como as principais necessidades: o acesso aos serviços sociais e de saúde; conhecimento sobre a doença; estruturas de apoio; aceitação e integração na comunidade; preservação da vida pessoal e familiar, que configura um contexto no qual inúmeras necessidades se manifestam.

Matioli et al (2023) afirma que a presença do profissional da psicologia no acompanhamento de pacientes diagnosticados com doenças raras é obrigatória, visto que a pessoa diagnosticada com uma doença rara, assim como qualquer outra doença, é afetada psicologicamente pelo adoecimento e sofre com as repercussões sociais que vêm com o tratamento.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A necessidade de atendimento especializado as pessoas acometidas com Doenças Raras têm provocado em toda sociedade e movimentos simpatizantes, a cobrança por mais estudos e pesquisas, bem como leis que regulamentem a oferta de serviços e tratamentos, qualificação e formação de profissionais, bem como criação de redes de apoio às famílias.

No que diz respeito ao Serviço Social, a prática do/a assistente social em doenças raras ainda é pouco estudada e a produção científica sobre o tema permanece escassa. No âmbito da Psicologia, percebemos um maior acervo acerca do tema.

Importante promover iniciativas junto de associações, famílias e sociedade para que seja cada vez mais exercido o direito à saúde, que seja implementada estudos e pesquisas acerca da condição da pessoa com doença rara, diagnóstico e possíveis tratamentos que propiciem qualidade de vida e dignidade como pessoas únicas.

No processo de acompanhamento, a atuação do Serviço Social alinha a dimensão política da intervenção profissional ao fortalecimento de seus familiares na promoção do cuidado e defesa de direitos. As principais ações desenvolvidas com este objetivo envolvem: democratização das informações pertinentes ao acesso à tratamento de

saúde, orientações/encaminhamentos em prol do acesso à insumos e tecnologias em saúde, ações que facilitem o acesso à serviços e direitos da seguridade social, mobilização da rede de serviços e ações intersetoriais de diferentes políticas (educação, lazer e cultura, assistência social, habitação, entre outras) em prol do devido suporte à crianças e adolescentes (JESUS, 2021). Os/as psicólogos/as ofertam suporte emocional, psicológico, avaliam o bem-estar de paciente e família, ajudam a lidar com as mudanças causadas pela doença, promovem estratégias para enfrentar os desafios do dia-a-dia, facilitam a comunicação entre o paciente, a família e outros profissionais de saúde, promovendo qualidade de vida e bem-estar emocional ao longo do tratamento.

É evidente a importância do exercício efetivo da multiprofissionalidade, interdisciplinaridade e da intersetorialidade no acompanhamento de pessoas com Doenças Raras e suas famílias, uma vez que, trata-se de um diagnóstico complexo que envolve todos os que convivem com o usuário.

REFERÊNCIAS

ALMEIDA, Raquel Ayres de; MALAGRIS, Lucia Emmanoel Novaes. **A prática da psicologia da saúde**. Rev. SBPH, Rio de Janeiro, v. 14, n. 2, p. 183-202, dez. 2011. Disponível em <http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1516-08582011000200012&lng=pt&nrm=iso>. Acesso em: 23 jul. 2025.

ANDRADE, M. M. **Introdução à metodologia do trabalho científico**: elaboração de trabalhos na graduação. São Paulo, SP: Atlas, 2010.

ARAUJO, A. P. Q. C. et al. **Atualização das recomendações do consenso brasileiro para Distrofia Muscular de Duchenne**. Arquivos de Neuro-Psiquiatria, São Paulo, v. 81, n. 1, p. 81-94, 2023. Disponível em: <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC10014210/>. Acesso em: 04 ago. 2025.

ASSOCIAÇÃO DA INDÚSTRIA FARMACÊUTICA DE PESQUISA (Interfarma). Doenças Raras: A urgência do acesso à saúde. São Paulo: Interfarma, 2018.

AURELIANO, Waleska de Araújo. **Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração**. Ciência & Saúde Coletiva [online]. 2018, v. 23, n. 2, pp. 369-380. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/141381232018232.21832017>>. Acesso em: 07 jul. 2025.

BOCCATO, V. R. C. **Metodologia da pesquisa bibliográfica na área odontológica e o artigo científico como forma de comunicação**. Rev. Odontol. Univ. Cidade São Paulo, São Paulo, v. 18, n. 3, p. 265-274, 2006.

BONFANTE, B. G.; et al. **Distrofia muscular de Duchenne: uma revisão narrativa.** Observatório de La Economia Latino-americana, [S. I.], v. 22, n. 5, p. Disponível em: <https://ojs.observatoriolatinoamericano.com/ojs/index.php/olel/article/view/4673>. Acesso em: 4 ago. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde.** Brasília: Ministério da Saúde, 2014a. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doenças_raras_SUS.pdf>. Acesso em: 07 jul. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria Nº 199**, de 30 de janeiro de 2014. 2014b. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html>. Acesso em: 07 jul. 2025.

CFESS – CONSELHO FEDERAL DE SERVIÇO SOCIAL. **Parâmetros para atuação de assistentes sociais na política de saúde.** Brasília, DF: CFESS, 2010. Disponível em: <https://www.cfess.org.br/arquivos/parametros_saude.pdf>. Acesso em: 5 jun. 2025.

CFP – CONSELHO FEDERAL DE PSICOLOGIA. **Referências técnicas para atuação de psicólogos(os) na atenção básica à saúde.** Brasília, DF: CFP, 2013. Disponível em: <<https://site.cfp.org.br/publicacao/referencias-tecnicas-para-atuacao-de-psicologos-na-atencao-basica-a-saude/>>. Acesso em: 3 jul. 2025.

CFP – CONSELHO FEDERAL DE PSICOLOGIA. RESOLUÇÃO CFP Nº 010/05. **Código de Ética Profissional do Psicólogo.** Brasília, DF: CFP, 2005. Disponível em: <<https://site.cfp.org.br/wp-content/uploads/2012/07/codigo-de-etica-psicologia.pdf>>. Acesso em: 3 jul. 2025.

COUTINHO, Ana Luísa Freitas et al. **Desafios do profissional de saúde frente às doenças raras.** ANALECTA-Centro Universitário Academia, v. 8, n. 1, 2023.

DAVICO, Clarissa de Araújo et al. **A importância da equipe multiprofissional no tratamento de doenças neuromusculares raras.** Caderno Pedagógico, v. 21, n. 6, p. e5162-e5162, 2024. Disponível em: <<https://ojs.studiespublicacoes.com.br/ojs/index.php/cadped/article/view/5162>>. Acesso em: 09 jul. 2025.

FEDERHEN, A. et al. **Pesquisa clínica e doenças raras:** a situação no Brasil. Jornal Brasileiro de Economia da Saúde, São Paulo, supl. 1, p. 17-23, dez. 2014.

GABRILLI, Mara. **Inclusão social para pessoas com doenças raras.** Jornal Brasileiro de Economia da Saúde, [S. I.], p. 13–16, 2024. Disponível em: <https://www.jbes.com.br/index.php/jbes/article/view/362>. Acesso em: 10 jul. 2025.

GIL, A. C. **Como elaborar projetos de pesquisa.** São Paulo, SP: Atlas, 2002.

IAMAMOTO, Marilda Villela. **Serviço Social em tempo de capital fetiche**: capital financeiro, trabalho e questão social. 2. ed. São Paulo: Cortez, 2008.

IRIART, Jorge Alberto Bernstein, NUCCI, Marina Fisher; MUNIZ, Tatiane Pereira. **Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento**: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. Ciência & Saúde Coletiva, v. 24, n. 10, p. 3637–3650, 2019.

JESUS, Thamires Silva de. **A contribuição do serviço social no acompanhamento de saúde multidisciplinar de crianças e adolescentes com Distrofia Muscular de Duchenne**. In: Anais do II Encontro Nacional de Trabalho Interdisciplinar e Saúde - ENTIS. Anais. Manaus (AM) UFAM, 2021.

LAKATOS, E. M.; MARCONI, M. A. **Fundamentos de Metodologia Científica**. São Paulo, SP: Atlas 2003.

LOPES-JÚNIOR, LC, Ferraz, VEF, Lima, RAG, Schuab, SIPC, Pessanha, RM, Luz, GS, Laignier, MR, Nunes, KZ, Lopes, AB, Grassi, J., Moreira, JA, Jardim, FA, Leite, FMC, Freitas, P. d. SS, & Bertolini, SR (2022). **Políticas de saúde para pacientes com doenças raras**: uma revisão do escopo. Jornal Internacional de Pesquisa Ambiental e Saúde Pública, 19 (22), 15174. <https://doi.org/10.3390/ijerph192215174>.

LUZ, Geisa dos Santos et al. **Doenças raras**: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. Acta Paulista de Enfermagem, São Paulo, v. 28, n. 5, 2015. 5, 2015. Disponível em:
<https://www.scielo.br/j/ape/a/nKQ88s3pGchdHWPwHxjCS3G/abstract/?lang=pt>. Acesso em: 16 nov. 2022.

MATIOLI, Aryane Leinne; Oliveira; MATOS, Mariana Speck; NOMELINI, Rafael Lopes. **A psicologia e o encontro com as doenças raras**. Anais do 21º Encontro Científico Cultural Interinstitucional. 2023.

MINISTÉRIO DA SAÚDE (BR). Portaria nº 3.132, de 19 de fevereiro de 2024. Institui a Câmara Técnica Assessora de Doenças Raras - CTA de Doenças Raras, no âmbito do Ministério da Saúde. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 20 de fevereiro de 2024.

PEREIRA, Radiana Brasil, et al. (2022). **Os desafios e entraves do assistente social na saúde**. Research, Society and Development. 11. e72111435766. 10.33448/rsd-v11i14.35766.

PEREIRA, Thaís Thomé Seni Oliveira. **Pichon-Rivièrre, a dialética e os grupos operativos**: implicações para pesquisa e intervenção. Rev. SPAGESP, Ribeirão Preto, v. 14, n. 1, p. 21-29, 2013. Disponível em
http://pepsic.bvsalud.org/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1677-29702013000100004&lng=pt&nrm=iso. Acesso em: 23 jul. 2025.

PICHON-RIVIÈRE, Enrique. **O processo grupal**. 6. ed. São Paulo: Martins Fontes, 1998.

PORTELA M. V. M.; et al. **Distrofia muscular de Duchenne**. Revista Eletrônica Acervo Saúde, v. 23, n. 7, p. e12912, 9 jul. 2023.

RIBEIRO M. da C. R.; et al. **A qualidade de vida e acesso a saúde em pacientes com Distrofia Muscular de Duchenne**. Revista Eletrônica Acervo Científico, v. 47, p. e18183, 28 out. 2024.

SALVIANO, Isabel Cristina de Barros; CASTRO, Martha Moreira Cavalcante; MATOS, Marcos Antônio Almeida; AGUIAR, Carolina Villa Nova. **Desenvolvimento de Instrumento em Doenças Raras: Acesso à Saúde e ao Suporte Social**. Revista Psicologia e Saúde, [S. I.], p. 3–18, 2020. DOI: 10.20435/pssa.vi.1065. Disponível em: <<https://pssaucdb.emnuvens.com.br/pssa/article/view/1065>>. Acesso em: 9 jul. 2025.

SANTOS, Allamanda Lemos; MARTINS, Graça dos Antília. **Experiência do Serviço Social em um centro de referência em genética médica**. v. 16 n. 1 (2019): Congresso Brasileiro de Assistentes Sociais.

SES, Carmela et al. **Doenças raras: a importância de conhecê-las**. Revista da Sociedade de Cardiologia do Estado de São Paulo 2021;31(2):168-70

SOUZA et al. **Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional**. Ciência & Saúde Coletiva, v. 24, n. 10, p. 3683–3700, out. 2019.

TEIXEIRA, et al. **Epidemiologia da Distrofia Muscular de Duchenne no Ceará**. Brazilian Journal of Development, [s.l.], v. 6, n. 9, p. 69591–69603, 2020. Disponível em: <https://ojs.brazilianjournals.com.br/ojs/index.php/BRJD/article/view/16802>. Acesso em: 4 ago. 2025.

TRINDADE, et al (2024). Prevalência da distrofia muscular de Duchenne no mundo: uma revisão sistemática e meta-análise. **Pesquisa, Sociedade e Desenvolvimento**, [S. I.], v. 13, n. 10, p. e105131047171, 2024. DOI: 10.33448/rsd-v13i10.47171. Disponível em: <https://rsdjurnal.org/rsd/article/view/47171>. Acesso em: 4 ago. 2025.

A IMPORTÂNCIA DA ATUAÇÃO FARMACÊUTICA NO CUIDADO DE PACIENTES COM DOENÇAS RARAS

Silvano Da Silva Rodrigues

Cicero Lacerda

1 INTRODUÇÃO

São consideradas doenças raras segundo a Organização Mundial da Saúde (OMS) as que afetem menos de 65 pessoas a cada 100 mil habitantes, embora o número exato possa variar de país para país. Outra característica, além da baixa prevalência é causar um impacto significativo na qualidade de vida dos pacientes, devido as limitações e necessidade de cuidados especiais. Diante disso, é essencial que os pacientes recebam o acompanhamento de uma equipe multiprofissional de saúde que inclua também o farmacêutico (SITE CFF) 30/01/2023.

Farmacêuticos são profissionais com formação específica para atender necessidades relacionadas a medicamentos. Eles ajudam a evitar problemas de acessibilidade ou que possam impedir o benefício potencial dos medicamentos, como problemas na escolha, dosagem, administração inadequada, falta de adesão ao tratamento prescrito, interações medicamentosas e eventos adversos.

Nesse cenário, o farmacêutico desempenha um papel essencial em várias áreas de atuação, oferecendo apoio desde o diagnóstico precoce e na gestão do uso de medicamentos até a educação do paciente e a defesa de seus direitos por terapias acessíveis. Na gestão de medicamentos, o profissional é responsável pelo ajuste de doses para prevenir toxicidade, além de realizar o monitoramento de interações entre diferentes fármacos. Na área de educação ao paciente e seus familiares o farmacêutico atua como um orientador, ensinando, por exemplo, como administrar medicamentos injetáveis em casa de forma segura e eficiente, ele pode identificar sinais de doenças raras na rotina de atendimento e encaminhar pacientes para diagnóstico precoce, um passo essencial para evitar a progressão da doença. O farmacêutico tem uma presença ativa na luta por melhorias no sistema de saúde, ele participa de comitês para a inclusão de novos tratamentos no SUS, fortalecendo campanhas por políticas públicas que

garantam maior acesso a medicamentos e cuidados especializados. (CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO, 28/05/2025).

Diante disso, é muito importante a presença do farmacêutico para pacientes que fazem uso de vários medicamentos simultaneamente, garantindo segurança e eficácia nos tratamentos. Além de colaborar com pesquisa e inovação, contribuindo para avanços científicos que transformam a prática médica.

Com o reconhecimento crescente das doenças raras como um problema de saúde pública global com alta carga biopsicossocial e econômica para pacientes, familiares e sistema de saúde, o interesse por estas doenças vem aumentando nos últimos anos. Sistemas de saúde dos mais diversos passam a tentar se organizar para desenvolver e implementar políticas para atender às necessidades desses pacientes, permitindo a melhoria do acesso aos cuidados (2).

No âmbito da saúde pública no Brasil, foi criada em 1990 a lei nº 8.080 que constituiu o Sistema único de Saúde (SUS) que tem como princípio a Universalidade, a Integralidade e a Equidade (1), respeitando o Art. nº 196 da Constituição de 1988 “a saúde é um direito de todos e dever do Estado”.

Quando se discute direito à saúde no Brasil, o medicamento é um elemento muito importante. Apesar da importância de políticas públicas a partir da década de 1990, como a Política Nacional de Medicamentos (PNM), a Política Nacional de Assistência Farmacêutica (PNAF), a Política de Medicamentos Genéricos e o Programa Farmácia Popular, a garantia de disponibilidade, acessibilidade e uso racional de medicamentos se tornam um desafio, principalmente diante do aumento crescente da demanda.

Geralmente, as famílias das pessoas com doenças raras são tratadas de maneira desigual nos serviços de saúde, mas não exatamente por preconceito. Seus direitos relativos ao acesso a serviços de saúde de qualidade, à equidade, à resolutividade e à integralidade das ações nem sempre são respeitados, seja porque os serviços não dispõem de recursos tecnológicos para atender uma condição rara ou porque os profissionais não estão preparados. De qualquer forma, a “negociação” dos direitos da família é negada desde o início da vida do filho. Após o diagnóstico da doença, a batalha ainda continua, uma vez que estas famílias precisam buscar meios fora do sistema de

saúde para seguir com o tratamento correto, geralmente de alto custo e que, muitas vezes, só é possível por meios judiciais.

O itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com doenças raras pode ser o principal desafio na relação com os serviços de saúde. O itinerário terapêutico é caracterizado por uma sucessão de etapas, desde o início da doença, com o uso da medicina tradicional (a automedicação e os curandeiros) e moderna (estruturas de cuidados modernos). Representa o caminho percorrido na tentativa de solucionar seus problemas de saúde, de acordo com as práticas individuais e socioculturais (7). Essa é uma preocupação de estudos que buscam conhecer quais caminhos os usuários percorrem quando não se identificam com os esquemas ou os fluxos do sistema de saúde (7,8).

É importante o entendimento da heterogeneidade de doenças que o termo “doenças raras” abriga e das mais diversas dificuldades em tratar, cuidar e estudar este grupo de enfermidades. Diversos sinais e sintomas podem ser apresentados, variando não somente quanto patologias diferentes, mas também de pacientes para pacientes. Além disso, as doenças raras são subdivididas em anomalias entre: as de origem genética e não-genéticas. As primeiras são agrupadas em anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiências intelectuais e erros inatos do metabolismo. Já as de origem não genéticas podem ser inflamatórias, autoimunes e infecciosas, provocadas pelo ambiente (9).

“Ainda há muito a ser aprendido e aplicado no desvendar dessas doenças tão intrigantes e impiedosas, que submetem os pacientes a sua vida de procura por terapias profissionais capazes de assisti-los, pois a maioria dos médicos não estão familiarizados com tais enfermidades” – Dra. Jane Lúcia Machado, Neurologista.

2 REVISÃO DA LITERATURA

Em geral, as doenças raras são condições crônicas, geralmente incuráveis, progressivas e incapacitantes, podendo ser degenerativas e resultar em morte precoce. Usualmente causam grande impacto no bem-estar dos pacientes e de seus familiares,

podendo também reduzir a expectativa de vida. Mesmo assim, há muitos tratamentos disponíveis que buscam melhorar a qualidade de vida. Algumas dessas doenças, por exemplo, contam com tratamentos cirúrgicos ou medicamentos específicos para amenizar os sintomas. O acesso a produtos terapêuticos, tanto medicamentos quanto dispositivos médicos adequados, são essenciais para prevenir a progressão da doença e manter a qualidade de vida dos pacientes. Os farmacêuticos podem integrar as equipes de saúde, sendo responsáveis por orientar a jornada dos pacientes, monitorar a farmacoterapia e identificar riscos.

Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), apenas 4% das doenças raras contam com algum tipo de tratamento e 30% dos pacientes não chegam aos cinco anos de idade. O avanço das pesquisas na área da genética, particularmente sobre o genoma humano, possibilitou conhecer melhor o universo das doenças raras. Constatou-se, até o momento, que 80% são de origem genética envolvendo um ou vários genes ou anomalias cromossômicas que representam entre 3 e 4% dos nascimentos. Outras são causadas por infecções (bacterianas ou virais) ou alergias, ou por processos degenerativos, proliferativos ou tóxicos (produtos químicos, radiações etc.). Em países desenvolvidos, a mortalidade infantil entre pessoas com doenças raras chega a 30%. Esse percentual pode ser ainda mais alto no Brasil, uma vez que muitas dessas crianças não são corretamente diagnosticadas e, consequentemente, não recebem tratamento adequado (5,6).

A importância da atuação farmacêutica visa promover o acesso a medicamentos, prevenção e resolução de problemas relacionados à farmacoterapia, auxiliando profissionais, educadores e gestores na implementação de novas abordagens para melhor atender às necessidades das doenças raras e proporcionando oportunidades para pesquisas futuras (CUNICO, C.; LEITE, S.)

Em 30 de janeiro de 2014 foi publicada a Portaria nº 199 que institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Entre os princípios dessa política está: a incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na Rede de Atenção à Saúde (RAS), incluindo no âmbito do SUS, a disponibilização de tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados, cujas incorporações devem resultar das recomendações formuladas e avaliadas por meio

da Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e sua Subcomissão de Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT).

Logo, partindo desse princípio e para garantir a efetivação dos objetivos da Política, entre eles, estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção, oferecendo acesso em tempo oportuno, aos meios diagnósticos, de aconselhamento genético e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades, a primeira ação que se impõe é priorizar os grupos de doenças que serão alcançados nessa fase e elaborar os Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) correspondentes. De acordo com a lei nº 12.401 de 28 de abril de 2011, a constituição e a alteração de protocolo clínico ou de diretriz terapêutica são atribuições do Ministério da Saúde, assessorado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC).

Um tópico especial na política de fiscalização e regulação de medicamentos em todo o mundo vem a ser os chamados “medicamentos órfãos”. Este termo foi usado pela primeira vez em 1968 para descrever medicamentos potencialmente úteis, não disponíveis no mercado, sua exploração não era considerada lucrativa por motivos como dificuldade de produção ou, ainda, por serem destinados ao tratamento de doenças raras (3). Para a atribuição do status de medicamento órfão, dois conceitos são utilizados conjuntamente: o epidemiológico (prevalência ou incidência da doença numa população) e o econômico (presunção de não rentabilidade do medicamento destinado à terapêutica da doença em questão). O princípio que norteia a maioria das agências de saúde em todo o mundo é o de que a “raridade” das chamadas “doenças órfãs” não produz lucratividade para as empresas farmacêuticas, desestimulando-as a investir na pesquisa e no desenvolvimento de medicamentos para essas enfermidades, e colocando os portadores dessas doenças em uma situação de desvantagem e fragilidade. Este aspecto, por sua vez, determinaria a necessidade da existência de políticas governamentais especiais para esse grupo de doenças e medicamentos (4).

No entanto, deve ser ressaltado que incentivos para o desenvolvimento de medicamentos órfãos podem, paradoxalmente, estimular o monopólio de indústrias farmacêuticas e tornar tais medicamentos altamente lucrativos, o que estaria em desacordo com a definição inicialmente proposta para “medicamento órfão”.

Segundo o CENTRO UNIVERSITÁRIO SÃO CAMILO, o tratamento para doenças raras envolve diferentes abordagens que visam melhorar a qualidade de vida dos pacientes. Uma das principais estratégias é o fornecimento de Medicamentos de Alto Custo (MAC), disponibilizados pelo Sistema Único de Saúde (SUS). Atualmente, o SUS oferece uma lista com 152 fármacos, incluindo enzimas de reposição para o tratamento de condições como as mucopolissacaridoses. Esses medicamentos são fundamentais para reduzir o impacto das doenças e controlar sua progressão. Além disso, os cuidados paliativos desempenham um papel essencial, especialmente em casos em que não há tratamento específico disponível. Essa abordagem busca aliviar os sintomas, reduzir o sofrimento e melhorar a qualidade de vida, garantindo um acompanhamento mais humanizado para os pacientes e suas famílias.

3 RESULTADOS E DISCUSSÕES

Pacientes com doenças raras frequentemente enfrentam condições crônicas, progressivas e com grande impacto em sua qualidade de vida e de seus familiares, exigindo um acompanhamento farmacêutico especializado. A escassez de medicamentos específicos para doenças raras e a complexidade dos sistemas de distribuição de terapias exigem uma ação pró-ativa do farmacêutico para garantir que o tratamento chegue ao paciente. O papel do farmacêutico se torna mais efetivo quando integrado a equipes multidisciplinares, colaborando na busca pela melhor abordagem terapêutica e promovendo um cuidado mais holístico (ELTON FERNANDES, 11/11/2023).

Com base nos resultados encontrados e nas análises realizadas, pode-se verificar que, mesmo diante da relevância do tema, foram identificadas apenas 12 publicações sobre o assunto, uma quantidade que pode ser considerada pequena, dada a emergência e o número crescente de descobertas e tratamentos disponíveis, principalmente recentes, para doenças raras. A literatura tem, de forma geral, revelado muita importância para o tema das doenças raras, em diversos aspectos do diagnóstico, do desenvolvimento de medicamentos, de terapias e acesso, o que parece não ter sido adequadamente acompanhado pelo desenvolvimento de estudos sobre serviços

farmacêuticos neste âmbito. O papel do farmacêutico é fundamental não apenas no contexto de doenças raras, mas também em diversas áreas da saúde, desempenhando funções vitais que abrangem desde a prevenção até o tratamento de enfermidades comuns e complexas. O estudo e a publicação sobre a atuação do farmacêutico são essenciais para fortalecer a compreensão da sua relevância e impacto na sociedade. Em relação às doenças raras, os farmacêuticos desempenham um papel crucial na melhoria da qualidade de vida dos pacientes. Eles estão envolvidos no desenvolvimento e na produção de medicamentos específicos para essas condições, muitas vezes enfrentando desafios únicos relacionados à disponibilidade limitada de tratamentos. Seu conhecimento especializado contribui para a identificação, produção e administração de terapias personalizadas, garantindo a eficácia e segurança desses medicamentos, além de fornecer apoio e orientação aos pacientes e suas famílias. Além disso, no âmbito geral da saúde, o farmacêutico desempenha papéis multifacetados. Na prevenção de doenças, eles estão envolvidos em campanhas de vacinação, orientação sobre hábitos saudáveis e aconselhamento sobre o uso racional de medicamentos. Na assistência farmacêutica, têm a responsabilidade de dispensar medicamentos de acordo com prescrições médicas, assegurando a correta administração e monitoramento dos efeitos dos medicamentos nos pacientes. No ambiente hospitalar, os farmacêuticos têm uma função crucial na gestão de medicamentos, trabalhando em conjunto com equipes médicas para garantir o fornecimento adequado e seguro de terapias. Além disso, contribuem para a pesquisa clínica, desenvolvendo novas formulações e participando de estudos para aprimorar tratamentos existentes. A publicação e o estudo sobre o papel do farmacêutico são vitais para destacar a sua importância na saúde pública e na qualidade de vida dos pacientes. Essas pesquisas ajudam a disseminar informações atualizadas sobre novas descobertas, avanços tecnológicos, e melhores práticas na área farmacêutica, garantindo o contínuo desenvolvimento e reconhecimento da profissão. Além disso, promovem a conscientização sobre a diversidade de funções desempenhadas pelos farmacêuticos em diferentes cenários de saúde, reforçando seu papel como profissionais essenciais no cuidado e na promoção da saúde. Muitas vezes, a percepção pública sobre o papel do farmacêutico é limitada ao atendimento em farmácias comerciais, negligenciando suas habilidades clínicas, seu conhecimento especializado em

medicamentos e sua capacidade de oferecer cuidados personalizados. No entanto, é preciso enfatizar a importância de sua presença nos diversos níveis de atenção à saúde, fortalecendo sua atuação não apenas como distribuidores de medicamentos, mas como profissionais de saúde essenciais para a promoção do bem-estar e para a qualidade de vida dos pacientes.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Esse estudo buscou sistematizar as publicações sobre um assunto considerado atual e relevante, o papel do farmacêutico no contexto das doenças raras. Em se tratando de doenças raras, este grupo de grande e crescente diversidade, compartilham de inúmeras dificuldades, entre elas, a incerteza na definição de atividades e intervenções realizadas por profissionais da saúde. O farmacêutico tem função fundamental no acompanhamento destes pacientes e deve estar atualizado sobre as novas tecnologias em desenvolvimento em seu campo de atuação para que seja garantido o melhor atendimento a pacientes diagnosticados com doenças raras.

Conclui-se que o tema a importância da atuação farmacêutica no contexto das doenças raras não foi contemplado, até o momento, por muitos estudos aprofundados e sistemáticos no âmbito acadêmico-científico, muito embora desperte interesse de pesquisa eventual. Com esta análise bibliométrica, foi possível obter informações sobre o progresso de estudos que abordam o tema para que, futuramente, melhores conhecimentos e metodologias sejam adotadas nas atividades relacionadas ao farmacêutico.

REFERÊNCIAS

ASSOCIAÇÃO NACIONAL DE HOSPITAIS PRIVADOS (ANAHP). *O cenário das doenças raras no Brasil.* 2023. Disponível em: <https://www.anahp.com.br/saude-da-saude/o-cenario-das-doencas-raras-no-brasil/>. Acesso em: 20 out. 2025.

BRASIL. *Lei nº 8.080, de 19 de setembro de 1990.* Dispõe sobre as condições para a promoção, proteção e recuperação da saúde, a organização e o funcionamento dos serviços correspondentes e dá outras providências. *Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 20 set. 1990.*

- BRASIL.** Recomendação nº 142: *Priorização de protocolos e diretrizes terapêuticas para atenção integral às pessoas com doenças raras*. Brasília, DF: CONITEC, 2015. Disponível em: http://conitec.gov.br/images/Relatorios/2015/Relatrio_PCDT_DoenasRaras_CP_FINAL_142_2015.pdf. Acesso em: 20 nov. 2022.
- CUNICO, C.; LEITE, S.** O papel dos farmacêuticos no contexto das doenças raras: um protocolo de revisão de escopo. *BMJ Open*, 2023. DOI: <https://doi.org/10.1136/bmjopen-2023>.
- FERNANDES, E.** *Direitos dos pacientes com doenças raras: dificuldades e desafios de quem tem uma doença rara*. Disponível em: <https://eltonfernandes.com.br/dia-mundial-das-doencas-raras>. Acesso em: 20 out. 2025.
- GAILLARD, A.; CHARLES, R.; BLANCHON, Y. C.; ROUSSELON, V.** Médico generalista e “pacientes especialistas”: os casos de autismos. *Revue Française des Affaires Sociales*, v. 9, n. 8, p. 375–379, 2013.
- GUILLEVINA, L.** O plano nacional para doenças raras órfãos: quase 10 anos depois. *Revue Neurologique (Paris)*, v. 169, suppl. 1, p. S9–S11, 2013. Francês.
- HAFFNER, M. E.** Foco em pesquisa: adoção de medicamentos órfãos – duas décadas de tratamento em doenças raras. *The New England Journal of Medicine*, 2006.
- LOPES-JÚNIOR, L. C. et al.** Políticas de saúde para pacientes com doenças raras: uma revisão de escopo. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, v. 19, n. 22, p. 15174, nov. 2022. DOI: <https://doi.org/10.3390/ijerph192215174>.
- MARCEL, Y. B.** Itinerários terapêuticos de uma doença (Costa do Marfim). *European Scientific Journal*, v. 8, n. 13, p. 81–92, 2012.
- ORGANIZAÇÃO NACIONAL PARA DOENÇAS RARAS (NORD).** *Banco de dados de doenças raras* [Internet]. Disponível em: <https://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases>. Acesso em: 20 out. 2025.
- SILVA, R.** *Medicamentos excepcionais no âmbito da assistência farmacêutica no Brasil*. 2000. Dissertação (Mestrado em Saúde Pública) – Escola Nacional de Saúde Pública Sergio Arouca, Fundação Oswaldo Cruz, Rio de Janeiro, 2000.

QUEM CUIDA DE QUEM CUIDA? UM RETRATO DOS CUIDADORES DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO RIO DE JANEIRO

Adriana Santiago da Silva Ferreira
Jeane Odete Freire dos Santos Cavalcanti

1. INTRODUÇÃO

O papel do cuidador de pessoas com doenças raras é um tema de extrema importância, cercado por muitos desafios complexos, dedicação e, muitas vezes, sacrifícios, essa parcela da população é totalmente invisível para a sociedade. Normalmente, a jornada de uma pessoa com doença rara afeta não apenas o indivíduo diagnosticado, mas toda a sua família, que vê-se envolvida em um processo contínuo de adaptação e cuidado. Ao pensarmos em doenças raras, um tema profundo e repleto de questões a serem abordadas, o cuidador é uma delas. Nesse contexto, surge a pergunta central: “quem cuida de quem cuida?”, assim, o estudo propõe a reflexão sobre a sobrecarga e invisibilidade dos cuidadores de pessoas com doenças raras.

As doenças raras representam um desafio considerável na saúde pública global, impactando uma parcela importante da população. Segundo a Organização Mundial de Saúde (OMS), são consideradas raras, quando atingem até 65 indivíduos a cada 100 mil, essas condições são crônicas, normalmente progressivas, degenerativas e podem ser incapacitantes, muitas vezes ameaçando a vida. O diagnóstico tardio, a falta de tratamentos específicos e a complexidade de suas manifestações clínicas são apenas algumas das barreiras enfrentadas pelos pacientes e suas famílias. Nesse cenário, os cuidadores são um pilar essencial no suporte a indivíduos com doenças raras. Comumente, familiares – pais, mães, cônjuges, filhos – que assumem a responsabilidade primária pelo cuidado integral do paciente.

Assim, pesquisas como essa, que tratam a problemática dos cuidadores como eixo principal são de suma importância, porque eles estão sujeitos à vulnerabilidades e a diversos fatores, como:

(1) Sobrecarga física e emocional: a natureza crônica e complexa das doenças raras exige um cuidado contínuo e muitas vezes exaustivo. Cuidadores geralmente

experienciam altos níveis de estresse, ansiedade, depressão, privação de sono e esgotamento físico, afetando sua própria saúde e bem-estar.

(2) Invisibilidade social e desamparo: apesar de seu papel primordial, raramente são reconhecidos ou recebem o suporte adequado das políticas públicas e da sociedade. Suas necessidades, desafios e o impacto do cuidado em suas vidas pessoais, profissionais e financeiras permanecem largamente invisíveis.

(3) Impacto na qualidade de vida: o cuidado de um ente querido com doença rara pode levar ao abandono de empregos, restrições sociais e financeiras, isolamento e uma diminuição drástica na qualidade de vida do próprio cuidador.

(4) Melhoria do cuidado ao próprio paciente: reconhecer e apoiar os cuidadores não é apenas uma questão de justiça social, mas também uma estratégia essencial para garantir a qualidade e a continuidade do cuidado ao paciente. Um cuidador saudável e apoiado com certeza vai oferecer o melhor cuidado possível.

(5) Subsidiar políticas públicas: pesquisas como esta fornecem dados e evidências necessárias para embasar a criação e implementação de políticas públicas que visem o suporte aos cuidadores, como programas de apoio psicossocial, treinamento, acesso a serviços de saúde e auxílio financeiro, promovendo uma rede de cuidado humanizada e eficaz.

Com base nessa premissa, o presente estudo propõe-se a aprofundar a análise dessa realidade no estado do Rio de Janeiro, partindo da hipótese de que a maioria desses cuidadores é do sexo feminino, predominância que reflete uma dinâmica social em que as mulheres historicamente assumem o papel principal de cuidadoras no ambiente familiar, e enfrentam uma acentuada invisibilidade e a ausência de reconhecimento, o que culmina em profundas alterações em suas trajetórias pessoais e profissionais, decorrentes da sobrecarga física, emocional e financeira imposta pelo papel de cuidador.

Dessa maneira, o objetivo geral deste estudo é analisar a sobrecarga e a percepção de invisibilidade vivenciadas por cuidadores de pessoas com doenças raras no Rio de Janeiro, bem como seus impactos. Para alcançar esse objetivo, a pesquisa se desdobrará em uma série de objetivos específicos, incluindo: traçar o perfil sociodemográfico desses cuidadores; identificar a predominância de gênero na

responsabilidade do cuidado; compreender as dimensões da sobrecarga; e descrever os impactos desse papel nas trajetórias pessoais e profissionais. Adicionalmente, buscaremos relatar a percepção dos cuidadores sobre o reconhecimento e apoio recebidos, tanto no âmbito familiar quanto nas instâncias do poder público e da sociedade.

Para abordar a hipótese e alcançar os objetivos propostos neste estudo, utilizamos uma abordagem exploratória de caráter descritivo. Esta escolha metodológica é justificada pela necessidade de caracterizar e compreender esse fenômeno complexo e pouco explorado na literatura nacional: a experiência de cuidadores de pessoas com doenças raras.

A pesquisa contou com a participação de 101 cuidadores de pessoas com doenças raras no Rio de Janeiro. A seleção dos participantes foi realizada por meio de uma amostra do tipo não probabilística, utilizando as estratégias de conveniência e bola de neve. A quantidade de participantes dependeu da adesão voluntária ao estudo. Para a inclusão, foram considerados indivíduos maiores de 18 anos, residentes no Rio de Janeiro e que atuavam como cuidadores de uma pessoa com diagnóstico de doença rara. Por outro lado, foram excluídos da pesquisa os participantes que não se enquadram nesses critérios, como menores de 18 anos, pessoas que não cuidavam de indivíduos com doenças raras ou que não residiam no estado.

O recrutamento dos participantes deu-se de forma online, através da divulgação do questionário em redes sociais e parcerias com Organizações Não Governamentais (ONGs) ligadas a doenças raras. Antes de iniciar o questionário, todos os participantes foram apresentados ao Termo de Consentimento Livre e Esclarecido (TCLE) digital, onde foram informados sobre os objetivos da pesquisa, o caráter voluntário da participação, os riscos, os benefícios, o sigilo e a anonimidade das respostas, e o direito de desistir a qualquer momento sem qualquer prejuízo, sendo a aceitação do TCLE um pré-requisito para o acesso ao questionário, garantindo a compreensão e o consentimento informado dos participantes. A pesquisa levou em consideração os princípios éticos em pesquisa envolvendo seres humanos, observando o que preconiza a Resolução nº 466/2012 do Conselho Nacional de Saúde (CNS), assim como a Resolução nº 510 de 2016. Antes do

início da coleta de dados, o projeto foi aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa do Centro Universitário UNIESP, sob o CAAE 90436325.1.0000.5184.

O instrumento de coleta de dados utilizado foi um questionário online, estruturado e autoaplicável, cuidadosamente desenvolvido para coletar informações sociodemográficas e dados específicos relacionados à experiência dos cuidadores. As variáveis de interesse incluíram a sobrecarga física, emocional e financeira, a percepção de invisibilidade e reconhecimento, e o impacto do cuidado nas trajetórias pessoais e profissionais. As perguntas foram formuladas utilizando escalas de Likert e questões objetivas para quantificar percepções e informações, e perguntas qualitativas para aprofundar a análise. A análise dos dados foi quantitativa, empregando estatística descritiva, e qualitativa, com análise de conteúdo das respostas abertas para aprofundar a compreensão dos resultados.

Considerando essa realidade, trazer à luz a realidade dos cuidadores de pessoas com doenças raras é um passo fundamental para promover uma sociedade mais justa e solidária, onde "quem cuida" também é visto, valorizado e cuidado. O Cuidado sempre será uma via de mão dupla.

2. REVISÃO DE LITERATURA

A discussão sobre doenças raras e suas implicações é crucial, pois quando uma pessoa com doença rara perde habilidades ou capacidades, existe um luto da saúde, tanto para o paciente quanto para seus familiares, podendo passar pelas fases de negação, raiva, barganha, depressão e aceitação. Nesse cenário, a família frequentemente assume o papel de cuidadora, e essa demanda por ajuda é ainda mais acentuada pela natureza das doenças raras, que muitas vezes possuem uma odisseia diagnóstica, o que traz sofrimento e possíveis transtornos psicológicos, como a ansiedade e a depressão (BROTTO, A. M. & ROSANELI, C. F., 2021). Ao usar o termo “cuidadores”, existem distinções: os cuidadores informais são representados por familiares ou amigos, conhecidos, que se dispõem ao ato de cuidar, e existem os cuidadores formais/ profissionais os quais possuem formação para o cuidado específico do indivíduo, podendo ser enfermeiros, ou técnicos de enfermagem, por exemplo. Ademais, entre os cuidadores formais e informais, existem os que ocupam o papel de cuidador principal, assim, se responsabilizam pelos cuidados na maior parte do tempo. Os cuidadores secundários auxiliam o que o cuidador principal orienta (BROTTO, A. M.

& ROSANELI, C. F., 2021). É fundamental reconhecer que, em muitas situações, a função de cuidador não é uma escolha voluntária, especialmente quando o vínculo é familiar ou de amizade. É necessário entender que essa é uma missão de grande valor, porém árdua, e que frequentemente envolve uma gama complexa de sentimentos, muitos deles contraditórios (Brasil, Ministério da Saúde, 2008).

A sobrecarga vivenciada por esses cuidadores é um dos aspectos mais marcantes e visíveis desse papel, rodeada de diversos impactos psicológicos e físicos, ainda que sua atuação seja muitas vezes desprezada. Alguns impactos vistos são: fadiga, esgotamento emocional, perda progressiva da vitalidade, afastamento do ciclo social, sentimento de abandono, expressões de tristeza, raiva, medo e uma dualidade de sentimentos - amor e ódio - em relação ao familiar (BARROS, A. C. et al., 2021). A rotina de cuidado é longa e exaustiva, a maioria dos cuidadores dedica mais de 13 horas diárias ao paciente, o que inclui os cuidados de saúde, afazeres domésticos e deslocamentos para acessar os serviços de saúde, sendo que quase 60% dedica de 18 a 24 horas diárias. Essa intensa dedicação dificulta a realização de outras atividades essenciais, como trabalhar e cuidar de si mesmo e outros familiares (PINTO, M. et al., 2019).

Historicamente, a relação cuidador-paciente é predominantemente filial e conjugal, e há uma perpetuação da desigualdade de gênero (CAPELO, M. R. T. F., et al, 2024). Estudos revelam que a maioria dos cuidadores e atores na esfera pública são mulheres – mães (59%), filhas (13%), esposas (7%) –, as principais responsáveis pelo cuidado do doente raro (BROTTO, A. M. & ROSANELI, C. F., 2023), ainda há outros estudos, como a Pesquisa Nacional dos Cuidadores de Pacientes Raros no Brasil que afirma que as mães representam 81% das cuidadoras de pacientes com doenças raras (Agência Brasil, 2022). O silenciamento dos cuidadores, predominantemente mulheres, conforme abordado anteriormente, é uma questão urgente. Além disso, um número considerável de associações de pacientes é coordenado por pais, especialmente mães de crianças com doenças raras hereditárias. O gênero é, portanto, uma dimensão crucial no cuidado e na definição dos cuidadores familiares, sendo relevante também na reprodução, dada a maternidade como valor simbólico. Consequentemente, as mulheres suportam uma carga moral, econômica e emocional significativa no cuidado desses pacientes. As necessidades dessas cuidadoras, também agentes políticos, devem ser mais valorizadas

e debatidas em políticas públicas e futuras pesquisas sobre o tema (AURELIANO, W. DE A., 2018).

Além disso, cuidadores bem informados, cientes dos efeitos da sobrecarga em sua saúde mental – e, consequentemente, na qualidade dos cuidados oferecidos – têm mais condições de identificar as fontes geradoras de estresse adicional. O acesso a redes de apoio e a compreensão de que não estão sozinhos são fundamentais para que desenvolvam estratégias de enfrentamento e reduzam o sentimento de desamparo. A compreensão de que podem pedir e aceitar ajuda de terceiros, os torna menos sobrecarregados e minimizam os impactos negativos na saúde mental (RODRIGUES, B. D. et al, 2021).

É de suma importância desmistificar a concepção de que a abnegação e o sofrimento são inerentes e valorizados no contexto do ato de cuidar. A sustentabilidade ética e a eficácia do cuidado dependem intrinsecamente da provisão de suporte e atenção aos próprios cuidadores. Desse modo, torna-se imperativo reconhecer e validar as experiências de sofrimento vivenciadas por eles, bem como assegurar a existência de ambientes institucionais propícios à escuta ativa e ao acolhimento. Essa perspectiva implica que o autocuidado transcende a esfera de um mero direito; ele se configura como uma premissa indispensável para a oferta de um cuidado abrangente, humanizado e de qualidade (HARTMANN, C., 2025).

A necessidade de apoio institucional é cada vez mais reconhecida globalmente. A Organização Pan-Americana da Saúde (OPAS), por exemplo, celebra o dia internacional de cuidado e apoio, convocando governos e partes interessadas a implementar políticas que não só apoiem as pessoas dependentes, mas que fortaleçam a força de trabalho de cuidados (OPAS, 2024). Investir em cuidados de longo prazo pode reduzir a dependência de cuidados familiares não remunerados e melhorar a qualidade de vida das pessoas em situação de dependência e suas famílias (OPAS, 2024). No Brasil, a Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014, do Ministério da Saúde, estabelece a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, incluindo a definição e as diretrizes para a organização das linhas de cuidado. Embora focada nos pacientes, essa política ressalta a importância da rede de atenção e, implicitamente, do suporte aos cuidadores (BRASIL, 2014).

A bioética e a psicologia, ao observar as vulnerabilidades e entender os sentimentos, podem contribuir para o desenvolvimento de resoluções que promovam o bem-estar de toda a família, pois "se uma pessoa está doente toda a sua família está doente e necessitam de cuidados". O reconhecimento, a valorização e o apoio efetivo a esses cuidadores são essenciais para garantir uma vida digna e plena, tanto para os pacientes quanto para aqueles que dedicam suas vidas ao cuidado (BROTTO, A. M. & ROSANELI, C. F., 2021).

3. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A amostra foi composta por 101 cuidadores, sendo que 7 foram excluídos por não residirem no Rio de Janeiro e 7 foram excluídos por não serem cuidadores de pessoas com doenças raras, então foram analisadas 87 respostas.

3.1 Perfil sociodemográfico dos cuidadores

Na população estudada, 90,8% eram do sexo feminino, o que corrobora com dados da literatura que indicam que 80% dessas pessoas são do sexo feminino, mostrando acentuada desigualdade de gênero. A idade média da amostra é de aproximadamente 43,8 anos. A faixa etária mais frequente é a de 35 a 44 anos ($n = 29$), e a mediana da idade também se encontra neste intervalo. Quanto à escolaridade, a amostra revela um alto nível de formação, com a maioria dos participantes (59,78%) possuindo Ensino Superior Completo ou Pós-graduação. Em relação à situação conjugal, 63,22% dos cuidadores são casados ou vivem em união estável. A distribuição geográfica demonstra uma forte concentração na capital, onde mais de 50% dos participantes ($n = 44$) residem no município do Rio de Janeiro. Os demais estão distribuídos majoritariamente pela Região Metropolitana e, em menor parte, por municípios do interior do estado.

Tabela 1 - Características sociodemográficas dos cuidadores de pessoas com doenças raras no Rio de Janeiro

| <i>Características</i> | <i>n = 87</i> | <i>%</i> |
|------------------------|---------------|----------|
| Idade | | |
| 18 - 24 anos | 3 | 3.45 |
| 25 - 34 anos | 15 | 17.24 |

| | | |
|--|----|-------|
| 35 - 44 anos | 29 | 33.33 |
| 45 - 54 anos | 26 | 29.89 |
| 55 - 64 anos | 10 | 11.49 |
| 65 ou mais anos | 4 | 4.60 |
| Gênero | | |
| Feminino | 79 | 90.80 |
| Masculino | 8 | 9.20 |
| Grau de escolaridade | | |
| Ensino Fundamental Incompleto | 2 | 2.30 |
| Ensino Fundamental Completo | 4 | 4.60 |
| Ensino Médio Incompleto | 1 | 1.15 |
| Ensino Médio Completo | 15 | 17.24 |
| Ensino Superior Incompleto | 13 | 14.94 |
| Ensino Superior Completo | 23 | 26.44 |
| Pós-graduação | 20 | 22.99 |
| Mestrado | 4 | 4.60 |
| Doutorado | 5 | 5.75 |
| Situação conjugal | | |
| Solteiro(a) | 14 | 16.09 |
| Casado(a)/ União estável | 55 | 63.22 |
| Divorciado(a)/ Separado(a) | 16 | 18.39 |
| Viúvo(a) | 2 | 2.30 |
| Principal fonte de renda | | |
| Salário de emprego formal | 32 | 36.78 |
| Salário de emprego informal / Autônomo | 17 | 19.54 |
| Benefício governamental | 25 | 28.74 |
| Ajuda de familiares / Pensão | 13 | 14.94 |

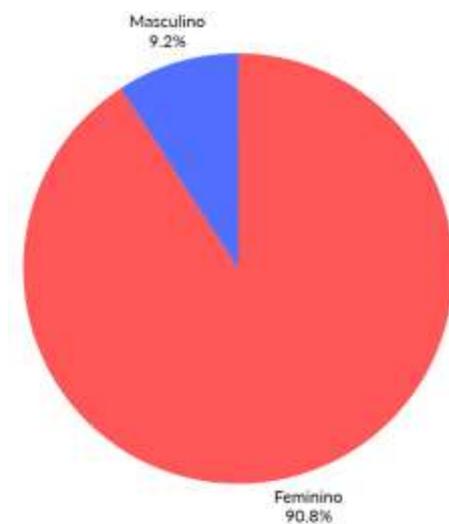


Gráfico 1 - Distribuição de gênero dos cuidadores

3.2 Perfil sociodemográfico das pessoas cuidadas

O perfil sociodemográfico das pessoas cuidadas aponta para a predominância de pacientes jovens e do gênero feminino (59,77%). A idade média é de aproximadamente 22,3 anos, e a mediana se concentra na faixa de 13 a 18 anos. O grupo mais numeroso é o de 0 a 5 anos (n=20), reforçando a natureza pediátrica da maior parte da amostra. Em relação ao tempo de diagnóstico, a distribuição é bimodal: o maior contingente possui diagnóstico há mais de 10 anos (37,9%), o que sublinha a longevidade do cuidado. Em contrapartida, um grupo expressivo tem diagnóstico recente, de 1 a 3 anos (25,3%), indicando que a amostra inclui tanto cuidadores experientes quanto aqueles nas fases iniciais da jornada. Os diagnósticos apresentados foram diversos, refletindo a heterogeneidade das doenças raras.

Tabela 2 - Características sociodemográficas das pessoas com doenças raras no Rio de Janeiro

| Características | n = 87 | % |
|-----------------|--------|-------|
| Idade | | |
| 0-5 anos | 20 | 22.99 |
| 6-12 anos | 19 | 21.84 |
| 13-18 anos | 12 | 13.79 |
| 19-30 anos | 12 | 13.79 |
| 31-59 anos | 16 | 18.39 |

| | | |
|-----------------------------|----|-------|
| 60 anos ou mais | 8 | 9.20 |
| Gênero | | |
| Feminino | 52 | 59.77 |
| Masculino | 35 | 40.23 |
| Tempo de diagnóstico | | |
| Menos de 1 ano | 10 | 11.49 |
| 1 a 3 anos | 22 | 25.29 |
| 4 a 6 anos | 14 | 16.09 |
| 7 a 10 anos | 8 | 9.20 |
| Mais de 10 anos | 33 | 37.93 |

3.3 As dimensões da sobrecarga

A análise da sobrecarga vivenciada pelos cuidadores, avaliada em três dimensões, confirma o custo elevado do papel de cuidador. Em geral, os resultados indicam que a sobrecarga emocional é a mais sentida, seguida de perto pelas dimensões física e financeira. A alta frequência de respostas nas categorias 4 e 5 (maior sobrecarga) em todas as perguntas aponta para um cenário de esgotamento e de impacto profundo.

Sobrecarga física - a exaustão e a piora na saúde física são realidades para a grande maioria, com 66,7% dos participantes relatando os níveis mais altos de sobrecarga em relação à exaustão física constante e à piora de sua saúde. A qualidade do descanso é significativamente afetada, com 63,2% reportando dificuldade para dormir ou pouco descanso. Esses dados sugerem que o esforço contínuo impõe um tributo severo ao corpo do cuidador.

Sobrecarga emocional - esta dimensão revela-se a mais crítica: 72,4% dos participantes afirmam que se sentem frequentemente estressados, ansiosos ou deprimidos. O impacto no autocuidado é igualmente alarmante, com 63,2% e 60,9% dos cuidadores, respectivamente, relatando ter pouco ou nenhum tempo para o bem-estar emocional e sentindo que suas necessidades de saúde mental são negligenciadas. A sobrecarga manifesta-se também no plano social e moral: 43,7% sentem-se isolados socialmente e 55,2% expressam sentir culpa por pensar em si ou

ter um tempo livre. Esses achados realçam a necessidade de políticas públicas que assegurem suporte psicológico para essas pessoas.

Sobrecarga financeira - a sobrecarga financeira evidencia o alto custo econômico das doenças raras. 65,5% dos respondentes indicam que os gastos impactam significativamente o orçamento familiar, frequentemente levando ao endividamento. O impacto na renda é severo, com 58,6% confirmado que tiveram que reduzir a jornada ou parar de trabalhar, o que, consequentemente, leva 56,3% a sentir que sua situação financeira piorou consideravelmente. Esses dados não apenas demonstram o comprometimento da estabilidade econômica atual, mas também o risco de insegurança financeira a longo prazo para o cuidador e sua família.

3.4 Percepção sobre o reconhecimento e apoio

Os resultados revelam um contraste marcante: embora o reconhecimento no âmbito familiar seja moderado, o apoio e o reconhecimento por parte da sociedade e, principalmente, do poder público, são percebidos como extremamente deficientes.

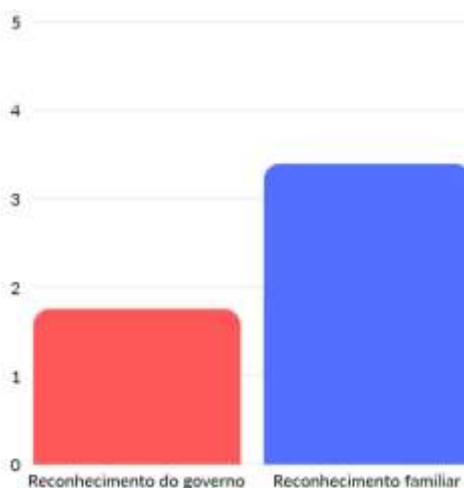


Gráfico 2 - Comparação da percepção de apoio

O ambiente familiar é a principal fonte de suporte, mas ainda é insuficiente na divisão prática das tarefas. A média de reconhecimento e valorização é de 3,40 (em escala de 5), com mais da metade dos cuidadores (57,47%) relatando se sentir reconhecido. Contudo, essa valorização não se traduz em apoio prático: a média de

divisão de responsabilidades cai significativamente para 2,66, e uma parcela considerável (48,27%) discorda ou discorda totalmente que os familiares dividem o cuidado. O cuidador primário se sente moralmente amparado, mas segue sobrecarregado pela ausência de suporte prático.

A percepção de apoio fora do círculo familiar é criticamente baixa, reforçando o conceito de invisibilidade social e institucional. A média de apoio suficiente e adequado do poder público atinge 1,76, com mais da metade dos respondentes (52,87%) discordando totalmente dessa afirmação. O reconhecimento pela sociedade em geral é igualmente baixo (média de 1,91). A ausência de suporte é agravada pelas barreiras burocráticas: dois terços dos cuidadores (66,67%) discordam ou discordam totalmente da facilidade de acesso a informações sobre direitos e benefícios, uma percepção sintetizada pela sensação de não serem "vistos" ou "lembados" nas políticas públicas ou na mídia.

3.5 Impactos na trajetória pessoal e profissional

O papel de cuidador gera impactos negativos severos e multifacetados, afetando de forma drástica a trajetória pessoal e profissional dos participantes, conforme os dados da Tabela 3. A sobrecarga se manifesta como uma barreira que impede a realização de projetos de vida, resultando em perdas concretas de saúde, lazer, carreira e estabilidade financeira.

Tabela 3 - Frequência e percentual dos principais impactos negativos na vida do cuidador

| Impacto Negativo | Frequência | % |
|--|------------|--------|
| Restrição severa da vida social e lazer | 32 | 32,18% |
| Abandono de sonhos/ projetos pessoais (grande parte) | 23 | 26,44% |
| Abandono do emprego ou aposentadoria precoce | 19 | 21,84% |
| Dificuldade em buscar/ reinserir-se no mercado de trabalho | 14 | 16,09% |
| Abandono dos estudos/ formação acadêmica | 14 | 16,09% |
| Vida pessoal "completamente pausada ou sacrificada" | 13 | 14,94% |

O cuidado impõe uma renúncia direta ao autocuidado, resultando na piora da saúde física e mental dos participantes, conforme já detalhado na Seção 3.3. Essa

renúncia se estende ao lazer e à vida social, com 32,18% relatando que, "em grande parte", quase não têm tempo para atividades sociais ou lazer. A perda de identidade pessoal é evidenciada pelo fato de que 26,44% tiveram muitos sonhos e projetos adiados ou abandonados, e 14,94% sentem que sua vida pessoal foi "completamente pausada ou sacrificada".

As exigências do cuidado impõem uma barreira significativa à trajetória profissional e educacional. O impacto na carreira é substancial: 21,84% dos cuidadores tiveram que abandonar o emprego ou se aposentar precocemente, e 16,09% não conseguem buscar ou se reinserir no mercado de trabalho. O prejuízo financeiro é ainda refletido na área educacional: 16,09% tiveram que abandonar os estudos, e outros 17,24% adiaram a conclusão de cursos ou reduziram o ritmo, evidenciando que o papel de cuidador exige uma renúncia direta ao desenvolvimento profissional e à formação acadêmica.

Portanto, a produção de dados concretos sobre cuidadores, como a realizada neste estudo, é indispensável para combater a invisibilidade do grupo. Tais evidências são o fundamento necessário para a elaboração e implementação de políticas públicas eficazes que garantam a melhoria da qualidade de vida desses indivíduos.

REFERÊNCIAS

- AURELIANO, W. DE A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. Ciência & Saúde Coletiva, v. 23, n. 2, p. 369–380, fev. 2018.
- BARROS, A. C. et al. Saúde mental do cuidador familiar de pessoas com deficiências, doenças crônicas e raras. Anais do VII Seminário de Extensão e Pesquisa. Centro Universitário Academia. Juiz de Fora (MG), 2021. v.7, n.2. Disponível em: seer.uniacademia.edu.br/index.php/ANL/article/view/3121/2124. Acesso em: 23 jun. 2025.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Guia prático do cuidador. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2008. Disponível em: bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/guia_pratico_cuidador.pdf. Acesso em: 26 jun. 2025.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria n. 199, de 30 de janeiro de 2014. Diário Oficial da União, Brasília, DF, 31 jan. 2014. Seção 1, p. 43. Disponível em:

bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 23 jun. 2025.

BROTTO, A. M., & ROSANELI, C. F. E a história do cuidador, quem conta? Narrativas dos cuidadores familiares nas doenças raras no Brasil. *Brazilian Journal of Health Review*, 6(6), 31060–31077. 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.34119/bjhrv6n6-346>. Acesso em: 23 jun. 2025.

BROTTO, A. M., & ROSANELI, C. F. Vulnerabilidade de cuidadores e familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 2021, 22(2), 659-673. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.15309/21psd220228>. Acesso em: 23 jun. 2025

CAPELO, M. R. T. F. et al. Percepções de cuidadoras informais sobre motivações, necessidades e benefícios do cuidado para o idoso dependente. *Ciência & Saúde Coletiva [online]*. v. 29, n. 08, e05612024. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/1413-81232024298.05612024EN>>. ISSN 1678-4561. Acesso em: 24 jun. 2025.

CUNHA, A. P. M. Qualidade de vida relacionada à saúde de cuidadores de crianças com doenças raras. 2021. 39 f. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação em Odontologia) – Universidade Federal de Uberlândia, Uberlândia, 2021.

HARTMANN, C. A Saúde de Cuidadores de Pessoas com Doenças e Síndromes Raras: Estratégias de Autocuidado para Prevenir o Adoecimento. *COGNITIONIS Scientific Journal*, [S. I.], v. 8, n. 1, p. e647, 2025. DOI: 10.38087/2595.8801.647. Disponível em: <https://revista.cognitioniss.org/index.php/cogn/article/view/647>. Acesso em: 24 jun. 2025.

ORGANIZAÇÃO PAN-AMERICANA DA SAÚDE. OPAS celebra Dia Internacional do Cuidado e Apoio fazendo um chamado à implementação de políticas para pessoas dependentes e seus cuidadores, 29 out. 2024. Disponível em: www.paho.org/pt/noticias/29-10-2024-opas-celebra-dia-internacional-do-cuidado-e-apoio-fazendo-um-chamado. Acesso em: 23 jun. 2025.

PINTO, M. et al. Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. *Cadernos de Saúde Pública [online]*. v. 35, n. 9, 2019. Disponível em: <<https://doi.org/10.1590/0102-311X00180218>>. ISSN 1678-4464. <https://doi.org/10.1590/0102-311X00180218>. Acesso em: 22 jun. 2025.

RODRIGUES, B. D. et al. A importância da rede de apoio ao familiar de pessoas com deficiência, doenças crônicas e raras. *Anais do VII Seminário de Extensão e Pesquisa. Centro Universitário Academia. Juiz de Fora (MG)*, 2021. v.7, n.2. Disponível em: <http://seer.uniacademia.edu.br/index.php/ANL/article/view/3122>. Acesso em: 23 jun. 2025

SOUZA, L. Mães são maioria entre cuidadoras de pacientes com doenças raras. Agência Brasil, São Paulo, 08 maio 2022. Disponível em:
<https://agenciabrasil.ebc.com.br/saude/noticia/2022-05/maes-sao-maioria-entre-cuidadoras-de-pacientes-com-doencas-raras#:~:text=Desse%20percentual%2C%2078%25%20acompanham%20o,mas%20n%C3%A3o%20de%20maneira%20obrigat%C3%B3ria%E2%80%9D>. Acesso em: 24 jun. 2025.

SOUZA, L. R. DE. et al. Sobrecarga no cuidado, estresse e impacto na qualidade de vida de cuidadores domiciliares assistidos na atenção básica. *Cadernos Saúde Coletiva*, v. 23, n. 2, p. 140–149, abr. 2015.

CUIDAR ALÉM DO CORPO: A IMPORTÂNCIA DO ACOLHIMENTO PSICOLÓGICO FRENTE AO DIAGNÓSTICO DE DOENÇAS RARAS

Estelita Maria de Souza Neta

1 INTRODUÇÃO

O diagnóstico de uma doença rara representa um marco na vida de qualquer indivíduo, trazendo consigo um impacto que transcende a esfera biológica. Essas condições, por definição, afetam uma parcela restrita da população, o que frequentemente dificulta o acesso ao diagnóstico precoce, à informação qualificada e a tratamentos adequados. Nesse contexto, o sofrimento não se limita às manifestações físicas da doença, mas abarca também as dimensões emocionais, sociais e existenciais, exigindo uma abordagem integral que contemple o acolhimento psicológico como parte essencial do cuidado (Carvalho; Llerena Junior, 2025).

A experiência de receber um diagnóstico de doença rara costuma ser marcada por sentimentos de incerteza, angústia e medo do futuro. A escassez de informações claras e a limitada oferta de terapias podem intensificar a sensação de desamparo, tanto para o paciente quanto para sua família. Essa vulnerabilidade emocional se soma ao desgaste provocado pelos sintomas e pelo longo percurso de exames, consultas e encaminhamentos. Nesse cenário, o acolhimento psicológico se torna um recurso fundamental para oferecer suporte, alívio e sentido diante das adversidades (Crowe et al., 2020).

O cuidado em saúde, quando centrado apenas no corpo, corre o risco de negligenciar aspectos que impactam diretamente o bem-estar e a qualidade de vida. As doenças raras, por sua natureza crônica, complexa e de difícil manejo, reforçam a necessidade de um olhar ampliado sobre o processo de adoecimento. O acolhimento psicológico, nesse sentido, permite não apenas o manejo dos sintomas emocionais, mas também a ressignificação das experiências, contribuindo para a adaptação e a construção de estratégias de enfrentamento mais saudáveis (Llubes-Arrià et al., 2022).

Outro ponto relevante é a dimensão familiar do adoecimento. Muitas vezes, os familiares assumem papéis de cuidadores principais, enfrentando sobrecarga física e

emocional que pode comprometer suas próprias condições de saúde. O suporte psicológico direcionado à família promove o fortalecimento dos vínculos e ajuda a reduzir o sentimento de isolamento social, favorecendo a criação de redes de apoio que ampliam a resiliência coletiva frente aos desafios impostos pela doença rara (Brotto; Rosaneli, 2021).

Além disso, é importante considerar que a invisibilidade social das doenças raras intensifica o sofrimento psíquico dos indivíduos afetados. A falta de políticas públicas específicas, a escassez de serviços especializados e o preconceito podem gerar experiências de estigmatização, reforçando sentimentos de exclusão. Nesse sentido, o acolhimento psicológico exerce papel central no fortalecimento da autoestima, no enfrentamento do estigma e na promoção da autonomia, contribuindo para que o paciente seja reconhecido para além de sua condição clínica (Luz; Silva; DeMontigny, 2015).

O diálogo entre saúde física e saúde mental também se revela crucial para potencializar os resultados terapêuticos. Pesquisas apontam que pacientes que recebem acompanhamento psicológico apresentam maior adesão aos tratamentos médicos e melhoram indicadores de qualidade de vida. Esse entrelaçamento demonstra que cuidar da mente é, ao mesmo tempo, uma forma de cuidar do corpo, ampliando as possibilidades de resposta positiva diante das limitações impostas pela doença (Coutinho *et al.*, 2022).

Cabe destacar ainda o papel dos profissionais de saúde nesse processo. A postura acolhedora, empática e humanizada constitui um elemento fundamental na construção da confiança entre equipe, paciente e família. O acolhimento psicológico não se limita ao trabalho dos psicólogos, mas pode e deve permear a prática de todos os profissionais envolvidos no cuidado, de forma interdisciplinar e colaborativa, garantindo que o paciente seja visto em sua totalidade (Brotto *et al.*, 2020).

Portanto, ao refletir sobre a importância do acolhimento psicológico frente ao diagnóstico de doenças raras, evidencia-se que o cuidado integral não pode ser restrito à dimensão biomédica. O reconhecimento das necessidades emocionais, sociais e subjetivas dos pacientes amplia a efetividade do tratamento e contribui para a humanização da saúde. Assim, o acolhimento psicológico emerge como ferramenta

indispensável para promover dignidade, esperança e sentido em meio à complexidade que envolve as doenças raras (Monteiro; Lisboa, 2025).

Dessa forma, questiona-se: qual a importância do acolhimento psicológico frente ao diagnóstico de doenças raras, considerando seus impactos emocionais, sociais e no processo de cuidado integral? Em busca de respostas a essa idagação, a presente pesquisa tem por objetivo: analisar a importância do acolhimento psicológico frente ao diagnóstico de doenças raras, a partir de uma revisão bibliográfica.

Sendo assim, a presente pesquisa justifica-se pela relevância social, científica e assistencial de ampliar o entendimento acerca do acolhimento psicológico como componente indispensável do cuidado integral. Por meio de uma revisão bibliográfica, busca-se reunir e analisar evidências já produzidas, contribuindo para a valorização de práticas que considerem o paciente e sua família em sua totalidade, fortalecendo a humanização da assistência em saúde e subsidiando políticas públicas e ações profissionais mais efetivas.

Para a realização desta investigação realizou-se pesquisa de natureza qualitativa, de caráter descritivo, desenvolvida por meio de revisão bibliográfica (Minayo, 2012). O levantamento foi realizado em bases de dados científicas, como SciELO, PubMed, LILACS e Google Acadêmico, utilizando descritores combinados com operadores booleanos, entre eles: doenças raras, acolhimento psicológico, impacto emocional e humanização da saúde.

Foram incluídos artigos originais, revisões, dissertações e teses publicados entre 2015 e 2025, disponíveis em língua portuguesa, inglesa e espanhola, que abordassem a interface entre diagnóstico de doenças raras e acolhimento psicológico. Foram excluídos trabalhos duplicados, editoriais e publicações sem acesso ao texto completo.

A análise foi conduzida por meio da leitura exploratória, seletiva e crítica das publicações, permitindo identificar categorias temáticas relacionadas ao impacto psicológico, às estratégias de acolhimento e às práticas de cuidado integral.

2 REVISÃO DE LITERATURA

A revisão bibliográfica permitiu identificar quatro categorias discursivas centrais acerca da temática do acolhimento psicológico frente ao diagnóstico de doenças raras: aspectos fisiopatogênicos das doenças raras, aspectos emocionais e qualidade de vida da pessoa acometida por doença rara, aspectos multidisciplinares do cuidado de pessoas com doença rara e importância do psicólogo no atendimento de pessoas que sofrem doença rara. Os estudos analisados mostraram que essas condições, além de raras e complexas, envolvem desafios diagnósticos prolongados, repercussões socioeconômicas e invisibilidade social, elementos que foram destacados na primeira categoria.

Nas demais categorias, emergiram evidências de que o impacto emocional e a qualidade de vida dos pacientes e familiares sofrem influência direta tanto do estigma social quanto da ausência de suporte adequado, o que reforça a relevância do acolhimento psicológico. Ao mesmo tempo, constatou-se que o cuidado multidisciplinar é indispensável para enfrentar a complexidade clínica dessas condições, sendo o psicólogo um protagonista no processo de atenção integral, por contribuir com estratégias de enfrentamento, resiliência e humanização do cuidado.

Categoria 1 – Aspectos fisiopatogênicos das doenças raras

As doenças raras, por definição, são aquelas que afetam uma pequena parcela da população, estimada em menos de 65 casos por 100 mil habitantes. Essa baixa prevalência torna o diagnóstico e o manejo clínico mais complexos, uma vez que muitos profissionais de saúde não têm contato frequente com tais condições em sua prática cotidiana. Além disso, a escassez de pesquisas e a limitada disponibilidade de terapias específicas ampliam os desafios enfrentados pelos pacientes (Teixeira; Pinto, 2023).

Um aspecto recorrente é a chamada “odisseia diagnóstica”, caracterizada pelo longo percurso que os indivíduos percorrem até receberem um diagnóstico definitivo. Muitos passam anos entre consultas, exames e encaminhamentos, vivenciando incerteza e sofrimento diante da ausência de respostas. Essa demora não apenas agrava os sintomas físicos, mas também intensifica a carga emocional e social dos acometidos (Luz; Silva; DeMontigny, 2015).

Outro ponto importante diz respeito ao impacto socioeconômico das doenças raras. Como grande parte dos tratamentos disponíveis possui alto custo, os pacientes e suas famílias enfrentam dificuldades financeiras significativas. Em muitos casos, há a necessidade de judicialização para garantir acesso a medicamentos e terapias, o que reforça a sensação de vulnerabilidade (Coutinho *et al.*, 2022).

As limitações impostas pelas doenças raras também influenciam diretamente a vida cotidiana. Restrições físicas, dependência de tecnologias assistivas e impossibilidade de inserção plena no mercado de trabalho geram exclusão e ampliam o risco de isolamento social. Tais situações exigem políticas públicas que promovam inclusão, equidade e acesso universal aos serviços de saúde (Brotto *et al.*, 2020).

A invisibilidade social das doenças raras é outro fator de preocupação. Muitos pacientes relatam sentir-se ignorados pelas instituições de saúde e pela sociedade em geral, o que reforça o estigma e dificulta a construção de redes de apoio. Essa invisibilidade se traduz em barreiras adicionais no acesso ao cuidado integral (Monteiro; Lisboa, 2025).

Portanto, compreender os aspectos que circundam as doenças raras vai além do conhecimento clínico. Trata-se de reconhecer a complexidade de um fenômeno que articula desafios biomédicos, sociais, econômicos e políticos, os quais precisam ser enfrentados de forma integrada para garantir que o paciente seja visto como sujeito de direitos (Teixeira; Pinto, 2023).

Categoria 2 – Aspectos emocionais e qualidade de vida da pessoa acometida por doença rara

O diagnóstico de uma doença rara provoca impactos emocionais profundos, frequentemente marcados por sentimentos de medo, incerteza e angústia em relação ao futuro. A imprevisibilidade do curso clínico e a escassez de informações disponíveis ampliam a ansiedade dos pacientes e de suas famílias, comprometendo o equilíbrio emocional (Ariart *et al.*, 2019).

Além do sofrimento inicial, muitos convivem com a frustração de não encontrar terapias curativas ou de eficácia comprovada. A percepção de viver com uma condição

crônica e rara pode levar ao desenvolvimento de quadros depressivos, à perda da motivação e à diminuição do interesse pelas atividades diárias. Isso reflete diretamente na qualidade de vida e no processo de adaptação social (Badiu *et al.*, 2017).

Outro aspecto relevante é o impacto nas relações interpessoais. O estigma associado às doenças raras pode provocar isolamento, afastamento de amigos e dificuldade de inserção escolar ou profissional. A exclusão social agrava o sofrimento psíquico, criando um ciclo de vulnerabilidade que fragiliza ainda mais a qualidade de vida (Ferreira *et al.*, 2022).

No entanto, estudos apontam que o apoio psicológico e social adequado pode minimizar tais impactos. A promoção de redes de apoio, o estímulo à resiliência e o fortalecimento da autoestima permitem que os pacientes construam novas formas de lidar com os desafios, ressignificando suas experiências (Winkler *et al.*, 2024).

Ao abordar os aspectos emocionais e a qualidade de vida das pessoas com doenças raras, torna-se evidente a necessidade de uma abordagem que vá além do tratamento médico, valorizando a dimensão subjetiva do cuidado e reconhecendo a importância de promover dignidade e bem-estar em todas as fases da trajetória do adoecimento (Aureliano, 2018).

Categoria 3 – Aspectos multidisciplinares do cuidado de pessoas com doença rara

O enfrentamento das doenças raras exige uma abordagem multidisciplinar, uma vez que essas condições frequentemente envolvem manifestações complexas que ultrapassam o campo de uma única especialidade médica. A integração de profissionais de diferentes áreas possibilita um cuidado mais amplo, que contempla desde o diagnóstico até a reabilitação (Teixeira; Pinto, 2023).

Entre os profissionais envolvidos destacam-se médicos de diversas especialidades, enfermeiros, fisioterapeutas, nutricionistas, terapeutas ocupacionais, assistentes sociais e psicólogos. Cada um contribui com conhecimentos específicos que, articulados, favorecem a construção de planos terapêuticos individualizados e centrados no paciente (Davico *et al.*, 2024).

O caráter multidisciplinar também se manifesta na necessidade de articulação entre serviços de saúde, educação e assistência social. Crianças com doenças raras, por

exemplo, muitas vezes requerem adaptações escolares, acompanhamento pedagógico e suporte especializado para garantir inclusão e desenvolvimento pleno (Luz; Silva; DeMontigny, 2015).

Além disso, a comunicação entre os profissionais é essencial para evitar fragmentação do cuidado. A troca de informações e o trabalho colaborativo garantem que as condutas adotadas sejam coerentes e complementares, ampliando a efetividade das intervenções (Brotto *et al.*, 2020).

Destarte, o cuidado multidisciplinar não é apenas uma estratégia desejável, mas uma necessidade diante da complexidade que caracteriza as doenças raras. Essa abordagem permite reconhecer o paciente em sua integralidade e fortalece a perspectiva de cuidado humanizado e inclusivo (Winkler *et al.*, 2024).

Categoria 4 – Importância do psicólogo no atendimento de pessoas que sofrem doença rara

O psicólogo desempenha papel central no cuidado às pessoas com doenças raras, oferecendo suporte para enfrentar os impactos emocionais decorrentes do diagnóstico e do processo de adoecimento. Sua atuação vai além do manejo de sintomas psicológicos, contribuindo para a construção de estratégias de enfrentamento e para a promoção da resiliência (Monteiro; Lisboa, 2025).

No contexto hospitalar, o psicólogo auxilia o paciente a lidar com o medo de procedimentos, com a ansiedade durante internações e com a incerteza em relação ao prognóstico. Esse acompanhamento favorece a adesão ao tratamento médico e contribui para o fortalecimento da confiança na equipe de saúde (Ariart *et al.*, 2019).

Já no âmbito familiar, o psicólogo atua no acolhimento dos cuidadores, que frequentemente vivenciam sobrecarga física e emocional. Orientar, escutar e mediar conflitos são ações que reduzem o sofrimento e fortalecem a rede de apoio social, melhorando a qualidade de vida de todos os envolvidos (Brotto; Rosaneli, 2021).

Outro campo de atuação importante é a reintegração social. O psicólogo pode auxiliar o paciente a lidar com o estigma e a exclusão, promovendo estratégias de

inclusão escolar, profissional e comunitária. Esse trabalho é fundamental para combater a invisibilidade social das doenças raras (Badiu *et al.*, 2017).

Além da prática clínica, o psicólogo também contribui para a sensibilização de equipes multiprofissionais e para a elaboração de políticas públicas que valorizem a saúde mental como parte indissociável do cuidado integral. Sua atuação se conecta, portanto, tanto ao âmbito individual quanto coletivo (Ferreira *et al.*, 2022).

Em síntese, a presença do psicólogo no atendimento a pessoas com doenças raras constitui um elemento essencial para a humanização da assistência em saúde. Sua prática promove acolhimento, dignidade e esperança, reforçando a ideia de que cuidar além do corpo é condição indispensável para a integralidade do cuidado (Coutinho *et al.*, 2022).

3CONSIDERAÇÕES FINAIS

A análise realizada nesta investigação evidenciou que o cuidado em saúde direcionado às pessoas com doenças raras não pode ser restrito ao campo biomédico, uma vez que o diagnóstico e o manejo dessas condições repercutem em múltiplas dimensões da vida dos pacientes e de suas famílias. A literatura revisada destacou que os desafios diagnósticos, a invisibilidade social e as barreiras de acesso a terapias configuram um cenário de vulnerabilidade que exige respostas ampliadas e integradas. Nesse contexto, o acolhimento psicológico surge como ferramenta indispensável para promover dignidade, esperança e qualidade de vida.

Observou-se que os impactos emocionais associados ao adoecimento raro são intensos e duradouros, envolvendo sentimentos de angústia, medo e estigmatização social. A ausência de informação clara e de suporte adequado fragiliza o bem-estar subjetivo e compromete a qualidade de vida das pessoas acometidas. Dessa forma, práticas de acolhimento psicológico, individuais e coletivas, são fundamentais para favorecer a resiliência e possibilitar a ressignificação da experiência do adoecimento.

Os resultados também reafirmaram a importância do cuidado multidisciplinar no enfrentamento das doenças raras. A complexidade clínica e social dessas condições demanda a integração de diferentes profissionais e setores, incluindo saúde, educação e

assistência social. Essa articulação não apenas amplia a efetividade terapêutica, mas também fortalece a inclusão e a autonomia dos pacientes.

Nesse processo, a atuação do psicólogo se mostra essencial. Sua presença contribui para acolher o sofrimento, fortalecer vínculos familiares, combater o estigma e favorecer a adaptação às limitações impostas pela doença. Além disso, o psicólogo desempenha papel relevante na sensibilização das equipes multiprofissionais e na formulação de práticas que humanizem o cuidado, reforçando a ideia de saúde integral.

Conclui-se, portanto, que “cuidar além do corpo” é uma necessidade ética e prática no contexto das doenças raras. O acolhimento psicológico deve ser reconhecido como parte indissociável do processo terapêutico, capaz de reduzir desigualdades, ampliar a inclusão social e assegurar que o paciente seja visto em sua totalidade. Assim, o estudo reforça a urgência de políticas públicas e de práticas em saúde que valorizem a dimensão emocional, integrando-a de maneira efetiva ao cuidado clínico, social e humano.

REFERÊNCIAS

- ARIART, J.A.B. et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. Ciênc. saúde coletiva. v. 24, n. 10, p.: 3637-3650. 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/1413-812320182410.01612019>. Acesso em: 06 de out. de 2025.
- AURELIANO, W.A. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. Ciênc. saúde coletiva. v. 23, n. 2, p. 369-379. 2018.
- BADIU C, et al. Developing and evaluating rare disease educational materials co-created by expert clinicians and patients: the paradigm of congenital hypogonadotropic hypogonadism. Orphanet Journal of Rare Diseases. v. 12, n. 57, p.: 01-09. 2017. Disponível em: [10.1186/s13023-017-0608-2](https://doi.org/10.1186/s13023-017-0608-2). Acesso em: 06 de out. de 2025.
- BROTTO, A.; ROSANELI, C. Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa. Psicologia, Saúde & Doenças. v. 22, n.2, p.: 659-73. 2021. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.15309/21psd220228>. Acesso em: 06 de out. de 2025.
- BROTTO, A.M. et al. Identificação e pertencimento: a importância de construir laços que aproximam pessoas com doenças raras. Apae Ciência. v. 13, n. 1, 2020. Disponível em: <https://apaeciencia.org.br/index.php/revista/article/view/171>. Acesso em: 24 de set. de 2025.

CARVALHO, M.B.A.F.; LLERENA JUNIOR, J.C. Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras. *Cien Saude Colet.* v. 30, p.: e07652023. 2025. Disponível em: [10.1590/1413-81232025302.07652023](https://doi.org/10.1590/1413-81232025302.07652023). Acesso em: 06 de out. de 2025.

COUTINHO, A.L.F. et al. Desafios do profissional de saúde frente às doenças raras. ANALECTA - Centro Universitário Academia. v. 8, n. 1. p.: 01-22. 2022. Disponível em: <https://seer.uniacademia.edu.br/index.php/ANL/article/view/3381>. Acesso em: 24 de set. de 2025.

CROWE, A. et al. A quick reference guide for rare disease: supporting rare disease management in general practice. *Br J Gen Pract.* v. 70, n. 694, p.: 260-61. 2020. Disponível em: [10.3399/bjgp20X709853](https://doi.org/10.3399/bjgp20X709853). Acesso em: 06 de out. de 2025.

FERREIRA, J.V.G. et al. Análise do manejo de doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS) no Brasil. *Revista Científica Do Tocantins.* v. 2, n. 2, p.: 01-14. 2022. Disponível em: <https://itpacporto.emnuvens.com.br/revista/article/view/126>. Acesso em: 24 de set. de 2025.

LLUBES-ARRIÀ, L. et al. Emotional experience of the diagnostic process of a rare disease and the perception of support systems: a scoping review. *J Clin Nurs.* v. 31, n. 1, p.: 20-31. 2022. Disponível em: [10.1111/jocn.15922](https://doi.org/10.1111/jocn.15922). Acesso em: 06 de out. de 2025.

LUZ, S. G.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta Paulista de Enfermagem.* v. 28, n.5, p. :395-400. 2015. Disponível em: <http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067>. Acesso em: 06 de out. de 2025.

MINAYO, M.C.S. Análise qualitativa: teoria, passos e fidedignidade. *Cien Saude Colet.* v. 17, n. 3, p.: 621-6. 2012. Disponível em: <https://doi.org/10.1590/S1413-81232012000300007>. Acesso em: 06 de out. de 2025.

MONTEIRO, E.A.B., LISBOA, W. Enfrentamento de mães acompanhantes de crianças e adolescentes com doenças raras. *Revista da Sociedade Brasileira de Psicologia Hospitalar.* v. 28, p.: e017. 2025. Disponível em: <https://doi.org/10.57167/Rev-SBPH.2025.v28.631>. Acesso em: 06 de out. de 2025.

TEIXEIRA L.I.B., PINTO D.S. Letramento em saúde nas doenças raras. *Revista Eletrônica Acervo Saúde.* v. 23, n 10, p.: e13941. 2023. Disponível em: <https://doi.org/10.25248/reas.e13941.2023>. Acesso em: 06 de out. de 2025.

WINKLER, A.H. et al. O impacto do diagnóstico e do tratamento em pacientes de doenças raras e suas famílias. *Revista Eletrônica Acervo Saúde.* v. 24, n. 12, p.: e18400. 2024. Disponível em: <https://doi.org/10.25248/reas.e18400.2024>. Acesso em: 06 de out. de 2025.

ESCLEROSE MÚLTIPLA E A IMPORTÂNCIA DA EDUCAÇÃO INTERDISCIPLINAR: QUALIFICAÇÃO PROFISSIONAL PARA DIAGNÓSTICO DAS DOENÇAS DESMIELINIZANTES NA ATENÇÃO BÁSICA

Andréa Serrano Pessoa

Georgiana Da Rocha Serrano

Jacqueline Freire Calixto De Oliveira

1 INTRODUÇÃO

Começar um texto complexo falando de uma das doenças raras, que se forma o diagnóstico após descarte de outras, e na qual muitas das vezes observam-se que nem os próprios profissionais de saúde ou equipe multidisciplinar não sabe lidar com os portadores, pelo simples fato de não saber distinguir as diferenças da patologia rara presente. Isto é o caso da esclerose múltipla.

A esclerose múltipla (EM) é uma doença crônica que apresenta seus primeiros sintomas, muitas das vezes na infância, mais não são percebidas, por serem sintomas nas quais quaisquer doenças comuns tem os mesmos achados sintomáticos. É uma doença autoimune na qual o paciente apresenta informação neural da própria fase autônoma do organismo ordenando destruição da bainha de mielina, atingindo a condição saltatória do impulso nervoso, por formação de células de Glias na parte afetada pela destruição desmielinizante, causando uma cratera (esclera), no axônio neural, atingindo assim o Sistema Nervoso Central (SNC) (Brasil, 2013).

A EM atinge adultos jovens o que caracteriza a doença como incapacitante a primeiro momento pela fadiga apresentada de forma específica pelos portadores, o que assusta os primeiros anos depois da descoberta (GOIS, 2021).

A evolução clínica da EM varia de uma doença benigna e praticamente livre de sintomas a um transtorno rapidamente progressivo e incapacitante. De início, ela é comumente uma doença com remissões e recidivas e a recuperação das recidivas é praticamente completa. Posteriormente, incapacidades neurológicas permanentes evidenciam-se gradualmente. As lesões são múltiplas no tempo (DOMINGOS et al., 2019).

A história natural pode ser alterada favoravelmente se um tratamento eficaz for introduzido no início da doença. A causa continua a nos iludir, mas mecanismos autoimunes, possivelmente desencadeados por fatores ambientais em indivíduos geneticamente suscetíveis, são provavelmente importantes (ROWLAND, SAUD, 2005).

Por ser uma doença crônica e incapacitante, a EM exige sempre algum nível de adaptação por parte do portador e daqueles com quem convive, ou seja, dependendo da gravidade do quadro, o portador pode não ter outra opção a não ser ajustar-se e adequar-se, de alguma forma, às condições impostas pela doença (GOIS, 2021).

A aceitação e a adaptação a uma doença crônica como a EM não é fácil, devido ao curso clínico da doença ser, na maioria das vezes, variável e incerto. Assim, o paciente pode estar convivendo bem com a EM até que um surto mais forte mude seu quadro sintomático e, consequentemente, exija maior ajuste à sua nova condição física e às perdas decorrentes: econômicas, familiares, profissionais, sociais e psicológicas (autoestima, autoimagem, autoconfiança, liberdade).

Assim, é fundamental um programa educacional em que médicos, psicólogos, assistentes sociais, fisioterapeutas e enfermeiros que participem e saibam acolher de maneira científicamente estabelecida os portadores, além de qualificarem em unidades básicas de saúde da família na atenção primária o atendimento a estes portadores de EM, sem confundir com outras doenças desmielinizantes (DOMINGOS et al., 2019).

Diante de muitos fatores que dificultam a convivência do portador de EM, bem como a família, com a doença buscando com isso contribuir com os profissionais de saúde que tem interesse pelo tema, já que há a necessidade de um acompanhamento de uma equipe multiprofissional para que ocorra a assistência holística do paciente e sua família. Diante desta problematização apresentada, teve como objetivo: investigar a Esclerose Múltipla como modo de orientar profissionais da equipe multidisciplinar ao real entendimento sobre a doença rara que abrange este contexto na atenção básica de saúde.

Trata-se de um estudo de Revisão Integrativa da Literatura, de abordagem qualitativa. Para o início da pesquisa, os pesquisadores delimitaram a pergunta norteadora e os objetivos. É reconhecida como um método que visa reunir resumidamente informações e conhecimentos específicos, de investigações a partir um

tema determinado de forma sistemática, ampla e clara. Neste processo é composto por seis etapas distintas: 1. Estabelecimento da questão norteadora; 2. Busca na literatura; 3. Coleta de dados; 4. Análise dos estudos incluídos; 5. Discussão dos resultados; 6. Apresentação da revisão integrativa gerada pelo processo como um todo (Araújo, 2020).

Para a construção da pergunta norteadora, optou-se pela utilização da estratégia PICO: P – População/paciente, I – Intervenções, C – Controle/comparação, O – Desfecho/outcome (Consolini; Lopes; Lopes, 2019), sendo a estratégia exposta no Quadro 1:

Quadro 1: Estratégia PICO:

| Acrônio | Descrição |
|---------|---|
| P | Pessoas que possuem Esclerose Múltipla |
| I | Descrever as estratégias adotadas pela equipe multidisciplinar no diagnóstico e orientação humanizada da doença |
| C | Não se aplica. |
| O | A Assistência multidisciplinar cientificamente prestada aos portadores de Esclerose Múltipla é de extrema relevância no entendimento de suas necessidade e diagnóstico na Atenção Primária à Saúde, embora existam fragilidades que dificultam esse processo. |

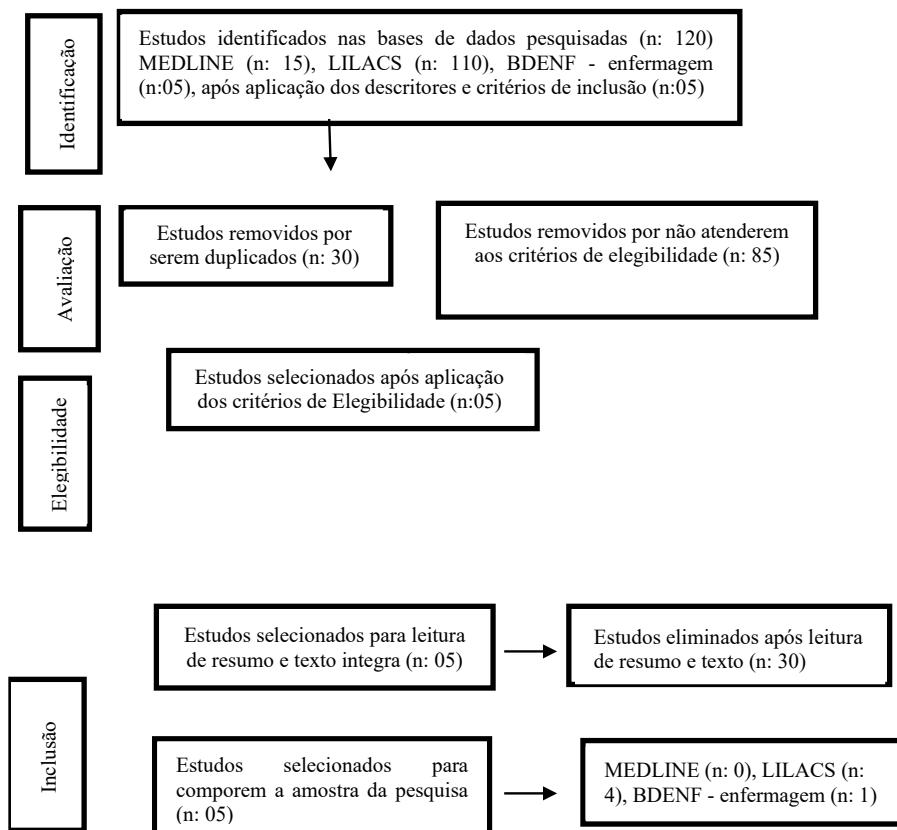
Fonte: Adaptado pelos autores, 2025.

A pesquisa foi realizada na Biblioteca Virtual de Saúde (BVS) utilizando as bases de dados LILACS (Literatura Latino Americana e do Caribe em Ciência da Saúde), MEDLINE (Medical Literature Analysisand Retrieval System Online) e BDENF (Bases de Dados de Enfermagem). Para a busca foram utilizados os descritores combinados por meio do operador AND: *Esclerose Múltipla AND Atenção Básica AND qualidade de vida AND Equipe multiprofissional*. Os descritores encontravam-se nos Descritores em Ciências da Saúde (DeCS).

Para a delimitação da amostra da pesquisa, foram utilizados critérios de inclusão para maior especificidade na escolha dos artigos. Assim, foram selecionados: artigos originais publicados nas referidas bases de dados, com conteúdo completo, nos idiomas português, espanhol e inglês e que tenham sido publicados nos últimos dez anos, isto é, de 2015 a 2025.

Para a exclusão de artigos da amostra, foram utilizados os critérios: artigos científicos disponibilizados com conteúdo incompleto, repetidos nas bases de dados delimitadas, que não tenham sido publicados nos últimos 10 anos ou outros formatos de trabalho que não fossem artigos, como dissertações de mestrado e teses de doutorado. Após a aplicação desses critérios de elegibilidade e exclusão, foram lidos os títulos e resumos, e, em seguida, os artigos selecionados foram lidos na íntegra para análise do conteúdo, a fim de formar a amostra final do estudo. A figura 1, exemplifica as etapas de pesquisa da amostra desse estudo:

Figura 1: Fluxograma Prisma Método utilizado para busca dos artigos



Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

Essas informações foram posteriormente organizadas e tabuladas utilizando o programa Microsoft Excel. Em seguida, os estudos foram apresentados em tabelas e agrupados por temáticas, que foram discutidas e analisadas com base na literatura disponível sobre o assunto.

2. RESULTADOS

A amostra final dessa revisão de literatura foi composta por (n:5) artigos o que foi proposto no estudo. Todos os artigos foram apresentados em português, inglês ou espanhol. Alguns anos houveram repetição de anos nas publicações dos artigos, sendo todos os estudos com até cinco anos de publicados.

Quanto a caracterização da amostra deste estudo 12,5% estavam na base de dados MEDLINE, 87,5% na LILACS, e 0% na base de dados da BDenf; em relação ao tipo de estudo, 67% eram qualitativos, 21% descritivo exploratório, e 12% quantitativos. O quadro a seguir evidencia os artigos sobre a temática da assistência multidisciplinar para Esclerose Múltipla, no que diz respeito ao título, autor(s), ano, periódico, objetivo e resultados.

Tabela 1: Artigos selecionados para a amostra da pesquisa com base no título, periódico, ano, objetivo e resultados:

| TÍTULO | AUTOR(S) | ANO | OBJETIVO | RESULTADO |
|---|------------------------|------|---|--|
| Prevalência da Esclerose Múltipla em pacientes tratados com medicamentos modificadores do curso da doença utilizando dados do Sistema Único de Saúde brasileiro | Bianco, J. et al. | 2023 | Compreender o cenário da esclerose múltipla (EM) | São dados essenciais para a promoção do tratamento da EM . |
| Esclerose múltipla - abordagens diagnósticas e terapêuticas: uma revisão bibliográfica | Bezerra, L.M.R. et al. | 2024 | Fornecer uma visão abrangente das abordagens diagnósticas e terapêuticas da EM | Destacou-se o aumento da incidência da EM globalmente e os avanços no diagnóstico. |
| A atenção farmacêutica no tratamento para esclerose múltipla | Trevisan, M. et al. | 2021 | Compreender qual é o papel da assistência farmacêutica para o cuidado da esclerose múltipla | O farmacêutico, em conjunto com uma equipe multidisciplinar |

| | | | | |
|--|--------------|------|---|--|
| Atuação do enfermeiro no cuidado do paciente com esclerose múltipla na atenção básica | Lima et al. | 2024 | Atuação do enfermeiro no cuidado do paciente com esclerose múltipla na Atenção Básica | EM é uma doença autoimune |
| Construção de instrumento de apoio para consulta de Enfermagem à pessoa com esclerose múltipla no âmbito da Atenção básica | Vieira, L.R. | 2020 | Construir um roteiro à pessoa com Esclerose Múltipla, no contexto da Atenção Básica | Os resultados suscitam a realização de novos . |

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

O quadro a seguir cita quais as condutas e ações de enfermagem desenvolvidas pelos enfermeiros na prevenção e rastreamento do câncer de próstata, de acordo com os estudos selecionados:

Quadro 1- Condutas e ações para atentar ao atendimento multiprofissional observado na pesquisa, para que os pacientes portadores de Esclerose Múltipla tenha seu papel de acolhimento preservado em quaisquer unidades da atenção básica da saúde, de acordo com os estudos selecionados (n=5).

| Artigo selecionado | Condutas e ações envolvendo a Esclerose Múltipla citadas: |
|--------------------|--|
| A1 | Conhecer a doença desmielinizante |
| A2 | Educação continuada a equipe multiprofissional |
| A3 | Alinhamento ao seu contexto e as condições de vida, favorecendo o ajuste das intervenções em saúde e a redução do impacto negativo da doença e das terapias na qualidade de vida |
| A4 | Alinhamento da saúde do portador de Esclerose Múltipla para a educação em saúde sobre o assunto. |

Fonte: Dados da pesquisa, 2025.

Após leitura aprofundada, análise dos dados encontrados e seleção dos artigos que se enquadram com o tema, foram elencadas o contexto abaixo com importância extrema

sobre a Esclerose Múltipla (EM) para melhor compreensão do estudo, sendo mencionado a necessidade no entendimento sobre o conceito e especificações da Esclerose Múltipla e a importância da doença em aspectos científicos e técnicos da equipe multiprofissional sobre a Esclerose Múltipla para um acolhimento digno e confiável, concomitante com o estudo de Bezerra e autores, 2024.

Para Bianco e autores (2023) a Esclerose Múltipla (EM) é uma enfermidade crônica que afeta o Sistema Nervoso Central (SNC), caracterizada por processos inflamatórios, desmielinização e neurodegeneração. Sua origem é complexa e envolve múltiplos fatores, incluindo predisposição genética, exposição a agentes infecciosos e influências ambientais. Essas interações desencadeiam uma resposta imunológica inadequada, resultando em danos à mielina e aos axônios.

A distribuição da EM varia significativamente ao redor do mundo, com regiões classificadas como de baixa, média ou alta prevalência. Estima-se que cerca de 2,8 milhões de pessoas convivam com a doença globalmente, o que equivale a aproximadamente uma a cada 3.000 pessoas, principalmente entre adultos jovens, com idades entre 20 e 50 anos. No Brasil, a prevalência média gira em torno de 15 casos por 100 mil habitantes. A EM é reconhecida como a principal causa neurológica de incapacidade em adultos jovens e acomete mulheres com o dobro de frequência em relação aos homens (BRASIL,2013).

O diagnóstico da EM é baseado na presença de múltiplos sinais clínicos, já que não há um exame específico ou marcador único que confirme a doença. Para isso, é necessário identificar lesões características da EM que se manifestem em diferentes momentos e áreas do SNC, o que pode incluir a análise do histórico clínico do paciente. Fatores sociodemográficos, como idade, sexo e nível educacional, também podem influenciar tanto o diagnóstico quanto a compreensão da condição (TREVISAN et al., 2021).

A Esclerose Múltipla (EM) pode se manifestar em diferentes formas clínicas, conforme o padrão de progressão da doença. Para Lima e autores (2024) a forma mais comum é a remitente-recorrente (EMRR), caracterizada por surtos neurológicos seguidos de períodos de remissão, nos quais não há avanço permanente da incapacidade. Já a forma secundariamente progressiva (EMSP) surge após uma fase remitente-recorrente,

passando a apresentar agravamento contínuo das funções neurológicas, com ou sem recaídas evidentes.

Para o mesmo autor, a forma primária progressiva (EMPP) se distingue por uma piora gradual e constante dos sintomas desde o início da doença, sem períodos de remissão claros, sendo mais frequente em pacientes diagnosticados em idade mais avançada. Por fim, existe a forma progressiva-recorrente (EMPR), que é menos comum e combina um declínio neurológico constante desde o início com episódios de surtos, podendo ou não haver melhora após essas crises, mas com progressão contínua da doença.

Considerando nos estudos que dimensionar a complexidade da EM e a necessidade, importância e responsabilidade do profissional de saúde, em especial de toda e equipe da atenção básica, de se manter atualizado sobre a doença e suas repercussões sistêmicas na pessoa que a vivencia.

Uma vez que o profissional tem a dimensão de está próximo ao usuário e familiares, com quem estes frequentemente se sentem mais confortáveis em suas demandas falar sobre de cuidado. Concomitante com o autor Vieira (2020) a implantação e implementação do conhecimento bem estruturado complementa outras condições assistenciais para compor uma assistência qualificada, integral, humanizada e individualizada ao usuário portador de EM e família, tendo estes protagonismo na construção do próprio processo do paciente na melhora no atendimento, desafogando por falta de conhecimento os hospitais.

Assim, os profissionais que atende na Atenção Básica, são responsáveis não somente pelo acolhimento, mas por orientar os passos dos portadores de Esclerose Múltipla, quanto a seu atendimento humanizado, qualificado, entendendo a doença, fortalecendo que tem alguns procedimentos e orientações que podem ser dadas na atenção primária, portanto resolutivo, sem necessidade de hospitais.

3. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Esclerose Múltipla é uma doença rara que seus indivíduos portadores, com orientação correta e precisa, podem se adaptar facilmente ao autocuidado, melhorando assim a qualidade de vida. Para isso a equipe da atenção básica,

empenhada numa educação continuada e permanente sobre a importância de conhecimento de como tratar, acolher, promover saúde aos portadores de doenças desmielinizastes podem qualificar o diagnóstico precocemente, como também ativar o autocuidado e diminui a carga de fadiga da EM.

O sofrimento psicológico, que, por sua vez, tem início com a descoberta da doença, por se tratar de uma patologia crônica degenerativa, sem cura no momento e de difícil diagnóstico que prolonga a incerteza e incompREENSÃO.

O enfrentamento e a convivência com a doença é realizado todos os dias, com avanços e recuos, mas muitas vezes assolada por momentos de frustração e desânimo, que se refletem especialmente quando acontecem as reações geradas pela medicação.

O papel da equipe multiprofissional na humanização do cuidado é de extrema importância, esperando-se que este estudo tenha contribuído para uma reflexão sobre o tema e estimulando para o desenvolvimento de novas pesquisas que aprofundem o conhecimento no âmbito desta temática na atenção básica visando que os portadores se sintam acolhidos.

A importância do que foi aqui discutido, sua relevância para a relativização e o entendimento de conceitos que só podem ser validados no quotidiano de cada pessoa e através da vivência destas relações com seus familiares.

A vivência destes portadores contribuiu para a formação de um contexto sobre a Esclerose Múltipla no que diz respeito ao sentimento dos mesmos, caracterizado na pesquisa, emergindo a necessidade de informar a sociedade como um todo e principalmente os profissionais de saúde perante a temática constituída, na atenção básica para isto o tratamento deve-se ser humanizada nos princípios do Sistema Único de Saúde (SUS), identificando a integralidade, equidade e universalidade proposta pelo Ministério da Saúde.

Verificamos ainda a necessidade de educação continuada aos profissionais. Assim enfatizando as doenças crônicas degenerativas. Visto que se há uma importância de conhecimento e doenças tidas como novas aparecendo a cada dia no contexto da saúde do mundo.

REFERÊNCIAS

- Araújo, W. C. O. Recuperação da informação em saúde: Construção, modelos e estratégias. ***ConCI, Convergências em Ciência da Informação***, v.3, n.2, p.100–134. 2020. Disponível em: <https://doi.org/10.33467/conci.v3i2.13447>, Acesso em 01 set. 2025.
- BEZERRA, L. M. R. et al. Esclerose múltipla - abordagens diagnósticas e terapêuticas: uma revisão bibliográfica. **RECIMA21 - Revista Científica Multidisciplinar**, v. 5, n. 2, p. e524950, 2024.
- BIANCO, J. et al. Prevalência da Esclerose Múltipla em pacientes tratados com medicamentos modificadores do curso da doença utilizando dados do Sistema Único de Saúde brasileiro. **J. bras. econ. saúde JBES**, v.32, p.12-18, jan./fev. 2023.
- BRASIL. Ministério da Saúde. Departamento de Atenção Básica. **Diretrizes para o cuidado das pessoas com doenças crônicas nas redes de atenção à saúde e nas linhas de cuidado prioritárias**. Brasília, 2013.
- DOMINGOS, M. M. C; et. al. Esclerose múltipla: implementação do processo de enfermagem. **Revista Enfermagem Atual InDerme**, v. 78, n. 16, abr. 2019. Disponível em: <https://doi.org/10.31011/reaid-2016-v.78-n.16-art.363>. Acesso em 15 de abril de 2020.
- GOIS, Neiva Costa, **Evidências do Tratamento Fisioterapêutico na Qualidade de Vida dos Pacientes com Esclerose Múltipla**, Ano 2021, Total de Páginas: 50. Conclusão do Curso de Fisioterapia – Instituição Faculdade Anhanguera - Taboão da Serra – 2021.
- LIMA, C. L. V. et al. Atuação do enfermeiro no cuidado do paciente com esclerose múltipla na atenção básica. **Mosaico - Revista Multidisciplinar de Humanidades**, Vassouras, v. 15, n. 3, p. 105-113, set./dez. 2024.
- ROWLAND, L. P.; SAUD, M., **Tratado de neurologia**. 11.ed. Rio de Janeiro: Guanabara Koogan, 2007.
- TREVISON, M. et al. A atenção farmacêutica no tratamento para esclerose múltipla. **Pharmaceutica: Brazilian Journal of Development**, v. 7, n. 11, p. 109371-109387, 2021.
- VIEIRA, Laís Rodrigues. **Construção de instrumento de apoio para consulta de Enfermagem à pessoa com esclerose múltipla no âmbito da Atenção básica**. 2020. 67f. Trabalho de Conclusão de Curso (graduação) -- Universidade Federal do Rio de Janeiro, Campus Macaé Professor Aloisio Teixeira, 2020.

DOENÇAS RARAS E SAÚDE PÚBLICA: POLÍTICAS, ACESSO E EQUIDADE NO BRASIL

Whallas da Silva Coutinho

Caroline Pereira Souto

Amanda Costa Souza

1 INTRODUÇÃO

As doenças raras representam um desafio significativo e crescente para os sistemas de saúde. Elas são caracterizadas por uma baixa prevalência, muitas são crônicas, progressivas e incapacitantes, gerando um impacto profundo na qualidade de vida dos pacientes e de suas famílias. No Brasil, essa realidade compreende em um cenário de obstáculos que afetam diretamente a saúde pública, desde a falta de conhecimento sobre essas condições até a dificuldade de acesso a diagnósticos e tratamentos adequados. A raridade das doenças, por si só, contribui para a invisibilidade social e escassez de pesquisas, refletindo-se em políticas públicas que muitas vezes são insuficientes para garantir a integralidade da atenção.

Nesse contexto, a análise das políticas, do acesso e da equidade na atenção a essas enfermidades é fundamental. A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, estabelecida em 2014, foi um marco importante ao reconhecer a necessidade de uma abordagem específica. Contudo, sua implementação enfrenta barreiras como o alto custo de medicamentos e terapias, a concentração de centros de referência em grandes cidades e a carência de profissionais de saúde capacitados em todas as regiões do país. A equidade, como a garantia de que as necessidades de saúde sejam atendidas independentemente de fatores geográficos ou socioeconômicos é importante, pois ainda precisa ser fortalecido para que nenhum paciente seja desassistido.

Este estudo tem como objetivo analisar e sintetizar a produção científica sobre as políticas públicas, o acesso e a equidade na atenção às doenças raras no Brasil, buscando identificar os principais desafios e avanços no sistema de saúde público. A pesquisa será conduzida através da revisão integrativa para analisar e sintetizar a

produção científica sobre a resposta do sistema de saúde brasileiro aos desafios impostos pelas doenças raras.

Trata-se de uma revisão integrativa de literatura exploratória e descritiva. Foram realizadas buscas em bases de dados eletrônicas, como a Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e SciELO. Os descritores utilizados foram "doenças raras", "saúde pública", "políticas de saúde", e "equidade". Os critérios de inclusão para os artigos selecionados foram: publicações nos idiomas português e inglês, disponíveis na íntegra, com data de publicação entre os anos de 2014 e 2024, para garantir a relevância e a atualização do conteúdo. Já, os critérios de exclusão foram os artigos repetitivos e que não contribuíam com a temática. A análise dos dados será qualitativa, buscando identificar as abordagens dos autores sobre o tema.

Apesar da existência de uma política nacional de atenção às doenças raras no Brasil, como o sistema de saúde público tem garantido o acesso equitativo a diagnósticos, tratamentos e cuidados especializados para essa população, considerando a complexidade dessas condições, o alto custo de suas terapias e as vastas desigualdades regionais do país?

2 REVISÃO DE LITERATURA

No Brasil, a doença rara afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, apresentando uma baixa prevalência (Ministério da Saúde, 2019). Essas enfermidades encontram-se cerca de 7 a 8 mil doenças raras no mundo; nos brasileiros, o impacto é de aproximadamente 13 milhões de brasileiros. Em relação ao percentual, o autor Aureliano (2018) informa que a grande maioria, 80%, das enfermidades têm origem genética, enquanto os 20% restantes são resultado de causas ambientais, imunológicas ou infecciosas. Infelizmente, 90% não possuem um tratamento específico, sendo muitas vezes tratadas com terapias paliativas, sendo os 10% que necessitam de intervenção medicamentosa ou cirúrgica.

Conforme Salviano et al. (2018), as doenças raras são, em sua maioria, degenerativas e crônicas, como também incapacitantes e progressivas. Elas são frequentemente associadas a múltiplas comorbidades, o que pode levar à debilidade

física e reduzir a expectativa de vida. Além disso, Amaral e Rego (2020) destacam que essas condições podem evoluir para óbito.

O impacto se estende para além do aspecto físico. Luz, Silva e Demontigny (2015) afirmam que os pacientes e seus familiares enfrentam uma série de desafios sociais, incluindo dificuldades para acessar tratamento e reabilitação, além de sofrerem com o preconceito e a exclusão social. Essa realidade cria uma situação de dependência por parte dos serviços especializados e de equipes multidisciplinares.

A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no SUS, definida a partir da portaria nº 199/2014, proporcionou um avanço significativo no cuidado a esses pacientes esquecidos. Os serviços de atenção especializada e os serviços de referência em doenças raras são as bases dessa política, são os responsáveis por oferecer assistência integrada e completa. Essas unidades contam com equipes multidisciplinares para promover ações preventivas, diagnósticas e terapêuticas para os pacientes e seus familiares (Brasil, 2015).

Apesar disso, Amaral e Rego (2020) destacam que a política de saúde para doenças raras, embora seja um avanço, enfrenta obstáculos financeiros. A necessidade de tratamentos caros muitas vezes leva os pacientes a buscarem o acesso por meio de ações judiciais, o que coloca uma pressão extra sobre os recursos do sistema público.

No contexto das políticas públicas das doenças raras são essenciais para promover o bem-estar e garantir o acesso universal aos serviços de saúde. Em conformidade apontam os estudos como o de Alves (2020), a ausência de políticas públicas eficazes prejudica na implementação de ações necessárias, impactando de forma negativa a qualidade de vida dos pacientes, assim como o tratamento precoce e ocasionando com o aumento do sofrimento dessa população.

3 RESULTADO E DISCUSSÃO

A pesquisa inicial resultou na identificação de onze artigos científicos distribuídos em duas bases de dados BVS e Scielo. Após uma análise exploratória minuciosa, seis artigos foram excluídos por não estarem diretamente alinhados com o tema central da pesquisa que é doenças raras e saúde pública. Diante disso, a presente revisão se baseará em cinco artigos selecionados, cujos dados serão apresentados de maneira

descritiva em uma tabela (Tabela 1). Para a síntese do conhecimento, serão extraídas e analisadas as seguintes informações de cada estudo: título, ano de publicação, tipo de estudo, objetivo e conclusão. Essa metodologia de análise permitirá uma compreensão aprofundada das evidências científicas disponíveis, fornecendo uma base robusta para a discussão e as conclusões deste trabalho.

TABELA 1. Artigos selecionados para sintetização do assunto.

| ANO | TÍTULO | OBJETIVO | MÉTODO | CONCLUSÃO |
|------|--|--|-----------------------|---|
| 2020 | Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. | Preocupa-se em ampliar a compreensão sobre conflitos éticos vivenciados por pacientes de doenças raras, identificando os principais fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de pessoas que vivem nessa condição. | Revisão integrativa | Ao discutir essas diferentes dimensões da vulnerabilidade a partir do campo da bioética, o artigo conclui pela necessidade de abordar os itinerários terapêuticos a partir de novas perspectivas interdisciplinares, buscando garantir o respeito ao direito à vida, à saúde e à proteção da dignidade das pessoas que vivem com doenças raras. |
| 2020 | Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e desafios na fibrose cística. | Propõe a discutir as muitas complexidades envolvidas na incorporação de novas tecnologias em saúde para doenças raras, tomando como foco central da discussão o caso da fibrose cística. | Não identificado | Baseando-se no campo das doenças raras, passando pela apresentação da fibrose cística em tempos da medicina de precisão, aliado a discussões sobre biopolíticas num contexto de inovação em saúde e medicamentos de alto custo, o artigo tenta dar visibilidade aos desafios e possibilidades do tempo presente. |
| 2021 | Doenças raras: conceitos, desafios | Descrever os desafios | Revisão de literatura | A complexidade do acesso a tratamento e |

| | | | | |
|-------------|---|---|-----------------------|---|
| | desafios e perspectivas de tratamento no Brasil. | encontrados e a implementação de políticas públicas para garantir o acesso a cirurgias para pacientes com doenças raras. | | cirurgia para pacientes com doenças raras é um problema significativo, agravado pela ausência de protocolos clínicos claros e pelo alto custo dos tratamentos. Políticas públicas voltadas para doenças raras são fundamentais e precisam ser expandidas para garantir melhorias no acesso ao tratamento. |
| 2024 | Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR): uma revisão de literatura | Analizar a implementação da PNAIPDR, identificando os principais desafios e avaliando sua eficácia na garantia de uma atenção integral e equitativa às pessoas com doenças raras. | Revisão de literatura | É necessário expandir a rede de serviços especializados, aprimorar a capacitação dos profissionais de saúde e aumentar o financiamento para garantir a sustentabilidade da política. Futuros estudos devem focar em estratégias para superar esses obstáculos e promover um sistema de saúde mais justo e eficiente para pessoas com doenças raras. |
| 2025 | Políticas públicas e o desafio do acesso ao tratamento para pacientes com doenças raras | Descrever sobre os desafios encontrados e a implementação de políticas públicas na garantia de acesso a cirurgias para pacientes com doenças raras. | Revisão bibliográfica | A complexidade do acesso ao tratamento e às cirurgias para pacientes com doenças raras é um problema significativo, exacerbado pela ausência de protocolos clínicos claros e pelo alto custo dos tratamentos. As políticas públicas |

| | | | | |
|--|--|--|--|--|
| | | | | direcionadas às doenças raras são fundamentais e precisam ser ampliadas para garantir melhorias no acesso ao tratamento. |
|--|--|--|--|--|

FONTE: (Elaboração própria)

Para realizar o estudo, realizou-se um processo possilitou a organização e a síntese do material, com o objetivo de identificar e definir as ideias fundamentais para a solução do problema de pesquisa. Os achados, serão apresentados e discutidos nos parágrafos, organizados em categorias temáticas discorridas que refletem os objetivos do estudo. Conforme as definições e os achados científicos apresentados pelos autores na literatura, destaca sobre doenças raras e saúde pública.

A abordagem do Ministério da Saúde sobre as doenças raras as define como condições crônicas de alta complexidade. Elas são caracterizadas por uma evolução superior a 12 meses, afetam gravemente órgãos ou sistemas do corpo e, na maioria das vezes, têm pouca perspectiva de cura. Isso gera um alto custo para o sistema de saúde e um impacto significativo na vida das famílias afetadas (Brasil, 2022).

Existem diversas doenças raras identificadas, que são classificadas de acordo com sua origem, sintomas e sistemas do corpo afetados. Entre os principais tipos, destacam-se as doenças genéticas (fibrose cística, doença de Huntington e distrofia muscular de Duchenne); doenças autoimunes (síndrome de Sjögren e lúpus eritematoso sistêmico); doenças neurológicas (esclerose lateral amiotrófica, ataxia de Friedreich e síndrome de Rett); e as doenças endócrinas (síndrome de Klinefelter e síndrome de Turner) (Pereira et al., 2021).

Para otimizar o cuidado, a Linha de Cuidados para pessoas com doenças raras estabeleceu dois eixos que classificam essas condições com base em suas características comuns: eixo I (doenças de origem genética) e eixo II (doenças de origem não-genética). Essa divisão visa garantir um acompanhamento adequado e otimizar a lógica dos cuidados (Brasil, 2022, p. 16).

A raridade dessas enfermidades traz consequências que vão além do aspecto clínico. Conforme Felipe et al. (2020), a raridade não afeta somente o diagnóstico tardio,

os longos tempos de espera e o atendimento inadequado, mas também gera estigmas sociais. Por isso, os autores argumentam que, além dos desafios sanitários e epidemiológicos, é fundamental lidar com os problemas éticos e políticos envolvidos no manejo dessas condições no Brasil.

A política das doenças raras tem como objetivo melhorar o acesso a serviços de saúde e a qualidade de vida para essa população (Ministério da Saúde, 2025). Seus principais fundamento engloba melhorar o acesso aos serviços de saúde e a informações relevantes, reduzir as incapacidades causadas por essas doenças e, promover a qualidade de vida dos pacientes. A formulação dessa política foi um esforço conjunto, envolvendo representantes de organizações de pacientes, membros de sociedades científicas e gestores do Serviço Único de Saúde (SUS), que formaram um grupo de trabalho para definir suas diretrizes.

A política de saúde busca aprimorar o acesso ao diagnóstico e tratamento, como também integrar serviços, incluindo cirurgias complexas (Brasil, 2014). Para isso, foram criados centros de referência e serviços especializados para o atendimento de doenças raras. Para esses pacientes, a porta de entrada dos atendimentos é a atenção primária para iniciar o acompanhamento. Existem normas para tratamentos padronizados, facilitando as intervenções.

O SUS oferece tratamento por meio de programas que disponibilizam medicamentos com base em Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT) e do Programa de Medicamentos Excepcionais. A incorporação de novas tecnologias é um processo contínuo, analisado pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC), que desempenha um papel crucial na aprovação de novos tratamentos (Brasil, 2014).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O estudo demonstrou que, apesar dos avanços proporcionados pela Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, o sistema de saúde público brasileiro ainda enfrenta desafios significativos para garantir o acesso equitativo a diagnósticos, tratamentos e cuidados especializados para essa população.

A problemática inicial, que questiona como o SUS tem garantido esse acesso em meio à complexidade das condições, ao alto custo das terapias e às vastas desigualdades regionais do país. Os resultados obtidos da revisão de literatura apontam obstáculos na implementação, pois a análise dos artigos revelou que a política, por si só, não resolve os desafios práticos. Acesso desigual a pesquisa indicou que, devido aos altos custos dos tratamentos e à falta de cobertura adequada, como também destaca a necessidade de fortalecer as vias administrativas para a incorporação de novas tecnologias e medicamentos, um processo que depende da CONITEC. Em relação à equidade, a atenção primária, embora designada como a porta de entrada para o sistema, muitas vezes carece da capacidade de identificar e encaminhar adequadamente os pacientes, o que atrasa o diagnóstico e o início do tratamento. Identificou-se que a invisibilidade social e a escassez de pesquisas sobre o tema contribuem para a perpetuação das desigualdades.

Embora o Brasil tenha uma política dedicada às doenças raras, a sua execução é desafiada por questões financeiras, geográficas e de capacitação. Para que o SUS garanta um acesso verdadeiramente equitativo, será necessário fortalecer a estrutura de atenção em todas as regiões, investir na formação de profissionais de saúde e otimizar os processos de incorporação de tecnologias. A solução para a problemática, portanto, não reside apenas na existência de uma política, mas na sua efetivação por meio da superação das desigualdades e da garantia de que nenhum paciente seja desassistido, independentemente de onde viva.

REFERÊNCIAS

- ALVES, M. P. Doenças raras e políticas públicas: uma análise sobre o acesso aos serviços de saúde no Brasil. 2020. Tese de Doutorado. Universidade de São Paulo, São Paulo.
- AMARAL, Marise Basso; REGO, Sergio. Doenças raras na agenda da inovação em saúde: avanços e desafios na fibrose cística. **Cadernos de Saúde Pública**, v. 36, n. 12, dez. 2020.
- AURELIANO, W. A. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. **Ciência & Saúde Coletiva**, v. 23, n. 2, p. 369-380, 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde lança protocolos clínicos para 12 doenças raras, 2015. Disponível em: <https://antigo.saude.gov.br/noticias/sas/18133-ministerio-da-saude-lanca-protocolos-clinicos-para-12-doencas-raras>.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília, DF, 2014. 16p.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília, DF, 2014. 41p.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. **Linha de Cuidados – Pessoas com Doenças Raras**. Brasília, DF, 2022. 23p.

FELIPE, Raquiel Naiele Ramos et al. Fatores de vulnerabilidades em itinerários terapêuticos de doenças raras: uma revisão integrativa. **Revista Saúde e Desenvolvimento Humano**, v. 8, n. 3, abr. 2020.

LUZ, Geisa dos Santos; SILVA, Mara Regina Santos Da; DEMONTIGNY, Francine. NECESSIDADES PRIORITÁRIAS REFERIDAS PELAS FAMÍLIAS DE PESSOAS COM DOENÇAS RARAS. **Texto Contexto Enferm**, v. 25, n. 4, p. 19, 2016. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/tce/a/mywht8RpzphqtxnkRp4m6Wp/?format=pdf&lang=pt>.

Ministério da Saúde. **Doenças raras** [Internet]. 2019 [cited 2020 Jul 12]. Available from: <https://www.gov.br/saude/pt-br/assuntos/saude-de-a-a-z/d/doencas-raras-1>.

Ministério da Saúde. **Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras**. [Internet]. Brasília, DF: Ministério da Saúde; [citado em 9 set 2025]. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/politica-de-saude>.

PEREIRA, L. A. et al. Doenças raras: conceitos, desafios e perspectivas de tratamento no Brasil. *Journal of Rare Diseases*, v. 15, n. 3, p. 102-113, 2021.

SALVIANO, Isabel Cristina de Barros et al. DOENÇAS RARAS: CENÁRIO NO BRASIL E NO MUNDO. **Ciência & Saúde Coletiva**, v.23, n.10, p.3247-3256, 2018. Disponível em: <https://www.uninter.com/revistasaud/index.php/saudeDesenvolvimento/article/view/960>

ESTRATÉGIAS NUTRICIONAIS NO MANEJO DA EPIDERMÓLISE BOLHOSA: UMA REVISÃO INTEGRATIVA DA LITERATURA

Marcela Peres Rodrigues Madureira

INTRODUÇÃO

A Epidermólise Bolhosa (EB) é um grupo de doenças genéticas raras caracterizadas por fragilidade extrema da pele e das mucosas, resultando na formação de bolhas e feridas em resposta a traumas mínimos (Hubbard, 2011). As manifestações clínicas variam conforme o subtipo da doença (simples, juncional, distrófica e Kindler), sendo que os casos mais graves estão associados a complicações sistêmicas, dor crônica, infecções recorrentes, comprometimento do crescimento e impacto significativo na qualidade de vida (Cohn; Teng, 2016; Zidorio *et al.*, 2018).

Dentre os diversos desafios enfrentados por pessoas com EB, as alterações nutricionais constituem uma preocupação central, especialmente em subtipos mais graves. A perda proteica por lesões cutâneas extensas, o aumento da demanda metabólica, a dor ao se alimentar, a disfagia, a estenose esofágica e a presença de inflamação crônica interferem de maneira direta na ingestão e absorção de nutrientes, tornando o suporte nutricional parte essencial do cuidado interdisciplinar (El Hachem *et al.*, 2025; Zanini *et al.*, 2014).

Embora o manejo clínico da EB venha evoluindo, ainda existem lacunas significativas na literatura quanto às melhores estratégias nutricionais, especialmente no contexto brasileiro. Diante da baixa prevalência da doença e da dificuldade em conduzir estudos populacionais amplos, o conhecimento disponível está muitas vezes disperso em relatos de caso, revisões narrativas e protocolos institucionais (Debra International, 2022).

Nesse cenário, torna-se relevante reunir, analisar e sintetizar criticamente os principais achados científicos relacionados à nutrição na EB, com vistas a identificar práticas eficazes, compreender as dificuldades alimentares mais comuns e apontar direções para futuras pesquisas e intervenções clínicas.

Assim, este trabalho tem como objetivo geral analisar as estratégias nutricionais utilizadas no manejo de pessoas com Epidermólise Bolhosa por meio de uma revisão

integrativa da literatura. Como objetivos específicos, busca-se: (i) identificar os principais desafios alimentares enfrentados por essa população; (ii) descrever condutas nutricionais adotadas em diferentes subtipos da doença; (iii) avaliar o impacto dessas intervenções no estado nutricional e na qualidade de vida; e (iv) identificar lacunas e necessidades de pesquisa na área.

A escolha pelo método de revisão integrativa justifica-se por sua flexibilidade e abrangência, permitindo a inclusão de diferentes tipos de estudos (quantitativos, qualitativos e relatos clínicos), o que é especialmente importante em doenças raras como a EB (Whittemore; Knafl, 2005). Espera-se que os resultados desta pesquisa contribuam para uma melhor compreensão do cuidado nutricional em pessoas com Epidermólise Bolhosa e ofereçam subsídios teóricos para a prática clínica e para a formulação de políticas públicas mais inclusivas para pessoas com doenças raras.

REVISÃO DE LITERATURA

A presente revisão foi conduzida seguindo a metodologia proposta por Whittemore e Knafl (2005), que define a revisão integrativa como um método de pesquisa que permite a síntese do conhecimento científico a partir da inclusão de diferentes tipos de estudos, sejam eles experimentais, observacionais, qualitativos ou relatos de caso. Essa abordagem é particularmente indicada em contextos de doenças raras, como a Epidermólise Bolhosa, nos quais a produção científica é escassa e heterogênea.

A questão norteadora definida foi: Quais são as principais estratégias nutricionais descritas na literatura para pessoas com Epidermólise Bolhosa e quais são seus impactos no estado nutricional e na qualidade de vida desses indivíduos?

A busca bibliográfica foi realizada entre os meses de maio e junho de 2025, nas bases de dados PubMed/MEDLINE, SciELO, Lilacs e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), utilizando combinações dos descritores controlados nos vocabulários DeCS e MeSH: “Epidermolysis Bullosa” OR “Epidermólise Bolhosa” AND “Nutrition Therapy” OR “Terapia Nutricional” OR “Dieta” AND “Quality of Life” OR “Qualidade de Vida” AND “Feeding Difficulties” OR “Disfagia”.

Foram incluídos artigos publicados entre 2010 e 2025, nos idiomas português, inglês e espanhol, que abordassem aspectos nutricionais da EB, incluindo estudos

clínicos, relatos de caso, revisões narrativas, protocolos e diretrizes. Foram excluídos trabalhos duplicados, editoriais, cartas ao editor e aqueles cujo foco não contemplava a dimensão nutricional da doença.

Após a aplicação dos critérios de inclusão e exclusão, os estudos selecionados foram analisados quanto ao ano de publicação, país de origem, tipo de estudo, população avaliada, intervenções nutricionais descritas e principais resultados. Em seguida, os achados foram organizados em categorias temáticas, permitindo a síntese e discussão crítica das evidências.

METODOLOGIA

Este estudo trata-se de uma revisão integrativa da literatura, método que possibilita reunir, sintetizar e analisar criticamente a produção científica disponível sobre determinado tema, favorecendo a compreensão ampla e integrada do fenômeno estudado (Whittemore; Knafl, 2005).

A pesquisa bibliográfica foi realizada em setembro de 2025, nas bases de dados PubMed/MEDLINE, SciELO, Lilacs e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). Foram utilizados descritores controlados dos vocabulários DeCS e MeSH em português, inglês e espanhol, combinados por operadores booleanos. A estratégia de busca final incluiu os termos: “Epidermolysis Bullosa” OR “Epidermólise Bolhosa” AND “Nutrition Therapy” OR “Terapia Nutricional” OR “Dieta” AND “Quality of Life” OR “Qualidade de Vida” AND “Feeding Difficulties” OR “Disfagia”.

Foram incluídos artigos publicados entre 2010 e 2025, incluindo aqueles disponíveis como pré-publicação *online* até a data de finalização da busca (setembro de 2025), nos idiomas português, inglês ou espanhol, que abordassem aspectos nutricionais da Epidermólise Bolhosa. Foram considerados estudos originais, revisões, diretrizes clínicas, ensaios clínicos, estudos observacionais, relatos de caso e pesquisas qualitativas. Excluíram-se trabalhos duplicados, editoriais, cartas ao editor e publicações sem relação direta com a dimensão nutricional da doença.

O processo de seleção foi realizado em três etapas: (i) leitura de títulos e resumos; (ii) leitura na íntegra dos textos potencialmente relevantes; e (iii) inclusão final dos

estudos que atenderam aos critérios. Todas as decisões foram registradas em planilha, indicando motivos de exclusão quando aplicável.

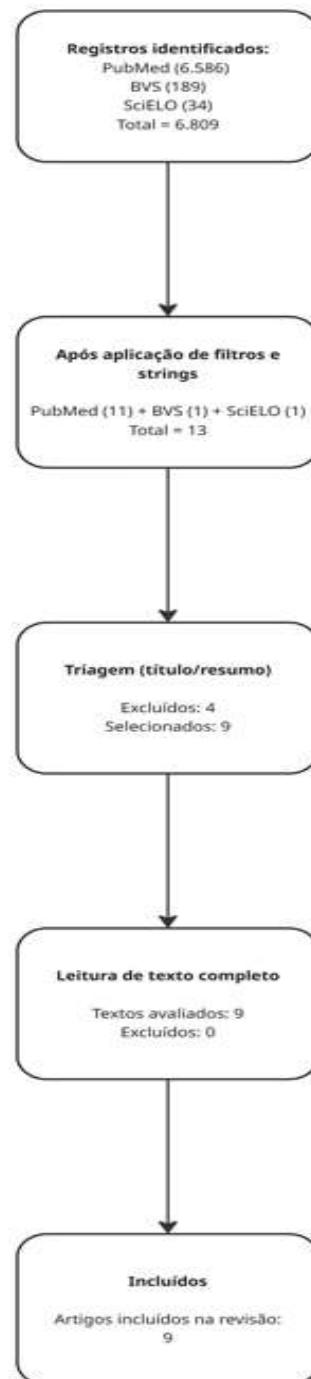
Para garantir transparência e reproduzibilidade, o processo foi organizado conforme as recomendações do checklist PRISMA (*Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses*). O fluxograma PRISMA apresenta as etapas de identificação, triagem, elegibilidade e inclusão dos artigos analisados.

Após a aplicação da *string* refinada, foram identificados 11 artigos. Destes, quatro foram excluídos na etapa de leitura completa, sendo três por não abordarem aspectos nutricionais relacionados à Epidermólise Bolhosa e um por inacessibilidade ao texto completo. Assim, nove artigos foram incluídos na síntese final da revisão integrativa. O reduzido número de estudos incluídos reflete a escassez de literatura científica sobre o tema, característica comum em doenças raras como a EB.

A análise dos estudos selecionados foi conduzida de forma descritiva e crítica, considerando ano de publicação, país de origem, desenho metodológico, população avaliada, estratégias nutricionais adotadas, desfechos observados e principais contribuições para a prática clínica.

O processo de identificação, seleção e inclusão dos artigos está representado no Fluxograma PRISMA (Figura 1).

Figura 1 – Fluxograma PRISMA do processo de seleção dos artigos incluídos na revisão integrativa



Fonte: elaborado pela autora (2025).

RESULTADOS

A busca nas bases de dados resultou em nove artigos incluídos nesta revisão integrativa, os quais abordam diferentes aspectos da relação entre nutrição, disfagia, manejo clínico e qualidade de vida em pessoas com Epidermólise Bolhosa (EB). Os estudos analisados, de diferentes delineamentos (clínicos, revisões e qualitativos), reforçam que a nutrição adequada é um pilar fundamental do cuidado, influenciando crescimento, desenvolvimento, cicatrização, resistência a infecções e bem-estar geral. As principais características dos artigos incluídos estão sintetizadas na Tabela 1.

Tabela 1 – Características dos estudos incluídos na revisão integrativa

| Autor/A no | Título | Tipo estudo | de População/amostra | Intervenção/abordagem | Principais resultados |
|----------------------|---|---|------------------------------------|---|--|
| Santos et al., 2011 | Efetividade do uso de substâncias lubrificantes orais em pacientes com EB | Ensaios clínicos não controlados | 10 indivíduos com EB (7F, 3M) | Biotène Balance® e Biotène sem Mouthwash® | Redução significativa da dor durante Oral higiene oral; relevante em alimentação/procedimentos odontológicos |
| Zidorio et al., 2018 | Effectiveness of gastrostomy for improving nutritional status and quality of life in EB | Revisão sistemática | 7 estudos (n=146, semanas-33 anos) | Gastrostomia | Melhora do estado nutricional e QoL; riscos de complicações (infecção, lesões cutâneas) |
| Zanini et al., 2014 | Oral viscous budesonide as a first-line approach to esophageal stenosis in EB | Ensaios clínicos Crianças com EB aberto (n=6) (8-17 anos) | Budesonida viscosa oral | Redução de estenose esofágica; melhora de hábitos alimentares; menor necessidade de dilatação | |

| Autor/A no | Título | Tipo estudo | de População/amo stra | Intervenção/aborda gem | Principais resultados |
|------------------------|---|-------------------------------------|---|---|--|
| El Hachem et al., 2025 | Management of oesophageal strictures in EB: guideline | Diretriz internacional | Pacientes com EB (consenso internacional) | Diagnóstico, prevenção e tratamento da estenose esofágica | Recomendações de dieta, cuidados orais, corticoterapia tópica e dilatação; impacto direto em disfagia/nutrição |
| Rojas et al., 2025 | Dentoxol mouthwash for people with EB: qualitative study | Estudo qualitativo | 9 pacientes com EB | Dentoxol® (2 a 5 vezes/dia) | Melhora da dor, cicatrização oral e capacidade de alimentação; impacto positivo na qualidade de vida |
| Morrell et al., 2017 | Advances in the management of EB | Revisão narrativa | Literatura internacional | Estratégias gerais de manejo em EB | Inclui discussão sobre suporte nutricional, disfagia, dieta adaptada; aponta lacunas de evidências |
| Haynes, 2010 | Nutrition for children with EB | Revisão narrativa/protocolo clínico | Crianças com EB | Diretrizes nutricionais | Recomendações específicas de suporte nutricional, prevenção de deficiências e suporte enteral |
| Silva et al., 2022 | Vivências de mães no cuidado a crianças e adolescentes com EB | Estudo qualitativo | 10 mães | Entrevistas semiestruturadas | Relatos de dificuldades com alimentação, cuidados diários e sobrecarga emocional; relevância do apoio multidisciplinar |
| Kleinman et al., 2022 | Gastrostomy tube feeding in epidermolysis | Estudo multicêntrico | Cuidadores de pacientes com EB | Cuidadores de pacientes com Gastrostomia | Alta satisfação entre cuidadores; refeições mais prazerosas e |

| Autor/A no | Título | Tipo estudo | de População/amostra | Intervenção/abordagem | Principais resultados |
|------------|--|-------------|----------------------|-----------------------|-----------------------|
| | bullosa: A multi-center assessment of caregiver satisfaction | | | | menos desgastantes |

Fonte: Elaborado pela autora (2025).

Com base na análise dos achados, os resultados foram organizados em quatro categorias temáticas: (i) intervenções nutricionais orais e suporte dietético, (ii) suporte enteral e gastrostomia, (iii) complicações gastrointestinais e estratégias terapêuticas e (iv) impacto psicossocial e qualidade de vida.

Intervenções nutricionais orais e suporte dietético

O uso de lubrificantes orais à base de Biotène® demonstrou eficácia na redução da dor durante a higiene bucal em pacientes com EB, embora sem impacto significativo na alimentação (Santos *et al.*, 2011). De forma complementar, recomendações específicas para crianças com EB ressaltam a importância de dietas adaptadas em consistência e densidade energética, suplementação nutricional e acompanhamento contínuo por nutricionistas, visando crescimento, cicatrização e prevenção de complicações (Haynes, 2010).

Suporte enteral e gastrostomia

A gastrostomia emergiu como intervenção relevante nos casos de comprometimento nutricional grave. A revisão sistemática de Zidorio *et al.* (2018) demonstrou melhora do estado nutricional e da qualidade de vida, apesar de riscos como infecções locais. Em linha semelhante, o estudo multicêntrico de Kleinman *et al.* (2022) apontou alta satisfação entre cuidadores quanto ao uso da gastrostomia, relatando refeições mais prazerosas e menos desgastantes para pacientes e familiares.

Complicações gastrointestinais e estratégias terapêuticas

Complicações como disfagia e estenoses esofágicas foram amplamente descritas. O ensaio clínico de Zanini *et al.* (2014) evidenciou que a budesonida oral viscosa reduziu

significativamente a gravidade das estenoses e melhorou a ingestão alimentar em crianças, reduzindo a necessidade de dilatações endoscópicas. Já a diretriz internacional de El Hachem *et al.* (2025) apresentou recomendações para prevenção e tratamento das estenoses esofágicas, incluindo adaptações dietéticas, cuidados orais, uso de corticoides tópicos e manejo endoscópico, sempre com vistas à melhora nutricional e da qualidade de vida.

Impacto psicossocial e qualidade de vida

A dimensão nutricional da EB está diretamente associada ao bem-estar emocional e social. O estudo qualitativo de Rojas *et al.* (2025) mostrou que o uso do enxaguante Dentoxol contribuiu para redução de sintomas orais, melhora da alimentação e maior conforto no convívio social. Silva *et al.* (2022), por sua vez, revelaram a sobrecarga emocional de mães de crianças e adolescentes com EB, apontando as dificuldades alimentares como um dos principais desafios cotidianos. Além disso, revisões narrativas reforçaram que a abordagem multiprofissional, incluindo o suporte nutricional, é determinante para o prognóstico e a qualidade de vida (Cohn e Teng, 2016).

5 DISCUSSÃO

A presente revisão integrativa reuniu nove estudos que exploram diferentes aspectos da relação entre nutrição, manejo clínico e qualidade de vida em pessoas com Epidermólise Bolhosa (EB). Em conjunto, os achados reforçam que a nutrição adequada desempenha papel central tanto na sobrevida quanto no bem-estar dos pacientes, sendo uma das áreas mais desafiadoras e, ao mesmo tempo, mais negligenciadas no cuidado clínico. Apesar do número limitado de estudos, os achados foram consistentes em apontar a importância do suporte nutricional no manejo da EB, sugerindo que mesmo evidências iniciais ou provenientes de estudos pequenos são valiosas para orientar a prática clínica.

Esse cenário de evidências limitadas é também apontado por revisões narrativas incluídas nesta análise. Morrell *et al.* (2017) e Hubbard *et al.* (2011) reforçam a importância das diretrizes nutricionais e do suporte enteral no manejo da EB, mas igualmente destacam que tais recomendações são frequentemente baseadas em

consenso de especialistas e relatos de caso, enfatizando a carência de ensaios clínicos robustos que possam embasar práticas baseadas em evidências de maior força.

Apesar da consistência dos achados, é importante ressaltar que a maioria dos estudos incluídos apresenta limitações metodológicas significativas, como amostras pequenas, falta de grupo controle e desenhos observacionais ou qualitativos. Isso limita a generalização dos resultados e a força das evidências. Por exemplo, os estudos sobre gastrostomia baseiam-se em revisões sistemáticas que incluíram principalmente relatos de caso e séries pequenas, o que impede conclusões robustas sobre eficácia e segurança em larga escala.

Os estudos incluídos convergem em apontar que o suporte nutricional, seja por meio de estratégias orais adaptadas, seja pelo uso de gastrostomia ou pelo manejo de complicações gastrointestinais, está diretamente associado à melhora do estado clínico e da qualidade de vida. Esses resultados estão em consonância com publicações internacionais que reforçam a importância do cuidado multiprofissional em doenças raras, no qual a nutrição ocupa posição estratégica (Fine, 2016; Rodrigues *et al.*, 2020).

As intervenções orais, como o uso de lubrificantes bucais e enxaguantes específicos, mostraram-se eficazes para reduzir dor e melhorar o conforto durante a alimentação e a higiene oral (Santos *et al.*, 2011; Rojas *et al.*, 2025). Tais achados evidenciam que medidas de baixo custo e fácil aplicabilidade podem trazer benefícios significativos ao cotidiano dos pacientes, principalmente em países em desenvolvimento. No entanto, a literatura ainda é escassa em ensaios clínicos controlados que avaliem de forma sistemática esses recursos.

No que se refere ao suporte enteral, a gastrostomia foi associada a importantes ganhos nutricionais e psicossociais, tanto do ponto de vista clínico quanto da satisfação de cuidadores (Zidorio *et al.*, 2018; Kleinman *et al.*, 2022). Apesar dos riscos de infecção e das dificuldades no manejo domiciliar, os estudos sugerem que a intervenção pode ser determinante para a sobrevida em casos graves. Esse ponto reforça a necessidade de protocolos claros para indicação e acompanhamento da gastrostomia em pacientes com EB.

As complicações gastrointestinais, especialmente a estenose esofágica, aparecem como um dos maiores desafios, com impacto direto sobre a ingestão alimentar

e o estado nutricional. Os resultados do estudo de Zanini *et al.* (2014) e das diretrizes de El Hachem *et al.* (2025) mostram que tanto intervenções farmacológicas (budesonida oral viscosa) quanto terapêuticas (dilatações endoscópicas) e dietéticas (adaptação da consistência dos alimentos) devem ser consideradas em um plano integrado. Essas estratégias reforçam a necessidade de atuação interdisciplinar envolvendo gastroenterologistas, nutricionistas, fonoaudiólogos e demais profissionais de saúde.

O impacto psicossocial também foi amplamente relatado. Estudos qualitativos mostraram que dificuldades alimentares repercutem não apenas na saúde física, mas também no equilíbrio emocional dos pacientes e de suas famílias (Silva *et al.*, 2022). Esse achado dialoga com diretrizes internacionais que defendem a inclusão de apoio psicológico e social como parte essencial do cuidado em EB (Debra International, 2022).

Apesar da relevância dos resultados, esta revisão apresenta algumas limitações. A heterogeneidade metodológica dos estudos, a predominância de amostras pequenas e a escassez de ensaios clínicos controlados limitam a generalização dos achados. Além disso, a maior parte das pesquisas foi realizada em países de alta renda, o que restringe a aplicabilidade para contextos como o Brasil, onde o acesso a recursos terapêuticos e nutricionais pode ser mais limitado.

Ainda assim, os resultados desta revisão contribuem para ampliar a compreensão sobre a importância da nutrição no manejo da EB, reforçando que estratégias simples, aliadas a intervenções mais complexas quando necessárias, podem impactar significativamente o prognóstico e a qualidade de vida dos pacientes. Além disso, a síntese evidencia lacunas de conhecimento que devem orientar futuras pesquisas, especialmente no que se refere a protocolos nutricionais padronizados, estudos multicêntricos em países de baixa e média renda e investigações que incluam desfechos de qualidade de vida de pacientes e cuidadores.

6 CONCLUSÃO

Esta revisão integrativa evidenciou que a nutrição desempenha papel central no manejo clínico da Epidermólise Bolhosa (EB), com impacto direto no crescimento, desenvolvimento, cicatrização, resistência a infecções e qualidade de vida. Foram identificadas diferentes estratégias nutricionais, desde medidas simples, como o uso de

lubrificantes orais e dietas adaptadas, até intervenções especializadas, como a gastrostomia e o tratamento de complicações gastrointestinais.

Os resultados convergem em apontar que a abordagem multiprofissional, integrando nutricionistas, médicos, fonoaudiólogos, psicólogos e outros profissionais, é essencial para otimizar o cuidado. Estratégias nutricionais adequadas não apenas previnem e tratam complicações clínicas, mas também reduzem o sofrimento e promovem maior bem-estar aos pacientes e suas famílias.

Apesar dos avanços identificados, permanecem lacunas importantes, especialmente em relação a protocolos nutricionais padronizados, estudos multicêntricos e pesquisas em contextos de baixa e média renda. Dessa forma, recomenda-se que futuras investigações aprofundem a avaliação das intervenções nutricionais e de seus impactos na qualidade de vida, contribuindo para a formulação de diretrizes baseadas em evidências e para a ampliação do cuidado integral a pessoas com EB.

REFERÊNCIAS

- COHN, H. I.; TENG, J. M. C. Advancement in management of epidermolysis bullosa. **Current Opinion in Pediatrics**, Philadelphia, v. 28, n. 4, p. 507-516, 2016.
- DEBRA INTERNATIONAL. Clinical practice guidelines for epidermolysis bullosa care. Vienna: Debra International, 2022. Disponível em: <https://www.debra-international.org/>. Acesso em: 16 set. 2025.
- EL HACHEM, M. et al. Management of oesophageal strictures in inherited epidermolysis bullosa: a clinical practice guideline. **British Journal of Dermatology**, Oxford, v. 192, n. 3, p. 321-335, 2025.
- FINE, J. D.; MAERTENS, C.; MINGLE, L. Clinical features and management of inherited epidermolysis bullosa. **Journal of the American Academy of Dermatology**, St. Louis, v. 75, n. 2, p. 233-248, 2016.
- HAYNES, L. Nutrition for children with epidermolysis bullosa. **Dermatologic Therapy**, Hoboken, v. 23, n. 1, p. 98-106, 2010.
- HUBBARD, L. et al. Nutrition for children with epidermolysis bullosa. **Dermatologic Clinics**, v. 29, n. 2, p. 345–350, 2011. DOI: 10.1016/j.det.2010.01.010.
- KLEINMAN, E. P. et al. Gastrostomy tube feeding in epidermolysis bullosa: A multi-center assessment of caregiver satisfaction. **Pediatric Dermatology**, v. 39, n. 5, p. 123–130, 2022. DOI: 10.1111/pde.15207.

MORRELL, D. S. et al. Advancements in the management of epidermolysis bullosa. **Pediatric Dermatology**, v. 34, n. 5, p. 567–574, 2017. DOI: 10.1111/pde.13232.

ROJAS, P. et al. Dentoxol mouthwash for people with epidermolysis bullosa: a qualitative study of self-perceived symptoms and quality of life. **Special Care in Dentistry**, Hoboken, v. 45, n. 3, e70036, 2025.

SANTOS, K. K. dos; DIFABIO, L. F. G.; SANTOS, M. T. B. R.; SOARES JUNIOR, L. A. V. Efetividade do uso de substâncias lubrificantes orais em pacientes com epidermólise bolhosa. **Revista de Odontologia da Universidade Cidade de São Paulo**, São Paulo, v. 19, n. 2, p. 201-209, 2011.

SILVA, C. B. et al. Vivências de mães no cuidado a crianças e adolescentes com epidermólise bolhosa. **Escola Anna Nery Revista de Enfermagem**, Rio de Janeiro, v. 27, e20220231, 2022.

WHITTEMORE, R.; KNAFL, K. The integrative review: updated methodology. **Journal of Advanced Nursing**, Oxford, v. 52, n. 5, p. 546-553, 2005.

ZANINI, A. et al. Oral viscous budesonide as a first-line approach to esophageal stenosis in epidermolysis bullosa: an open-label trial in six children. **Paediatric Drugs**, Auckland, v. 16, n. 5, p. 437-442, 2014.

ZIDORIO, A. P. C. et al. Effectiveness of gastrostomy for improving nutritional status and quality of life in patients with epidermolysis bullosa: a systematic review. **British Journal of Dermatology**, Oxford, v. 178, n. 2, p. 346-353, 2018.

NOVAS PERSPECTIVAS SOBRE A SÍNDROME DE EDWARDS (T18) E A ATUAÇÃO DA FISIOTERAPIA NO CUIDADO HUMANIZADO

Tatiana do Nascimento Moraes de Jesus

INTRODUÇÃO

O presente estudo, tem como objetivo de corroborar através da revisão de literatura, a análise das novas perspectivas no cuidado com os portadores da Síndrome de Edwards ou T18, enfatizando a atuação da abordagem precoce multidisciplinar, ressaltando a atuação da fisioterapia dentro de um modelo de cuidado humanizado.

OBJETIVO

O objetivo específico visa compreender os avanços científicos recentes sobre a síndrome T18 e verificar as principais estratégias fisioterapêuticas aplicáveis aos portadores da Síndrome de Edwards.

METODOLOGIA

O presente estudo baseia-se no questionamento de como a fisioterapia pode contribuir, de forma humanizada, baseada em evidências científicas, para a melhoria da qualidade de vida dos portadores da Síndrome de Edwards e de suas famílias.

A pesquisa através de uma revisão de literatura, com análise de artigos científicos relacionados ao tema publicados nos últimos cinco anos, nas bases de dados PubMed nas bases de dados LILACS, Medline, PubMed e Scielo, utilizando os seguintes termos de busca: Síndrome de Edwards, Trissomia 18, doenças raras, cuidado humanizado, fisioterapia, cuidado multidisciplinar".

Os artigos analisados, foram elencados com base em sua importância, objetivo metodológico e contribuição para a compreensão das questões éticas em neonatologia e no cuidado humanizado junto às famílias e comunidade científica. Após a triagem, foram selecionados estudos que abordassem os aspectos clínicos, terapêuticos e psicossociais da T18, com foco na atuação fisioterapêutica e na humanização do cuidado.

REVISÃO DE LITERATURA

A Síndrome de Edwards, também conhecida como Trissomia 18 (T18), é uma anomalia cromossômica rara, caracterizada pela presença de um cromossomo 18 a mais, em todas ou parte das células do embrião humano em formação. Essa alteração genética resulta em várias manifestações clínicas complexas, que abrange desde múltiplas malformações congênitas, atraso no desenvolvimento neuropsicomotor e elevada taxa de mortalidade neonatal. A prevalência estimada é de um caso a cada 5.000 a 6.000 nascidos vivos, sendo mais prevalente em indivíduos do sexo feminino (CEREDA; CAREY, 2022).

HISTÓRIA DA SÍNDROME DE EDWARDS

Relatos históricos relatam que na década de 1960, o geneticista britânico John Hilton Edwards identificou, pela primeira vez, um grupo de recém-nascidos que apresentavam um conjunto de anomalias congênitas semelhantes, como baixo peso ao nascer, malformações craniofaciais e cardíacas, além de atraso no desenvolvimento. Em 1960, Edwards e colaboradores publicaram o artigo seminal que descobriu a presença de um cromossomo 18 a mais, como causa dessas manifestações clínicas, utilizando técnicas de cariotipagem recém desenvolvidas (EDWARDS et al., 1960).

A descoberta da trissomia 18 representou um marco na história da genética médica, pois foi a segunda trissomia autossômica viável identificada em humanos, após a Síndrome de Down (Trissomia 21), descrita em 1959. Essa identificação consolidou o papel da citogenética como ferramenta diagnóstica e abriu caminho para o estudo de outras anomalias cromossômicas. Desde então, a Síndrome de Edwards tem obtido intensa investigação científica, com avanços primordiais na compreensão de sua etiologia, manifestações clínicas e prognóstico (CEREDA; CAREY, 2022; KOMMAREDDY et al., 2024).

A fenotipia da T18, apresenta características típicas, como microcefalia, micrognatia, orelhas de implantação baixa, mãos cerradas com sobreposição dos dedos, pés em “rocker bottom”, malformações cardíacas e renais, além de comprometimento neurológico importante. A gravidade das manifestações clínicas está diretamente

relacionada ao tipo de trissomia — completa, mosaico ou parcial —, sendo a forma completa a mais comum e a de pior prognóstico (KOMMAREDDY et al., 2024).

Nos tempos passados, a T18 era identificada como uma condição “incompatível com a vida”, e o protocolo clínico, resumia-se apenas em cuidados paliativos.

Contudo, recentemente, a medicina neonatal , vem evoluindo e obtendo grande avanços, que nas últimas décadas, as terapias genéticas e nas terapias de suporte avançados de vida vêm modificado essa percepção. Estudos atuais demonstram que, com intervenções médicas e terapêuticas adequadas, há possibilidade de sobrevida prolongada e melhora na qualidade de vida (MEYER et al., 2021; BRUNS, 2022).

Essas novas mudanças de paradigma têm impulsionado novas formas terapêuticas que vem propondo uma abordagem humanizada e centrada na dignidade e no valor da vida, independentemente do prognóstico clínico. Essa perspectiva rompe com o modelo biomédico tradicional, que prioriza a cura, e enfatiza o cuidado integral, o acolhimento e o respeito à singularidade de cada indivíduo.

A fisioterapia, nesse contexto, desempenha papel fundamental na promoção da funcionalidade, conforto e interação social, integrando-se a um modelo de cuidado centrado na família e na humanização. A atuação fisioterapêutica visa não apenas à recuperação funcional respiratória e sensório motora, mas também à melhoria da qualidade de vida e à redução do sofrimento físico e emocional dos pacientes e seus cuidadores.

DESCRIÇÃO DA SÍNDROME DE EDWARDS (T18)

A Síndrome de Edwards é causada, na maioria dos casos, por uma não disjunção meiótica, resultando em trissomia completa do cromossomo 18. Casos em mosaico ou parciais apresentam fenótipo mais brando e maior expectativa de vida (CEREDA; CAREY, 2022). O diagnóstico pode ser realizado por meio de exames citogenéticos, como o cariótipo, é confirmado por técnicas moleculares, como FISH e microarranjo cromossômico.

O diagnóstico pré-natal é possível por meio de testes não invasivos de DNA fetal e ultrassonografia morfológica, que podem identificar marcadores como aumento da

translucência nucal, restrição de crescimento intrauterino e anomalias cardíacas (KOMMAREDDY et al., 2024).

O aconselhamento genético é uma etapa fundamental no manejo da Síndrome de Edwards, tanto no período pré-natal quanto pós-natal. Ele tem como objetivo fornecer informações precisas e compreensíveis aos pais e familiares sobre a natureza da condição, suas causas, implicações clínicas, prognóstico e riscos de recorrência em futuras gestações (CEREDA; CAREY, 2022).

Durante o aconselhamento, o profissional de genética médica deve abordar aspectos técnicos e emocionais, auxiliando a família na tomada de decisões informadas e éticas. O processo deve ser conduzido de forma empática, respeitando os valores, crenças e expectativas dos pais.

Estudos recentes (BRUNS, 2022; KOMMAREDDY et al., 2024) destacam que o aconselhamento genético humanizado contribui para reduzir o impacto emocional do diagnóstico e fortalece o vínculo entre equipe de saúde e família. Além disso, o aconselhamento deve incluir discussões sobre opções de manejo clínico, cuidados paliativos e suporte psicossocial, promovendo uma abordagem centrada na família.

O risco de recorrência da T18 em futuras gestações é geralmente baixo, estimado em cerca de 1%, mas pode variar conforme o tipo de trissomia e a idade materna. Em casos de translocações balanceadas, o risco pode ser maior, justificando o acompanhamento genético contínuo (CEREDA; CAREY, 2022).

PROGNÓSTICO

A sobrevida média dos portadores de T18 é inferior a um ano; contudo, estudos mais novos relatam casos de crianças que atingem a infância e até a adolescência (MEYER et al., 2021; BRUNS, 2022).

Conforme dados epidemiológicos internacionais, a incidência global da Síndrome de Edwards varia entre 1:5.000 e 1:6.000 nascidos vivos, sendo mais frequente em meninas, com uma proporção aproximada de 3:1 em relação aos meninos (CEREDA; CAREY, 2022). No Brasil, a incidência estimada é de 1 caso para cada 6.000

a 8.000 nascidos vivos, com variações regionais relacionadas à disponibilidade de diagnóstico pré-natal e à subnotificação (MINISTÉRIO DA SAÚDE, 2023).

Nos últimos anos, as investigações clínicas sobre a Síndrome de Edwards têm se concentrado em compreender os mecanismos genéticos e epigenéticos que influenciam a expressão fenotípica e a sobrevida dos pacientes. Estudos de sequenciamento genômico e transcriptômico têm identificado padrões de expressão gênica associados à gravidade das manifestações clínicas, permitindo uma melhor estratificação prognóstica (KOMMAREDDY et al., 2024).

INTERVENÇÃO PRECOCE E SUPORTE MÉDICO

As intervenções precoces são determinantes para a sobrevida e o desenvolvimento funcional dos pacientes com T18. O manejo inicial deve incluir: A abordagem clínica precoce, com os princípios da humanização através de intervenções que visa promover uma melhor qualidade de vida como:

Cirúrgicas cardíacas - correção de cardiopatias congênitas, como comunicação interventricular (CIV) e comunicação interatrial (CIA), que estão presentes em até 90% dos casos.

Crianças submetidas a correção cardíaca apresentam aumento da sobrevida média de 3 para 12 meses, e algumas alcançam mais de 5 anos de vida (MEYER et al., 2021).

Cirurgias gastrointestinais - correção de hérnia diafragmática e atresia esofágica, que melhoraram a capacidade alimentar, reduzindo riscos de complicações respiratórias.

Procedimentos ortopédicos e neurológicos - correção de deformidades musculoesqueléticas para melhora da mobilidade funcional.

ABORDAGEM DA FISIOTERAPIA NA T18

A fisioterapia tem papel fundamental na promoção da funcionalidade e na melhoria da qualidade de vida de indivíduos com T18. Estudos mais recentes (Kommareddy et al., 2024; Bruns, 2022) apontam que a intervenção fisioterapêutica

precoce contribui para o desenvolvimento motor, o controle postural e a prevenção de complicações respiratórias e músculo esqueléticas.

As principais estratégias fisioterapêuticas incluem:

- Estimulação motora precoce: favorece o controle postural e o desenvolvimento de habilidades motoras básicas;
- Cinesioterapia respiratória: técnicas de higiene brônquica e posicionamento para otimizar a ventilação pulmonar;
- Orientações posturais: prevenção de deformidades musculoesqueléticas e melhora do conforto;
- Atividades lúdicas e sensoriais: estímulo proprioceptivos.

Importante ressaltar que essas intervenções devem ser individualizadas, considerando o contexto e estado clínico, o ambiente e as metas familiares. O modelo de cuidado centrado na família reconhece os cuidadores como parceiros ativos no processo terapêutico, favorecendo a autonomia e o fortalecimento dos vínculos afetivos (King et al., 2020).

ABORDAGEM INTERDISCIPLINAR E HUMANIZAÇÃO

A atuação interdisciplinar é essencial para garantir um cuidado integral com os princípios da humanização. Através de um bom suporte nutricional para proporcionar uma dieta com os nutrientes adequados conforme a particularidade de cada indivíduo. A fonoaudiologia para avaliação da via de alimentação sendo oral, por sonda nasogástrica ou gastrostomia.

Segundo Kommareddy et al. (2024), a humanização do cuidado na T18, não só engloba a aplicação de técnicas medicamentosas e terapêuticas, como também, é de extrema importância o apoio psicológico para fortalecimento familiar, tomada de decisões éticas, escuta ativa, acolhimento e o respeito às singularidades de cada paciente. Essa abordagem em conjunto, reduz o estresse familiar e melhora a percepção de qualidade de vida (Bruns, 2022).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A análise das evidências recentes permite concluir que a Síndrome de Edwards, embora rara e complexa, não deve ser compreendida apenas sob a ótica da incompatível com a vida como em outrora, mas como uma condição que demanda cuidado integral, ético e humanizado.

O termo que ressignifica como a “Síndrome do Amor” afloram como uma mudança de conceito que reelabora o cuidado, valorizando a vida em todas as suas dimensões. A fisioterapia, ao compartilhar técnicas com evidências científicas, empatia, cuidado gentil , permite que seu papel seja essencial na promoção da qualidade de vida e na construção de um cuidado centrado na família.

As intervenções fisioterapêuticas, quando aplicadas de forma precoce e interdisciplinar, contribuem para o desenvolvimento motor, o conforto físico e o fortalecimento dos vínculos afetivos entre paciente e cuidadores.

Conclui-se que a atuação fisioterapêutica humanizada na T18 representa não apenas uma prática clínica, mas um compromisso ético com a dignidade e o bem-estar do ser humano. Importante ressaltar o acompanhamento multiprofissional de forma precoce, visando contribuir para uma melhor expectativa de vida.

REFERÊNCIAS

- BRUNS, D. A. Trissomias 18 e 13: Perspectivas em evolução sobre o cuidado e os desfechos. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, v. 190, n. 2, p. 123–134, 2022.
- CEREDA, A.; CAREY, J. C. A síndrome da trissomia 18: Revisão da literatura recente e perspectivas clínicas. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, v. 17, n. 1, p. 1–15, 2022.
- DAL CORTIVO, Ana Carolina Mohl; CAMARGO, Anelise Hadler Troger; PANIS, Luza Maria. Síndrome de Edwards com elevada sobrevida: relato de caso. *Revista da AMRIGS*, Porto Alegre, v. 65, n. 3, p. xxx–xxx, jul./set. 2021.
- EDWARDS, J. H. et al. Uma nova síndrome trissômica. *The Lancet*, v. 275, n. 7128, p. 787–791, 1960.
- JANVIER, A.; FARLOW, B.; WILFOND, B. S. Reflexões éticas sobre o cuidado de crianças com trissomia 13 e 18: Uma década de mudanças. *Pediatrics*, v. 147, n. 3, e20200465, 2021.

KING, S.; CHIARELLO, L.; McLARNON, M. Serviço centrado na família para crianças com condições complexas: Evidências e implicações para a prática. *Physical & Occupational Therapy in Pediatrics*, v. 40, n. 2, p. 111–128, 2020.

KOMMAREDDY, S.; PATEL, R.; SINGH, A. Avanços no manejo clínico da Síndrome de Edwards: Uma abordagem multidisciplinar. *Journal of Pediatric Genetics*, v. 13, n. 1, p. 45–56, 2024.

MEYER, R. E. et al. Sobrevivência de crianças com trissomia 13 e trissomia 18: Um estudo populacional. *American Journal of Medical Genetics Part A*, v. 185, n. 1, p. 1–10, 2021.

MINISTÉRIO DA SAÚDE (Brasil). Boletim Epidemiológico de Anomalias Congênitas: Síndrome de Edwards no Brasil (2015–2022). Brasília: Secretaria de Vigilância em Saúde, 2023.

MULLIN, Jonathan; WOLFE, Joanne; BLUEBOND-LANGNER, Myra; CRAIG, Finella. Experiências de crianças com trissomia do cromossomo 18 encaminhadas para serviços de cuidados paliativos pediátricos em dois continentes. *American Journal of Medical Genetics Part A*, Hoboken, v. 179, n. 6, p. 903–907, jun. 2019. DOI: 10.1002/ajmg.a.61149. Disponível em: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30932336/>. Acesso em: 3 out. 2025.

O PAPEL DO SERVIÇO SOCIAL NO ACOLHIMENTO INICIAL DE PACIENTES E FAMÍLIAS COM DOENÇAS RARAS: Entre a dor e a esperança

Ranielle De Sousa Oliveira

1. INTRODUÇÃO

As doenças raras afetam aproximadamente 13 milhões de brasileiros, afetando cerca de 65 em cada 100 mil indivíduo, ou seja, até 1,3 em cada 2 mil, 95% dessas doenças raras não apresenta tratamento específico, segundo dados do ministério da saúde. (Portaria GM/MS nº 199/2014)

Essas condições são geralmente crônicas, progressivas e de baixa prevalência. No Brasil, estima-se que cerca de 13 milhões de pessoas vivam com doenças raras, e aproximadamente 80% delas têm origem genética. (IESS, Texto para discussão nº 101,2024)

O Serviço social, inserido no campo da saúde por meio do Sistema Único de Saúde (SUS), atua como mediador entre o usuário e as políticas públicas, garantindo o acesso aos seus direitos, o acolhimento inicial se torna uma ferramenta essencial para essas famílias, se torna uma questão de humanização.

O presente artigo tem como objetivo apresentar o papel do serviço social no acolhimento inicial de pacientes e famílias com doenças raras, entendendo-o como uma ponte entre a dor do diagnóstico e a esperança da construção de estratégias para o enfrentamento da condição.

Esse acolhimento inicial tem como papel fazer que o paciente e a família entendam que diagnóstico não é destino, que apesar de ser um caminho escuro e entendendo que muitas dessas doenças não se tem tratamento específico ou se tem medicações de custo muito elevado.

Para o desenvolvimento desse artigo, utilizou-se uma pesquisa de caráter bibliográfico, baseada na análise de artigos científicos, legislações, diretrizes do Ministério da Saúde e documentos institucionais que tratam das doenças raras e da atuação do serviço social. A pesquisa permitiu a construção de uma fundamentação teórica consistente, enquanto a abordagem exploratória possibilitou compreender os

desafios e as potencialidades do acolhimento inicial às famílias e pacientes com doenças raras no Sistema Único de Saúde (SUS)

A importância deste estudo se da pela falta de produção acadêmica que aborda especificamente a interface entre o Serviço social e as doenças raras, um campo que exige sensibilidade e qualificação profissional. Ao refletir sobre o acolhimento inicial, o trabalho busca evidenciar que o primeiro contato da família com a rede de saúde pode ser decisivo para a luta da condição. Impactando tanto a adesão o tratamento quanto o fortalecimento do vínculo entre usuário e profissionais.

Nesse artigo, entre as principais contribuições pretende ampliar o debate sobre a necessidade de políticas públicas mais inclusiva e efetiva voltada as pessoas com doenças raras, destacando o papel do Serviço Social na defesa dos direitos e na promoção da dignidade humana. Além disso, contribui para a formação crítica de profissionais da área, ao propor uma reflexão sobre práticas que unam humanização, acolhimento e acesso a recursos sociais e de saúde fortalecendo assim a rede de apoio às famílias em situação de vulnerabilidade

2- REVISÃO DE LITERATURA

2.1 Doenças Raras e Seus Impactos Biopsicossociais

As doenças raras são definidas pela Organização Mundial de Saúde como aquelas que afetam até 65 pessoas em cada 100 mil indivíduos, o que equivale a 1,3 pessoas a cada 2 mil pessoas, no Brasil estima-se que tem 13 milhões de brasileiros possui alguma doença rara, segundo o Ministério da Saúde e isso equivale a 5% da população. Essas doenças são, em sua maioria, crônicas, progressivas e degenerativas, com um grande número de casos tendo origem genética. (Portaria GM/MS nº 199/2014)

O Ministério da Saúde tem políticas públicas, como a linha de cuidado para Pessoas com Condições Raras, para organizar a assistência e garantir o atendimento adequado às pessoas com doenças raras no Brasil.

São regulamentadas pela Política Nacional de doenças raras (Portaria nº199/2014)

Art. 1º Esta Portaria 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 (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.

Art. 2º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem abrangência transversal às redes temáticas prioritárias do SUS, em especial à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência, Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Art. 3º Para efeito desta Portaria, considera-se doença rara aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos.

CAPÍTULO II DOS OBJETIVOS

Art. 4º A Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras tem como objetivo reduzir a mortalidade, contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias e a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno redução de incapacidade e cuidados paliativos.

Art. 5º São objetivos específicos da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras:

I - garantir a universalidade, a integralidade e a equidade das ações e serviços de saúde em relação às pessoas com doenças raras, com consequente redução da morbidade e mortalidade;

II - estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção do SUS;

III - proporcionar a atenção integral à saúde das pessoas com doença rara na Rede de Atenção à Saúde (RAS);

IV - ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na RAS;

V - garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades; e

VI - qualificar a atenção às pessoas com doenças raras.

Essa portaria definiu como doença rara aquela que afeta até 65 pessoas a cada 100 mil, formalizou o compromisso do Sistema Único de Saúde (SUS) com a atenção às pessoas com doenças raras. Também teve como objeto principal a redução da mortalidade e a incapacidade causadas por essas doenças, garantido o acesso a exames, aconselhamento genético, medicamentos e procedimentos de avaliação e diagnóstico dentro do próprio SUS.

Com a criação da Política nacional de atenção Integral a pessoas com Doenças raras, teve muitos avanços ,mas, ainda hoje enfrenta muitos desafios dentro da realidade das doenças raras, e os principais desafios estão o diagnóstico tardio, o alto custo dos tratamentos e a ausências de terapias eficazes para grande parte das condições, os impactos vão além das condições biológica, elas afetam todas as dimensões do paciente e da sua família, o medo, ansiedade, sentimento de impotência, sobrecarga física,

psicológica e financeira, reorganização da rotina, isolamento social, preconceito e tantas outras condições.

As medicações de alto custo e uma realidade vivenciadas por esses pacientes que na maioria das vezes tem a necessidade de enfrentar uma judicialização para ter direito de receber. Entendemos que a experiência com doenças raras não é apenas clínica, mas envolve um conjunto de fatores sociais que demanda o suporte integral de todas as políticas públicas.

2.2 O DESAFIO DO DIAGNÓSTICO:

O diagnóstico ainda é um grande desafio travado nas doenças raras, normalmente apesar das políticas públicas para as pessoas com doenças raras frequentemente, a descoberta da doença ocorre após uma longa jornada aonde envolve muitos exames, encaminhamentos equivocados e falta de profissionais capacitados e humanizados, falta de especialista. É uma verdadeira “*peregrinação diagnóstica*”, gerando desgaste emocional, atraso no início de terapias e maior comprometimento da qualidade de vida. (abril Saúde, Paciente com doença rara enfrenta desafios em busca do diagnóstico precoce; Roche, Desafios plurais)

O atraso no diagnóstico afeta diretamente a saúde mental da família, que convive com sentimentos de incerteza, medo e frustração. Além disso, quando a confirmação do diagnóstico chega, muitas vezes vem acompanhada da informação de que não há cura ou que o tratamento disponível é de difícil acesso e muitas vezes o alto custo da medicação e assustador o que intensifica a sensação de vulnerabilidade.

Os efeitos do diagnóstico das doenças raras vai muito além de um efeito somente biológico, a condição da saúde afeta o paciente e a família na realidade psicológica, as emoções vão muito mais além do que podemos imaginar, por isso a importância de um primeiro atendimento, um acolhimento biopsicossocial, para podemos atingir todos os impactos de realidades que são os impactos psicológicos aonde o paciente pode viver na realidade psicológica, sentimentos de baixa estima, depressão e a família muito sentimento de incapacidade, uma sobrecarga emocional, além dos

impactos sociais aonde alguém da família deixa seu trabalho pra se dedicar totalmente aquele paciente, a falta de conhecimento dos direitos é verdadeiramente uma mudança de vida que tanto o paciente e a família necessita desse apoio de toda a rede e das políticas públicas (<https://rederaras.unb.br/>, Raras brasil).

Segundo o sociólogo Erving Goffman (1988), a invisibilidade social reforça a exclusão e a marginalização desses sujeitos, dificultando a construção de redes de apoio comunitárias e a consolidação de políticas públicas efetivas (GOFFMAN, 1988).

Nessa perspectiva, o impacto das doenças raras deve ser compreendido de forma ampliada, dentro de um enfoque biopsicossocial, que considere as dimensões biológicas, emocionais e sociais da vida dos pacientes e de suas famílias. Essa abordagem é essencial para superar uma visão reducionista da condição e abrir espaço para práticas de cuidado integral, nas quais o Serviço Social desempenha papel estratégico.

2.3 -A IMPORTÂNCIA DO SERVIÇO SOCIAL NO ACOLHIMENTO DE PACIENTES E FAMÍLIAS COM DOENÇAS RARAS:

A inserção do Serviço Social no campo da saúde brasileira está diretamente ligada à construção e consolidação do Sistema Único de Saúde (SUS), instituído pela Constituição Federal de 1988. O SUS trouxe como princípios a **universalidade, a integralidade e a equidade**, rompendo com o modelo assistencialista excludente que predominava até então. Nesse contexto, o assistente social passou a integrar as equipes multiprofissionais, com a missão de garantir o acesso da população aos direitos sociais e de saúde (BRASIL, 1988; BRAVO; MATOS, 2014).

A prática do Serviço Social no SUS está alicerçada em uma concepção ampliada de saúde, que não a restringe à ausência de doença, mas a entende como um fenômeno determinado por fatores sociais, econômicos, culturais e ambientais. Esse entendimento dialoga com a perspectiva da determinação social do processo saúde-doença, defendida por estudiosos da saúde coletiva e incorporada ao projeto ético-político do Serviço Social (IAMAMOTO, 2015).

O código de ética do serviço social (CFESS) orienta a prática do profissional em alguns princípios entre eles estão a defesa rigorosa dos direitos humanos, a qualificação

do serviço prestado e o compromisso com a democracia e no campo da saúde esses princípios se resumem em acolhimento, escutas qualificadas e a mediação entre usuário e instituição.

Então o trabalho do Serviço social não se limita em apenas encaminhamento burocráticos, mas sim em construir um processo de autonomia aonde o paciente é visto como um sujeito de direito e essa postura é fundamental quando falamos em população vulnerável e pessoas com doenças raras.

E dentro dessas atribuições do serviço social se destacam algumas como: atendimento direto ao usuário e a família aonde o assistente social vai promover a escuta, acolhimento e apoio nas necessidades do paciente, encaminhamento e acesso aos direitos como BPC, LOAS, a medicações de alto custos , tratamentos especializados, também desenvolve um trabalho de integração entre médicos, enfermeiros, psicólogos para que possamos fazer esse atendimento multiprofissional que tanto esses paciente raros e família necessita assim aliviando um pouco a dor e resgatando a esperança.

E falando mais em relação ao acolhimento, o que diz a Política Nacional de Humanização (2003):

O QUE É acolher? Acolher é reconhecer o que o outro traz como legítima e singular necessidade de saúde. O acolhimento deve comparecer e sustentar a relação entre equipes/serviços e usuários/ populações. Como valor das práticas de saúde, o acolhimento é construído de forma coletiva, a partir da análise dos processos de trabalho e tem como objetivo a construção de relações de confiança, compromisso e vínculo entre as equipes/serviços, trabalhador/equipes e usuário com sua rede socioafetiva.

O acolhimento é um dos pilares centrais da atenção em saúde no Brasil, previsto na Política Nacional de Humanização (PNH), instituída pelo Ministério da Saúde em 2003. Ele é definido não apenas como a recepção física do usuário, mas como uma postura ética e técnica que envolve escuta qualificada, responsabilização pela demanda apresentada e construção conjunta de soluções possíveis (BRASIL, 2013).

E no contexto das doenças raras, o acolhimento ele ultrapassa a ideia de procedimento, para o serviço social é reconhecer o paciente e sua fala como sujeito de direito.

Muitos pacientes de doenças raras relatam que recebe o diagnóstico de uma forma fria, técnica sem respeito a parte emocional. É nessa realidade que o Assistente social

irá desempenhar seu papel fundamental, a relação entre a informação técnica e o cuidado humanizado.

Ao atuar no acolhimento, o Serviço Social cumpre uma função estratégica: transformar o encontro inicial em um espaço de escuta, orientação e construção de esperança. Assim, o acolhimento não se limita a uma etapa do processo, mas se configura como uma prática contínua, que acompanha a trajetória do paciente e da família ao longo do tratamento.

Ao se colocar entre a dor e a esperança, o assistente social não promete cura, mas oferece caminhos possíveis de luta com dignidade, a atuação se ampara em uma ética do cuidado, que reconhece o sofrimento, mas abre espaço para uma ressignificação mesmo que seja parcialmente por meio de seus direitos sociais e apoio social.

Nessa perspectiva, a esperança se transforma em uma estratégia política e subjetiva, capaz de sustentar pacientes e famílias lutando por uma qualidade de vida e entendendo que diagnóstico não é destino.

O assistente Social contribui muito para a construção de uma rede de apoio que envolve profissionais de saúde, instituições educacionais e organizações não governamentais, visando as melhorias de vida dos pacientes e suas famílias. A atuação integrada e interprofissional é crucial para a luta das múltiplas dimensões que envolvem o diagnóstico e o tratamento das doenças raras, incluído aspectos psicológicos, sociais e econômicos.

O acolhimento biopsicossocial realizado pelo Serviço Social permitiu identificar as necessidades específicas de cada paciente e de sua família, realizando intervenções individualizadas de cada caso. Isso inclui o apoio emocional, o encaminhamento para os serviços personalizados, a orientação sobre benefícios sociais e mediações de conflitos sempre com foco na dignidade e nos direitos humanos.

O assistente social atua na promoção da autonomia dos pacientes e familiares, incentivando a participação ativa no processo de cuidado e na tomada de decisões relacionadas ao tratamento. É uma abordagem que fortalece o protagonismo dos usuários, contribuindo para uma assistência mais humanizada e centrada nas necessidades reais das pessoas com doenças raras.

As doenças raras, conforme demonstrado ao longo dessa pesquisa, impacta não apenas no corpo do paciente, mas em todas as dimensões de sua vida e da sua família. A falta de informações, o atraso no diagnóstico, o alto custo de tratamentos e medicações e a carência de políticas públicas específica e efetiva contribuem para o agravamento da vulnerabilidade dessa população.

A atuação do Serviço Social, fundamentada nos princípios da universalidade, integralidade, equidade e na perspectiva da determinação social do processo saúde-doença, reafirma o compromisso da profissão com a justiça social e com a transformação da realidade. Ao construir pontes entre diagnóstico e o acesso a recursos sociais e da saúde, o profissional contribui para ressignificação da experiência da doença rara, oferecendo suporte material e emocional necessário para reorganização da vida familiar.

O Serviço Social desempenha um papel fundamental no acolhimento de pacientes com doenças raras e suas famílias, atuando como elo entre os usuários e os serviços de saúde. Além de promover a inclusão social e o acesso a direitos. Segundo a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças raras, estabelecida pelo Ministério da Saúde, a atuação do assistente social é essencial para garantir que os pacientes recebam o suporte necessário, tanto no âmbito emocional quanto na orientação sobre recursos disponíveis e direitos sociais.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

Esse artigo busca refletir sobre o papel do Serviço Social no acolhimento inicial de pacientes e famílias com doenças raras, destacando a importância da atuação profissional como mediadora entre o sofrimento do diagnóstico e a construção de caminhos em busca do enfrentamento.

Ressaltamos a necessidade de ampliar os estudos, pesquisas e investimentos no campo das doenças raras, tanto no que diz respeito ao desenvolvimento científico quanto no fortalecimento da rede de atenção e cuidado e fazendo acontecer a Política Nacional de Humanização.

Humanizar é construir relações que afirmam os valores que orientam nossa política de Saúde (BRASIL, 2013).

Concluímos que é urgente ampliar os estudos, debates e políticas públicas voltadas às doenças raras, investir na formação crítica e qualificada de assistentes sociais e demais profissionais da saúde. O acolhimento biopsicossocial, quando efetivo pode ser um instrumento para inclusão, escuta, orientação fortalecimento da autonomia dos sujeitos. Assim, o serviço social reforça sua relevância na luta por uma saúde mais justa, humanizada e acessíveis a todos, especialmente aos que vivem em realidade de vulnerabilidade social.

E entendemos que diagnóstico não é destino

REFERÊNCIAS

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 âmbito do Sistema Único de Saúde – SUS. Diário Oficial da União: seção 1, Brasília, DF, 31 jan. 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Política Nacional de Humanização da Atenção e Gestão do SUS*. Brasília: Ministério da Saúde, 2003.

CFESS – CONSELHO FEDERAL DE SERVIÇO SOCIAL. *Código de ética do/a assistente social*. Brasília: CFESS, 2011.

ABRIL SAÚDE. Paciente com doença rara enfrenta desafios em busca do diagnóstico precoce. *Revista Saúde Abril*, 15 fev. 2024. Disponível em: <https://saude.abril.com.br/coluna/com-a-palavra/paciente-com-doenca-rara-enfrenta-desafios-em-busca-do-diagnostico-precoce/>. Acesso em: 07 out. 2025.

ABRIL SAÚDE. Doenças raras: novos exames podem trazer diagnóstico e tratamento precoces. *Revista Saúde Abril*, 29 fev. 2024. Disponível em: <https://saude.abril.com.br/medicina/doencas-raras-novos-exames-podem-trazer-diagnostico-e-tratamento-precoces/>. Acesso em: 07 out. 2025.

IESS – INSTITUTO DE ESTUDOS DE SAÚDE SUPLEMENTAR. *Internações de pacientes com doenças raras e seus custos para a saúde suplementar: Brasil, 2021-2022*. Texto para Discussão nº 101, jan. 2024. Disponível em: <https://www.ies.org.br/sites/default/files/2024-02/TD%20%20101%20Doen%C3%A7as%20Raras.pdf>. Acesso em: 07 out. 2025.

ROCHE. *Desafios plurais: a jornada dos pacientes com doenças raras no Brasil*. São Paulo: Roche, [s.d.].

REDE RARAS. Universidade de Brasília. *Rede Nacional de Pesquisa em Doenças Raras – RARAS*. Disponível em: <https://rederaras.unb.br/>. Acesso em: 07 out. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. *Doenças Raras: recursos educacionais para o SUS.* Brasília: UNA-SUS, 2020. Disponível em:
<https://ares.unasus.gov.br/acervo/handle/ARES/2089>. Acesso em: 07 out. 2025.

GOFFMAN, Erving. *Estigma: notas sobre a manipulação da identidade deteriorada.* 4. ed. Rio de Janeiro: LTC, 1988.

BRAVO, Maria Inês Souza; MATOS, Marlova Lenz Dornelles. *Política social: temas e questões.* São Paulo: Cortez, 2014.

IAMAMOTO, Marilda Villela. *Serviço social em tempo de capital fetiche: capital financeiro, trabalho e questão social.* São Paulo: Corte

ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME): UM CASO CLÍNICO – AME TIPO 1

Sônia Maria Silva

1 INTRODUÇÃO

A atrofia muscular espinhal AME compreende um grupo de doenças caracterizadas por degeneração progressiva dos neurônios motores localizados no corno anterior da medula e nos núcleos de nervos cranianos. É uma doença rara típica de herança genética autossômica recessivo com sua forma mais comum causada pela mutação do gene SMN1 – neurônio motor 1- localizado na região telomérica do cromossomo 5q13. 95% dos pacientes apresentam delação do exon 7 do gene SMN1 em hemozigose, enquanto 2 a 5% dos pacientes apresentam amostras do exon 7 ocupando as mesmas posições nos cromossomos que pode ser um gene específico ou um grupo de genes que podem apresentar mutação de ponto em hemozigose, similar ao SMN1, conhecido como SMN2, localizado no centrômero do cromossomo 5, devido a uma mudança de um único nucleotídeo que é a unidade fundamental que forma os ácidos nucleicos (DNA e RNA) composto por três partes: um grupo de fosfato, uma molécula de açúcar e uma base nitrogenada) que armazenam e transmitem informações genéticas, no transporte de energia e atuam como segundos mensageiros nas reações celulares.

Quando ocorre tal mudança cria-se uma região supressora que remove o pré-RNA que reduz a eficácia da inclusão do exon 7 no RNA mensageiro, produzido pelo do SMN2 é anormal em até 90% das vezes, com isso a proteína SMN produzida a partir do gene SMN2 torna-se insuficiente para evitar a degeneração progressiva dos neurônios motores inferiores na ausência do gene SMN1 a maior parte dos pacientes com AME tipo 1 apresenta duas cópias do gene SMN2 .

A ausência da proteína SMN – Tal ausência do neurônio motor de sobrevivência causa a disfunção e mesmo a morte dos neurônios inferiores responsáveis pela funcionalidade dos gestos voluntários vitais simples do corpo, como respirar, engolir e se mover. A disfunção da proteína SMN leva à degeneração dos neurônios motores, conforme mencionado na Biblioteca Virtual em Saúde.

Este estudo tem como objetivo apresentar o caso clínico de uma criança portadora da AME, atrofia muscular espinhal e a importância do diagnóstico e da intervenção precoce da equipe multidisciplinar envolvidos nos cuidados desses pacientes.

CAPÍTULO I: TIPOS DE AME E SEUS SINTOMAS.

A AME é classificada conforme a gravidade e a época de início e está dividida em 5 tipos:

- Tipo 0: Inicia no pré-natal.

Hipotonia profunda e insuficiência respiratória grave.

Baixa movimentação fetal.

Batimentos cardíacos irregulares.

No nascimento não atinge marcos motores.

Os bebês costumam não sobreviver ao primeiro mês.

- Tipo 1: 0 a 6 meses:

Tônus muscular diminuído. Corpo mais molinho que o normal.

Perna de sapinho devido a hipotonia.

Pescoço que não firma na idade adequada (até 4 meses).

Diminuição ou ausência dos reflexos tendinosos (aparece no teste do martelinho).

Fasciculação (tremores na língua).

Dificuldade respiratória (respiração acelerada e suor mais que o normal).

Tosse e choro fracos.

Dificuldade da deglutição (costuma ter engasgos frequentes ao mamar e não apresenta ganho de peso).

Não consegue sentar-se sem apoio. Respiração.

- Tipo 2: menor que 18 meses: Fraqueza muscular (permanece sentado de forma independente, porém não consegue andar de forma independente), podem ocorrer problemas na deglutição, tosse e respiração, mas normalmente são menos comuns do que no tipo 1, dor muscular e rigidez articular, tremores finos nas mãos com dedos estendidos, podem surgir problemas na coluna.

- Tipo 3: maior de 18 meses:

Fraqueza muscular (anda independente, porém perde esta habilidade com a progressão da doença, afeta mais as pernas do que os braços).

Pode haver dor muscular.

Escoliose pode ocorrer eventualmente.

- Tipo 4: Maior de 21 anos: Anda e não perde esta habilidade. Podendo apresentar certa fraqueza muscular.

CAPÍTULO II: DIAGNÓSTICO

Os exames para diagnóstico da AME devem ser realizados logo que aparecem os primeiros sintomas, nem sempre os responsáveis pelas crianças atentam que possa ser uma doença rara pela falta de conhecimentos de que os raros existem.

Os exames próprios para diagnosticar a AME são:

- Teste genético: Detecta a eliminação mutação de um ou mais nucleotídeos de um gene ou segmento de um cromossomo, tal perda afeta consideravelmente o indivíduo.

Metodologia Usada:

MLPA (amplificação multiplex de sondas dependente de ligação) :: Detecta variações nos números de cópias em genes e regiões cromossômicas específicas.

PCR em tempo real: Amplifica e monitora a quantidade de material genético DNA ou RNA, em tempo real através da fluorescência. Em 2% dos casos a mutação é nova em um dos alelos indicando que apenas um dos pais é portador.

Rastreamento Genético:

Como a AME é herdada por meio de herança genética autossômica recessiva, um casal que já teve uma criança com essa patologia tem 25% de chance de gerar outra criança com AME e de criança portadora é de 50%, com pequenas variações em torno de 2% dos indivíduos com AME a mutação é nova em um dos alelos, sendo que um dos pais é portador.

- Aconselhamento genético, diagnóstico pré-natal e detecção da mutação no gene SMN1 podem ser oferecidos àqueles com histórico familiar de AME, teste genético precoce incluindo triagem neonatal, a fim de favorecer abordagens terapêuticas

proativas com respostas mais satisfatórias às novas terapias específicas para a doença. O rastreamento deve ser oferecido para casais de alto risco.

- Exames Complementares:

Eletromiografia e eventualmente biopsia muscular. Analise se se a alteração do neurônio motor provém de raízes ou nervo periférico da junção mioneural ou da fibra muscular. Na AME tipo 1 são observados potenciais de fibrilação e ondas positivas no repouso em casos de desnervação seja ela localizada no corno anterior ou nervo periférico.

A biopsia muscular em pacientes com AME do tipo 1 verifica-se fibras do tipo 1 hipertrofiadas distribuídas pelos fascículos.

CAPÍTULO III: TRATAMENTO DA AME

O tratamento da AME tipo I é de alto custo, no geral as famílias não conseguem pagar o preço das medicações e nessa corrida contra o tempo a vida da criança corre sérios risco de agravamento e mesmo pode vir a óbito. Por vezes só se consegue a medicação por meio de processo judicial. As medicações nusinersena, conhecida com o nome comercial de Spinraza, foi o primeiro medicamento aprovado para AME no Brasil e atua na produção da proteína SMN, que ajuda a reduzir a perda de neurônios motores melhorando a força e a atividade muscular, esse medicamento é de uso contínuo com injeções na medula espinhal, a cada quatro meses, geralmente e por toda vida. Começa a ser usado enquanto aguarda a vacina Zolgensma.

Outro medicamento para AME disponível no Brasil, é o Risdiplan, solução oral para uso diário. Por fim, a Zolgensma. Trata-se de uma terapia genica de dose única, administrada em crianças com AME tipo I oferecido pelo SUS e planos de saúde, deve ser aplicada até aos dois anos. Sua função é fornecer uma cópia funcional do gene SMN1, ausente ou inoperante em pacientes com AME, aumenta a produção do SMN no organismo, essencial para o funcionamento adequado dos neurônios motores e para a manutenção das funções musculares.

CASO CLÍNICO – AME TIPO I: A Importância da Terapia Precoce

Aqui vamos falar do caso de RV. Mãe relata que teve uma gestação tranquila, foi a primeira gestação, fez pré natal e não apresentou nenhuma intercorrência física ou psíquica durante a gravidez, sem histórico familiar de doença genética conhecida, tanto do pai quanto da mãe. Durante esse período, a criança apresentou desenvolvimento gestacional dentro dos padrões de normalidade. Parto cesárea com quarenta semanas por escolha da mãe. Exames pós-parto de RV - normais.

Os sinais e sintomas da doença começaram a aparecer a dois meses de idade, com perda progressiva dos movimentos e estridor ventilatório com expansão inadequada dos pulmões sendo o diafragma menos comprometido que do que a musculatura intercostal, fazendo com que os pulmões ficassem com formato de sino, tosse fraca, infecções respiratórias, pneumonias, hipoventilação e distensão abdominal.

Início do Tratamento Terapêutico:

O tratamento teve terapêutico teve início entre três e quatro meses de idade, com fisioterapia motora, antes de fechar o diagnóstico.

Internou aos quatro meses com pneumonia e sepse cemia, permaneceu entubado por três dias, seguiu internado para investigação da hipotonia. Diagnóstico médico foi fechado no dia oito de dezembro de 2023, em dezenove de janeiro de 2024 foi aplicado a vacina Zolgensma, medicamento de dose única, que como foi dito anteriormente, fornece cópia funcional do gene SMN1 que aumenta a produção do SMN no organismo para melhor funcionamento dos neurônios motores em manutenção das funções musculares, impedindo a doença de continuar avançando.

No dia vinte de janeiro de 2024, iniciou o tratamento de RV, propriamente dito com uma equipe multidisciplinar composta por médico, fonoaudiólogo, fisioterapeuta motora e respiratória, nutricionista, enfermeira e técnicas de enfermagem, toda aparelhagem necessária para habilitar o desenvolvimento global de RV, sem deixar de citar a dedicação dos pais, avós e da bisavó. Todos muito empenhados em dar o seu melhor no tratamento de RV. Hoje, com dois anos RV tem se mostrado interessado em evoluir, dentro de suas possibilidades, solicita fazer algumas atividades sozinho e quando não consegue pede ajuda. De um quadro de hipotonia grave, hoje, um ano e nove meses

depois, fica de pé sustentado, mantém-se sentado sem apoio no sofá ou na cadeira que foi feita sob medida para ele, já está sendo treinado para usar o andador, se alimenta via oral e pede para comer com as próprias mãos, toma líquidos finos em copo 360°, utiliza copo com canudo com perfeição, fala mais que narrador de futebol e gosta muito de cantar pagode.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Todo trabalho na habilitação dos raros deve ser feito com muita paciência e amor, lembrando sempre que cada paciente tem seu tempo de dar retorno, uns mais rápidos outros mais lentos, porém recebendo o medicamento certo e terapia adequada ninguém permanece no mesmo estágio inicial do tratamento. Todos evoluem para um estágio melhor.

Que Deus nos abençoe, para que sempre olhemos nossos pacientes com amor e queira para eles o melhor que nosso trabalho possa lhes oferecer e se houver algum caso que a evolução seja impraticável, ele saberá que cada toque cada momento terapêutico ele foi tratado com amor. Que todas essas crianças sejam abençoadas para que tenham melhor qualidade de vida

REFERENCIAS

ACADEMIA BRASILEIRA DE NEUROLOGIA; SOCIEDADE BRASILEIRA DE GENÉTICA MÉDICA E GENÔMICA. Participação: Edmar Zanoteli; Ana Beatriz Alvarez Perez; Carlos Domênico Marrone. Grupo BEM AMB: Wanderley Marques Bernardo. [S.I.: s.n.], [2025?].

FINKEL, R.; BERTINE, E.; MUNTONI, F.; MERCURI, E.; GROUP ESWWS. 209th ENMC International Workshop: Outcome Measures and Clinical Trial Readiness in Spinal Muscular Atrophy, 7–9 November 2014, Heemskerk, The Netherlands. Neuromuscular Disorders, v. 25, n. 7, p. 593–602, 2015.

LEFEBVRE, S.; BURGLEN, L.; CLERMONT, O.; BURLET, P.; VIOLET, L. et al. Identification and characterization of a spinal muscular atrophy-determining gene. Cell, v. 80, p. 155–165, 1995.

MUNSAT, T.; DAVIES, K. E.; INTERNATIONAL SMA CONSORTIUM MEETING. (26–28 June 1992, Bonn, Germany). Neuromuscular Disorders, v. 2, n. 5–6, p. 423–428, 1992.

DISTROFIA MUSCULAR DE DUCHENNE

Adriana Cardoso De Souza
Keny Correia De Souza
Renaura Vieira Sales Santos

INTRODUÇÃO

Segundo o Ministério da Saúde (2022) Doenças Raras (DR) são aquelas doenças que acometem 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos. Ou seja, apresentam uma baixa prevalência na sociedade. Além de apresentarem essa baixa prevalência na sociedade em relação às demais doenças existentes, as DR têm em comum a sua grande heterogeneidade (AMARAL, 2020).

A Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), é configurada como uma DR, e é caracterizada pela degeneração e fraqueza muscular progressiva, e acomete de forma predominante, a musculatura esquelética e cardíaca, em decorrência da ausência de uma proteína Citoesquelética chamada "Distrofina", que é uma das proteínas responsáveis por manter a integridade da célula muscular, e o nome dessa proteína quer dizer "má-nutrição" (BATISTA e CASSETTA, 2023). Compreende-se que não há cura para tal comorbidade, mas há intervenções adequadas que geram qualidade de vida para a pessoa com DMD.

Assim, a compreensão da DMD deve ultrapassar os aspectos puramente clínicos, sendo necessário considerar a dimensão humana e social do processo terapêutico. O envolvimento ativo da família, atrelado a intervenções humanizadas da saúde, constituindo-se como elemento essencial para a promoção de melhores condições de vida, maior adesão ao tratamento e fortalecimento da rede de apoio ao paciente.

No referido artigo serão tratados pontos acerca do que é a Distrofia Muscular de Duchenne, as implicações que tal condição gera na vida do indivíduo, os tratamentos existentes atualmente para esta demanda, a importância do diagnóstico precoce e preciso para que se tenha um tratamento adequado, bem como a importância da participação da família durante o processo.

Considerando a relevância desse tema, a escrita deste artigo se fez necessário visando contribuir com a expansão da compreensão acerca da Distrofia Muscular de

Duchenne. Dessa forma, busca-se oferecer subsídios teóricos que contribuam para o avanço do conhecimento e para a observação das estratégias de saúde que estão voltadas às pessoas acometidas por essa condição.

Doenças Raras

Doenças Raras em si são um conjunto de variadas condições patológicas que geralmente são crônicas, e que possuem uma baixa frequência na população (BRASIL, 2022). O número exato de Doenças Raras no mundo é desconhecido estimando-se entre 6 a 8 mil tipos, sendo que a grande maioria são de ordem genética (SANTA CATARINA, 2022).

Visando auxiliar de maneira mais efetiva esse público, o Ministério da Saúde (2022) instituiu a Portaria nº 199 de 30 de janeiro de 2014, que tem por objetivo gerar o acesso à Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Ou seja, essa portaria organizou diretrizes para que o SUS (Sistema Único de Saúde) pudesse oferecer atenção especializada, diagnóstico e tratamento a esse público.

No dia 29 de julho de 2025, o Ministério da Saúde através da Portaria SAES/MS nº 3080, estabeleceu normas para a habilitação e registro de serviços que realizam Terapia Gênica no Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES) que inclui procedimentos na Tabela de Procedimentos Medicamentosos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS. Nessa portaria entende-se que o governo deu um passo a mais acerca do olhar para as pessoas com algum tipo de DR, regulamentando hospitais e clínicas para oferecer terapia gênica (que é um tratamento moderno e avançado) pelo SUS.

Sabe-se que ainda há uma necessidade de amadurecimento das instituições de saúde, profissionais e da população de uma maneira geral a respeito da Doença Rara (SALVIANO *et al*, 2018), mas pode-se perceber que os passos estão sendo dados, obviamente não tão ágeis como deveria ser.

Sendo a Distrofia Muscular de Duchenne, classificada como uma das Doenças Raras que acaba afetando toda a parte motora do indivíduo, ela traz consigo alterações significativas na vida do acometido, modificações estas que devem ter um olhar individualizado e humanizado por parte dos sistemas de saúde existentes.

Distrofia Muscular de Duchenne

As Distrofias Musculares em si são caracterizadas por desordem motora progressiva e irreversível causada pela deficiência ou ausência de algumas proteínas sarcolemas ou subsarcolemas, que acaba gerando várias alterações bioquímicas e funcionais nas células musculares esqueléticas (BALTAZAR *et al*, 2019).

A Distrofia Muscular de Duchenne é a mais comum e a mais grave entre as distrofias musculares existentes, tendo uma incidência de cerca de 1 caso para cada 3500 pessoas, e são de ocorrência quase que exclusiva do sexo masculino, pois está relacionada com uma síndrome recessiva ligada ao cromossomo X (SOUZA *et al*, 2015).

Entende-se então que a Distrofia Muscular de Duchenne é uma doença de origem neuromuscular podendo ter os seus primeiros sinais desde o nascimento, ou entre 1 a 3 anos de vida, mas esses sinais podem surgir mais tarde, o que acaba levando à uma deterioração física progressiva e letal, estando associada de forma intensa a um sofrimento constante e estresse psicológico, com grande carga negativa (BATISTA e CASSETTA, 2023).

Sabe-se que a prevalência da Distrofia Muscular de Duchenne ocorre no sexo masculino, porém os autores Silva *et al* (2022), discorrem que pessoas do sexo feminino que possuem a Síndrome de Turner, são propensas a obterem a DMD devido ao fato de apresentarem apenas um cromossomo sexual X.

Meninos que apresentam alguns dos sinais citados por Silva *et al* (2022) devem buscar orientação profissional para que haja intervenção adequada. Os sinais são:

- Fraqueza em musculatura proximal (cinturas escapular e pélvica) com início entre 2 e 5 anos de idade;
- Atraso no desenvolvimento neuropsicomotor (atraso na deambulação e na fala, dificuldades de aprendizado);
- Tropeços e quedas frequentes;
- Hipertrofia de panturrilha;
- Dor muscular;
- Câimbras;
- Marcha equina;

Os estágios e as idades com que a perda dos movimentos ocorrem na Distrofia Muscular de Duchenne, podem ser visto através da Figura 1 abaixo:

Figura 1 - Evolução da Duchenne

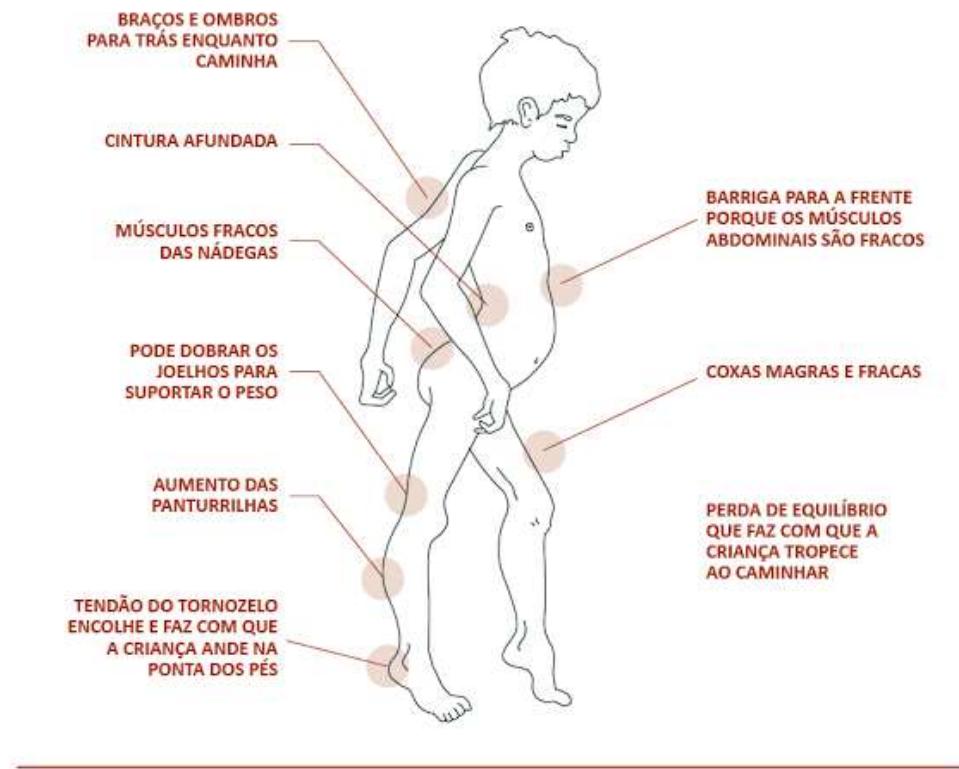
| ESTÁGIO | IDADE | CARACTERÍSTICAS |
|---|--------------------------|---|
|  Pré sintomático | Do nascimento até 3 anos | Pode ter atrasos nos marcos motores |
|  Inicial dos sintomas | 2 a 7 anos | Dificuldade para sentar, pular e subir escadas. Atraso motor. |
|  De transição | ~6 a 9 anos* | Dificuldade para andar. Sinal de Gowers e marcha na ponta dos pés. |
|  Inicial de perda de marcha | ~10 a 14 anos* | Fraqueza intensa nas pernas, mas capacidade de usar os braços (escrever, comer). Aparecimento da escoliose. |
|  Tardio | >15 anos | Problemas respiratórios e cardíacos. Ajuda para atividades de vida diária. |

Fonte: Movimento Duchenne. Disponível em: <<https://movimentoduchenne.com.br/evolucao-da-dmd/>> Acesso em: 08 set. 2025.

Durante os anos, com a descoberta do gene e da proteína (Distrofina), passou-se a focar não só na doença, mas também nos transtornos multidisciplinares que ela causa (BATISTA; CASSETTA, 2023). Segundo os autores Silva *et al* (2022), a ausência da proteína Distrofina gera a degeneração do tecido muscular através da necrose celular e a substituição por tecido conjuntivo (fibroso e adiposo).

Ainda segundo os autores Souza *et al* (2015), os portadores de DMD, apresentam várias deformidades osteoarticulares, geralmente progressivas, como por exemplo a acentuação da lordose lombar, acabando por desenvolver anormalidades locomotoras, gerando assim uma marcha anserina conhecida como "Andar de pato" (Figura 2).

Figura 2 - Representação esquemática da progressão da DMD



Fonte: Movimento Duchenne. Disponível em: <<https://movimentoduchenne.com.br/sinais-sintomas-e-diagnostico/>> Acesso em: 08 set. 2025.

Quando as fibras musculares vão se degenerando e há a incapacidade de regeneração, ocorre a perda progressiva da força muscular e por consequência, uma vida útil mais curta e morte precoce (SILVA *et al*, 2022).

Na distrofia muscular de Duchenne a sobrevida encontra-se em torno dos 18 aos 25 anos de idade e a maioria dos pacientes vai a óbito devido a comprometimento cardíaco ou insuficiência respiratória. Aparentemente, a idade do óbito não está

relacionada com a idade em que a doença se manifesta, e sim com a idade em que a criança necessita ir para a cadeira de rodas, ou seja, quanto mais cedo a criança parar de deambular, pior é seu prognóstico. A maioria dos pacientes aos 12 anos já está em cadeira de rodas (SILVA *et al*, 2022, p. 5).

A DMD, apresenta manifestações clínicas pode aparecer desde o nascimento, sendo de extrema importância o diagnóstico e tratamento precoce (CARVALHO *et al*, 2024). Compreende-se que as manifestações clínicas causadas pela DMD, geram comprometimentos negativos à qualidade de vida dos indivíduos, o que impossibilita que tenham uma maior expectativa de vida (SILVA *et al*, 2022).

As pesquisas sobre à Duchenne aumentaram na última década, tendo por objetivo compreender acerca da doença e do tratamento (ARAÚJO; CAMPOS; FORTES, 2018). Segundo os autores Souza *et al* (2015), alguns estudos apontam que o comprometimento dos músculos respiratórios acaba levando à falência cardíaca, porém outros estudos discorrem que essa relação está inversamente relacionada.

Diagnóstico e Tratamento Da Duchenne

O diagnóstico de distrofia muscular relacionada a DMD, "deve ser suspeitado em pacientes com fraqueza muscular progressiva. Os achados clínicos são suportados por exames complementares, tais como dosagem de CK e a eletroneuromiografia" (BATISTA; CASSETTA, 2023, p. 53). O diagnóstico, segundo Batista e Cassetta (2023), é feito do seguinte modo: Laboratorial, através da Biópsia Muscular e através de Exames de imagem muscular.

Por ser uma doença degenerativa sem cura, é essencial que haja o diagnóstico precoce para uma melhor intervenção (SILVA *et al*, 2022). Importante compreender que os programas de triagem neonatal são essenciais para que se tenha um diagnóstico precoce, e incluem exames bioquímicos, genéticos, radiológicos, entre outros, e eles são definidos em cada país ou região baseados na frequência de casos na população e nos recursos existentes para seu tratamento e intervenção precoce (BATISTA; CASSETTA, 2023). O diagnóstico precoce acaba gerando um melhor prognóstico.

Antes os pacientes, uma vez diagnosticados, tinham uma expectativa de vida até a segunda década. Hoje, eles alcançam uma sobrevida em torno da quarta década (Duchenne 's), tendo pacientes com nível de escolaridade superior e até doutorandos. Os que antes ficavam confinados em casa, hoje estão ativos em redes sociais, ligados a associações, lutando para difundir a doença e fazer valer seus direitos, além de participarem de jogos recreativos e competitivos (BATISTA; CASSETTA, 2023, p. 25).

Sendo assim, comprehende-se que com estudos, diagnóstico precoce e intervenções corretas, há um aumento na expectativa de vida das pessoas acometidas com a Duchenne, o que pode gerar um novo significado de vida para tais pessoas. Um dos meios de tratamento para Duchenne é através da forma medicamentosa com o uso de corticoides, com cuidado na expansão pulmonar, terapias genéticas, bem como a intervenção adequada de uma equipe multidisciplinar, é o que afirmam os autores Batista e Cassetta (2023):

O advento de terapias medicamentosa como o uso de corticóides, os medicamentos cardiotônicos (bloqueadores de canal de Ca) a anti-hipertensivos (inibidores da ECA); o cuidado na expansão pulmonar com uso de Ambu e VNI, além das terapias genéticas vieram de sobremaneira contribuir para melhor evolução. A atuação de uma equipe interdisciplinar, com intervenção precoce com fisioterapia motora (evitando as relações e deformidades posturais) e respeitaria, com a terapia ocupacional, o acompanhamento com nutricionista (ajudando a reduzir os efeitos do corticoide e da imobilidade) (BATISTA; CASSETTA, 2023, p. 24-25).

Os autores Souza *et al* (2015), discorrem que o tratamento para Duchenne é bastante limitado, não havendo ainda uma medida curativa, porém o acometido pode dispor de várias terapias que irão auxiliá-lo com os efeitos da síndrome, mas é necessário que se tenha um acompanhamento constante juntamente com uma equipe multiprofissional, sendo o acompanhamento com fisioterapeuta de extrema importância, podendo utilizar de cinesioterapia motora e hidroterapia. A cinesioterapia deve ser utilizada na fase inicial da progressão da síndrome, já a hidroterapia é indicada principalmente se já estiver em um estágio avançado.

O acompanhamento multidisciplinar é de extrema importância na terapia da DMD, pois possibilita a oportunidade de um diagnóstico precoce e tratamento adequado nas diferentes áreas da saúde, além de que o paciente se beneficia de um atendimento completo e individualizado, diminuindo o atraso interconsultas. Isso favorece o retardar da progressão

da doença e uma melhor expectativa e qualidade de vida (VALE et al, 2022, p. 17).

Vale ressaltar que segundo os autores Salviano *et al* (2018), o acesso ao sistema de saúde e ao tratamento multidisciplinar é um passo importante, mas isso não quer dizer que a assistência a esse público foi resolvida, é necessário que haja uma mudança de pensamento por parte das instituições de saúde, dos profissionais para que haja um atendimento humanizado e adequado, assim como também se faz necessário que a população em si olhe para este público como pessoas integrantes da sociedade, é o que afirmam Amaral e Rego (2020):

A ciência tem conseguido oferecer novas possibilidades terapêuticas para as doenças raras. Enfrentar o desafio de oferecer tratamentos mais avançados, efetivos, personalizados e caros demanda um compromisso coletivo com crianças e adultos com doenças raras que vivem sob ameaça constante de suas condições de saúde. As discussões no campo da saúde pública precisam abraçar essa complexidade, participando ativamente do debate, enfrentando ao lado dos pacientes os desafios da implantação de políticas diferenciadas de cuidado e de pesquisa que realmente viabilizem o acesso às novas tecnologias em saúde (AMARAL; REGO, 2020, p. 10).

A fisioterapia é o acompanhamento principal nos casos de Duchenne, pois através de técnicas e instrumentos específicos auxiliam na mobilidade, melhoramento da postura, previne contraturas, assim como deformidades progressivas, reduções de gastos energético, gerando assim autonomia funcional para o paciente, além da redução de doenças secundárias (MENEZES *et al*, 2022).

Caldas e Raimundo (2024) ainda afirmam que a fisioterapia inclui intervenções personalizadas, como por exemplo: alongamentos (na prevenção de contraturas), exercícios aeróbicos de baixa intensidade (buscando o fortalecimento dos músculos sem sobrecarga), reabilitação respiratória (tendo por objetivo preservar a função pulmonar).

Outro tratamento que é de extrema relevância para pacientes com DMD, é o acompanhamento nutricional, onde deve fazer parte do tratamento para que também se tenha uma qualidade de vida. Na terapia nutricional deve haver uma dieta adequada em macronutrientes (proteínas, gorduras e carboidratos) e micronutrientes (cálcio e vitamina D), além da ingestão hidrática adequada, assim como a inclusão de compostos bioativos e suplementação nutricional quando necessária (VALE *et al*, 2022).

Sabe-se que há tratamentos para portadores de DMD, mas todos esses tratamentos têm o objetivo de amenizar os sintomas da doença, ou seja, são tratamentos que oferecem uma melhor qualidade de vida ao paciente. Não há até o momento, medicamentos ou terapias que gerem garantia de cura efetiva para a doença (MORAIS; ROCHA, 2016).

Sabendo-se que não há cura para a DMD, faz-se necessário a realização de terapias contínuas visando alívio das dores, assim como a oferta de qualidade de vida e bem-estar para os pacientes, e por conseguinte o retardamento da progressão da doença (SOUZA *et al*, 2015).

Considerando que a tendência da doença é de incapacitar o indivíduo a exercer até mesmo as funções básicas do dia-a-dia, faz-se necessário uma intervenção adequada, para que haja mais autonomia e mínimos agravos da doença no organismo (MENEZES *et al*, 2022). Outro tratamento interessante para a Distrofia Muscular de Duchenne é a terapia genética, que diz respeito a um procedimento médico no qual ocorre a alteração genética das células, e essa abordagem emergiu fortemente no tratamento da DMD (BRANDTNER, 2024). BRANDTNER (2024) ainda discorre que há outros métodos baseados em genes, como por exemplo "Salto de éxon", onde ocorre uma maior disponibilidade e utilização de proteínas musculares.

Os autores Carvalho *et al* (2024), discorrem o seguinte a respeito da terapia genética:

A terapia genética é uma potencial solução para o tratamento da distrofia, mostra-se um método caro e não acessível à população. Contudo, é evidente que a terapia surte efeitos positivos e desejáveis nos pacientes, que têm uma progressão muito mais lenta da doença. Dessa maneira, é uma pauta urgente e necessária a acessibilização desse tipo de terapia à população (CARVALHO *et al*, 2024, p. 9).

Em todos os casos de evolução da doença, é "necessário reconhecer qual é a melhor intervenção terapêutica a ser realizada de acordo com cada paciente, considerando a evolução da doença para amenizar os efeitos patogênicos e aumentar a qualidade de vida dos portadores" (CARVALHO *et al*, 2024, p. 3).

Sendo assim, o tratamento efetivo das Doenças Raras não são curativos, mas sim de ordem permanente, estando presente dessa forma durante toda a vida do sujeito, mas

os tratamentos geram resultados positivos e significativos na vida da pessoa acometida com uma DR (SANTA CATARINA, 2022).

Outro ponto de extrema relevância no tratamento de pessoas com DMD, é que o tratamento deve ser realizado tanto no paciente como com a família, visando o acolhimento, direcionamento, estabelecimento de uma relação de confiança, resolutividade e disponibilidade, seja esse atendimento realizado de forma presencial ou virtual, dentro do âmbito hospitalar ou extra hospitalar (BATISTA; CASSETTA, 2023).

A participação da família no tratamento é de grande valia, pois eles recebem orientações para que também possam contribuir com a interação do paciente e qualidade de vida do mesmo (SOUZA *et al*, 2015). É importante compreender que a família possui um papel muito importante durante o diagnóstico e tratamento da pessoa com Duchenne.

A Política Nacional de Humanização (PNH) ou Humaniza-SUS (como é conhecida), tem por objetivo desenvolver o protagonismo e autonomia do paciente acometido, assim como da sua família, tendo por objetivo principal o cuidar, visando uma assistência à saúde que seja participativa entre profissionais gestoras e o usuário em si (BATISTA; CASSETTA, 2023).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Distrofia Muscular de Duchenne, é uma condição rara que afeta a parte motora do indivíduo e na sua grande maioria as pessoas afetadas são do sexo masculino, e os sinais podem estar presente desde o nascimento, mas eles podem aparecer de maneira mais tardia. A DMD ocorre devido a falta da proteína Distrofina no Cromossomo X. Assim como as demais Doenças Raras existentes, sabe-se que a obtenção do diagnóstico precoce é essencial para que se tenha um melhor prognóstico. Compreende-se ainda que a DMD também não possui cura, mas há tratamentos que são imprescindíveis com terapias e medicamentos para que o paciente tenha qualidade de vida.

Pacientes com DMD passam por dificuldades motoras desde os primeiros anos de vida, com limitações por exemplo para brincar, caminhar, correr, tendo um desenvolvimento atrasado comparado a outras crianças da mesma faixa etária. Passam

então por alterações externas, mas também internas tendo que encarar a sua nova condição.

Por se tratar de uma condição que afeta a parte motora, o acompanhamento com o fisioterapeuta por exemplo é de grande importância, mas também deve estar presente no tratamento diversos outros profissionais qualificados para atender esse público. É imprescindível que o diagnóstico seja obtido de maneira precoce, mas nem sempre é fácil, porém quando a intervenção inicia cedo, há evoluções e ganhos significativos para a vida do paciente e consequentemente para a sua família, que acaba sendo afetada em decorrência do diagnóstico, sendo necessário que haja uma modificação familiar para abraçar esse novo contexto de vida de um membro da família.

Observa-se ainda que as instituições de saúde precisam estar mais atentas para o atendimento a esse público. Diante do que foi exposto, torna-se evidente que o tratamento de pessoas com Distrofia Muscular de Duchenne não deve ser visto apenas como um conjunto de intervenções técnicas, mas como um processo humanizado, que requer sensibilidade, escuta (paciente e família), assim como a valorização das relações que envolvem o paciente e sua família. A presença ativa dos familiares, atrelada a uma assistência acolhedora e participativa, amplia as possibilidades de tratamento e enfrentamento da doença.

REFERÊNCIAS

- AMARAL, M. B.; REGO, S. Doenças Raras na Agenda da Inovação em Saúde: Avanços e Desafios na Fibrose Cística. **Revista Cadernos de Saúde Pública**. n. 36, p. 01-14, 2020.
- ARAÚJO, K. L. M.; CAMPOS, A. P. Q.; FORTES, C. P. D. D. Cuidados com a Pessoa Com Distrofia Muscular de Duchenne: Revisando as Recomendações. **Revista Brasileira de Neurologia**, Rio de Janeiro, n. 2, 2018.
- BALTAZAR, G. F. et al. Distrofia Muscular de Duchenne: Relato de Caso e Revisão Bibliográfica. **Revista Emescam de Estudos em Saúde**. n. 01, p. 401-429, 2019.
- BATISTA, F.; CASSETTA, A. P. **Desvendando o Coração Duchenne**. Florianópolis, Construtores de Memórias, 2023.
- BRANDTNER, J. Terapia Gênica e Doença de Duchenne: Estado Atual e Perspectivas Futuras. **Revista Multidisciplinar em Saúde**. n. 2, p. 01-05, 2024.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Linha de Cuidados: Pessoas com Doenças Raras.** Brasília, DF, 2022. Disponível em: <https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/06/1373179/linha_de-cuidado_pessoas_com_doenças_raras.pdf>. Acesso em: 08 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria 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 (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio.** Brasília, DF, 30 jan. 2014. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 08 set 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria SAES/MS 3080, de 29 de julho de 2025. **Estabelece normas para habilitação e registro de serviços que realizam Terapia Gênica no Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde - CNES e inclui procedimentos na Tabela de Procedimentos Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS - Tabela de Procedimentos do SUS.** Brasília, DF, 29 jul. 2025. Disponível em: <https://www.in.gov.br/web/dou/-/portaria-saes/ms-n-3.080-de-29-de-julho-de-2025-64831118>. Acesso em: 08 set 2025.

CALDAS, G. B.; RAIMUNDO, R. J. S. Fisioterapia na Distrofia Muscular de Duchenne. **Revista JRG de Estudos Acadêmicos.** Goiás, n. 15, p. 01-07, 2024.

CARVALHO, L. R. et al. Distrofia Muscular de Duchenne e Suas Intervenções Terapêuticas: Uma Revisão Integrativa da Literatura. **Revista Médica de Minas Gerais**, n. 34, p. 01-11, 2024.

FONTE: **Movimento Duchenne.** Disponível em: <https://movimentoduchenne.com.br/evolucao-da-dmd>. Acesso em: 08 set. 2025.

MENEZES, I. C. G. et al. A Importância da Terapêutica Multiprofissional no Tratamento da Distrofia Muscular de Duchenne. **Revista Brazilian Journal of Developmente**, Curitiba, n. 8, p. 59659-59671, 2022.

MORAIS, M. K.; ROCHA, T. **Distrofia Muscular de Duchenne: Da Origem ao Tratamento.** São Paulo, 2016.

SALVIANO, I. C. B. et al. Doenças Raras: Cenário no Brasil e no Mundo. **Revista Saúde e Desenvolvimento**, n. 22, p. 233-244, 2018.

SANTA CATARINA. Secretaria Estadual de Saúde. **Diretrizes Para Atenção à Saúde das Pessoas com Doenças Raras do Estado de Santa Catarina.** Santa Catarina, 2022.

SILVA, B. M., et al. Atualizações na Distrofia Muscular de Duchenne. **Revista Jornal Paranaense de Pediatria**, n. 23, p. 01-07, 2022.

SOUZA, I. E. R. *et al.* Distrofia Muscular de Duchenne: Complicações e Tratamentos. **Revista Fafibe On-Line**, São Paulo, n. 8, p. 178-187, 2015.

VALE, S. H. L. *et al.* Protocolo Para Terapia Nutricional na Distrofia Muscular de Duchenne. **Revista Extensão & Sociedade**. Rio Grande do Norte, n. 2, p. 08-22, 2022.

DESAFIOS ENFRENTADOS PELOS PACIENTES COM DOENÇAS RARAS

Camila Parente Vieira
Izabelle Silva Dos Santos Aquino
Rachel Henrique Di Lorenzo
Eugenio Bastos De Oliveira

INTRODUÇÃO

O Ministério da Saúde (2022) caracteriza como Doenças Raras (DR) aquelas doenças que afetam até 65 pessoas a cada 100 mil indivíduos, configurando dessa forma 1,3 pessoas a cada 2 mil indivíduos. Ainda segundo o Ministério da Saúde (2022), acredita-se que há mais de 6 mil tipos de doenças raras no mundo, cuja as causas podem ser diversas: genéticas, ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras causas. Segundo os autores Luiz; Silva; DeMontigny (2015), esses números sofrem variações devido a introdução que se tem de novas doenças nos sistemas de classificação existentes.

Não se sabe ao certo a quantidade de Doenças Raras existentes no mundo, mas comprehende-se que ela traz consigo grandes modificações na vida da pessoa acometida com tal doença. Essas alterações surgem a partir dos sintomas da doença na vida da pessoa, que percorre um grande caminho na busca pelo diagnóstico e tratamento adequado.

É nítido com base nas pesquisas atuais, que uma pessoa com Doença Rara passa por situações muito delicadas, que envolvem frustração, rejeição, dificuldade de aceitação da nova condição por parte dela mesma e do meio social no qual está inserida, seja o diagnóstico realizado de forma precoce ou de maneira tardia, as implicações internas e físicas estarão presentes.

Um dos problemas que mais causa angústia é o da demora para a obtenção do diagnóstico, que é dificultado pelo fato de muitos sinais e sintomas serem parecidos com doenças comuns (IRIART *et al*, 2019). Outro ponto de extrema relevância, é a falta de profissionais capacitados para lidarem com esse público.

Dessa forma, o presente artigo tem por objetivo discorrer a respeito da caracterização das Doenças Raras, as implicações das DR na vida da pessoa afetada, assim como a modificação familiar que se faz necessário antes e durante a obtenção do

diagnóstico, e a incessante busca pelo o diagnóstico preciso, para que dessa forma haja o tratamento adequado.

Considerando a importância deste tema, fez-se necessário a escrita deste artigo por meio de leituras aprofundadas acerca do tema em questão, visando proporcionar maiores conhecimentos sobre as Doenças Raras e as dificuldades que as pessoas acometidas enfrentam.

REFERENCIAL TEÓRICO

Há uma classificação das Doenças Raras segundo o Ministério da Saúde (2022) como sendo um conjunto de diversas condições patológicas (na sua maioria crônica), que são de baixa frequência na população, e faz parte desse grupo de doenças: anomalias congênitas, erros inatos do metabolismo, erros inatos de imunidade, deficiências intelectuais, componente genético, assim como fatores nutricionais, ambientais e medicamentos, por exemplo.

As DR são condições crônicas complexas, que afetam órgãos ou o sistema de uma forma grave, que demanda olhar individualizado e atenção na intervenção. As Doenças Raras estão fora da perspectiva de cura e possuem alto custo e impacto para as pessoas afetadas, famílias e sistemas de saúde.

Aureliano (2017), afirma que tais enfermidades apresentam em grande potencial alteração na vida do sujeito, envolvendo tanto a área biológica quanto às incertezas que há acerca do seu prognóstico. Ou seja, há uma alteração completa na vida do acometido.

O indivíduo que foi acometido com alguma DR vive em constante adaptação da sua vida no meio social, pois as DR são “crônicas, progressivas e incapacitantes, podendo ser também degenerativas causando alterações físicas, mentais, comportamentais e sensoriais” (IRIART *et al*, 2019, p. 3638). O Ministério da Saúde (2022) também afirma tal teoria, relatando que as DR são crônicas, com quadros degenerativos e apresentam riscos de lesões e sequelas na vida da pessoa.

O Ministério da Saúde publicou em 2014 a Portaria GM/MS nº 199/2014 que é a instituição da Política Nacional de Atenção Integral à Saúde das Pessoas com Doenças Raras que está voltada para a inclusão, acolhimento, bem como o cuidado apropriado

para as pessoas com determinadas enfermidades raras no atendimento no SUS (Sistema Único de Saúde), tendo por objetivo reduzir a mortalidade e auxiliar na redução das manifestações secundárias.

A Portaria nº 199/2014 é organizada em dois eixos divergentes, que servem para melhorar o atendimento às pessoas enfermas, são eles:

- I. Doença Rara de origem genética (sendo anomalias congênitas ou de manifestação tardia, deficiência intelectual, erros inatos de metabolismo);
- II. Doença Rara não genética, com etiologias diversas (infecção, inflamatórias, autoimunes).

Ainda segundo o Ministério da Saúde (2022), o paciente com DR, percorre um caminho na rede de atenção à saúde para que assim se tenha um atendimento especializado, uma melhor organização do fluxo e uma coordenação efetiva da equipe engajada. São eles:

1. Instrumento de apoio às redes;
2. Ordenação do fluxo assistencial, integração e articulação de todos os pontos de atenção à saúde;
3. Intervenções, envolvendo a promoção, prevenção, tratamento, reabilitação e cuidados paliativos.

A Portaria nº 199/2014 criou ainda dois tipos de serviços para as pessoas com DR: Atenção Primária à Saúde e a Atenção Especializada à Saúde, sendo diferenciados por meio do tratamento que ofertam, equipe e custeio. Tal organização se dá devido ao fato do estabelecimento preciso da localização dos especialistas e da estrutura para o diagnóstico e tratamento da pessoa acometida com a DR (BRASIL, 2022), visando:

1. Garantir a universalidade, a integralidade e a equidade das ações e serviços de saúde em relação às pessoas com doenças raras, com consequente redução da morbidade e mortalidade;
2. Estabelecer as diretrizes de cuidado às pessoas com doenças raras em todos os níveis de atenção do SUS;
3. Proporcionar a atenção integral à saúde das pessoas com doença rara na Rede de Atenção à Saúde (RAS);

4. Ampliar o acesso universal e regulado das pessoas com doenças raras na RAS;
5. Garantir às pessoas com doenças raras, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades;
6. Qualificar a atenção às pessoas com doenças raras.

Atualmente há uma média de 21 instituições espalhadas em alguns estados no Brasil que realizam o atendimento especializado para esse público (BRASIL, 2022). Importante destacar, que há estado em que há mais de uma instituição, sendo assim, existem estados brasileiros que não há nenhuma instituição que atenda esse público.

Sabe-se que a maior parte das Doenças Raras acomete crianças, sendo assim, o acompanhamento pré-natal, suplementação de vitaminas das gestantes, vacinação em dia, assim como várias outras ações, auxiliam na prevenção ou detecção de algumas doenças, e esse cuidado deve perpassar para após o nascimento do bebê com o acompanhamento pediátrico e as vacinações (BRASIL, 2022).

A Secretaria de Saúde do Rio Grande do Sul (2022), ainda afirma que tendo por objetivo realizar o diagnóstico precoce de possíveis aumento da gravidade, a saúde das crianças deve ser essencial, sendo necessário para isso, a utilização da Caderneta da Criança que é um instrumento de extrema importância que visa acompanhar o crescimento e desenvolvimento infantil, e esse acompanhamento facilita o seguimento da criança que possui alguma Doença Rara.

Para o Ministério da Saúde (2022) a intervenção precoce de uma DR proporciona ações adequadas por parte da equipe de saúde, reduzindo o risco de intercorrências graves ou havendo uma melhora no prognóstico, bem como o aumento da expectativa e qualidade de vida da pessoa afetada, já a manifestação da DR possui tempo de manifestação diversos, sendo algumas manifestações precoces, que acabará afetando o desenvolvimento somático ou mental das crianças, e há ainda aquelas de manifestação tardia, podendo ocorrer na infância ou vida adulta, sendo a genética a causa mais frequente.

Os autores Souza *et al* (2019, p. 3684) dizem que “a depender da especificidade de cada doença e do modo como incide na vida dessas pessoas, demandará cuidados complexos e contínuos ao longo do tempo”. Dessa forma, os cuidados não poderão ser

realizados em apenas um momento específico da vida do acometido, mas deve permanecer durante toda a sua existência visando a qualidade de vida da pessoa afetada.

Quando há a identificação de uma DR, há a necessidade de um novo percurso, uma vez que existem dificuldades no processo terapêutico, trazendo consigo incertezas e por vezes falta de tratamento, tendo condutas de manutenção, mas com caráter não curativo (WIEGAND, 2020).

Sendo assim, quando ocorre a identificação ou primeiros sintomas de uma DR, há um novo rumo na vida da pessoa acometida pela DR, envolvendo adaptações e reestruturações familiares que serão essenciais na busca pelo diagnóstico e para o tratamento adequado da pessoa em si. O apoio e dedicação por parte do cuidador é essencial para que haja um bom tratamento.

1. Família

Compreende-se que a família tem papel fundamental no desenvolvimento humano, e ela está presente em vários discursos e práticas terapêuticas, sendo alvo inclusive de políticas públicas, porém ações destinadas às famílias de pacientes que possuem Doenças Raras, são mínimas (AURELIANO, 2017).

Devido às consequências que advém dessa condição, é necessário que haja a presença ativa de um cuidador, pois as DR tornam as pessoas menos autônomas e mais dependentes, ou seja, os cuidadores têm um papel muito importante durante esse processo (IRIART *et al*, 2019).

Se as manifestações das DR ocorrerem por exemplo, nos anos iniciais ou na adolescência, o sujeito e família passarão pelo processo de luto, ou seja, da perca pois “o ficar doente carrega junto perdas de não poder realizar algumas atividades antes permitidas, como as situações de incapacidade física, mesmo que momentâneas: [...] realizar determinadas práticas esportivas, não poder frequentar a escola [...]” (WIEGAND, 2020, p. 5). Esse luto, está presente em qualquer momento que houver o diagnóstico, sendo assim, comprehende-se que a DR gera modificações que afetarão toda a vida do sujeito acometido, bem como da sua família.

Ainda segundo Wiegand (2020), é necessário que haja um tempo para a elaboração do luto pela sua própria doença, perdas e privações de pessoas, lugares, e situações que antes estavam dentro da sua rotina, e que devido a um tratamento já não podem mais fazer parte.

Aureliano (2017) afirma que:

Nos casos em que a manifestação da doença se dá no início da vida, o esforço da família com os cuidados infantis será acrescido de uma série de novas ações, além das já demandadas para essa fase, e que se estenderão por toda a vida dos sujeitos afetados. Para as doenças de expressão tardia, o desafio está em administrar a ruptura causada pela doença em corpos antes saudáveis, a gestão desse corpo no mundo do trabalho e na família, e a convivência, quase sempre, com a ausência ou com os altos custos dos tratamentos. Em ambos os casos, a doença rara [...] acaba por afetar e envolver toda a família de diversas formas: o cuidado imediato do familiar afetado, a reorganização do espaço físico da casa [...] (AURELIANO, 2017, p. 372).

Para qualquer momento em que os sintomas da Doença Rara aparecer, a pessoa passará por processos de mudanças de mente, comportamento, convívio social, assim como uma nova descoberta sobre si mesmo no mundo, e para tudo isso há um tempo de aceitação da nova fase da sua vida.

As relações sociais das pessoas com DR, passam a ser afetadas, modificando-se com o aparecimento de tal condição considerando que o tratamento se torna a prioridade, e na maioria das vezes o ambiente familiar é o primeiro a ser modificado (SALVIANO et al, 2020).

Importante compreender que os cuidados não devem ser dirigidos apenas para a pessoa com DR, mas sim para toda a família, que na maioria das vezes é um membro da própria família que leva o acometido para o tratamento e que estará buscando de forma ativa os direitos à pessoa acometida com DR (SALVIANO et al, 2020). Sendo assim, as Doenças Raras podem trazer consigo sofrimentos contínuos que afetará todo o núcleo familiar e social, pois ela não acaba no indivíduo em si que foi afetado.

As famílias das pessoas com doenças raras são tratadas de maneira desigual nos serviços de saúde, mas não exatamente por preconceito. Seus direitos relativos ao acesso a serviços de saúde de qualidade, à equidade, à resolutividade e à integralidade das ações nem sempre são respeitados, seja porque os serviços não dispõem de recursos tecnológicos para atender uma condição rara ou porque os profissionais não estão preparados. De qualquer forma, a “negociação” dos direitos da família é

negada desde o início da vida do filho. Após o diagnóstico da doença, a batalha ainda continua, uma vez que estas famílias precisam buscar meios fora do sistema de saúde para seguir com o tratamento correto, geralmente de alto custo e que, muitas vezes, só é possível por meios judiciais (LUIZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2015, p. 396).

O tratamento das famílias das pessoas com DR são desiguais nas instituições de saúde, pois há uma falta de compreensão por parte dos profissionais e da população em si, acerca dos direitos que são reservados à pessoa com DR, o que causa um desgaste ainda maior.

2. Medicamentos

Segundo os autores Iriart *et al* (2019), os medicamentos utilizados para algumas das DR são de alto custo, levando em consideração que estão relacionados com a produção de drogas órfãs pela indústria farmacêutica, sendo assim há uma grande dificuldade para acessar estes medicamentos, considerando que há um baixo potencial de lucro por parte das indústrias.

A Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa (INTERFARMA, 2018) afirma que há uma necessidade de uma política nacional efetiva diante das regulações atuais relacionadas aos medicamentos órfãos que desconsideram especificidades dos medicamentos órfãos, acabando por afetar assim o tratamento e gerando impactos negativos à saúde e a qualidade de vida dessas pessoas.

No Brasil, a existência de uma droga não é garantia de tratamento, pois muitas medicações não são cobertas pelo SUS, sendo necessário que o paciente recorra a justiça, ou são medicamentos que não receberam a aprovação da ANVISA (Agência Nacional de Vigilância Sanitária), assim como da Câmara de Regulação do Mercado de Medicamentos (CMED) (BULGARELI; SOKEI, 2019).

Compreende-se que há uma dificuldade por parte dos acometidos na obtenção dos medicamentos, pois são medicamentos de alto custo e de difícil acesso. Sabe-se que os medicamentos são uma parte muito importante no tratamento, e a falta deles traz consigo prejuízos significativos na vida da pessoa com DR, consequentemente as dificuldades financeiras no âmbito familiar também aumentam.

Os prejuízos financeiros são outro ponto importante para pessoas com DR, trazendo riscos ainda maiores quando as famílias não residem próximas aos serviços de referências, sendo assim, o local onde a pessoa reside pode influenciar nas problemáticas existentes na trajetória do serviço de saúde (SALVIANO *et al*, 2020).

O Ministério da Saúde (2022) ressalta que as pessoas ou famílias afetadas com DR, apresentam as necessidades assistenciais complexas no que diz respeito a diagnóstico, tratamento e acompanhamento. O tratamento da DR geralmente requer acompanhamento com equipe multiprofissional: médico geneticista, fisioterapeuta, fonoaudiólogo, nutricionista, entre outras áreas, esse acompanhamento visa gerar alívio para os sintomas ou retardar o seu aparecimento, mas para a grande parte das Doenças Raras não há tratamentos específicos (IRIART *et al*, 2019).

Segundo Penido *et al* (2024), o diagnóstico de uma doença rara, gera impactos significativos na vida de toda a família, gerando conflitos internos dolorosos, assim como ocorre o afetamento financeiro, rotina, idas constantes a médicos em busca de diagnóstico ou tratamentos.

3. Diagnóstico e Intervenções

Quase nunca as pessoas que possuem uma DR, recebem o diagnóstico de forma precoce, e não apenas isso, há também uma dificuldade em encontrar intervenções terapêuticas que sejam apropriadas para tais casos (LUIZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2015).

Sabe-se que as Doenças Raras são na sua grande maioria de âmbito genético, mas podem também serem adquiridas através de vírus, bactérias, produtos químicos, radiações, entre outros meios, mas a demora para a obtenção do diagnóstico causa incertezas, inseguranças e até tratamentos errôneos, como por exemplo no caso de fibrose cística, onde na maioria das vezes os pacientes são diagnosticados como pneumonias intermitentes (LUIZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2015).

Compreende-se que o caminho para cuidados das pessoas com DR é bastante desafiador, pois há um longo tempo para a aquisição do diagnóstico preciso e há a dificuldade ainda da inserção de terapias adequadas na vida da pessoa acometida pela DR, que traz consigo ainda conflitos internos intensos.

As doenças raras geram conflitos éticos diários na vida de seus pacientes, agravam as dificuldades de acesso às redes de saúde e aos cuidados que

Ihes são necessários, fazendo com que pacientes e seus acompanhantes percorrem longas trajetórias na busca por atendimentos, direcionamentos adequados ou respostas aos seus conflitos, tornando-os ainda mais vulneráveis diante da situação vivenciada (ROSANELI; BROTTO; FISCHER, 2021, p. 141).

Segundo a Interfarma (2018), comparado a outros países no diagnóstico e intervenção à Doenças Raras, o Brasil apresenta uma grande morosidade e fragilidade. Complementa ainda:

Observa-se que alguns gargalos estruturais se mantém e precisam ser endereçado para garantir o cuidado integral, como a estruturação da rede de centros especializados, a evolução no processo de elaboração e publicação dos protocolos clínicos que definem o tratamento de doenças raras como prioritário e a superação dos desafios regulatórios relacionados aos medicamentos órfãos, que aumentam a judicialização e causam danosos custos sociais e econômicos as famílias e ao país (INTERFARMA, 2018, p. 7).

O atraso e a imprecisão do diagnóstico se dá devido a escassez de profissionais que sejam especialistas em Doenças Raras, principalmente geneticistas, assim como a falta de conhecimento de médicos na atenção básica (ARELIANO, 2018 *apud* BULGARELI; SOKEI, 2019).

Vale ressaltar que seria de grande relevância políticas públicas efetivas que estivessem voltadas para tal demanda. Pesquisas realizadas em alguns estados no Brasil, reforçam a necessidade do aumento de centros que sejam especializados no âmbito do SUS, assim como o treinamento adequado de profissionais (CARVALHO *et al*, 2024).

A Interfarma (2028) discorre a respeito da dificuldade que existe no atendimento especializado, afirmindo que:

[...] a dificuldade de atendimento especializado, o atraso no tratamento, o agravamento dos quadros clínicos com maior utilização de serviços hospitalares, os gastos previdenciários, os atraso no treinamento, habilitação e credenciamento de serviços geram custo financeiro e desgaste emocional, culminando na obtenção de medicamentos por via judicial (INTERFARMA, 2018, p.13).

Observa-se assim uma lacuna, pois a partir do momento em que há a demora da obtenção do diagnóstico, a pessoa acometida com uma DR fica totalmente vulnerável, passando por “sofrimento emocional, privações e discriminações até chegar a um

diagnóstico definitivo sobre sua enfermidade, pois os sintomas da sua doença rara podem ser confundidos com outros tipos de doenças" (WIEGAND, 2022, p. 2).

Os testes genéticos são fundamentais para que haja a redução no tempo de espera para o diagnóstico de DR, bem como pode evitar sequelas que muitas vezes são irreversíveis, ou seja, com os testes genéticos e acompanhamento com geneticista, pacientes mais jovens podem ser diagnosticados de forma precoce (PENIDO *et al*, 2024).

Para Salviano *et al* (2018) de um modo geral, as DR possuem pouca discussão aqui no Brasil, sendo observado a necessidade de um amadurecimento por parte da população e equipe profissional que lidam diretamente com os acometidos, observa-se ainda que o acesso à saúde desse público não está em concordância com os princípios básicos do SUS, pois o caminho desde o diagnóstico até o tratamento é muito longo e incerto.

Segundo os autores Luiz, Silva e DeMontigny (2016):

As doenças raras representam um grande desafio pois requerem estratégias que possam melhorar o acesso à serviços de prevenção, diagnóstico e tratamento das pessoas acometidas. Entretanto, é uma condição que, de certa forma, coloca estas pessoas e suas famílias à margem do sistema de saúde, que habitualmente está organizado para atender as doenças mais frequentes na população (LUZ; SILVA; DEMONTIGNY, 2016, p. 8).

A afirmação dos autores citados acima, deixa claro que as Doenças Raras trazem consigo desafios que só serão vencidos por meio de estratégias de intervenção, no sistema de saúde que estejam muito bem alinhadas para poder atender esse público específico, sendo necessário então que haja um olhar apurado para essas pessoas acometidas com uma DR.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Compreende-se que as Doenças Raras podem ter uma maior aparição ou diagnóstico nos anos iniciais de vida, mas elas podem aparecer em qualquer fase da vida do sujeito, e em qualquer situação o meio familiar passa a ser afetado por conta do diagnóstico, considerando que deve haver uma reorganização no dia-a-dia, um olhar mais dedicado, cuidados a mais a pessoa acometida pela doença.

É possível observar que a intervenção à pessoa com DR é falha e vagarosa aqui no Brasil, onde se há a demora para a obtenção do diagnóstico, dificuldade no acesso às medicações, despreparo por parte de vários profissionais, acesso demorado a médicos específicos, assim como baixo nível de apoio às famílias das pessoas acometidas com doenças raras.

Importante compreender que a pessoa acometida pela DR já está passando por vários conflitos internos na aceitação da sua nova condição, e o sistema de saúde aqui no Brasil não auxilia como deveria para que haja um bom tratamento para esse público. A distância do local de atendimento é outro ponto de extrema importância, assim como a dificuldade na obtenção dos medicamentos para o tratamento, e em ambas as situações há um grande prejuízo financeiro.

O processo para a obtenção do diagnóstico é o mais doloroso, porque é uma lacuna enorme na vida das pessoas que passam por esses problemas de saúde especificamente e que não sabem a causa do problema. Idas frustradas a médicos, tempo perdido, diagnóstico impreciso, dificuldade financeira, entre tantas outras questões que assolam as pessoas acometidas com uma Doença Rara são realidades maldosas.

O diagnóstico preciso pode até não impedir o avanço de doenças de expressão tardia, degenerativas e que não possuem tratamentos, mas o “não saber” para onde ir, para onde não ir, gera grandes interrogações, o diagnóstico preciso por sua vez traz explicação para a causa e a possibilidade de direcionamento para a intervenção adequada.

A demora do diagnóstico bloqueia até auxílios sociais que são estabelecidos para pessoas com problemas de saúde. Intrinsecamente, já há o medo do desconhecido, o luto por não poder mais viver como antes, a observação da necessidade da reorganização familiar, e talvez até o sentimento de culpa, ou seja, já ocorre a necessidade do ajuste psicológico para a atual condição da pessoa acometida com a Doença Rara.

É uma soma gigantesca de dificuldades enfrentadas por parte dessas pessoas acometidas pela DR, o que pode ocasionar durante todo o processo uma carga

extremamente pesada e cansativa, assim como alterações emocionais que acabarão afetando o restante da vida da pessoa.

REFERÊNCIAS

AURELIANO, W. A. Trajetórias Terapêuticas Familiares: Doenças Raras Hereditárias Como Sofrimento de Longa Duração. **Revista Ciência & Saúde Coletiva**, Rio de Janeiro, n. 23, p. 369-379, 2018.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Linha de Cuidados: Pessoas com Doenças Raras**. Brasília, DF, 2022. Disponível em:
https://docs.bvsalud.org/biblioref/2022/06/1373179/linha_de-cuidado_pessoas_com_doencas_raras.pdf. Acesso em: 05 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Portaria 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 (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio**. Brasília, DF, 30 jan. 2014. Disponível em:
https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html. Acesso em: 05 set 2025.

BULGARELI, J. V.; SOKEI, M. Y. **Os Desafios do Acesso aos Medicamentos Para o Tratamento das Doenças Raras**. 2019. Disponível em: <https://ecopolsaude.com.br/wp-content/uploads/2025/05/3-Mauro-DEFESA.pdf>. Acesso em: 01 set. 2025.

CARVALHO, E. A. *et al.* Caracterização de Pacientes Atendidos em Serviço de Referência em Doenças Raras: Estudo Descritivo, 2016-2021. **Revista do SUS**, Paraná, 2024.

INTERFARMA. Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa. **Doenças Raras: A Urgência do Acesso à Saúde**. Disponível em: <https://www.interfarma.org.br/wp-content/uploads/2021/04/doencas-raras-a-urgencia-do-acesso-a-saude-interfarma.pdf>. Acesso em: 05 set. 2025.

IRIART, J. A. B.; *et al.* Da Busca Pelo Diagnóstico às Incertezas do Tratamento: Desafios do Cuidado Para as Doenças Genéticas Raras no Brasil. **Revista Ciência & Saúde Coletiva**. n. 24, p. 3637-3650, 2019.

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Doenças Raras: Itinerário Diagnóstico e Terapêutico das Famílias de Pessoas Afetadas. **Revista Acta Paul Enferm**. n. 28, p. 395-400, 2015.

LUZ, G. S.; SILVA, M. R. S.; DEMONTIGNY, F. Necessidades Prioritárias Referidas Pelas Famílias de Pessoas com Doenças Raras. **Revista Texto Contexto Enfermagem**, n. 25, 2016.

PENIDO, M. G. M. G.; *et al.* Doenças Raras: O que o Pediatra Necessita Saber. **Revista Residência Pediátrica**. Belo Horizonte, n. 14, 2024.

RIO GRANDE DO SUL. Secretaria Estadual da Saúde. **Nota Técnica Atenção às Doenças Raras**. Rio Grande do Sul, 2022.

ROSANELI, C. F., BROTTO, A. M., FISCHER, M. L. Doenças Raras e Barreiras de Comunicação: Uma Análise Bioética. **Revista Bioética y Derecho**. n. 52, p. 139-154, 2021.

SALVIANO, I. C. B., *et al.* Doenças Raras: Cenário no Brasil e no Mundo. **Revista Saúde e Desenvolvimento**. n.11, 2018.

SALVIANO, I. C. B., *et al.* Desenvolvimento de Instrumento em Doenças Raras: Acesso à Saúde e ao Suporte Social. **Revista Psicologia e Saúde**. Campo Grande, n. 3, p. 3-18, 2020.

SOUZA, I. P. *et al.* Doenças Genéticas Raras com Abordagem Qualitativa: Revisão Integrativa da Literatura Nacional e Internacional. **Revista Ciência & Saúde Coletiva**, n. 24, p. 3683-3700, 2019.

WIEGAND, R. A Doença Rara na Infância: Como se Trabalhar o Próprio Luto. **Revista Brasileira de Bioética**, n. 16, p. 1-19, 2020.

DESENVOLVIMENTO DE PROGRAMAS DE REABILITAÇÃO FONOAUDIOLÓGICA PARA ATAXIAS

Vilma Feitosa Santos

1 INTRODUÇÃO

As ataxias constituem um grupo heterogêneo de distúrbios neurológicos caracterizados por alterações na coordenação motora, resultantes principalmente de disfunções no cerebelo e em suas conexões com o sistema nervoso central. Podem ter origem genética, degenerativa, autoimune, infecciosa ou traumática, apresentando-se de forma progressiva ou adquirida. Clinicamente, ultrapassam a esfera motora global, afetando fala, voz e deglutição, elementos fundamentais para a interação social e a qualidade de vida.

Entre as alterações comunicativas, destaca-se a disartria atáxica, caracterizada por fala escandida, prosódia alterada, dificuldade no controle vocal, pausas inappropriadas e comprometimento da inteligibilidade. Esses fatores prejudicam tanto a transmissão da mensagem quanto a identidade social do sujeito. Nesse contexto, a fonoaudiologia exerce papel central, englobando avaliação e estratégias terapêuticas que visam minimizar os impactos da doença e promover autonomia. Contudo, ainda há escassez de protocolos consolidados que orientem a prática clínica específica para as ataxias.

O termo “ataxia”, de origem grega, significa “falta de ordem” e refere-se à perda de coordenação e equilíbrio. Pode ocorrer em doenças hereditárias (dominantes, recessivas, mitocondriais, ligadas ao X) ou adquiridas. Entre estas, destacam-se as ataxias esporádicas, geralmente manifestadas após os 40 anos, sem histórico familiar. Representam um desafio diagnóstico, dada a heterogeneidade de causas, que incluem intoxicações, processos imunomediados, deficiências vitamínicas, infecções, distúrbios degenerativos e condições genéticas subdiagnosticadas.

Apesar dos avanços em genética e neuroimagem, muitos casos permanecem sem etiologia definida, atrasando intervenções e comprometendo a qualidade de vida dos pacientes, que enfrentam sintomas como alterações de marcha, disartria, tremores e

disfagia. Torna-se, assim, essencial compreender categorias clínicas, critérios diagnósticos e estratégias reabilitadoras, especialmente multidisciplinares, com ênfase na fonoaudiologia.

A avaliação detalhada é ponto de partida da intervenção. Escalas como a **SARA** e a **ICARS** permitem mensurar comprometimentos motores, incluindo distúrbios de fala. A tradução da SARA para o português (Braga-Neto et al., 2010) ampliou seu uso clínico no Brasil. No entanto, a complementação com avaliações fonoaudiológicas específicas de comunicação e deglutição é indispensável.

Os objetivos centrais da intervenção fonoaudiológica incluem melhorar a inteligibilidade da fala, otimizar a deglutição, preservar a autonomia funcional e propor estratégias compensatórias. Programas individualizados e precoces mostram-se mais eficazes, uma vez que as manifestações variam amplamente entre os pacientes.

Entre as estratégias terapêuticas, destacam-se o treino motor orofacial (língua, lábios e mandíbula), exercícios respiratórios e de controle fonatório (apoio subglótico, ajustes de intensidade vocal), além de práticas para disfagia, como adaptação de texturas, fortalecimento muscular e manobras posturais. Em casos avançados, recursos aumentativos e alternativos de comunicação são fundamentais para manter a participação social.

Apesar da relevância clínica, a literatura sobre reabilitação fonoaudiológica em ataxias ainda é limitada, com poucos estudos controlados. Evidências sugerem, entretanto, que programas estruturados, que combinem exercícios motores, treino respiratório e estratégias compensatórias, podem resultar em ganhos significativos na comunicação e na segurança alimentar. O uso de protocolos padronizados para fala e deglutição é essencial para monitorar a evolução e orientar ajustes terapêuticos.

A integração em equipes multidisciplinares (neurologia, fisioterapia, nutrição, fonoaudiologia) potencializa o cuidado. A educação familiar e o treinamento de cuidadores reforçam a continuidade do tratamento em ambiente domiciliar.

Pesquisas futuras devem priorizar protocolos baseados em evidências, estudos longitudinais e medidas funcionais objetivas, para consolidar práticas clínicas. Em síntese, a reabilitação fonoaudiológica das ataxias exige abordagem individualizada,

precoce e multidimensional, capaz de promover comunicação efetiva, segurança alimentar e qualidade de vida, indo além do tratamento dos sintomas motores.

2 REVISÃO DE LITERATURA

2.1 Escalas de Avaliação e a Inserção da Fonoaudiologia

A avaliação clínica das ataxias constitui um ponto central tanto para a prática neurológica quanto para a atuação fonoaudiológica, sendo indispensável para o diagnóstico, monitoramento da progressão da doença e planejamento de intervenções terapêuticas. As ataxias cerebelares comprometem a coordenação motora, com repercussões significativas na fala e deglutição, evidenciando a necessidade de avaliações funcionais integradas. De acordo com Van Gaalen e van de Warrenburg (2012), a avaliação funcional deve contemplar tanto a gravidade do comprometimento motor quanto o impacto nas atividades de vida diária, incluindo comunicação e alimentação.

Entre os instrumentos de avaliação mais utilizados, destacam-se a International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS) e a Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA). A ICARS, desenvolvida nos anos 1990, contempla 100 pontos distribuídos em quatro domínios: postura e marcha, função de membros, movimentos oculares e fala (Trouillas *et al.*, 1997). Apesar de seu detalhamento, apresenta limitações de aplicação clínica, como tempo prolongado de avaliação e necessidade de treinamento especializado. Por outro lado, a SARA, proposta por Schmitz-Hubsch *et al.* (2006), é composta por oito itens que podem ser aplicados em cerca de 10 minutos, incluindo avaliação de marcha, coordenação de membros, provas de dedo-nariz, calcanhar-joelho e fala. A inclusão de fala como item específico aproxima a escala da prática fonoaudiológica, reconhecendo a comunicação oral como marcador funcional da doença.

a versão brasileira da SARA, validada por Braga-Neto *et al.* (2010), demonstrou boa confiabilidade inter e intraexaminadores e consistência interna adequada, fornecendo uma ferramenta padronizada para acompanhamento clínico e pesquisa no contexto nacional. Apesar de não apresentar correlação significativa com a ICARS em sua amostra, a SARA representa um avanço na padronização da avaliação funcional,

permitindo o monitoramento longitudinal de alterações na fala e na deglutição.

Do ponto de vista fonoaudiológico, a disartria atáxica é o achado mais frequente em pacientes com ataxia cerebelar, caracterizando-se por alterações na prosódia, ritmo, entonação e precisão articulatória (Kent *et al.*, 2000; Walshe e Miller, 2011). Essas alterações comprometem a inteligibilidade, dificultando a comunicação social e impactando negativamente a qualidade de vida. A avaliação detalhada da fala é essencial para a definição de metas terapêuticas individualizadas, permitindo ao fonoaudiólogo priorizar os subsistemas mais comprometidos - respiração, fonação, articulação e prosódia. Além da fala, a deglutição é frequentemente afetada, embora menos estudada.

A disfagia em pacientes com ataxia resulta da descoordenação dos músculos orofaciais, língua e faringe, aumentando risco de aspiração, desnutrição e complicações respiratórias (Martins *et al.*, 2015). Ferramentas como a Videofluoroscopia e a Endoscopia de Deglutição permitem a avaliação detalhada de padrões compensatórios, identificando áreas de risco e subsidiando intervenções individualizadas (Clavé & Shaker, 2015). Protocolos padronizados, como a Functional Oral Intake Scale (FOIS) e a Dysphagia Outcome and Severity Scale (DOSS), podem ser incorporados ao acompanhamento clínico, promovendo segurança alimentar e preservação da autonomia funcional.

O uso de escalas padronizadas também facilita a comunicação interdisciplinar, permitindo que neurologistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e fonoaudiólogos compartilhem uma linguagem comum sobre o impacto da doença em múltiplos domínios funcionais (Ilg *et al.*, 2009). A avaliação funcional integrada fortalece o planejamento de intervenções multidisciplinares, alinhando estratégias terapêuticas para fala, deglutição e mobilidade. Além disso, a aplicação sistemática de escalas contribui para a produção de evidências científicas, permitindo comparações entre centros e fortalecendo a base de conhecimento sobre eficácia terapêutica em ataxias.

2.2 Tratamentos das Ataxias Degenerativas: Evidências e Lacunas

Estudos sobre o tratamento de ataxias degenerativas destacam que, embora alternativas farmacológicas tenham sido investigadas, o efeito sobre déficits motores e

comunicativos permanece limitado. Trujillo-Martín et al. (2009) apontam que o 5-hidroxitriptofano (5-HTP) pode melhorar sintomas neurológicos em pacientes com ataxia de Friedreich, atrofia olivopontocerebelar e atrofia cerebelar, possivelmente modulando circuitos cerebelares. A idebenona apresenta eficácia restrita à prevenção e reversão da cardiomiopatia hipertrófica associada à ataxia de Friedreich, sem impactar significativamente a função neurológica (Pfeffer et al., 2013). Para outros fármacos, as evidências são limitadas e inconclusivas, ressaltando lacunas no conhecimento sobre terapias farmacológicas efetivas.

A ausência de estudos robustos sobre reabilitação física e suporte psicológico é particularmente preocupante, considerando que as ataxias comprometem funções motoras, cognitivas e comunicativas (van de Warrenburg; Van Gaalen, 2012). A literatura sugere que programas de reabilitação multidisciplinares podem melhorar coordenação, equilíbrio, marcha, articulação e respiração, promovendo maior autonomia funcional e qualidade de vida (Ilg et al., 2010; Bürk et al., 2010). O suporte psicológico, por sua vez, pode auxiliar pacientes e familiares a lidar com limitações, adaptação a dispositivos de comunicação e impacto emocional da doença.

2.2.3 A dimensão funcional da ataxia: impacto na comunicação e na deglutição

A disartria atáxica, manifestação fonoaudiológica predominante, compromete inteligibilidade, ritmo e prosódia, sendo frequentemente exacerbada por fadiga e instabilidade postural (Kent et al., 2000). Estudos indicam que alterações na fala podem ser precoces e servir como marcador funcional para monitoramento da progressão da doença (Walshe; Miller, 2011). Escalas como a SARA permitem avaliação sistemática, porém carecem de detalhamento para subsistemas específicos, reforçando a necessidade de instrumentos complementares, como protocolos de inteligibilidade e análises acústicas computadorizadas (Yorkston et al., 1996; Duffy, 2013).

A disfagia, igualmente relevante, pode resultar em aspiração, pneumonia e desnutrição, impactando diretamente a qualidade de vida. Avaliações funcionais detalhadas, utilizando Videofluoroscopia e Endoscopia de Deglutição, permitem intervenções personalizadas, incluindo exercícios de fortalecimento, técnicas de

posicionamento, adaptação de consistência alimentar e treino de ritmo de deglutição (Clavé; Shaker, 2015; Martino et al., 2009). A integração da avaliação da fala e da deglutição é crucial para a abordagem multidimensional do paciente, promovendo segurança alimentar, comunicação funcional e bem-estar psicossocial.

O acompanhamento fonoaudiológico contribui para a implementação de estratégias compensatórias, treinamento de ritmo, exercícios respiratórios e articulação dirigida, buscando minimizar o impacto funcional da doença. Além disso, o trabalho interdisciplinar permite alinhar objetivos de reabilitação com intervenções fisioterápicas e ocupacionais, fortalecendo a autonomia e qualidade de vida do paciente (Ilg et al., 2009; Van Gaalen; Van de Warrenburg, 2012).

2.2.4 Abordagens Fonoaudiológicas para a Comunicação e Deglutição na Doença de Machado-Joseph

A Doença de Machado-Joseph (DMJ), ou ataxia espinocerebelar tipo 3 (SCA3), constitui a forma mais prevalente de ataxia hereditária no Brasil, sendo caracterizada por degeneração progressiva do cerebelo e de vias associadas, com manifestações motoras e não motoras complexas. Estudos genéticos demonstram que as SCAs, incluindo a SCA3, resultam do aumento de repetições de trinucleotídeos CAG em genes específicos, levando à produção anômala de proteínas e subsequente neurodegeneração (Paulson, 2018; Costa; Paulson, 2022). Do ponto de vista clínico, a DMJ apresenta-se com ataxia progressiva, oftalmoplegia, sinais piramidais e extrapiramidais, neuropatia periférica e comprometimento significativo das funções orofaciais, refletido em disartria e disfagia (Klockgether, 2010; Costa et al., 2015).

A disartria atáxica representa a manifestação fonoaudiológica mais comum na DMJ e caracteriza-se por alterações nos subsistemas da fala, incluindo articulação, prosódia, fonação, ressonância e ritmo, que exigem integração precisa para a emissão adequada de sons (Duffy, 2013). Tais alterações comprometem a inteligibilidade e a naturalidade da fala, impactando negativamente a comunicação funcional e a participação social dos indivíduos. Estudos longitudinais indicam que a disartria se agrava com o tempo, afetando aproximadamente 25% dos pacientes após dez anos de evolução

da doença e 50% após quinze anos (Teive et al., 2011). As manifestações mais frequentes incluem tremor vocal, esforço, aspereza, prolongamento de fonemas, distorção de vogais e consoantes, acentuação irregular e alterações de entonação, refletindo a instabilidade motora decorrente da degeneração cerebelar.

A disfagia, por sua vez, é outro sintoma crítico na DMJ, com implicações diretas na saúde nutricional e respiratória dos pacientes. A descoordenação dos músculos orofaciais, da língua e da faringe prejudica a fase oral e faríngea da deglutição, aumentando o risco de aspiração, pneumonia e desnutrição (Carnaby-Mann & Crary, 2008; Teive et al., 2011). Observa-se que cerca de 70% dos pacientes apresentam disfagia após oito anos de evolução da doença, com progressão para formas moderadas a graves após quinze anos (Costa et al., 2015).

Esses achados evidenciam a necessidade de avaliação fonoaudiológica sistemática, utilizando protocolos que mensurem a segurança e a eficiência da deglutição, tais como a Functional Oral Intake Scale (FOIS) e a Dysphagia Outcome and Severity Scale (DOSS) (Crary et al., 2005). A intervenção fonoaudiológica na DMJ é desafiadora devido à complexidade da disartria atáxica, caracterizada por instabilidade motora e dificuldade na automonitorização e ajuste de padrões motores. O tratamento requer estratégias que respeitem as limitações cognitivas e motoras, proporcionando estímulos repetitivos, estruturados e adaptados à capacidade de aprendizado do paciente (Sapir et al., 2003; Yorkston et al., 2010).

Dentre as abordagens emergentes, destaca-se o método Lee Silverman Voice Treatment (LSVT), originalmente desenvolvido para pacientes com Doença de Parkinson, centrado no aumento da intensidade vocal, automonitoramento e treino intensivo diário. Estudos indicam que o LSVT promove melhorias na frequência fundamental, precisão articulatória e entonação, mesmo em contextos de disartria cerebelar secundária (Lowit et al., 2020; Sapir et al., 2003). O protocolo enfatiza o esforço fonatório controlado e o recalibramento sensorial da percepção vocal, elementos essenciais para pacientes com DMJ, cuja coordenação motora e automatização de padrões de fala estão comprometidas.

Além do LSVT, intervenções tradicionais incluem exercícios de respiração, fortalecimento muscular orofacial, treino de articulação e técnicas compensatórias para a disfagia, como

modificações na consistência alimentar e treinamento de ritmo de deglutição (Carnaby-Mann & Crary, 2008; Ataxia.org, 2023). Embora haja relatos de caso positivos, a literatura carece de ensaios clínicos randomizados que avaliem a eficácia dessas abordagens em larga escala na DMJ, limitando a generalização das recomendações terapêuticas (Marques et al., 2020; Lowit et al., 2020).

A integração de escalas de avaliação é essencial para o planejamento e monitoramento da intervenção fonoaudiológica. Instrumentos como a Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA) permitem mensurar a gravidade da disartria, acompanhando a evolução clínica e oferecendo parâmetros objetivos para a definição de metas terapêuticas (Braga-Neto et al., 2010; Schmitz-Hubsch et al., 2006). Quando combinadas a protocolos específicos de análise da fala e da deglutição, essas escalas fornecem um panorama abrangente da funcionalidade do paciente, permitindo intervenções individualizadas e multidisciplinares.

A literatura reforça que a atuação fonoaudiológica não deve se restringir à compensação de déficits, mas também ao fortalecimento da comunicação, autonomia e qualidade de vida, elementos cruciais para o bem-estar psicológico e social dos pacientes (Yorkston et al., 2010; Duffy, 2013).

Em síntese, a DMJ impõe desafios significativos à comunicação e deglutição devido à degeneração progressiva do cerebelo e estruturas associadas. A disartria atáxica e a disfagia comprometem a funcionalidade diária e a segurança alimentar, exigindo estratégias terapêuticas adaptadas à natureza neurodegenerativa da doença. O LSVT surge como uma abordagem promissora, capaz de atender às demandas específicas de automatização motora e recalibração sensorial, enquanto técnicas complementares de fortalecimento orofacial e modificação alimentar podem potencializar os resultados clínicos. Contudo, a escassez de estudos robustos limita a padronização de protocolos. Assim, futuras pesquisas devem priorizar ensaios clínicos controlados, integrando medidas de fala, deglutição e qualidade de vida, a fim de consolidar a base de evidências para a reabilitação fonoaudiológica em pacientes com DMJ.

As ataxias degenerativas, incluindo as ataxias espinocerebelares como a Doença de Machado-Joseph (SCA3), representam um conjunto de desordens neurodegenerativas complexas, caracterizadas por alterações motoras progressivas que

afetam não apenas a marcha e a coordenação, mas também funções vitais como a fala e a deglutição (van Gaalen & van de Warrenburg, 2012; Braga-Neto et al., 2010). A literatura demonstra que, entre as manifestações fonoaudiológicas, a disartria atáxica é a mais prevalente, apresentando irregularidade de ritmo, alterações prosódicas e imprecisão articulatória, comprometendo a inteligibilidade da comunicação e impactando diretamente a interação social e a qualidade de vida dos pacientes (Sapir et al., 2011; Schmitz-Hubsch et al., 2006). Paralelamente, a disfagia, frequentemente associada à progressão da doença, aumenta o risco de complicações graves, como pneumonia aspirativa e desnutrição, evidenciando a necessidade de avaliação e intervenção fonoaudiológica precoce (Trujillo-Martín et al., 2009; van Gaalen; van de Warrenburg, 2012).

Programas de reabilitação fonoaudiológica assumem, portanto, papel central no cuidado de pacientes com ataxia. A utilização de instrumentos padronizados de avaliação, como a Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA), combinados com protocolos específicos de análise da fala e da deglutição, permite a identificação de déficits funcionais, a mensuração de sua gravidade e o monitoramento longitudinal da evolução do quadro clínico (Braga-Neto et al., 2010; Schmitz-Hubsch et al., 2006). Esses dados possibilitam a individualização do tratamento, promovendo intervenções direcionadas que considerem as particularidades de cada paciente, incluindo os subsistemas da fala mais comprometidos — respiração, fonação, articulação e prosódia — e aspectos específicos da deglutição, como segurança e eficiência da ingestão alimentar (Logemann, 1998; Carnaby-Mann; Crary, 2008).

Além das estratégias convencionais, programas intensivos de reabilitação vocal, como o método Lee Silverman Voice Treatment (LSVT), têm demonstrado potencial terapêutico mesmo em pacientes com comprometimento cerebelar. O LSVT é baseado em treino diário intenso, automonitoramento e foco na voz, promovendo melhora da intensidade vocal, precisão articulatória e prosódia, e atende aos critérios para intervenção em pacientes com dificuldade na automatização de padrões motores da fala (Sapir et al., 2011; Ramig et al., 2001). Estudos preliminares indicam que, embora ainda sejam escassos, programas estruturados e intensivos podem favorecer ganhos funcionais significativos, proporcionando melhora na comunicação e redução do impacto

emocional e social decorrente das alterações da fala (Sapir et al., 2011; Ramig et al., 2001; Duffy, 2013).

O desenvolvimento de programas de intervenção fonoaudiológica para ataxias também deve considerar a integração interdisciplinar. O acompanhamento conjunto de neurologistas, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais e fonoaudiólogos permite uma abordagem mais completa, na qual os déficits de fala e deglutição são compreendidos como parte de um quadro global de comprometimento funcional. Essa perspectiva favorece a definição de metas terapêuticas compartilhadas, aumenta a aderência do paciente e fortalece o planejamento de cuidados centrado na pessoa (van Gaalen; van de Warrenburg, 2012; Braga-Neto et al., 2010).

Apesar dos avanços recentes, a literatura aponta lacunas significativas. Ensaios clínicos controlados sobre reabilitação fonoaudiológica em pacientes com ataxia ainda são limitados, o que dificulta a construção de protocolos baseados em evidências robustas (Trujillo-Martín et al., 2009; Duffy, 2013). A necessidade de estudos multicêntricos, com amostras maiores e medidas de desfecho objetivas, é evidente, especialmente para avaliar a eficácia de programas intensivos como o LSVT e outras intervenções direcionadas à disfagia. A ampliação desse conhecimento permitirá não apenas validar práticas clínicas existentes, mas também propor estratégias inovadoras para a promoção da qualidade de vida desses pacientes.

Em síntese, programas de reabilitação fonoaudiológica para ataxias desempenham papel essencial na manutenção da comunicação funcional, na segurança alimentar e na autonomia do paciente. A combinação de avaliação padronizada, intervenção individualizada, treino intensivo e abordagem interdisciplinar representa o caminho mais promissor para mitigar os impactos funcionais e emocionais da doença. A consolidação de evidências científicas sólidas permitirá, a médio e longo prazo, estabelecer protocolos terapêuticos mais eficazes, promovendo cuidado integral e melhoria substancial na qualidade de vida dos indivíduos afetados por ataxias degenerativas.

3 CONSIDERAÇÕES FINAIS

As ataxias constituem um grupo heterogêneo de distúrbios neurológicos caracterizados pela perda da coordenação motora, do equilíbrio e da precisão dos movimentos. Geralmente resultam de disfunções no cerebelo e em suas conexões com o sistema nervoso central, podendo ter origem genética, degenerativa, autoimune, infecciosa ou traumática. Manifestam-se de forma progressiva ou adquirida, com impacto que ultrapassa a dimensão motora e compromete também fala, voz e deglutição, funções vitais para a comunicação humana e para a qualidade de vida.

Do ponto de vista histórico, o termo “ataxia”, de origem grega, significa “falta de ordem” e começou a ser empregado na neurologia no século XIX para designar a perda de coordenação motora observada em diferentes síndromes clínicas. Desde então, avanços na neuroimagem, na genética e na imunologia permitiram ampliar a compreensão sobre o espectro das ataxias. Hoje, reconhece-se que essas condições podem ser hereditárias (dominantes, recessivas, mitocondriais, ligadas ao X) ou adquiridas, estando estas últimas relacionadas a intoxicações (álcool, fármacos), deficiências nutricionais, doenças autoimunes, infecções e degenerações cerebelares.

Entre as adquiridas, as ataxias esporádicas se destacam. Elas geralmente surgem após os 40 anos, sem histórico familiar, e configuram um desafio diagnóstico, pois sua etiologia é variada e muitas vezes indefinida, mesmo após exames laboratoriais, de imagem e testes genéticos. Essa dificuldade repercute diretamente no prognóstico e no acesso a intervenções terapêuticas, já que um diagnóstico inconclusivo tende a atrasar encaminhamentos e reduzir a adesão a programas de reabilitação.

No Brasil, dados epidemiológicos ainda são escassos, mas pesquisas regionais apontam para um quadro de subdiagnóstico. A ausência de registros sistematizados e de centros especializados dificulta estimar a real prevalência. Além disso, desigualdades no acesso a exames genéticos e a serviços de reabilitação fazem com que muitos pacientes convivam por anos com sintomas progressivos sem acompanhamento adequado.

Do ponto de vista clínico, além das alterações de marcha e equilíbrio, destacam-se sintomas que afetam diretamente a comunicação e a alimentação: a disartria atáxica

e a disfagia. A disartria é marcada por fala escandida, ritmo irregular, alterações prosódicas e dificuldade no controle da intensidade vocal, o que compromete a inteligibilidade e a clareza da mensagem. Já a disfagia aumenta o risco de aspiração, desnutrição e infecções respiratórias, além de trazer grande sofrimento subjetivo. Ambos os sintomas afetam não apenas a saúde física, mas também a inserção social, pois a comunicação oral e o ato de compartilhar refeições são práticas fundamentais de convívio humano.

Nesse cenário, a fonoaudiologia assume papel central no processo de reabilitação. A atuação do fonoaudiólogo engloba avaliação detalhada, elaboração de planos terapêuticos individualizados e desenvolvimento de estratégias compensatórias. Escalas como a *SARA (Scale for the Assessment and Rating of Ataxia)* e a *ICARS (International Cooperative Ataxia Rating Scale)* são úteis para mensurar o grau de comprometimento motor. A adaptação da SARA para o português brasileiro representou um marco, ao permitir acompanhamento padronizado da progressão da doença. No entanto, tais instrumentos precisam ser complementados por avaliações específicas de fala e deglutição, capazes de captar nuances funcionais relevantes para a prática fonoaudiológica.

A intervenção busca: (1) melhorar a inteligibilidade da fala; (2) favorecer a segurança alimentar; (3) preservar a autonomia funcional; (4) promover estratégias de comunicação alternativa, quando necessário; (5) fortalecer vínculos sociais e familiares. Estratégias utilizadas incluem treino motor orofacial, exercícios respiratórios e fonatórios, práticas de coordenação pneumo-fono-articulatória e técnicas de controle prosódico. Para disfagia, adotam-se adaptações de consistência alimentar, fortalecimento muscular e manobras compensatórias, como a deglutição supraglótica. Em fases avançadas, recursos de comunicação aumentativa e alternativa — pranchas de símbolos, aplicativos digitais — podem garantir expressão e participação social.

Casos clínicos exemplificam a relevância dessa intervenção. Um paciente com disartria grave pode recuperar parte da inteligibilidade com treino respiratório associado a exercícios articulatórios, o que reduz frustrações no convívio familiar. Outro, com disfagia frequente, pode melhorar a segurança alimentar com adaptações de consistência e treino deglutitório, evitando hospitalizações por pneumonia aspirativa.

Essas experiências mostram que, mesmo sem protocolos consolidados, a atuação fonoaudiológica individualizada produz ganhos significativos.

Ainda assim, observa-se a escassez de programas estruturados e baseados em evidências. A maioria dos estudos é descritiva ou centrada em relatos de caso, enquanto ensaios clínicos controlados permanecem raros. Essa lacuna compromete a consolidação de protocolos terapêuticos e dificulta a comparação de resultados entre serviços. Investir em pesquisas longitudinais e multicêntricas é fundamental para compreender a evolução funcional dos pacientes e estabelecer intervenções eficazes em cada estágio da doença.

A integração em equipes multidisciplinares é outro ponto crucial. Pacientes com ataxia frequentemente apresentam comorbidades ortopédicas, nutricionais e psicológicas, que exigem acompanhamento coordenado entre diferentes especialidades. Nesse contexto, a educação familiar e o treinamento de cuidadores são complementares ao tratamento, pois asseguram a continuidade do cuidado no ambiente domiciliar e fortalecem o suporte social.

Do ponto de vista psicossocial, as ataxias representam um desafio ainda maior. A perda gradual de funções comunicativas e alimentares pode gerar isolamento, depressão e ansiedade. A fonoaudiologia, ao favorecer a comunicação e a segurança alimentar, contribui não apenas para a saúde, mas também para o fortalecimento da autoestima, para a preservação da identidade social e para a inclusão em diferentes esferas da vida.

Diante disso, a construção de programas de reabilitação fonoaudiológica voltados às ataxias deve considerar cinco pilares: avaliação funcional detalhada, intervenção precoce, estratégias individualizadas, integração multidisciplinar e monitoramento contínuo. Esses pilares, aliados ao uso de tecnologia assistiva e de protocolos validados, podem transformar a prática clínica, ampliando as possibilidades de intervenção.

Conclui-se que o desenvolvimento de programas estruturados para a reabilitação fonoaudiológica de pacientes com ataxia é uma necessidade urgente. Ao mesmo tempo em que se busca minimizar os sintomas motores, é essencial reconhecer que fala, deglutição e comunicação são dimensões profundamente ligadas à autonomia e à dignidade humana. A expansão da pesquisa, a sistematização de protocolos e o fortalecimento de políticas públicas de acesso constituem passos fundamentais para

garantir que esses pacientes possam viver com mais saúde, participação social e qualidade de vida.

REFERÊNCIAS

- ALVARENGA, A. C. et al. *Ataxia: uma revisão clínica e genética*. **Revista Neurociências**, v. 15, n. 3, p. 237-245, 2007.
- AMORIM, L. et al. *Instrumento de Avaliação de Ataxia de Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA): adaptação cultural e validação para o português do Brasil*. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 68, n. 2, p. 228-232, 2010.
- BOYCE, M. J.; COTTON, S. M. *Distúrbios de fala em doenças neurológicas: uma revisão*. **Journal of Clinical Neuroscience**, v. 17, p. 1-7, 2010.
- BUCKLEY, E.; HOLMES, J.; DEAN, C. *Intervenções baseadas em fisioterapia para ataxia em adultos com doenças neurológicas adquiridas: uma revisão sistemática*. **Clinical Rehabilitation**, v. 33, n. 11, p. 1765-1776, 2019.
- CANCELA, J. M. et al. *Eficácia do exercício físico em pacientes com ataxia cerebelar: um ensaio clínico randomizado*. **NeuroRehabilitation**, v. 34, p. 401-407, 2014.
- EARHART, G. M. *Exercícios para reabilitação em distúrbios do movimento*. **NeuroRehabilitation**, v. 37, p. 185-193, 2015.
- ILG, W. et al. *Treinamento coordenativo intensivo melhora deficiências motoras em pacientes com ataxia degenerativa: um estudo controlado e randomizado*. **Brain**, v. 132, p. 3385-3395, 2009.
- ILG, W. et al. *Treinamento locomotor com feedback melhora o controle da marcha em pacientes com ataxia cerebelar: um estudo piloto*. **Frontiers in Human Neuroscience**, v. 8, p. 625, 2014.
- KLOCKGETHER, T. *Ataxias cerebelares: diagnóstico e tratamento*. **Current Opinion in Neurology**, v. 24, p. 339-345, 2011.
- MARSDEN, J. et al. *Reabilitação da marcha em pacientes com ataxia cerebelar: uma revisão sistemática*. **Physiotherapy Research International**, v. 13, n. 3, p. 163-178, 2008.
- MITOMA, H. et al. *Ataxia cerebelar: clínica e tratamento*. **Cerebellum**, v. 17, p. 193-198, 2018.
- MORTON, S. M.; BASTIAN, A. J. *Mecanismos cerebelares de aprendizagem motora e reabilitação*. **Neurorehabilitation and Neural Repair**, v. 18, n. 3, p. 239-249, 2004.

- NARDONE, R. et al. *Treinamento de equilíbrio em pacientes com ataxia cerebelar: um estudo controlado randomizado*. **European Journal of Neurology**, v. 21, p. 599-606, 2014.
- OLIVEIRA, A. S. B.; PEREIRA, R. D. *Ataxias hereditárias: diagnóstico e tratamento*. **Revista Neurociências**, v. 10, n. 1, p. 1-12, 2002.
- PEREIRA, F. S.; BRUCKI, S. M. D. *Ataxia espinocerebelar: aspectos clínicos e terapêuticos*. **Arquivos de Neuro-Psiquiatria**, v. 68, n. 4, p. 653-659, 2010.
- SAKAMOTO, T. et al. *Exercícios de marcha com suporte parcial de peso para pacientes com ataxia cerebelar*. **Journal of Rehabilitation Medicine**, v. 47, p. 924-928, 2015.
- SCHMITZ-HÜBSCH, T. et al. *Escalas de avaliação para ataxias: validação da International Cooperative Ataxia Rating Scale (ICARS) e da Scale for the Assessment and Rating of Ataxia (SARA)*. **Movement Disorders**, v. 21, n. 9, p. 1349-1353, 2006.
- STEINER, W. A. et al. *Treinamento físico em pacientes com ataxia degenerativa: efeitos a longo prazo*. **European Neurology**, v. 58, p. 140-147, 2007.
- TOMASELLI, P. J. et al. *Reabilitação neurológica na ataxia: revisão narrativa*. **Neurological Sciences**, v. 39, p. 169-176, 2018.

SÍNDROME DE STILL NA INFÂNCIA E NA IDADE ADULTA

Lauda Vieira Dos Santos

1. INTRODUÇÃO

Síndrome de Still nas suas formas infantis e adultas, destacando semelhanças e diferenças entre esses grupos etários (Cabanelas et al., 2011; Appenzeller et al., 2003).

Para tanto, este estudo realizou uma revisão integrada da literatura científica disponível, focando publicações clássicas e recentes que discutem a evolução conceitual, avanços terapêuticos e desafios clínicos relacionados à doença (Mitrovic & Fautrel, 2024).

A metodologia adotada priorizou a análise de artigos revisados por pares, trabalhos de referência nacionais e internacionais, além de casos clínicos emblemáticos para consolidar o conhecimento atual sobre a síndrome (Andrade et al., 2017).

A problematização central reside na complexidade diagnóstica da Síndrome de Still, dada a ausência de exames específicos e a necessidade de exclusão de outras doenças autoimunes, infecciosas ou malignas com sintomas semelhantes (Santos, 2012).

Além disso, a heterogeneidade da apresentação clínica e das respostas terapêuticas exige melhor compreensão dos mecanismos imunológicos envolvidos para melhorar o manejo e a qualidade de vida dos pacientes (Leavis et al., 2024)..

A importância deste estudo é sistematizar conhecimentos sobre a doença, contribuindo para o reconhecimento precoce, tratamento adequado e conscientização da relevância da Síndrome de Still, especialmente em centros especializados de reumatologia pediátrica e adulta (USP, 2019)..

2. DOENÇA DE STILL - CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS

A doença de Still refere-se a um tipo de artrite inflamatória que pode acometer tanto crianças (Artrite Idiopática Sistêmica Juvenil – AIJS) quanto adultos (Doença de Still do Adulto – DSA).

Os sintomas típicos incluem febre alta quotidiana, patente evanescente de coloração salmão (erupção cutanea caracterizada por manchas ou lesões elevadas de cor rosa-salmao), artrite e dores musculares, além de linfadenopatia (Cabanelas et al., 2011).

Em quadros graves, pode haver destruição articular e inflamação de órgãos internos como coração e pulmões (Appenzeller et al., 2003).

O diagnóstico é predominantemente clínico e realizado por exclusão, com suporte de exames laboratoriais que evidenciam concentração, leucocitose e hiperferritinemia (Mitrovic & Fautrel, 2024).

O tratamento varia conforme a gravidade, incluindo anti-inflamatórios, corticosteróides, imunossupressores e, em casos refratários, medicamentos biológicos, (Andrade et al., 2017).

As cirurgias ortopédicas podem ser permitidas para correção de deformidades graves.

3. DIFERENÇAS ENTRE A SÍNDROME DE STILL JUVENIL E ADULTA

A maioria dos especialistas considera as formas juvenil e adulta da síndrome de Still como uma doença contínua com diferentes manifestações fenotípicas (Leavis et al., 2024).

Isto é apoiado, em particular, por constelações de risco genético comparáveis, apresentação clínica muito semelhante, exceto em domínios individuais e uma resposta terapêutica comparável aos bloqueios das interleucinas ou dos receptores correspondentes, o que, por sua vez, poderia indicar a mesma patogênese.

No entanto, também são conhecidas diferenças, por exemplo, a proporção entre os gêneros na AIJ é equilibrada, enquanto na AOSD dois terços dos doentes são mulheres (Santos, 2012).

Outras diferenças podem ser explicadas por um sistema imunitário mais imaturo nas crianças do que nos adultos, por exemplo, a forte acumulação sazonal nos meses mais frios (fatores infecciosos?) e a acumulação de uma evolução crônica (doença mais agressiva com início mais precoce e evolução grave?) na forma juvenil.

Também se observam diferenças na apresentação clínica, por exemplo, a faringodinia é tão característica de uma primeira manifestação na idade adulta, (cerca de 60% dos casos) que encontrou o seu lugar nos critérios de classificação de Yamaguchi, mas na infância só está presente em 10% dos casos (USP, 2019).

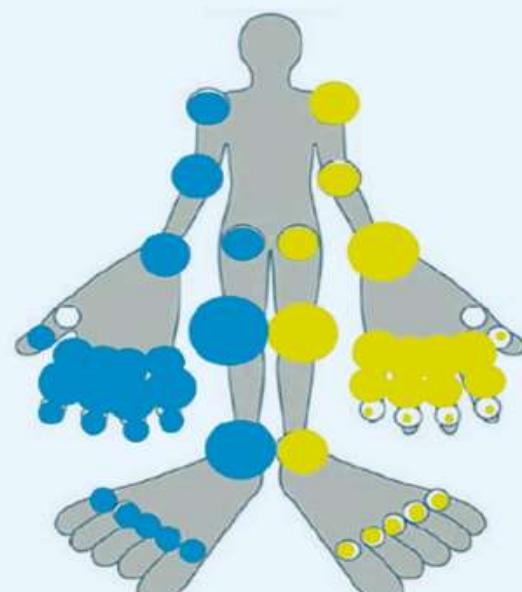
Em termos de envolvimento articular, a anca e a coluna cervical são um problema importante na infância, representando 32% e 24%, respectivamente, enquanto estas articulações são afetadas em menos de 2% dos adultos.

Na AIJS, há também evidência de um processo autoimune, que parece tornar-se cada vez mais relevante, pelo menos no decurso da doença. A associação com o sistema HLA, a evolução como poliartrite com desenvolvimento de auto-anticorpos, a ativação das células Th1 e Th17 e os défices funcionais das células T reguladoras devem ser mencionados (Appenzeller et al., 2003)..

Aparentemente, o sistema imunitário adaptativo pode ser ativado durante o curso da doença, o que também provoca alterações nas vias de sinalização que mantêm a doença.

As consequências terapêuticas ainda não foram adequadamente investigadas.

| | SJIA | AOSD |
|-------------------|------|------|
| Schulter | 18 | 27 |
| Ellenbogen | 30 | 22 |
| Handgelenk | 25 | 63 |
| MCP | 20 | 27 |
| PIP | 30 | 20 |
| DIP | 13 | 2 |
| Hüftgelenk | 22 | 20 |
| Knie | 75 | 61 |



modifiziert nach [22;43]

Em resumo, as formas infantil e adulta têm muitas semelhanças, mas também diferenças, para além da idade diferente da primeira manifestação.

Tanto a AIJ e a DSJ como a DSA diferem fundamentalmente na sua patogênese das outras formas de artrite inflamatória no respetivo grupo etário (AIJ e artrite reumatoide) e são agora entendidas como doenças auto-inflamatórias (APPENZELLER et al., 2003; MITROVIC; FAUTREL, 2024). .

Lembrando que se houver suspeita de AIJ/SJSD, deve ser consultado um reumatologista pediátrico numa fase precoce, ou um reumatologista se houver suspeita de DSA (USP, 2019).

4. PATOGÊNESE

A SJIA e a AOSD distinguem-se das outras artrites inflamatórias pelo fato de, de acordo com o conhecimento patogenético atual, o componente auto-inflamatório ser mais importante do que o componente autoimune (Mitrovic & Fautrel, 2024).

Historicamente, a AIJS, tal como todos os outros subtipos de AIJ, era classificada como doenças reumáticas da infância e da adolescência no grupo das doenças auto-imunes.

No entanto, a AIJS é atualmente entendida como uma doença auto-inflamatória. As doenças “auto-inflamatórias” (AID) resultam geralmente de disfunções do sistema imunitário inato.

Still também é fortemente autoimune, as infecções por repetição são comuns na infância e fase adulta.

Muitas AIDs têm causas monogenéticas, ou seja, são causadas por mutações num dos genes que codificam proteínas ou fatores reguladores nas vias de transdução de sinais pró-inflamatórios do sistema imunitário inato.

A classificação do SJIA e do AOSD na AID baseia-se essencialmente em três observações fundamentais:

Durante as fases ativas da doença, observa-se um aumento significativo da ativação de genes, que têm um efeito amplificador na via da IL-1 ou resultam numa ativação de macrófagos ou granulócitos (Cabanelas et al., 2011).

A proteína S100A12, enquanto marcador da ativação de macrófagos e granulócitos, encontra-se significativamente aumentada.

Os fármacos que bloqueiam a via da IL-1, ou os fármacos dirigidos contra a IL-6 ou o seu recetor, são bem sucedidos do ponto de vista terapêutico, ao passo que as terapêuticas como os inibidores do TNF-alfa (Andrade et al., 2017), que são bem sucedidos na AR ou noutras formas de AIJ, são geralmente insuficientemente eficazes.

5. EPIDEMIOLOGIA

A doença de Still é rara, acometendo principalmente adultos jovens, com mais de 70% dos casos antes dos 35 anos.

Estima-se uma incidência de 1 a 3 casos novos por milhão por ano (Santos, 2012), sem predominância clara por sexo na infância, mas com maior prevalência feminina (Leavis et al., 2024) na idade adulta.

É reconhecida como causa importante de febre de origem indeterminada, representando 5 a 9% dos diagnósticos nesse contexto, com ocorrência em todos os grupos étnicos e geográficos.

6. FISIOPATOLOGIA

Embora ainda não totalmente elucidada, a fisiopatologia envolve uma intensa desregulação imunológica.

A interleucina-1 (IL-1) desempenha papel central na cascata inflamatória, com níveis elevados em pacientes não tratados. A IL-18 ativa a via T-helper 1, promovendo a liberação do fator de necrose tumoral alfa, enquanto a IL-6, em sinergia com IL-1, estimula a via Th17, perpetuando a inflamação.

Essas citocinas são responsáveis pelas manifestações sistêmicas e articulares (Mitrovic & Fautrel, 2024), como febre, erupção cutânea e artrite.

A infiltração de células inflamatórias em linfonodos, baço e fígado pode levar a linfadenomegalia, esplenomegalia e hepatomegalia (Cabanelas et al., 2011) presentes em casos graves.

7. QUADRO CLÍNICO E A EVOLUÇÃO CLÍNICA

A doença pode apresentar curso monocíclico, policíclico ou periódico, variando entre os pacientes.

Aproximadamente 30% dos pacientes apresentam curso monocíclico, com episódios isolados, enquanto a maioria apresenta recorrência ou curso ocasional com envolvimento articular persistente.

A poliartrite é frequente, afetando grandes e pequenas articulações, podendo levar a anquilose e destruição articular, especialmente nos punhos.

Manifestações sistêmicas como hepatomegalia, esplenomegalia, pericardite e pleurite também aparecem em fases mais graves. A gravidade das manifestações articulares e sistêmicas varia amplamente e influencia o prognóstico.

Na Alemanha, os dados epidemiológicos disponíveis referem-se principalmente à Artrite Idiopática Sistêmica Juvenil (AIJS). A incidência dessa doença é estimada em aproximadamente 16,5 casos por 100.000 crianças por ano, o que corresponde a cerca de 80 novos diagnósticos anuais, principalmente em crianças entre 2 e 4 anos de idade.

No Japão, a AIJS representa cerca de 50% de todos os casos de artrite idiopática juvenil, diminuindo uma proporção significativamente maior nesse país.

Quanto à Doença de Still do Adulto (DSA), não existem números consolidados para a Alemanha.

Contudo, dados da França e Noruega sugerem que a incidência em adultos é muito inferior à da AIJS, variando entre 0,16 e 0,4 casos por 100.000 habitantes ao ano.

Em termos gerais, tanto a AIJS quanto a DSA são consideradas doenças reumatológicas raras em suas respectivas faixas etárias (Santos, 2012)..

Caracteristicamente, apresentam uma tríade quase simultânea de sintomas: artralgia ou artrite; febre intermitente e alta, com picos típicos (“febre de pico”) e exantema volátil, geralmente de coloração salmão.

O comprometimento articular envolve predominantemente as grandes articulações, podendo resultar em curso destrutivo quando não tratado.

Manifestações sistêmicas comuns incluem linfadenopatia generalizada, hepatomegalia e esplenomegalia.

Em casos mais severos, complicações como a Síndrome de Ativação de Macrófagos (MAS) (Leavis et al., 2024) podem ocorrer, representando risco de morte. Nessa condição, uma tempestade de citocinas e ativação exacerbada de macrófagos levam à hemofagocitose na medula óssea, febre persistente e falência múltipla de órgãos, incluindo manifestações neurológicas graves, como acidente vascular cerebral.

O envolvimento cardíaco se manifesta por pericardite, podendo evoluir especialmente para miocardite, tamponamento ou endocardite não infecciosa.

O acometimento pulmonar é variado, podendo complicar o diagnóstico diferencial com infecções e doenças pulmonares intersticiais.

A amiloidose sistêmica é um evento raro, geralmente associado a doença prolongada e não controlada.

8. OPÇÕES TERAPÊUTICAS

O tratamento inicial inclui antiinflamatórios não esteroidais (AINEs) e corticosteroides em doses baixas ou moderadas para controle dos sintomas.

Em casos que não respondem, o uso de imunossupressores como metotrexato é comum para controlar a atividade inflamatória.

Medicamentos biológicos que bloqueiam a interleucina-1, interleucina-6 ou o fator de necrose tumoral têm indicação de eficácia em casos refratários (Cabanelas et al., 2011; Mitrovic & Fautrel, 2024) e são cada vez mais utilizados. O objetivo é controlar a inflamação, prevenir sequelas articulares e melhorar a qualidade de vida do paciente.

9. IMPACTOS NA QUALIDADE DE VIDA

A doença pode causar perda significativa de qualidade de vida, devido à dor crônica, limitações funcionais e necessidade de tratamento prolongado (Andrade et al., 2017) com medicamentos imunossupressores.

A disfunção articular e os sintomas sistêmicos influenciam a capacidade de realização das atividades diárias e no bem-estar geral.

Portanto, se trata de uma doença social – pelas deformidades e dores “tiram” os pacientes e, muitas vezes os pais e cuidadores da rotina. Isto prevalece na população da década de 80, quando não existiam o MTX (metrotexato) e nem os DMARDs – drogas modificadoras do curso da doença, como alguns biológicos.

Atualmente, e desde o ano 2.000 os pacientes são logo levados a tratamento biológico e outros. Isto proporciona jogar futebol, estudar e nadar, namorar e ter uma vida bastante próxima do universo dito “normal”.

A abordagem multidisciplinar, incluindo reumatologista, fisioterapeuta e suporte psicológico, é importante para o manejo global do paciente.

Na experiência com a paciente de Still, **LARISSA JANSEN** relata aqui um pouco dessa vivência que passa dos 20 anos. Ela é uma paciente que convive desde a infância com a forma sistêmica da Artrite Idiopática Juvenil (AIJ), que corresponde à doença de Still na fase pediátrica.

Na década de 1980, quando surgiram os primeiros sintomas, as opções terapêuticas disponíveis eram bastante limitadas, o que dificultava o controle adequado da doença. Larissa manifestou a forma sistêmica grave, com artrite poliarticular afetando todas as articulações, desde os dedos dos pés até a nuca.

A progressão da doença foi comprovada em deformidades articulares graves, que exigiram intervenções cirúrgicas significativas, como a colocação de próteses em quadris e dois transplantes ósseos realizados em 2006.

Além dos danos articulares, Larissa sofreu uma lesão medular que levou à necessidade do uso de cadeira de rodas e ainda aguarda novas cirurgias para reabilitação.

Apesar das limitações físicas decorrentes da fraqueza e de suas complicações, Larissa demonstra uma atitude resiliente e positiva diante da doença, ressaltando que o cuidado com o estado emocional e a manutenção da esperança são fundamentais para a convivência com situações crônicas e complexas.

O caso de Larissa evidencia a evolução natural da doença de Still juvenil quando não foi controlado desde os primeiros sinais da doença.

Destaca-se também a importância do avanço terapêutico nas últimas décadas, pois hoje os tratamentos, incluindo medicamentos biológicos, têm capacidade de modificação do curso da doença, reduzindo significativamente o risco de deformidades e perdas funcionais graves.

Por fim, sua história ilustra o impacto profundo da doença na qualidade de vida, envolvendo especificações físicas, necessidade de múltiplos procedimentos médicos e o desafio emocional associado ao manejo de uma doença rara e agressiva, reforçando a importância do atendimento multidisciplinar (USP, 2019), que abrange não apenas o aspecto clínico, mas também o suporte psicossocial aos pacientes.

10. REVISÃO DE LITERATURA SOBRE A SÍNDROME DE STILL

A Síndrome de Still é uma doença inflamatória sistêmica rara com duas formas principais: Artrite Idiopática Sistêmica Juvenil (AIJS) na infância e Doença de Still do Adulto (DSA). Ambas compartilham sintomas como febre alta, demonstrações e manifestações sistêmicas, mas apresentam diferenças clínicas e tratamentos específicos conforme a idade.

A doença resulta de uma desregulação imunológica que eleva citocinas (Cabanelas et al., 2011; Mitrovic & Fautrel, 2024) pró-inflamatórias (IL-1, IL-6, FNT), causando manifestações clínicas. O diagnóstico é complexo, baseado na exclusão de outras doenças e auxiliado por critérios validados (Yamaguchi para adultos e específicos para AIJS) e exames laboratoriais, destacando hiperferritinemia e leucocitose.

A epidemiologia mostra incidência baixa (1 a 3 casos/milhão/ano), com equilíbrio entre gêneros na infância e predominância feminina em adultos. O curso pode ser monocíclico, policíclico ou periódico, com risco de complicações graves, uma síndrome de ativação de macrófagos.

Os tratamentos atuais focam em medicamentos biológicos que bloqueiam IL-1 e IL-6, melhorando o controle em casos refratários a corticosteróides e metotrexato. As diferenças clínicas entre as formas infantis e adultas orientam a terapia, destacando-se

na infância maior envolvimento hepatoesplênico e na idade adulta maior prevalência em mulheres e faringite.

O reconhecimento precoce, diagnóstico específico e abordagem multidisciplinar são essenciais diferenciais para minimizar sequelas e melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

| Tab. 1 Klinische Parameter bei der SJIA, dem juvenilen Still-Syndrom (JSD) und dem AOSD | | | |
|--|--|---|---|
| Parameter | SJIA (%) | JSD (%) | AOSD (%) |
| Fieber | 95–100** | 100** | 85–100** |
| Arthritis | 100** | – | 88–100** ^a |
| Exanthem | 72–86* | 75–85* | 82–100** |
| Halsentzündung | – | – | 56–92 |
| Arthralgien (ohne Arthritis) | – | 37 | 96–100** ^a |
| Generalisierte Lymphadenopathie | 34* | 21* | 41–90* |
| Hepato- oder Splenomegalie | 45* | 23* | 17–65* |
| Serositis | 17* | 18* | 12–53 |
| Pharyngodynien | – | – | 62* |
| Labor: | | | |
| – Systemische Inflammation (CRP, BSG, Leukozytose, Ferritin ↑↑) | 53 | 96** | Ferritin ↑↑ sign. Parameter (Leukozytose** Transaminasenanstieg* neg. ANA/RF*) |
| – S-100 A12 ↑↑ | 26 | 77** | |
| Konsensusvorschlag für Kategorisierung (SJIA/JSD) | | | NA |
| Voraussetzung ist der Ausschluss einer Infektion, Malignom und hereditäre Autoinflammatorische Erkrankung | 2 Major (**) und ein minor (*) Kriterium vorhanden | 2 Major (**) und zwei minor (*) Kriterien vorhanden | |
| Yamaguchi-Klassifikationskriterien Voraussetzung ist der Ausschluss einer Infektion, Malignom, anderer rheumato-logischer Erkrankungen | NA | NA | 5 Kriterien (*) oder **), davon mind. 2 Major (**) |

* Als Majorkriterium der Yamaguchi-Kriterien sind Arthralgien und/oder Arthritis möglich

NA=nicht zutreffend

modifiziert nach [32]

11. CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Still, seja na forma infantil — Artrite Idiopática Sistêmica Juvenil — ou na forma adulta — Doença de Still do Adulto —, permanece uma condição rara e complexa, cujo diagnóstico é desafiador devido à ausência de marcadores específicos e à necessidade de exclusão rigorosa de outras doenças autoimunes, infecciosas e malignas com sintomas sobrepostos.

A base imunológica comum entre as formas infantil e adulta envolve desregulação do sistema inflamatório mediada por citocinas-chave, como interleucina-1, interleucina-6 e fator de necrose tumoral alfa. Epidemiologicamente, a doença predomina em adultos jovens e crianças pequenas, com distribuição equilibrada entre os sexos na infância e maior prevalência feminina na idade adulta.

Em termos clínicos, o diagnóstico fundamenta-se na associação de sintomas característicos somados a exames laboratoriais que evidenciam marcadores inflamatórios elevados, como hiperferritinemia e leucocitose, e, sobretudo, pela exclusão criteriosa de outras enfermidades.

Do ponto de vista terapêutico, os avanços com medicamentos imunobiológicos, especialmente os bloqueadores de IL-1 e IL-6, trouxeram benefícios no controle da inflamação, na prevenção de sequelas articulares e sistêmicas, e na melhoria da qualidade de vida dos pacientes (Leavis et al., 2024; Andrade et al., 2017). O tratamento inicial pode incluir antiinflamatórios não esteroidais (AINEs) e corticosteroides, porém a terapia deve ser ajustada conforme a gravidade e resposta, com abordagem multidisciplinar e monitoramento constante para evitar complicações graves, como a Síndrome de Ativação de Macrófagos.

Em resumo, essa atualização destaca a necessidade contínua de aprimoramento dos protocolos diagnósticos, o acesso facilitado às terapias modernas e o investimento na capacitação de profissionais de saúde. Assim, espera-se garantir um manejo mais eficaz e resultados clínicos melhores para os pacientes acometidos pela síndrome.

REFERÊNCIAS

Cabanelas, N. et al. Avanços no conhecimento da doença de Still do adulto. *Acta Médica Portuguesa*, 2011.

Andrade, AP et al. Doença de Still do adulto associada à síndrome de ativação macrofágica. *Revista Univassouras*, 2017.

Appenzeller, S. et al. Doença de Still do adulto: diagnóstico e evolução. *Revista Brasileira de Reumatologia*, 2003.

Santos, CMB Doença de Still do adulto: relato de caso e revisão da literatura. 2012. Trabalho de Conclusão de Curso (Graduação) – São Paulo, 2012.

Leavis, HL et al. Manejo da doença de Still do adulto. Acadêmico de Oxford, 2024.

Mitrovic, S.; Fautrel, B. Doença de Still em adultos: novos insights. StatPearls (NCBI), 2024.

USP. A doença de Still afeta crianças e pode destruir articulações. 2019.

DIAGNÓSTICO PRECOCE E O MANEJO MULTIDISCIPLINAR DA SÍNDROME DE EHlers-DANLOS HIPERMÓVEL (SEDh)

Kércia Alcântara Silva

Márcia Vieira Silva

INTRODUÇÃO

A Síndrome de Ehlers-Danlos (SED) representa um grupo complexo e heterogêneo de distúrbios hereditários do tecido conjuntivo, resultantes de anomalias genéticas que afetam a biossíntese e/ou estrutura do colágeno e outras proteínas da matriz extracelular. Essas condições são caracterizadas por um espectro de manifestações clínicas que incluem, primariamente, fragilidade tecidual, hipermobilidade articular e alterações cutâneas. Dentre os treze subtipos distintos classificados internacionalmente, a Síndrome de Ehlers-Danlos Hipermóvel (SEDh) é reconhecida como a forma de maior prevalência. Apesar de sua frequência relativa, a SEDh permanece drasticamente subdiagnosticada, acarretando longos períodos de sofrimento para os pacientes (MALAIT et al., 2017).

A SEDh distingue-se principalmente pela hipermobilidade articular generalizada, dor musculoesquelética crônica persistente, instabilidade articular com luxações e subluxações recorrentes, manifestações cutâneas típicas como pele macia ou aveludada, e uma ampla gama de sintomas sistêmicos (AZIZ; HAMONET, 2017). O diagnóstico é essencialmente clínico, pautado nos critérios revisados em 2017, exigindo alta suspeição e um olhar atento do profissional de saúde para a constelação de sintomas multissistêmicos.

O objetivo deste capítulo é apresentar de forma detalhada o conceito, a base fisiopatológica e as manifestações clínicas da SEDh, enfatizando a importância do diagnóstico precoce e a necessidade inadiável de uma abordagem terapêutica multidisciplinar individualizada. A problemática central abordada reside na carência de conhecimento entre os profissionais de saúde, que historicamente tem levado a atrasos diagnósticos de uma década ou mais, intervenções inadequadas e, frequentemente, à

invalidação dos sintomas dos pacientes. Evidências demonstram que o atraso diagnóstico está associado a maior prevalência de dor crônica, incapacidade funcional significativa e o desenvolvimento de condições psiquiátricas secundárias, o que reforça a urgência do reconhecimento clínico precoce e do manejo coordenado para a redução destes agravos.

Este estudo é uma revisão narrativa da literatura, com base em artigos científicos, diretrizes internacionais e publicações de sociedades médicas especializadas. A seleção do material bibliográfico priorizou fontes atualizadas e de relevância clínica, como os critérios diagnósticos de 2017 para a SEDh. A pesquisa teve como foco a fisiopatologia, as manifestações clínicas multissistêmicas, os desafios do diagnóstico e a importância da abordagem terapêutica multidisciplinar. A análise dos dados compilados permitiu a construção de uma revisão sobre a SEDh, destacando os critérios diagnósticos e as práticas adequadas para o manejo da condição.

O objetivo principal é contribuir para a comunidade acadêmica e clínica ao consolidar informações científicas sobre a SEDh, o subtipo mais prevalente de SED. Enfatiza-se que o diagnóstico precoce com a identificação e a intervenção em fases iniciais, especialmente na população pediátrica, pode mitigar o desenvolvimento de sequelas incapacitantes, como dor crônica e comorbidades psiquiátricas. Adicionalmente, reforça a ineficácia da suplementação oral de colágeno, desmistificando uma crença popular e orienta o foco terapêutico para abordagens baseadas em evidências. Por fim, a pesquisa tem o intuito de minimizar as dificuldades clínicas associadas à falta de conhecimento científico sobre o tema, advogando por maior educação e conscientização profissional como medida de saúde pública para garantir um cuidado digno e eficaz aos pacientes.

REVISÃO DE LITERATURA

A SEDh é caracterizada como um distúrbio hereditário que impacta a estrutura e a função do tecido conjuntivo. A falha primária reside na síntese, processamento ou organização do colágeno, a proteína estrutural mais abundante do organismo. O colágeno é um elemento crucial que confere resistência e integridade a virtualmente

todas as estruturas corporais: pele, ossos, músculos, tendões, ligamentos, fáscias, vasos sanguíneos, dentes, olhos, aparelho reprodutor e órgãos internos.

A alteração na síntese do colágeno, causada por mutações genéticas (embora o gene específico da SEDh ainda não esteja totalmente elucidado, diferentemente de outros subtipos de SED), resulta em um tecido conjuntivo intrinsecamente frágil e frouxo. Esta fragilidade e frouxidão sistêmicas explicam a ampla e variada apresentação sintomática.

Os três sinais clínicos cardinais e definidores que devem levantar a suspeita de SEDh são:

1. Hipermobilidade Articular Generalizada: Avaliada objetivamente pela Escala de Beighton, manifestando-se por instabilidade articular crônica, dor musculoesquelética intensa e eventos de luxação e subluxação recorrentes.

2. Hiperextensibilidade e Textura da Pele: Pele characteristicamente macia, aveludada e com elasticidade anormal, embora menos proeminente que na SED Clássica.

3. Fragilidade Tecidual Crônica e Manifestações Sistêmicas: O impacto da fragilidade tecidual em órgãos e sistemas, resultando em sintomas que variam desde fadiga crônica até disfunções gastrointestinais e autonômicas.

O diagnóstico da SEDh é eminentemente clínico, sendo obrigatório o uso dos Critérios de Diagnóstico Revisados Internacionalmente de 2017 (MALAIT et al., 2017). O diagnóstico exige a presença simultânea de três critérios principais:

Critério 1: Hipermobilidade Articular Generalizada (HAG) – A HAG é confirmada através da Escala de Beighton (score $\geq 6/9$ para crianças e adolescentes pré-puberes, $\geq 5/9$ para adolescentes e adultos jovens, e $\geq 4/9$ para adultos mais velhos). A avaliação da hipermobilidade articular pela Escala de Beighton é crucial para o primeiro critério diagnóstico. Esta ferramenta consiste em nove manobras que quantificam a hiperextensibilidade das articulações, conforme detalhado na Figura 1.



FIGURA 1 – ESCORE DE BEIGHTON.

O Escore de Beighton avalia a hipermobilidade articular em nove pontos, sendo o ponto de corte: para crianças/adolescentes pré-puberes, para adultos jovens e para adultos acima de 50 anos.

| Manobra | Descrição | Pontos (Total 9) |
|------------------------------|--|--------------------------|
| 1. Hiperextensão do 5º Dedo | Com o antebraço apoiado, hiperextensão passiva da articulação metacarpofalângica do 5º dedo. | 1 por mão (Total 2) |
| 2. Flexão do Polegar | Flexão passiva do polegar para tocar a face flexora do antebraço. | 1 por polegar (Total 2) |
| 3. Hiperextensão do Cotovelo | Hiperextensão do cotovelo (braços esticados). | 1 por cotovelo (Total 2) |

| | | |
|----------------------------|---|------------------------|
| 4. Hiperextensão do Joelho | Hiperextensão do joelho (de pé, joelhos travados). | 1 por joelho (Total 2) |
| 5. Flexão do Tronco | Tocar o chão com as palmas das mãos, mantendo os joelhos totalmente estendidos. | 1 (Total 1) |

Fonte: Adaptado de SBRASH (2025).

Critério 2: A Presença de Dois ou Mais dos Seguimentos de Manifestações Secundárias.

Este critério complexo agrupa manifestações secundárias que refletem a fragilidade sistêmica do tecido conjuntivo. A imagem 2 resume a estrutura do diagnóstico, destacando a necessidade de cumprir os três critérios simultaneamente.



Diagnostic Criteria for Hypermobile Ehlers-Danlos Syndrome (hEDS)

This diagnostic checklist is for doctors across all disciplines to be able to diagnose EDS



Patient name: _____ DOB: _____ DOV: _____ Evaluator: _____

The clinical diagnosis of hypermobile EDS needs the simultaneous presence of all criteria, 1 **and** 2 **and** 3.

CRITERION 1 – Generalized Joint Hypermobility

One of the following selected:

- ≥6 pre-pubertal children and adolescents
- ≥5 pubertal men and women to age 50
- ≥4 men and women over the age of 50

Beighton Score: _____ /9



If Beighton Score is one point below age- and sex-specific cut off, two or more of the following must also be selected to meet criterion:

- Can you now (or could you ever) place your hands flat on the floor without bending your knees?
- Can you now (or could you ever) bend your thumb to touch your forearm?
- As a child, did you amuse your friends by contorting your body into strange shapes or could you do the splits?
- As a child or teenager, did your shoulder or kneecap dislocate on more than one occasion?
- Do you consider yourself "double jointed"?

CRITERION 2 – Two or more of the following features (A, B, or C) must be present

Feature A (five must be present)

- Unusually soft or velvety skin
- Mild skin hyperextensibility
- Unexplained striae distensae or rubiae at the back, groins, thighs, breasts and/or abdomen in adolescents, men or pre-pubertal women without a history of significant gain or loss of body fat or weight
- Bilateral piezogenic papules of the heel
- Recurrent or multiple abdominal hernia(s)
- Atrophic scarring involving at least two sites and without the formation of truly papyraceous and/or hemosideric scars as seen in classical EDS
- Pelvic floor, rectal, and/or uterine prolapse in children, men or nulliparous women without a history of morbid obesity or other known predisposing medical condition
- Dental crowding and high or narrow palate
- Arachnodactyly, as defined in one or more of the following:
 - (i) positive wrist sign (Walker sign) on both sides, (ii) positive thumb sign (Steinberg sign) on both sides
- Arm span-to-height ratio ≥1.05
- Mitral valve prolapse (MVP) mild or greater based on strict echocardiographic criteria
- Aortic root dilatation with Z-score >+2

Feature A total: _____ /12

Feature B

- Positive family history; one or more first-degree relatives independently meeting the current criteria for hEDS

Feature C (must have at least one)

- Musculoskeletal pain in two or more limbs, recurring daily for at least 3 months
- Chronic, widespread pain for ≥3 months
- Recurrent joint dislocations or frank joint instability, in the absence of trauma

CRITERION 3 – All of the following prerequisites MUST be met

1. Absence of unusual skin fragility, which should prompt consideration of other types of EDS
2. Exclusion of other heritable and acquired connective tissue disorders, including autoimmune rheumatologic conditions. In patients with an acquired CTD (e.g. Lupus, Rheumatoid Arthritis, etc.), additional diagnosis of hEDS requires meeting both Features A and B of Criterion 2. Feature C of Criterion 2 (chronic pain and/or instability) cannot be counted toward a diagnosis of hEDS in this situation.
3. Exclusion of alternative diagnoses that may also include joint hypermobility by means of hypotonia and/or connective tissue laxity. Alternative diagnoses and diagnostic categories include, but are not limited to, neuromuscular disorders (e.g. Bethlem myopathy), other hereditary disorders of the connective tissue (e.g. other types of EDS, Loeys-Dietz syndrome, Marfan syndrome), and skeletal dysplasias (e.g. osteogenesis imperfecta). Exclusion of these considerations may be based upon history, physical examination, and/or molecular genetic testing, as indicated.

Diagnosis: _____

v9

IMAGEM 2 – CRITÉRIOS DIAGNÓSTICOS DA SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS HIPERMÓVEL (SEDh) - 2017.

Critério 3: Exclusão de Outras Condições. O diagnóstico de SEDh só pode ser firmado após a exclusão de outros subtipos de SED (como a Clássica ou Vascular) ou outros

distúrbios do tecido conjuntivo, como a Síndrome de Hipermobilidade Generalizada (HSD), que não preenche totalmente os Critérios 2 ou 3 da SEDh.

A natureza da SEDh é intrinsecamente complexa, sendo o resultado de um defeito genético subjacente que comanda a produção de um colágeno estruturalmente deficiente. A ampla variação fenotípica entre os pacientes é explicada por dois fatores cruciais: a penetrância incompleta ou variável e a interação com a epigenética. A penetrância gênica variável significa que, mesmo portadores da mesma alteração genética, os indivíduos apresentarão graus distintos de manifestação da doença. Por este motivo, as manifestações são tão complexas: um paciente com SEDh nunca será clinicamente idêntico a outro em termos de sinais e sintomas. A Figura 2 demonstra a vasta gama de apresentações clínicas que podem ocorrer nas Síndromes de Ehlers-Danlos.

As Síndromes de Ehlers-Danlos (SEDs) podem afetar diversos sistemas orgânicos devido à natureza sistêmica do colágeno. Abaixo estão algumas das manifestações clínicas comuns por sistema, segundo Malfait et al. (2020):

- Musculoesquelético: Hipermobilidade articular, luxação congênita do quadril, osteopenia/osteoporose, escoliose/cifose, contratura articular, pé plano valgo, fraqueza muscular.
- Cutâneo e Subcutâneo: Pele macia e aveludada, hiperextensibilidade cutânea, cicatrizes hemossideróticas, pápulas piezogênicas, estrias avermelhadas e atróficas, hérnia inguinal/umbilical.
- Cardiovascular: Prolapso da válvula mitral, dilatação da raiz da aorta, dissecção/aneurisma arterial.
- Gastrointestinal: Ruptura do trato gastrointestinal, diverticulite, ptose visceral, distúrbios funcionais do TGI (disfagia, refluxo, gastroparesia).
- Respiratório: Pneumotórax, hemopneumotórax, *Pectus excavatum* e/ou *carinatum*.
- Oftalmológico: Escleras azuladas ou cinzentas, estrabismo, ceratocone, problemas refratários.
- Oral/Maxilofacial: Retração gengival, apinhamento dentário, periodontite, palato ogival.

- Outros: Dor e fadiga crônica, intolerância ao exercício físico.

O comprometimento pode ocorrer em qualquer parte do corpo, levando a comorbidades frequentemente ignoradas, mas que exigem tratamento especializado. Dentre as mais comuns, destacam-se:

- Dor Crônica Generalizada: Resultado da instabilidade articular, microtraumas e possivelmente mecanismos de sensibilização central (BAEZA-VELASCO et al., 2016).
- Disfunção Autonômica (Disautonomia/POTS): Síndrome da Taquicardia Postural Ortostática, causando tonturas, palpitações, fadiga e intolerância ortostática.
- Síndrome de Ativação Mastocitária (MCAS): Reações alérgicas ou inflamatórias exacerbadas devido à liberação inapropriada de mediadores pelos mastócitos.
- Complicações Gastrointestinais: Disfagia, refluxo, gastroparesia e dismotilidade intestinal, reflexos da fragilidade tecidual na parede do trato digestivo.

É imperativo que os profissionais de saúde e pacientes compreendam o mecanismo fisiopatológico da SEDh para evitar tratamentos ineficazes e dispendiosos, como a suplementação oral de colágeno (hidrolisado ou não). A crença popular de que "tomar colágeno" irá reparar o tecido conjuntivo é biologicamente equivocada no contexto da SEDh.

A síntese do colágeno é um processo intracelular altamente regulado, dependente de sequências específicas de aminoácidos codificadas pelo DNA do próprio paciente. O colágeno produzido é frágil e defeituoso porque a maquinaria de síntese (o código genético alterado) é incapaz de produzir uma proteína estrutural normal. A administração exógena de colágeno, que será quebrado em seus aminoácidos constituintes no trato gastrointestinal, não é capaz de corrigir o defeito genético subjacente que comanda a produção da proteína estrutural deficiente (HAKIM; BRAVO; KUCHAREK, 2017). O foco terapêutico deve estar na estabilização tecidual, fortalecimento muscular e manejo da dor, e não na correção bioquímica da proteína.

O diagnóstico precoce da SEDh é um pilar no manejo da síndrome e tem o poder de mitigar significativamente o risco de desenvolvimento de sequelas graves e incapacitantes na vida adulta. Em populações pediátricas, a identificação precoce dos

fatores de risco, como hipermobilidade e dor musculoesquelética recorrente, permite identificar adequadamente os pacientes, orientar intervenções específicas e monitorar o desenvolvimento de manifestações sistêmicas e ortopédicas.

A intervenção precoce na hipermobilidade, com ênfase em fisioterapia especializada, é crucial. O manejo proativo deve visar a estabilização articular, o fortalecimento muscular seletivo e o treinamento de propriocepção, evitando a sobrecarga e a instabilidade que levam a microtraumas e dor crônica. Essa abordagem preventiva na infância é um exemplo de intervenção capaz de evitar sequelas importantes, como osteoartrite precoce e a necessidade de intervenções cirúrgicas complexas no futuro (BULBENS et al., 2017; LAMARI NEUSELI; LAMARI MATEUS, 2021). A ausência de um diagnóstico oportuno na população pediátrica e adolescente está diretamente associada a um aumento da morbidade, maior prevalência de dor crônica intratável, e o desenvolvimento de ansiedade, depressão e fobia de movimento devido à experiência constante de dor e lesões.

Considerando a natureza multissistêmica da SEDh e a variabilidade de suas manifestações clínicas, o tratamento deve ser obrigatoriamente individualizado e coordenado por uma equipe de saúde que compreenda a complexidade da condição. Devido à fragilidade tecidual poder afetar qualquer órgão ou sistema, cada paciente com SEDh demandará tratamento com uma combinação única de profissionais:

- Medicina Física e Reabilitação (Fisioterapia/Terapia Ocupacional): Foco na estabilização articular, treinamento proprioceptivo, fortalecimento muscular e adaptação de atividades de vida diária para reduzir o estresse articular.
- Reumatologia e Ortopedia: Manejo da dor musculoesquelética, instabilidade articular, e avaliação de intervenções para luxações recorrentes, sendo a cirurgia reservada apenas para casos de falha do tratamento conservador e instabilidade grave (YONKO et al., 2021).
- Neurologia/Cardiologia: Essenciais para o diagnóstico e tratamento de disautonomia, Síndrome da Taquicardia Postural Ortostática (POTS) e monitoramento vascular.
- Gastroenterologia: Manejo de dismotilidade, gastroparesia e refluxo gastroesofágico crônico.

- Psicologia e Psiquiatria: Abordagem da dor crônica, ansiedade, depressão e do trauma crônico associado à doença e ao diagnóstico tardio.

O manejo terapêutico deve ser centrado na otimização da função, controle da dor e melhora da qualidade de vida, sempre com uma comunicação clara e empática entre os membros da equipe e o paciente.

Um dos aspectos mais dolorosos e negligenciados da SEDh é a falta de conhecimento sobre a síndrome no meio médico. O longo percurso até o diagnóstico leva os pacientes a buscarem ajuda por anos, apresentando um conjunto de sintomas incapacitantes, porém inespecíficos para a maioria dos clínicos desinformados.

A consequência direta da falta de conhecimento é a invalidação dos sintomas, na qual profissionais de saúde, incapazes de identificar a causa orgânica, rotulam o paciente com diagnósticos psiquiátricos, frequentemente afirmando que seus sintomas são de origem psicossomática ou "coisas da sua cabeça". Essa experiência não só atrasa o tratamento correto, mas também impõe um dano psicológico severo.

O estudo qualitativo *Clinician-associated traumatization from difficult medical encounters: results from a qualitative interview study on The Ehlers-Danlos Syndromes* (BRIGHTON et al., 2020) descreve este fenômeno como traumatização clínica associada ao profissional. O trauma não é resultado da doença em si, mas da negação, desrespeito e negligência experienciados durante as consultas médicas. O estudo enfatiza que a negação da realidade do paciente por parte do profissional de saúde é um fardo adicional grave, levando a uma perda de confiança no sistema de saúde e ao agravamento de comorbidades psiquiátricas.

A educação continuada e o aumento da conscientização sobre a SEDh na graduação e pós-graduação médica são medidas de saúde pública urgentes. É somente através do reconhecimento da patologia e da adoção de uma postura de acolhimento que será possível reverter esse ciclo de desinformação, evitar tratamentos equivocados e garantir que o paciente com SEDh seja tratado com a competência e o respeito que a complexidade de sua condição exige.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Síndrome de Ehlers-Danlos Hipermóvel, como o subtipo mais comum, mas frequentemente não reconhecido, demanda um alto índice de suspeita clínica e profundo conhecimento de seus critérios diagnósticos revisados. A natureza multissistêmica da SEDh, resultante de um defeito genético na síntese do colágeno, explica a individualidade extrema do quadro clínico e torna a suplementação exógena de colágeno ineficaz. A confirmação de um diagnóstico precoce, especialmente na população pediátrica, é essencial para o desenvolvimento de estratégias preventivas (principalmente de reabilitação) que minimizem a progressão das sequelas na vida adulta.

O manejo terapêutico exige uma abordagem estritamente multidisciplinar, centrada na individualidade do paciente e no controle dos sintomas específicos. É imperativo que a comunidade médica reconheça a patologia subjacente à fragilidade tecidual e abandone a prática de invalidação dos sintomas, que, como demonstrado, está associada à traumatização clínica. A conscientização e a educação são as ferramentas primárias para reduzir o sofrimento e o longo percurso até o tratamento adequado para os portadores da SEDh.

REFERÊNCIAS

- AZIZ, Q.; HAMONET, C. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobility Type: Management Issues. *Rheumatic Disease Clinics of North America*, v. 43, n. 4, p. 581-591, 2017.
- BAEZA-VELASCO, C. et al. Neuropathic pain in the Ehlers–Danlos syndrome: diagnosis and treatment. *Joint Bone Spine*, v. 83, n. 5, p. 509-513, 2016.
- BRIGHTON, P. et al. Clinician-associated traumatization from difficult medical encounters: results from a qualitative interview study on The Ehlers-Danlos Syndromes. *Disability and Rehabilitation*, v. 42, n. 25, p. 3679-3686, 2020.
- BULBENS, C. et al. Joint hypermobility syndrome in children and adolescents: a review of the literature. *Pediatric Rheumatology Online Journal*, v. 15, n. 1, p. 24, 2017.
- CASTORI, M.; MALFAIT, F. Ehlers-Danlos Syndrome, Hypermobile Type: A Clinical and Genetic Overview. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, v. 178, n. 4, p. 343-352, 2018.

GRAHAM, R. The Ehlers-Danlos Syndromes. *British Medical Journal*, v. 315, n. 7114, p. 939-943, 1997.

HAKIM, A.; BRAVO, J. F.; KUCHAREK, H. *A Concise Guide to the Hypermobility Syndrome: Diagnosis, Management and Treatment*. London: Springer, 2017.

HAMONET, C. Ehlers-Danlos Syndrome: the new classification. *Journal of Pain and Palliative Care Pharmacotherapy*, v. 31, n. 1, p. 1-2, 2017.

LAMARI NEUSELI; LAMARI MATEUS. Síndrome de Ehlers-Danlos: Hipermobilidade Articular, Fragilidade e a Dor Crônica. In: *Doenças Raras no Brasil*. São Paulo: Atheneu, 2021.

MALAIT, F. et al. The 2017 International Classification of the Ehlers–Danlos Syndromes. *American Journal of Medical Genetics Part C: Seminars in Medical Genetics*, v. 175, n. 4, p. 489-495, 2017.

S

OCIEDADE BRASILEIRA DE SÍNDROME DE EHLERS-DANLOS E HIPERMOBILIDADE (SBRASH). *O que é Síndrome de Ehlers-Danlos Hipermóvel (SEDh)*. Disponível em: <http://www.hipermobilidade.com/sedhoquee.html>. Acesso em: 2 out. 2025.

YONKO, E. A. et al. Orthopedic Considerations and Surgical Outcomes in Ehlers-Danlos Syndromes. *American Journal of Medical Genetics. Part C, Seminars in Medical Genetics*, v. 187, n. 4, p. 458-465, 2021.

CABEDAL PROTETIVO DOS DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS: AVANÇOS E ENTRAVES PARA A EFETIVAÇÃO NO BRASIL

Nayara Toscano de Brito Pereira

Tibério Teixeira de Lima

INTRODUÇÃO

No Brasil, o arcabouço protetivo dos direitos das pessoas com Doenças Raras (DR) tem ganhado um protagonismo cada vez maior hodiernamente, engendrando a publicação de portarias, leis, entre outros documentos, a fim de contemplar os raros por meio da execução de políticas públicas de atenção à saúde e assistência.

Dada a multiplicidade de Doenças Raras já diagnosticadas e aquelas que ainda não possuem diagnóstico fechado, bem como a complexidade do cuidado e do suporte para os pacientes, avulta destacar que a legislação deve estar em consonância com a concretude da realidade social, para que consiga promover um cuidado efetivo para quem dela necessita.

Diante do cenário contemporâneo das DR no Brasil, surge a necessidade de conscientizar e debater sobre os direitos dos raros, dando visibilidade, autonomia e empoderamento a eles. Isso deve estar refletido no meio acadêmico-científico, tanto da área da saúde como do Direito. Este é o caso deste capítulo que se apresenta como fruto do trabalho de conclusão do curso de Especialização em Doenças Raras do UNIESP-PB.

Esta pesquisa tem como objetivo geral analisar o aporte teórico-jurídico brasileiro acerca dos direitos das pessoas com Doenças Raras. Para tal, se consubstancia em três objetivos específicos, quais sejam: a) conceituar e caracterizar as Doenças Raras, diferenciando-as de acordo com sua origem; b) examinar o conjunto de leis brasileiras que açambarcam os direitos das pessoas com Doenças Raras; c) verificar os desafios e entraves à efetividade deste lastro protetivo.

Trata-se de uma pesquisa eminentemente documental, englobando documentos que compõem o corpo normativo sobre o tema das Doenças Raras no ordenamento jurídico brasileiro, especialmente no que se refere às políticas voltadas a

elas. Como lapso temporal, escolheu-se como marco a Portaria GM/MS nº 199, datada de 30 de janeiro de 2014, analisando este documento e os que dele advêm.

Quanto à pesquisa documental, entende-se que é aquela realizada a partir de documentos hodiernos ou retrospectivos e que tenham autenticidade científica. Este tipo de pesquisa tem sido bastante utilizado no âmbito das ciências sociais e da investigação histórica, visando a descrever e/ou comparar fatos sociais, estabelecendo suas tendências e características.

Como fonte de pesquisa, utilizou-se preponderantemente a base de dados da Biblioteca Virtual em Saúde do Ministério da Saúde, promovendo uma revisão de literatura, de forma qualitativa, com artigos que abordam estes textos normativos, utilizando a base de dados do Scielo, de 2019 a 2023.

Neste contexto, foi erigido o seguinte problema de pesquisa: existe (in)efetividade do sistema protetivo de direitos das pessoas com Doenças Raras no Brasil? Esta problematização encontra respaldo nas mais atuais discussões acerca dos avanços na proteção dos direitos dos raros e dos entraves para o cumprimento das políticas protetivas, especialmente no que atine ao diagnóstico precoce e ao tratamento dispendioso.

1 DOENÇAS RARAS: O QUE SÃO E COMO SE CARACTERIZAM?

Consoante a Portaria GM/MS nº 199/2014 (BRASIL, 2014a), seguindo o conceito estabelecido pela Organização Mundial da Saúde, é considerada uma Doença Rara aquela que afeta até 65 pessoas no universo de 100.000 pessoas, isto é, 1.3 pessoas para cada 2.000 pessoas.

De acordo com o Ministério da Saúde, existem algumas características gerais das Doenças Raras, quais sejam: a) em geral, são enfermidades crônicas; b) requerem cuidados contínuos de forma integrada, multidisciplinar e multiprofissional; c) normalmente, há quadro de adoecimento progressivo, degenerativo e, muitas vezes, incapacitante; d) têm o condão de gerar sofrimento e impacto biopsicossocial para os pacientes e seus familiares; e) há complexidade para diagnosticar e manejar o tratamento

e o acompanhamento; f) constitui um grande número de problemas de saúde. (BRASIL, 2025c).

Consoante disposto nas Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do SUS, é imperioso destacar que as Doenças Raras são multifacetadas, apresentando uma gama de sinais e sintomas variáveis não só de uma doença para outra, mas também entre pacientes acometidos pelo mesmo tipo de doença.

Assim também, muitas vezes apresentam algumas manifestações clínicas relativamente comuns que se confundem com outras enfermidades, de modo a atrasar diagnóstico, acarretando sofrimento físico e psíquico não só para o paciente, mas também para seus familiares diretamente envolvidos no contexto. No que aduz às suas principais características, tem-se que: “as Doenças Raras são geralmente crônicas, progressivas, degenerativas e até incapacitantes, afetando a qualidade de vida das pessoas e de suas famílias”. (BRASIL, 2014b).

Para a criação destas Diretrizes, algumas informações e características básicas acerca das Doenças Raras foram fundamentais. Primeiramente, o ponto de partida é a compreensão de que não se pode precisar com exatidão o número de Doenças Raras existentes no mundo, embora se estime um quantitativo entre seis e oito mil. Ademais, a diversidade de origens deve ser considerada, sendo que cerca de 80% são de origem genética e os outros 20% são de origem não genética, tais como: causas ambientais, infecciosas e imunológicas.

Haja vista a existência de uma grande diversidade de Doenças Raras, tais Diretrizes do Ministério da Saúde promoveram sua divisão em dois grandes eixos estruturantes, agrupando-as de acordo com o maior número possível de fatos e características em comum, tendo por cerne a divisão inicial de acordo com a já mencionada natureza genética e a natureza não genética.

Desta feita, o eixo das doenças de origem genética contempla: 1) Anomalias Congênitas ou de Manifestação Tardia; 2) Deficiência Intelectual; 3) Erros Inatos do Metabolismo.

Aprofundando o que seria o contexto das Anomalias Congênitas, foi definido que abrangem toda a anomalia funcional ou estrutural do desenvolvimento do feto, gerada em virtude de fatores que tenham ocorrido antes do nascimento, mesmo em situações

em que sua manifestação seja tardia e permaneça desconhecida por um determinado tempo após o nascimento.

Quanto às doenças de origem não genética, foram elencadas as seguintes causas capazes de ocasioná-las com um nexo causal, ou seja, com relação dual de causa-efeito: 1) Infecciosas; 2) Inflamatórias; 3) Autoimunes; 4) Outras Doenças Raras de Origem não Genética.

Segundo o Ministério da Saúde (MS), o panorama atual no mundo é de cerca de 300 milhões de pessoas com Doenças Raras, de acordo com os dados catalogados na Biblioteca Virtual em Saúde. Já no Brasil, o número corresponde a aproximadamente 13 milhões de pessoas. (BRASIL, 2024a).

No que aduz ao prognóstico, o MS estima que 30% dos pacientes falecem antes de atingirem os 5 anos de idade. Para 95% ainda não há tratamento, devendo-se ofertar cuidados paliativos e serviços de reabilitação. Cerca de 3% têm tratamento cirúrgico ou medicamentos regulares que atenuam sintomas. É importante mencionar também que as Doenças Raras podem ser deflagradas por infecções virais ou bacterianas, ou até mesmo por casas alérgicas e ambientais.

O MS estima, ainda, que há cerca de 5 casos para cada 10 mil pessoas e que 75% ocorrem em crianças e jovens. Porém, estes pacientes têm dificuldade de alcançar o diagnóstico, de modo que precisam se consultar com uma média de dez profissionais, de diferentes especialidades, até alcançá-lo tardeamente.

Por fim, quanto ao tratamento medicamentoso, o MS preleciona 2% têm tratamento com medicamentos órfãos, capazes de interferir na progressão da doença. Tais medicamentos são:

[...] aqueles destinados ao diagnóstico, prevenção ou tratamento de doenças ou distúrbios com risco de vida, muito graves ou raros. Esses medicamentos são chamados de “órfãos” porque, em condições normais de mercado, a indústria farmacêutica tem pouco interesse em desenvolvê-los e comercializá-los por serem destinados a apenas um pequeno número de pacientes. (BRASIL, 2024a, p.1).

Já a base protetiva dos direitos das pessoas com Doenças Raras e os entraves para a consecução deste ordenamento jurídico e das políticas públicas que dele advêm, serão esmiuçados nas seções que se seguem.

2 A LEGISLAÇÃO BRASILEIRA SOBRE OS DIREITOS DAS PESSOAS COM DR

O principal documento brasileiro acerca das Doenças Raras é a Portaria GM/MS nº 199, de 30 de janeiro de 2014, uma vez que ela instituiu a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, bem como aprovou as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde - SUS e instituiu incentivos financeiros de custeio. (BRASIL, 2014a).

Isso representou um grande marco para dar visibilidade às DR, desde a sua conceituação, perpassando pelas principais características, e uniformizando, em nível nacional, a linha de cuidado para a efetividade de ações de atenção à saúde e assistência. Neste sentido, convém examinar detidamente os principais aspectos de seu texto e como isso impacta diretamente o cuidado e a atenção destinados às pessoas com DR no Brasil.

De acordo com a redação de seu art. 2º, a referida Portaria assevera que a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras deve ter abrangência transversal em relação às redes temáticas prioritárias do SUS, principalmente quanto à Rede de Atenção às Pessoas com Doenças Crônicas, Rede de Atenção à Pessoa com Deficiência, Rede de Urgência e Emergência e a Rede de Atenção Psicossocial e Rede Cegonha.

Já em seu art. 4º, são elencados os objetivos da instituição desta Política Nacional, quais sejam: 1) a redução da mortalidade; 2) contribuir para a redução da morbimortalidade e das manifestações secundárias; 3) contribuir para a melhoria da qualidade de vida das pessoas, por meio de ações de promoção, prevenção, detecção precoce, tratamento oportuno, redução de incapacidade e cuidados paliativos.

No que concerne aos princípios que norteiam a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, destaca-se:

- I - atenção humanizada e centrada nas necessidades das pessoas;
- II - reconhecimento da doença rara e da necessidade de oferta de cuidado integral, considerando-se as diretrizes da RAS no âmbito do SUS;
- III - promoção do respeito às diferenças e aceitação de pessoas com Doenças Raras, com enfrentamento de estigmas e preconceitos;
- IV - garantia de acesso e de qualidade dos serviços, ofertando cuidado integral e atenção multiprofissional;

V - articulação intersetorial e garantia de ampla participação e controle social;

VI - incorporação e uso de tecnologias voltadas para a promoção, prevenção e cuidado integral na RAS, incluindo tratamento medicamentoso e fórmulas nutricionais quando indicados no âmbito do SUS, que devem ser resultados das recomendações formuladas por órgãos governamentais a partir do processo de avaliação e aprovação pela Comissão Nacional de Incorporação de Tecnologias no SUS (CONITEC) e Protocolos Clínicos e Diretrizes Terapêuticas (PCDT); e

VII - promoção da acessibilidade das pessoas com Doenças Raras a edificações, mobiliário, espaços e equipamentos urbanos. (BRASIL, 2014a, art. 6º).

Tal base principiológica é extremamente necessária para trazer a pessoa com DR para o centro da discussão, entendendo que o diagnóstico não a define, mas sim orienta condutas, tratamento e atenção integral de forma multiprofissional. Isto é, pensar a Medicina Centrada na Pessoa, entendendo que o cuidado deve ser multifacetado em todas as direções que melhorem a vida da pessoa. (STEWART *et al.*, 2017).

Neste sentido, de acordo com o Ministério da Saúde, deve ser seguida uma jornada assistencial da pessoa com DR. Ela se apresenta da seguinte maneira: 1) a entrada, que se dá através do acolhimento; 2) a suspeita de DR dada a manifestação de sinais de alerta; 3) o diagnóstico; 4) o fornecimento de orientações sobre cuidado em saúde; 5) o atendimento às principais necessidades de saúde individuais; 6) a prestação dos cuidados continuados em saúde; 7) a melhoria das condições em saúde. (BRASIL, 2025c).

Todavia, avulta ressaltar que é preciso haver a longitudinalidade do cuidado e a coordenação do cuidado por parte da Atenção Primária à Saúde, que é a porta de entrada da pessoa com DR no âmbito do SUS, buscando assistência à saúde. (KESSLER *et al.*, 2019).

Uma importante Lei para dar visibilidade à causa das pessoas com DR no âmbito nacional e alertar para suas reais necessidades, foi a Lei nº 13.693, de 10 de julho de 2018, que instituiu o Dia Nacional de Doenças Raras. Tal data, mundialmente celebrada, corresponderia ao último dia do mês de fevereiro, que pode ser 29 de fevereiro em anos bissextos e 28 de fevereiro nos anos convencionais. Já a Lei nº 14.593, de 02 de junho de 2023, alterou a anterior para modificar o nome para “Dia Nacional da Informação,

Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras”, bem como criou a Semana Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras. (BRASIL, 2023).

Por sua vez, a Portaria nº 1.111, de 3 de dezembro de 2020, incluiu procedimento de sequenciamento completo do exoma na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS. Tal fato representou um grande avanço no contexto do sequenciamento genético para verificar possíveis mutações que repercutem em síndromes genéticas, que representam o maior número de Doenças Raras no Brasil. (BRASIL, 2020).

Por sua vez, a Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021, alterou o Estatuto da Criança e do Adolescente (ECA), a fim de promover o aperfeiçoamento do Programa Nacional de Triagem Neonatal (PNTN), estabelecendo um rol mínimo de doenças a serem rastreadas pelo teste do pezinho. Nesse contexto, várias Doenças Raras poderiam ser identificadas por meio do teste. Porém, isso ainda precisaria ser posto em prática através de regulamentação elaborada pelo Ministério da Saúde, com implementação de forma escalonada, mas a lei por si só já se mostra um avanço na temática. (BRASIL, 2021).

Ainda sobre a Lei 14.154/2021, é importante mencionar que foram previstas 5 etapas para implementar a detecção de grupos de Doenças Raras durante a análise do “teste do pezinho”. A saber, sua consecução depende de fatores locais dos estados e municípios, e isso será discutido na próxima seção deste trabalho no que se refere aos desafios para a real efetivação dos direitos das pessoas com Doenças Raras.

Em seu art. 10 da retromencionada lei, foi prevista a etapa 1, composta por: a) fenilcetonúria e outras hiperfenilalaninemas; b) hipotireoidismo congênito; c) doença falciforme e outras hemoglobinopatias; d) fibrose cística; e) hiperplasia adrenal congênita; f) deficiência de biotinidase; g) toxoplasmose congênita.

Já na etapa 2, há previsão de: a) galactosemias; b) aminoacidopatias; c) distúrbios do ciclo da ureia; d) distúrbios da betaoxidação dos ácidos graxos. Por sua vez, a etapa 3 é referente às doenças lisossômicas. A etapa 4 consiste nas imunodeficiências primárias e, por fim, a etapa 5 será a da atrofia muscular espinhal.

Mais um tema importante no cenário brasileiro de DR foi trazido pela Portaria GM/MS nº 3.132, de 19 de fevereiro de 2024, a qual promoveu a instituição da Câmara Técnica Assessora de Doenças Raras, a CTA de Doenças Raras, no âmbito do Ministério

da Saúde. O escopo da CTA é ter caráter técnico, consultivo e educativo sobre as DR, a fim de contribuir para o aperfeiçoamento e desenvolvimento da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Assim, compete à CTA:

- I - atuar de forma integrada com as áreas técnicas do Ministério da Saúde, auxiliando na definição de prioridades assistenciais e de diretrizes de cuidado em saúde para a população afetada por Doenças Raras;
- II - propor ações para a educação permanente de profissionais de saúde [...];
- III - auxiliar na criação de estratégias de organização das ações e serviços de saúde com vistas a fortalecer e qualificar o cuidado destinado à população afetada por Doenças Raras no âmbito da Rede de Atenção à Saúde - RAS;
- IV - propor critérios técnicos para o funcionamento dos serviços que atuam no escopo das Doenças Raras nos diversos níveis de atenção do SUS, bem como mecanismos para seu monitoramento e avaliação;
- V - promover o intercâmbio de experiências de gestão e de ações intersetoriais que visem ao aperfeiçoamento, à inovação de tecnologias e à disseminação de conhecimentos voltados à promoção da saúde, ao cuidado e à reabilitação/habilitação de pessoas afetadas por Doenças Raras;
- VI - contribuir com os serviços especializados para o desenvolvimento de processos e métodos de coleta, análise e produção de informações sobre a população afetada por Doenças Raras; e
- VII - ser um fórum permanente para debater, revisar, promover e auxiliar tecnicamente as tomadas de decisão no âmbito do Ministério da Saúde que versem sobre diretrizes assistenciais e aperfeiçoamento das políticas de saúde destinadas à população afetada por Doenças Raras. (BRASIL, 2024b, art. 2º).

Outro documento nacional importante no contexto das DR é a Portaria SAES/MS nº 3.080, de 29 de julho de 2025. Ela estabelece normas para habilitação e registro de serviços que realizam Terapia Gênica no Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde – CNES. Ademais, inclui procedimentos na Tabela de Procedimentos Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS. (BRASIL, 2025a).

De acordo com o art. 3º desta Portaria nº 3.080, a classificação Terapia Gênica passa a estar inclusa no Serviço 168 - Atenção às Pessoas com Doenças Raras da Tabela de Serviços Especializados do Cadastro Nacional de Estabelecimentos de Saúde (CNES).

Já em seu art. 13, versa-se sobre a necessidade de assegurar a qualidade assistencial e a segurança do paciente durante a infusão de terapias gênicas. Para tal, é

necessária a adoção de protocolos padronizados de segurança do paciente, seguindo as diretrizes do Programa Nacional de Segurança do Paciente (PNSP), havendo o devido monitoramento e a mitigação de possíveis riscos. Neste sentido, um ponto importante é a presença de médico intensivista pediátrico no contexto das terapias gênicas em faixa etária pediátrica.

Por fim, é basilar enfatizar a temática da redução de riscos das terapias gênicas. Nessa esfera, é citada a Portaria GM/MS nº 8.092, de 10 de setembro de 2025. Ela institui o Comitê Gestor e o Comitê Técnico Independente previstos no acordo de compartilhamento de risco para o fornecimento do onasemnogeno abeparvoveque, cujo nome comercial é Zolgensma. (BRASIL, 2025b).

3 DESAFIOS PARA A EFETIVAÇÃO DOS DIREITOS DOS RAROS

De acordo com as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistêmica Único de Saúde – SUS (BRASIL, 2014b), aprovadas pela Portaria GM/MS nº 199 (BRASIL, 2014a), o principal ponto de empecilho à plena efetivação da base protetiva de direitos das pessoas com DR é a dificuldade de diagnóstico. Assim, tem-se que:

O diagnóstico das Doenças Raras é difícil e demorado, o que leva os pacientes a ficarem meses ou até mesmo anos visitando inúmeros serviços de saúde, sendo submetidos a tratamentos inadequados, até que obtenham o diagnóstico definitivo. (BRASIL, 2014b, p. 7).

Nessa linha, segundo a presidente da Sociedade Brasileira de Genética Médica e Genômica (SBGM), Ida Schwartz, o diagnóstico de uma pessoa com DR no Brasil leva, em média, 5 anos. Ademais, destaca que há uma “fila da genética”, isto é, há escassez de profissionais especializados na área, de modo que isso afeta diretamente o tempo que demorará até a pessoa com DR obter pelo menos as consultas iniciais. (BRASIL, 2024c). Outro ponto importante no que se refere ao diagnóstico é que ele pode ser, muitas vezes, inconclusivo, demandando um maior tempo de investigação que nem sempre é alcançado. Não se pode pensar apenas em uma consulta de triagem seguida de tratamento, mas sim em um diagnóstico complexo e multifacetado, o qual requer o

parecer de diversas especialidades médicas, bem como acompanhamento conjunto e individualizado do caso em tela.

No que tange ao tratamento dos casos raros, o custo ainda costuma ser bastante elevado e a destinação de recursos para financiamento permanece aquém do necessário em diversas searas. Isso fica evidenciado máxime nos casos em que são necessários diversos tipos de terapias multiprofissionais contínuas e materiais para tratamentos de suporte, como ocorre em relação aos curativos nos casos graves de epidermólise bolhosa, protetores solares com elevado fator de proteção e óculos especiais para casos de albinismo, entre outras situações.

Neste diapasão, é imperioso questionar: de que modo está havendo a regulação entre os serviços e como está sendo feito o monitoramento de sua execução? Isso tem ocorrido em favor dos pacientes com DR, mesmo em municípios pequenos que contêm poucos equipamentos de saúde?

Consoante João Silva Júnior, representante da área de produtos de terapias avançadas da Anvisa, é primordial que seja desenvolvido o “Parque Industrial do Brasil”, para engendrar a garantia de maior acesso a medicamentos e produtos usados no tratamento dos pacientes de forma integral. (BRASIL, 2024c).

Ainda sobre as Diretrizes retromencionadas, é preciso problematizar até que ponto está havendo a formação e educação continuada dos profissionais, para compreenderem, de forma aprofundada, o fluxo de atenção à saúde das pessoas com DR desde a Atenção Primária em Saúde até a Atenção Especializada. Diminuir os obstáculos e gargalos no fluxo é fundamental para a efetivação da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras.

Em resumo, os principais desafios enfrentados no contexto da efetivação de direitos das pessoas com DR estão centrados principalmente nas seguintes esferas:

A existência de itinerários terapêuticos longos até a obtenção do diagnóstico, o desconhecimento dos médicos não geneticistas sobre as Doenças Raras, as dificuldades de transporte e de acesso a especialistas, a exames diagnósticos e complementares e acesso a medicamentos e insumos alimentares de alto custo [...] (IRIART *et al.*, 2019, p. 3637).

Outro ponto que merece destaque é o fato de que, não obstante tratar-se de um problema de saúde pública, as Doenças Raras ainda são pouco estudadas no campo da

Saúde Coletiva. No cenário jurídico, a situação é ainda mais alarmante, e pouco se vê a comunidade científica debatendo sobre a base protetiva dos direitos das pessoas com Doenças Raras.

Urge que se comprehenda a existência de problemas de cunho prático e relacionais, bem como burocráticos e institucionais, os quais não são sanados ao chegar a um serviço especializado. Assim também, mesmo quando há a devida prestação da atenção integral à saúde, é preciso problematizar: como está sendo a adesão aos cuidados oferecidos? Isso envolve estratégias de ação que estão imbrincadas aos arranjos que abarcam: familiares, equipe de saúde, associações de pacientes e até mesmo o Estado. (IRIART *et al.*, 2019).

A ampliação do teste do pezinho, para acombarcar mais Doenças Raras em sua análise, se apresenta como mais um ponto de atenção, cujos obstáculos precisam ser transpassados. O principal entrave é a grande heterogeneidade do país. Assim, existem problemas ligados a:

[...] paralisações de programas estaduais, dificuldades relacionadas a logística de transporte de amostras do teste do pezinho até o laboratório especializado, relatos de atrasos e ausência na entrega de resultados aos responsáveis pelos recém-nascidos, existência de vazios assistenciais, em determinadas regiões, para as doenças diagnosticadas no Programa, além de valores defasados para os procedimentos de triagem neonatal que estão inseridos na Tabela de Procedimentos, Medicamentos, Órteses, Próteses e Materiais Especiais do SUS. (BRASIL, 2025d, p.1).

Resumidamente, há questões que envolvem o parque tecnológico e vazios assistenciais, além de impasse quanto à incorporação de novas tecnologias no SUS, bem como o alto custo financeiro associado a essas incorporações. Esses figuram como sendo os mais relevantes desafios na implantação integral de todas as etapas que a Lei nº 14.154/21 assevera. (BRASIL, 2021).

Mais um entrave no campo das DR é a continuidade do cuidado na Atenção Primária à Saúde (APS). Embora a APS se configure como a porta de entrada à Rede de Atenção à Saúde no SUS, tendo por responsabilidade o cuidado integral, comumente é preciso referenciar para serviços especializados quando se trata de uma DR. Porém,

deve-se fortalecer a contrarreferência e não deixar todos o cuidado em saúde a cargo dos serviços especializados de forma não amalgamada.

Conclui-se que, nesse contexto, surge um dos maiores, senão o maior, problema da atenção à saúde da pessoa com DR, qual seja: a fragilidade da contrarreferência. Nessa esteira, o cuidado, que deveria ser compartilhado entre os diversos pontos da rede, acaba se tornando fragmentado, o que o fragiliza e impede a sua plena efetividade. (SILVA et al., 2023).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

No Brasil, pensar o cenário das Doenças Raras é, primeiramente, trazer à baila a necessidade de equidade. É preciso satisfazer as necessidades específicas das pessoas com DR, de modo a engendrar sua efetiva participação social. Para tal, deve-se fornecer oportunidades sociais, consecução plena dos direitos à educação, lazer e trabalho e principalmente, o adequado acesso à saúde.

À guisa de conclusão, entende-se que o cabedal protetivo dos direitos das pessoas com doenças raras não tem se mostrado plenamente efetivo no Brasil, haja vista que, não obstante o ordenamento jurídico e demais normas técnicas e regulamentares caminhe no sentido de atender às demandas de saúde e assistência desse público, sua implementação ainda está longe de ser satisfatória.

É preciso transpor diversas barreiras e sanar desafios para que a consecução efetiva das políticas públicas e direitos voltados aos raros ocorra. A seguir, serão elucidados os principais pontos de gargalos para sua plena efetividade.

O acesso à saúde não pode ser vislumbrado apenas como o direito de o paciente ser atendido na Rede de Atenção à Saúde, mas sim que esse atendimento se dê desde um acolhimento adequado, até o diagnóstico correto e rápido, na medida do possível. Assim também, é preciso haver o acesso a exames complexos, como o painel completo do exoma, além do tratamento e insumos de alto custo que são recomendados nos estudos científicos mais relevantes do campo de estudo das DR.

Ademais, a Atenção Primária à Saúde necessita continuar sendo a coordenadora do cuidado em saúde. Deve-se evitar a fragilidade que ocorre quando não há a adequada

contrarreferência depois que o paciente foi referenciado para um serviço especializado de Doenças Raras.

Além disso, deve-se investir na educação continuada dos profissionais da saúde, para estarem capacitados para o atendimento eficaz às pessoas com DR, bem como oferecer estímulo à formação de um maior número de médicos geneticistas e a criação de mais centros especializados para Doenças Raras. Isso permitirá melhorias concretas no que tange mormente ao diagnóstico das pessoas com doenças raras, que até hoje consiste no principal desafio nessa área.

Campanhas de conscientização também são extremamente necessárias, especialmente longe dos grandes centros, em locais onde muitas vezes a população e os próprios profissionais desconhecem características e contextos fundamentais das Doenças Raras.

Por fim, o “teste do pezinho” necessita ser o cerne do debate sobre a busca por um diagnóstico precoce das Doenças Raras no Brasil. Sua ampliação, para acombarcar ao menos 50 possíveis Doenças Raras, não pode estar restrita apenas à letra fria da lei, mas sim deve ser implementada em todos os estados brasileiros. Todavia, ainda existem entraves locais que dificultam sua boa execução em tempo hábil e com os altos recursos necessários.

REFERÊNCIAS

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 199**, de 30 de janeiro de 2014. Brasília-DF: Biblioteca Virtual em Saúde, 2014a. Disponível em:

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html Acesso em: 26 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde – SUS**. Brasília: Ministério da Saúde, 2014b. Disponível em:

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/diretrizes_atencao_integral_pessoa_doenca_raras_SUS.pdf Acesso em: 26 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria nº 1.111**, de 3 de dezembro de 2020. Brasília-DF: Biblioteca Virtual em Saúde, 2020. Disponível em:

https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/saes/2020/prt1111_11_12_2020.html Acesso em: 03 out. 2025.

BRASIL. Lei nº 14.154, de 26 de maio de 2021. **Diário Oficial da União**, Poder Executivo, Brasília-DF, 27 mai. 2021.

BRASIL. Lei nº 14.593, de 02 de junho de 2023. **Diário Oficial da União**, Poder Executivo, Brasília-DF, 05 jun. 2023.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Unidos pela mudança. Unidos pela equidade!" 29/02 – Dia das Doenças Raras.** Biblioteca Virtual em Saúde, 01 fev. 2024, Brasília-DF: 2024a. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/unidos-pela-mudanca-unidos-pela-equidade-29-02-dia-das-doencas-raras/> Acesso em: 03 out. 2015.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria GM/MS nº 3.132**, de 19 de fevereiro de 2024. Brasília-DF, 2024b. Disponível em: <http://in.gov.br/web/dou/-/portaria-gm/ms-n-3.132-de-19-de-fevereiro-de-2024-543716614> Acesso em: 03 out. 2025.

BRASIL. **Doenças Raras:** conscientização é via para superar desafios. Senado Notícias: Agência Senado, 29 fev. 2024. Brasília-DF, 2024c. Disponível em: <https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2024/02/29/doencas-raras-conscientizacao-e-via-para-superar-desafios> Acesso em: 26 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria SAES/MS nº 3.080**, de 29 de julho de 2025. Brasília-DF, 2025a. Disponível em: <https://www.in.gov.br/web/dou/-/portaria-saes/ms-n-3.080-de-29-de-julho-de-2025-648311188> Acesso em: 03 out. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **Portaria GM/MS nº 8.092**, de 10 de setembro de 2025. Brasília-DF, 2025b. Disponível em: <https://www.in.gov.br/en/web/dou/-/portaria-gm/ms-n-8.092-de-10-de-setembro-de-2025-655224942> Acesso em: 03 out. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. Atenção Especializada à Saúde. **Doenças Raras:** conhecer, acolher e cuidar. Brasília-DF, 2025c. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras> Acesso em: 27 set. 2025.

BRASIL. Ministério da Saúde. **24/02 – Semana Nacional da Informação, Capacitação e Pesquisa sobre Doenças Raras.** Brasília-DF: Biblioteca Virtual em Saúde, 2025d. Disponível em: <https://bvsms.saude.gov.br/24-02-semana-nacional-da-informacao-capacitacao-e-pesquisa-sobre-doencas-raras/> Acesso em: 04 out. 2025.

IRIART, Jorge Alberto Bernstei *et al.* Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. **Ciência saúde coletiva**, 24 (10), out. 2019. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/vgJYDtBJhpBBzj44Sz76btG/?format=pdf&lang=pt> Acesso em: 04 out. 2025.

KESSLER, Marciane *et al.* Longitudinalidade do cuidado na atenção primária: avaliação na perspectiva dos usuários. **Acta Paulista de Enfermagem**, 32 (2), Mar-abr. 2019. Disponível em:

<https://www.scielo.br/j/ape/a/BFN6xzjDDQgk6qcGQY5PbpH/?format=html&lang=pt>
Acesso em: 03 out. 2025.

SILVA, Silvia Pauline Pinto *et al.* Doenças Raras na Atenção Primária à Saúde e os desafios da assistência. **PECIBES**, 2023, v.9, n.02, Supl. 12-47.

STEWART, Moira *et al.* **Medicina Centrada na Pessoa – Transformando o Método Clínico**. 3. ed. Porto Alegre - RS: Artmed, 2017.

A INTERVENÇÃO FISIOTERÁPICA E ODONTOLÓGICA NA SÍNDROME DE MOEBIUS

Cristina Helena Teotônio Jurema Pires
Hérika Rossana Nunes Holanda

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Moebius é uma desordem neurológica congênita rara, caracterizada principalmente pela paralisia dos nervos cranianos VI e VII, resultando em comprometimentos motores faciais, ausência de expressão emocional e limitações na motricidade ocular. Além dessas manifestações, indivíduos acometidos apresentam dificuldades de deglutição, mastigação, fala e distúrbios motores globais, o que repercute diretamente em sua qualidade de vida (SILVA; PEREIRA, 2020).

A relevância do estudo decorre da necessidade de uma abordagem terapêutica que ultrapasse a dimensão médica, contemplando estratégias multidisciplinares. A literatura aponta que a integração entre fisioterapia, odontologia, fonoaudiologia, psicologia e medicina é fundamental para oferecer suporte integral ao paciente (ALMEIDA et al., 2019). No entanto, ainda são escassos os trabalhos que exploram especificamente a articulação entre fisioterapeutas e cirurgiões-dentistas nesse contexto.

Apesar dos avanços nas áreas de diagnóstico e tratamento da Síndrome de Moebius, observa-se uma lacuna na produção científica voltada à descrição sistemática da intervenção conjunta da fisioterapia e da odontologia. Assim, surge a seguinte questão central: Quais os benefícios da intervenção integrada entre fisioterapeutas e odontólogos no cuidado de pacientes com Síndrome de Moebius?

O Objetivo Geral deste estudo é analisar a importância e os benefícios da intervenção fisioterápica e odontológica na reabilitação de pacientes com Síndrome de Moebius.

2 METODOLOGIA

O presente trabalho consiste em uma revisão de literatura integrativa, realizada a partir da busca em bases de dados como PubMed, Scielo, Lilacs e Google Scholar. Os critérios de inclusão consideraram artigos publicados nos últimos dez anos, em

português, inglês e espanhol, que abordassem a Síndrome de Moebius com foco na fisioterapia, odontologia ou abordagem multidisciplinar. A análise dos dados foi feita por meio de leitura crítica, comparação dos resultados e síntese das principais evidências encontradas.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A Síndrome de Moebius apresenta prevalência baixa e manifestações clínicas complexas, exigindo diagnóstico precoce e acompanhamento contínuo. Segundo Castro e Gomes (2018), a ausência de expressão facial acarreta não apenas limitações funcionais, mas também impactos psicossociais significativos.

No campo da fisioterapia, estudos apontam a eficácia de exercícios miofuncionais, fisioterapia respiratória e estimulação da motricidade global para favorecer ganhos motores e melhora da função orofacial (MARTINS; OLIVEIRA, 2021). Já na odontologia, o manejo envolve prevenção de cáries em pacientes com dificuldades de higiene oral, tratamento ortodôntico precoce e, em alguns casos, intervenções cirúrgicas para correção de anomalias dento-faciais (CARVALHO et al., 2020).

A Síndrome de Moebius é uma condição rara, descrita inicialmente no século XIX pelo neurologista Paul Julius Möbius. Estima-se que sua prevalência seja de 1 a cada 50.000 a 500.000 nascidos vivos, variando conforme os critérios diagnósticos utilizados (LIVINGSTONE et al., 2017). A característica central é a paralisia congênita dos nervos cranianos VI (abducente) e VII (facial), responsáveis respectivamente pela movimentação lateral dos olhos e pela expressão facial. A ausência desses movimentos compromete funções fisiológicas básicas, como sucção, mastigação e deglutição, além de impactar na comunicação não verbal (SILVA; PEREIRA, 2020).

Além das alterações faciais, os indivíduos podem apresentar malformações congênitas associadas, como pé torto congênito, alterações de membros superiores, fissuras orais e alterações dentárias (BRITO; SOUZA, 2018). Tais manifestações reforçam a necessidade de uma visão integral e multiprofissional no processo terapêutico.

3.1 Intervenção. Fisioterápica

A fisioterapia desempenha papel crucial no tratamento de pacientes com Síndrome de Moebius, tanto na fase precoce quanto no acompanhamento contínuo. Os autores Martins; Oliveira (2021), relatam em seus estudos que o trabalho Fisioterápico contribuem para uma melhoria systemic do indivíduo, agindo na função musculoesquelética de órgãos e articulações importantes e vitais nas Atividades de vida diária (AVDS), melhorando a qualidade de vida dos pacientes. Eles contextualizam a importância da fisioterapia na musculatura mastigatoria, articulação temporo mandibular em patologias com alterações orofaciais. Concluem que o trabalho fisioterápico visa:

- Estimulação da motricidade orofacial por exercícios miofuncionais;
- Fortalecimento da musculatura respiratória;
- Treinamento motor global, especialmente em casos associados a alterações musculoesqueléticas;
- Orientação postural e estímulo à independência funcional.

Segundo Corrêa et al. (2019), técnicas de estimulação elétrica funcional e exercícios de reabilitação neuromuscular têm mostrado resultados promissores na ativação parcial da musculatura facial. Embora não revertam totalmente a parálisia, favorecem a plasticidade neural e a melhora funcional e contribuem para um melhor independência nas AVDS.

3.2 Intervenção Odontológica

Na odontologia, o cuidado é igualmente desafiador. Pacientes com Síndrome de Moebius frequentemente apresentam má oclusão, micrognatia, atraso na erupção dentária e dificuldade de higienização oral, aumentando a prevalência de cáries e doenças periodontais (CARVALHO et al., 2020). A atuação odontológica envolve:

- odontopediatria preventiva, para orientar familiares e promover higiene adequada;
- ortodontia precoce, visando corrigir disfunções oclusais e melhorar a mastigação;
- cirurgia bucomaxilofacial, em casos de anomalias severas que comprometem a função e a estética facial;

- acompanhamento estético e funcional, que contribui para autoestima e inclusão social do paciente (NOGUEIRA; MENEZES, 2019).

Além disso, destaca-se que a ausência de expressão facial compromete a sociabilidade, e a odontologia estética, aliada a cirurgias reconstrutivas, pode favorecer significativamente a qualidade de vida.

3.3 Abordagem Multidisciplinar

A literatura aponta de forma consistente que o manejo da Síndrome de Moebius não deve ser restrito a uma única área. A integração entre fisioterapia, odontologia, fonoaudiologia, q, neurologia e pediatria é essencial para reduzir limitações e promover desenvolvimento integral (ALMEIDA et al., 2019). Porém, poucos trabalhos exploram a sinergia entre fisioterapeutas e cirurgiões-dentistas. Essa integração pode ser fundamental, visto que a fisioterapia contribui para a funcionalidade motora e respiratória, enquanto a odontologia atua diretamente na saúde oral, estética e qualidade de vida. Assim, estudos que abordem essa interface podem preencher uma lacuna importante no campo científico.

Apesar desses avanços, são raros os estudos que investigam a atuação conjunta dessas duas áreas, o que reforça a necessidade de pesquisas que proponham protocolos integrados de atendimento.

A análise dos estudos revelou que a fisioterapia contribui principalmente para a melhora da motricidade orofacial, respiração e deglutição, além de favorecer o desenvolvimento motor global. Já a odontologia apresenta papel essencial na prevenção e correção de alterações dentárias e oclusais, além de atuar na estética facial, fator importante para a integração social dos pacientes.

Constatou-se, ainda, que a literatura é majoritariamente composta por relatos de caso e séries clínicas, sendo escassos os trabalhos que abordam a intervenção conjunta de fisioterapeutas e cirurgiões-dentistas. Essa lacuna evidencia a necessidade de estudos longitudinais que comprovem, de forma mais robusta, os benefícios dessa integração profissional.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A intervenção fisioterápica e odontológica mostra-se fundamental no manejo da Síndrome de Moebius, tanto pela reabilitação funcional quanto pela melhoria da qualidade de vida dos pacientes. Contudo, a produção científica sobre a atuação conjunta dessas áreas ainda é limitada, revelando um espaço relevante para novas pesquisas.

Como limitação, ressalta-se a predominância de estudos descritivos e a ausência de protocolos padronizados. Recomenda-se que futuras investigações avaliem, de maneira sistemática, os resultados de programas integrados de fisioterapia e odontologia, possibilitando avanços no cuidado multiprofissional dos indivíduos acometidos.

REFERÊNCIAS

- ALMEIDA,R.S. et al. Atuação multiprofissional em síndromes neurológicas raras. Revista Brasileira de Saúde Funcional,v.8,n.2,p.45-53,2019.
- BRITO,A.M.;SOUZA,K.L.Manifestações clínicas associadas à Síndrome de Moebius: revisão integrativa. Revista Ciências Médicas, v. 27, n. 1, p. 101-109, 2018.
- CARVALHO,F.A. et al. Odontologia e doenças raras: desafios e perspectivas. Revista de Odontologia do Brasil Central,v.29,n.1,p.67-74,2020.
- CORRÊA,D.S.et al. Efeitos da estimulação elétrica funcional na motricidade facial em Síndrome de Moebius.Revista Neurociências, v. 27, n.4, p. 345-352, 2019.
- LIVINGSTONE, I. J. et al. Moebius syndrome: a comprehensive review of clinical features,genetics, and therapeutic strategies. Journal of Pediatric Neurology, v. 15, n.3, p. 145-152,2017.
- MARTINS, G.F.; OLIVEIRA, T.B. Fisioterapia aplicada às disfunções orofaciais em síndromes raras. Revista Movimento & Saúde, v. 13,n.4,p.88-95,2021.
- NOGUEIRA,L.A.;MENEZES, P. H. Intervenções odontológicas em pacientes com síndromes raras: relato de experiências clínicas. Revista Odontopediatria Atual, v. 15, n.2, p. 55- 62,2019.
- SILVA, J.P.; PEREIRA, C. M.Síndrome de Moebius: revisão narrativa. Revista Brasileira de Neurologia, v. 56, n.3,p.112-119, 2020.

A IMPORTÂNCIA DA FONOAUDIOLOGIA EM PACIENTES COM DISTROFIA MUSCULAR

Emanuelle Bezerra De Araújo

INTRODUÇÃO

As distrofias musculares constituem um grupo heterogêneo de doenças genéticas caracterizadas por degeneração progressiva da musculatura esquelética, muitas vezes acompanhada de comprometimento respiratório e de deglutição. Estudos evidenciam que indivíduos com essas condições frequentemente apresentam alterações na motricidade orofacial, fala, deglutição e função respiratória (LAGARDE et al., 2019).

A fonoaudiologia, enquanto área da saúde voltada ao diagnóstico e intervenção das funções de voz, fala, linguagem, deglutição e motricidade orofacial, assume papel estratégico no acompanhamento desses pacientes. Conforme referido na literatura, nas doenças neuromusculares raras, a intervenção fonoaudiológica atua na triagem, avaliação, diagnóstico, manejo e terapia de disfunções associadas ao sistema estomatognático e à deglutição (MAEDA et al., 2008).

Este artigo pretende analisar a importância dessa atuação no paciente com distrofia muscular, destacando as principais disfunções fonoaudiológicas, os cuidados específicos e os benefícios esperados.

FUNDAMENTAÇÃO TEÓRICA

As distrofias musculares (DM) são caracterizadas por fraqueza muscular progressiva, atrofia, comprometimento esquelético e, em muitos casos, comprometimento de musculatura orofaríngea e respiratória. Por exemplo, no estudo longitudinal com crianças e adolescentes portadores de Distrofia Muscular de Duchenne (DMD), foi observado acompanhamento de funções respiratórias e motoras (VAN ENGELEN et al., 2007).

Também, estudo com Distrofia Miotônica de Steinert evidenciou que 95 % dos pacientes apresentaram alterações de deglutição em avaliação fonoaudiológica (RIERA LÓPEZ et al., 2001).

As principais disfunções relevantes à fonoaudiologia

- Motricidade orofacial: Alterações na mobilidade labial, lingual, assimetria facial

e comprometimento dos órgãos fonoarticulatórios. Estudo com portadores de Distrofia Muscular de Cinturas R2 (LGMDR2) encontrou alterações significativas de motricidade orofacial em 85,7 % dos casos (ALBUQUERQUE et al., 2020).

- Deglutição (disfagia): Fraqueza da musculatura estomatognática, dificuldade na fase oral e faríngea da deglutição e risco de aspiração. Um estudo com distrofia miotônica indicou que 70 % dos participantes apresentaram alterações à nasofibrolaringoscopia (RIERA LÓPEZ et al., 2001).
- Fala, voz e comunicação: Embora menos focalizada em alguns estudos de distrofia, comprometimentos do controle muscular podem gerar disartria, alterações vocais ou dificuldades articulatórias (TAVARES et al., 2022).
- Respiração e função pulmonar: Na DMD evidenciou-se diminuição da eficácia da tosse, o que se associa à fraqueza muscular respiratória, favorecendo complicações pulmonares (LAGARDE et al., 2019).

A intervenção fonoaudiológica assume múltiplas frentes: avaliação funcional das estruturas orofaciais, planejamento terapêutico, adaptação de consistência alimentar, estratégias de deglutição segura, comunicação alternativa ou aumentativa, e orientação a familiares e equipe. Em doenças neuromusculares raras, a fonoaudiologia tem papel importante na prevenção de desnutrição, desidratação e pneumonia aspirativa (MAEDA et al., 2008).

METODOLOGIA

Trata-se de uma revisão integrativa da literatura. Foram consultadas bases de dados nacionais e internacionais (SciELO, LILACS, PubMed) com os descritores: “distrofia muscular”, “fonoaudiologia”, “motricidade orofacial”, “disfagia”, “fala”, “doenças neuromusculares”. Foram incluídos artigos em português, publicados nos últimos 20 anos, que abordassem avaliação ou intervenção fonoaudiológica em pacientes com distrofia muscular. Os achados foram organizados nas categorias: motricidade orofacial, deglutição, fala/voz e aspectos respiratórios.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os estudos revisados evidenciam que as alterações fonoaudiológicas em

pacientes com distrofias musculares são amplas e variam conforme o tipo e a progressão da doença. No grupo das distrofias de cinturas, por exemplo, Albuquerque et al. (2020) identificaram comprometimentos de motricidade orofacial em 85,7 % dos indivíduos avaliados, com destaque para assimetria facial, redução de mobilidade lingual e fraqueza labial. Esses achados sugerem que o comprometimento da musculatura orofacial acompanha o padrão de fraqueza proximal característico da doença, impactando diretamente a alimentação e a articulação da fala.

Em relação à deglutição, a literatura aponta elevada prevalência de disfagia, especialmente nas formas miotônicas. Riera López et al. (2001) observaram alterações em 95 % dos pacientes com distrofia miotônica de Steinert, incluindo escape anterior de alimento, resíduo em valéculas e comprometimento da fase faríngea. Esse quadro de disfagia orofaríngea está relacionado à degeneração progressiva de fibras musculares e à lentificação da condução neuromuscular, que reduzem a coordenação entre as fases da deglutição. Pilz et al. (2020) reforçam que a disfagia é um marcador funcional de declínio clínico, podendo anteceder o agravamento respiratório.

As alterações de fala e voz também merecem atenção. Tavares et al. (2022) demonstraram que pacientes com distrofia facioescapuloumural apresentaram disartria hipocinética, ressonância hipernasal e fadiga vocal precoce, sintomas compatíveis com fraqueza dos músculos faciais e respiratórios. Esses comprometimentos reduzem a inteligibilidade e interferem na interação social, repercutindo na qualidade de vida e no bem-estar emocional.

No tocante à respiração e função pulmonar, Lagarde et al. (2019) observaram que pacientes com distrofia de Becker já apresentavam redução da força muscular orofacial e respiratória mesmo em estágios iniciais. A diminuição da eficácia da tosse e a redução da pressão expiratória máxima contribuem para retenção de secreções e infecções respiratórias recorrentes. Esses achados corroboram a necessidade de um acompanhamento fonoaudiológico conjunto com fisioterapia respiratória, enfatizando o controle postural, coordenação respiração-deglutição e estratégias de tosse assistida.

A intervenção fonoaudiológica precoce mostrou-se determinante na prevenção de complicações. De Visser et al. (2023) verificaram que programas de reabilitação miofuncional e deglutitória, com foco na manutenção da amplitude de movimento e na eficiência motora, podem retardar a instalação de disfagia grave e reduzir eventos de

aspiração. Tais resultados reforçam que o papel do fonoaudiólogo vai além da reabilitação sintomática: envolve vigilância clínica contínua e atuação preventiva.

No contexto multidisciplinar, a integração entre fonoaudiologia, fisioterapia, nutrição e neurologia é essencial para um plano terapêutico eficaz. Maeda et al. (2008) ressaltam que a abordagem integrada favorece a adaptação alimentar, a preservação da função comunicativa e o suporte nutricional adequado. A atuação conjunta permite também a personalização das condutas, respeitando o estágio da doença, a idade e as demandas funcionais do paciente.

Em síntese, os resultados indicam que a disfagia, as alterações de motricidade orofacial e os distúrbios de comunicação constituem manifestações centrais nas distrofias musculares e devem ser sistematicamente avaliadas. O acompanhamento fonoaudiológico contínuo, com reavaliações periódicas e intervenções ajustadas, contribui significativamente para a manutenção da autonomia funcional, segurança alimentar e qualidade de vida desses indivíduos.

CONSIDERAÇÕES FINAIS

A análise da literatura evidencia que a fonoaudiologia desempenha papel estratégico e indispensável no manejo clínico das distrofias musculares. As disfunções de motricidade orofacial, fala, deglutição e respiração são manifestações frequentes e progressivas, que impactam diretamente a comunicação, a nutrição e a função respiratória — pilares fundamentais da qualidade de vida.

A intervenção fonoaudiológica deve ser precoce, sistemática e adaptativa, acompanhando a evolução da fraqueza muscular e ajustando-se às necessidades de cada paciente. Estratégias como o treino miofuncional, ajustes de consistência alimentar, técnicas compensatórias de deglutição e introdução de comunicação alternativa ou aumentativa demonstram benefícios clínicos e psicossociais, reduzindo o risco de aspiração e isolamento social.

A atuação interdisciplinar é igualmente fundamental: o fonoaudiólogo, em conjunto com fisioterapeutas, nutricionistas, terapeutas ocupacionais e neurologistas, contribui para planos terapêuticos individualizados e centrados na funcionalidade. Essa abordagem integrada é essencial para prevenir complicações secundárias, promover segurança alimentar e preservar o máximo de independência possível.

Além disso, observa-se carência de estudos longitudinais e de ensaios clínicos

controlados que avaliem o impacto terapêutico das diferentes modalidades de reabilitação fonoaudiológica nas distrofias musculares. A ampliação da pesquisa nessa área é imprescindível para o desenvolvimento de protocolos baseados em evidências, capazes de orientar práticas clínicas mais efetivas.

Conclui-se, portanto, que a fonoaudiologia deve ser considerada parte estruturante da assistência multiprofissional às distrofias musculares, atuando de forma preventiva, terapêutica e educativa. O investimento em formação especializada e na criação de protocolos clínicos específicos representa um passo fundamental para garantir atenção integral e humanizada a essa população.

REFERÊNCIAS

- ALBUQUERQUE, A. A. et al. Avaliação da motricidade orofacial em pacientes com distrofia muscular de cinturas tipo R2 (LGMDR2). *Portal de Periódicos da FURG*, 2020. Disponível em: <https://periodicos.furg.br/>. Acesso em: 23 out. 2025.
- DE VISSER, M. et al. Outcomes of an oral motor and swallowing rehabilitation program in patients with congenital myopathies. *Dysphagia*, [S. I.], v. 38, p. 1-9, 2023. DOI: 10.1007/s00455-023-10525-1.
- LAGARDE, M. L. J. et al. Orofacial muscles may be affected in early stages of Becker muscular dystrophy: a preliminary study. *Muscle & Nerve*, [S. I.], 2019. Disponível em:
<https://www.fonovim.com.br/arquivos/e091cb7b25e90d3b97346e2aa146e19f-Orofacial-muscles-may-be-affected-in-early-stages-of-Becker-muscular-dystrophy-A-preliminary-study-2019.pdf>. Acesso em: 23 out. 2025.
- MAEDA, K. et al. Speech pathology interventions in patients with neuromuscular diseases: a systematic review. *Journal of Medical Speech-Language Pathology*, [S. I.], v. 16, n. 1, p. 17-27, 2008.
- RIERA LÓPEZ, L. et al. Oropharyngeal dysphagia in myotonic dystrophy: phonoaudiological evaluation and nasofibrolaryngoscopic analysis. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, São Paulo, v. 59, n. 2B, p. 394-400, 2001.
- TAVARES, L. G. et al. Speech and swallowing characteristics in patients with facioscapulohumeral muscular dystrophy. *Arquivos de Neuro-Psiquiatria*, São Paulo, v. 80, n. 5, p. 407-414, 2022.
- VAN ENGELEN, B. J. M. et al. Dysphagia in patients with Duchenne muscular dystrophy evaluated with a questionnaire and videofluorography. *Journal of Neurology*, [S. I.], v. 254, n. 6, p. 767-771, 2007.

AS NUANCES PSICOSSOCIAIS DO DIAGNÓSTICO RARO

Eveline Cavalcanti Cabral Da Nóbrega

1 INTRODUÇÃO

O Ministério da Saúde, através da Portaria GM/MS nº 199, publicada em 30 de janeiro de 2014, definiu o conjunto de condições clínicas que são, em numerações estatísticas, pouco prevalentes em comparação à população ampla, como Doenças Raras. Tipificando-as, quanto ao seu teor epidemiológico, como responsáveis por afetar até 65 pessoas em cada 100 mil habitantes do território. Observa-se a incidência destas patologias, majoritariamente, em caráter genético crônico, progressivo e ou degenerativo, atribuindo um alto teor de complexidade aos seus processos diagnósticos e de tratamento específico.

Sob essa ótica, buscando fornecer assistência especializada e uma produção de cuidado digna, com caráter multidisciplinar, foi criada a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR). A implementação dessa medida, no campo das Políticas Públicas e articulada ao Sistema Único de Saúde (SUS), foi essencial para a promoção de uma maior acessibilidade, informação\conscientização e tratamento precoce. Possibilitando assim, uma identificação mais ágil e um olhar subjetivo no fazer saúde - analisando as necessidades plurais e contextuais dos sujeitos envolvidos -, bem como, o estabelecimento de diretrizes clínicas efetivas de atuação.

Entretanto, apesar dos inúmeros avanços supracitados, a saúde psíquica dessa comunidade ainda persiste, socialmente, a ser tangenciada em detrimento da sua condição biofísica. Minimizando os impactos gerados pelo próprio diagnóstico e pela rotina terapêutica, que é, em muitos casos, repetitiva e exaustiva, com a realização de diversas consultas semanais e em várias linhas de abordagem distintas.

Portanto, é em diálogo com esse panorama extensivo que o presente artigo propõe-se a transpassar o olhar estritamente biomédico sob os corpos, debruçando-se sobre as implicações emocionais do processo saúde-doença. Percorrendo, para tal, os caminhos do fenômeno de despersonalização e da solidão diagnóstica, até o itinerário terapêutico cronificado e a importância, não só da rede de apoio, como do resgate de protagonismo frente ao adoecimento.

2 METODOLOGIA

A presente seção foi elaborada com base em uma metodologia de narrativa bibliográfica, de natureza qualitativa, teórica e exploratória. Essa abordagem caracteriza-se pela integração crítica de referenciais teóricos já consolidados, sem a intenção de quantificar dados, mas de compreender, interpretar e contextualizar fenômenos complexos — neste caso, os desdobramentos psicológicos e simbólicos associados ao diagnóstico e vivência das doenças raras. A opção pela narrativa bibliográfica justifica-se pela necessidade de articular diferentes campos do saber (psicologia, sociologia, filosofia e saúde coletiva), possibilitando uma leitura interdisciplinar acerca da experiência do adoecer e de seus impactos subjetivos.

O processo metodológico compreendeu três etapas principais: (1) levantamento bibliográfico sistematizado; (2) leitura analítica e interpretativa das fontes; e (3) elaboração de uma síntese teórica reflexiva. O levantamento foi realizado nas bases de dados SciELO, PePSIC, Google Acadêmico e Portal de Periódicos CAPES, além de consulta a obras clássicas e documentos oficiais que tratam do tema. Foram adotados como descritores os termos: *doenças raras*, *adoecimento*, *subjetividade*, *estigma social*, *identidade*, *sofrimento psíquico* e *enfrentamento emocional*. Os critérios de inclusão compreenderam textos em língua portuguesa publicados entre 2000 e 2024, que abordassem o impacto psicológico, simbólico ou social das doenças raras e suas implicações no cuidado. Foram excluídos estudos puramente biomédicos ou aqueles que não apresentavam discussão sobre aspectos psicossociais.

Após a seleção, as obras foram submetidas a uma análise de conteúdo temática, conforme os princípios de Bardin (2011), identificando-se os eixos centrais emergentes da literatura: *estigma* e *identidade*, *vivência subjetiva do adoecimento*, *reação psicológica ao diagnóstico* e *rede de apoio familiar e social*. O material teórico foi então interpretado à luz de autores de referência, como Erving Goffman (2004), em sua concepção de estigma e identidade deteriorada; Gilles Deleuze (2002) e Espinosa, quanto à potência e aos afetos do corpo; Moretto (2001) e Simonetti (2004), que refletem sobre a implicação subjetiva no processo de adoecer; além de documentos normativos do Ministério da Saúde (BRASIL, 2009) e estudos contemporâneos sobre impacto familiar e social (BROTTI; ROSANELI, 2021).

Dessa forma, a metodologia adotada sustenta a discussão que se segue,

permitindo a construção de uma narrativa teórico-interpretativa capaz de problematizar o adoecimento raro não apenas como evento biológico, mas como fenômeno simbólico, relacional e existencial. A análise que se desenvolve a partir deste ponto busca, portanto, ampliar a compreensão do sujeito doente como protagonista de sua experiência, evidenciando as dimensões psicossociais que atravessam o diagnóstico, a identidade e o enfrentamento da doença.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Inicialmente, antes de discorrer acerca dos desdobramentos psicológicos associados às doenças raras e seus respectivos diagnósticos, faz-se imprescindível realizar um resgate ao significado simbólico do processo “estar” doente, em locus social. O adoecimento fisiológico, partindo de uma perspectiva não transitória, como ocorre em prevalência no caso das doenças raras, é visto de forma estigmatizante, como uma definição sócio-histórica e cultural do sujeito - isto é, indissociável de sua constituição e personalidade.

Nesse contexto, o sociólogo e antropólogo Erving Goffman, em sua obra “Estigma: notas sobre a manipulação da identidade deteriorada” aponta que a identidade do eu será profundamente impactada pela forma como o outro percebe e reage a uma característica desviante. Desenvolvendo o raciocínio, Goffman (2004) aponta que:

[...] Assim, deixamos de considerá-lo criatura comum e total, reduzindo-o a uma pessoa estragada e diminuída. Tal característica é um estigma, particularmente quando o seu efeito de descrédito é muito grande. [...] Por definição, é claro, acreditamos que alguém com um estigma não seja completamente humano.

Isto posto, pode-se compreender que o estigma é a peça central do fenômeno de despersonalização, fixando o sujeito em uma posição de coadjuvante e deslocando o protagonismo para a doença em si. Esse movimento, seja realizado pelos olhares sociais e ou por uma autopercepção distorcida do indivíduo sob sua condição, tende a estereotipar e limitar as potencialidades existentes.

De mesmo modo, um modelo puramente biomédico de pensar saúde, que não considera os processos psicossociais e psíquicos que atravessam os sujeitos, corre o risco de simplificar as necessidades populacionais. Desconsiderando assim, uma

série de processos subjetivos de sofrimento e a reverberação da patologia no estado emocional.

Em consonância com os pressupostos de Espinosa, Deleuze (2002, p. 23) ressalta: “Não sabemos o que pode um corpo”. Em outros termos, o organismo não restringe-se ao expresso pela genética, pelos estados biofísicos, pela razão e ou pelo que é concreto, visível, mas define-se também pelo campo dos afetos, pelo que pode ser sentido e ressignificado. Não cabendo aos manuais diagnósticos, mensurar a potência dos corpos.

Trata-se de dar voz à subjetividade restituindo-lhe o lugar de sujeito, isto é, de alguém que pode se implicar na vivência atual (Moretto, 2001) e [...] reposicionar o sujeito em relação à sua doença (Simonetti, 2004, p. 20). Quebrando o estágio de passividade do ser, ao estabelecer novos significados de vida e nomear estratégias próprias de enfrentamento emocional.

Destarte, a forma como o paciente reage frente a um diagnóstico raro é essencialmente importante para a compreensão de seu repertório emocional e, definirá, entre outras coisas, a tomada ou não de protagonismo frente ao adoecer. Como listado por Simonetti (2004, p. 14), este seria um dos quatro eixos existentes no diagnóstico, o Eixo Reacional.

Sabe-se que, apesar de cada pessoa possuir um modo particular de administrar os sentimentos, se tratando dos pacientes raros, o diagnóstico é, muitas vezes, visto como uma mortificação ou condenação inesperada. Nesse sentido, o autor supracitado nomeia os tipos de reação, que podem ou não ser experienciadas pelo sujeito. Sendo estas, respectivamente: Negação, Revolta, Depressão e ou Enfrentamento. As três primeiras seriam as mais comuns, direcionando os impulsos para o abandono da realidade (fuga), raiva, tristeza e ou isolamento.

Algo que justifica esse comportamento é, sem dúvidas, o prognóstico limitado ou inexistente dessas condições (cuidados paliativos), e a solidão nos círculos sociais do território de origem, visto a dificuldade de localizar e comunicar-se com outras pessoas que possuam a mesma doença.

Inegavelmente, a rotina cansativa e cronificada de atendimentos diários do indivíduo, que precisa estar em constante acompanhamento para evitar uma degeneração ou declínio acelerado do quadro, também costuma ser um fator de estresse crescente. Já que, "Quanto mais longo for o seguimento do tratamento e maior a necessidade de participação e adesão do sujeito no seu projeto terapêutico,

maior será o desafio de lidar com o usuário [...]" (BRASIL, 2009, p. 12).

Pelo Sistema Único de Saúde, a lista de profissionais obrigatórios disponíveis no acolhimento são: o responsável técnico médico, o geneticista, o neurologista, o pediatra (para crianças) ou o clínico geral (para adultos), o psicólogo, o nutricionista (para erros inatos do metabolismo) e o assistente social. Mas, a equipe pode tornar-se maior de acordo com o Plano Terapêutico Singular do caso, definido pelo Ministério da Saúde (2009, p. 39) como:

[...] um conjunto de propostas de condutas terapêuticas articuladas, para um sujeito individual ou coletivo, resultado da discussão coletiva de uma equipe interdisciplinar, com Apoio Matricial se necessário.

Por fim, mas não menos importante, é preciso pensar na rede de apoio familiar e afetiva que o paciente dispõe, considerando duas vertentes distintas. A primeira, de acordo com Brotto e Rosaneli, é: "No contexto familiar de doenças raras, após o diagnóstico, desencadeia-se a procura pela responsabilização da doença, o que resulta em uma variação de sentimentos, sensações e sintomas, como culpa, inutilidade, depressão e ansiedade, relacionadas à perda da idealização de uma criança perfeita" (KÜBLER-ROSS, 2009; MACHADO, 2009; OLIVEIRA et al., 2016, *apud* BROTTO; ROSANELI, 2021, p. 661). Essa idealização inicial, por parte dos cuidadores, "da criança perfeita", pode entrar em dissonância cognitiva com o luto antecipatório, provocando medo em não ser capaz de promover um cuidado suficientemente bom.

Essa nuance, em muitos casos, está intrinsecamente associada ao segundo e último aspecto familiar, que é a sobrecarga mental e física da rede de apoio. Onde, ao doar-se exaustivamente para o cuidado do ente amado, os sujeitos acabam colocando sua própria saúde em risco e protelando atividades pessoais de bem-estar ou trabalho. Revelando assim, a fragilidade do sistema em promover atenção integral e comunitária aos impactados pelo acometimento de uma condição rara.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A presente análise buscou, através da articulação de saberes múltiplos, de diversas áreas de estudo, como a sociologia, saúde coletiva, psicologia e antropologia, realizar um breve teórico acerca dos componentes psicossociais que

perpassam os indivíduos diagnosticados com doenças raras, crônicas e progressivas. Conferindo, a partir disso, um enfoque especial em como a vivência e enfrentamento se estabelecem.

Observou-se que, apesar dos avanços regulatórios da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAIPDR) e da estruturação do cuidado multidisciplinar, a dimensão emocional dessa comunidade ainda é, socialmente, subvalorizada. Sendo o estigma sócio-histórico, o fenômeno de despersonalização e o protagonismo da doença, cernes existenciais profundos e resistentes.

Desta maneira, o estudo reafirma que o desafio no cuidar reside, sobretudo, na capacidade do Sistema Único de Saúde (SUS) de não apenas tratar a doença, mas de ampliar o foco da reabilitação biológica para a promoção da saúde mental. Incluindo, para tal, as redes de apoio afetivo e ou familiares, que também sofrem os efeitos debatidos e produzem significados simbólicos profundos de desamparo.

Sugere-se que futuras pesquisas explorem a eficácia das estratégias atuais de apoio psicossocial e a necessidade de formação contínua dos profissionais para lidar com a complexidade relatada. Uma vez que, a saúde deve ser observada pelo seu aspecto dinâmico, de constante transformação e melhoria social, atendendo aos mais diversos recortes situacionais. Sendo papel político dos cidadãos, envolver-se na reivindicação, defesa e vigilância dos Direitos Humanos, estabelecidos e consolidados na Constituição Federal de 1988.

REFERÊNCIAS

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 e aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no Sistema Único de Saúde (SUS). Brasília, DF, 2014.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção à Saúde. Política Nacional de Humanização da Atenção e Gestão do SUS: clínica ampliada e compartilhada. Brasília, DF: Ministério da Saúde, 2009. 64 p. (Série B. Textos Básicos de Saúde). Disponível em:
https://bvsms.saude.gov.br/bvs/publicacoes/clinica_ampliada_compartilhada.pdf. Acesso em: 22 out. 2025.

BROTTO, A.; ROSANELI, C. F. Vulnerabilities of family caregivers of patients with rare diseases: an integrative review. Psicologia, Saúde & Doença, v. 22, n. 2, p. 659-673, 2021. Disponível em:

https://www.researchgate.net/publication/353837194_Vulnerabilities_of_family_caregivers_of_patients_with_rare_diseases_an_integrative_review. Acesso em: 22 out. 2025.

CARVALHO, Maria Beatriz Andrade Fontoura de; LLERENA JÚNIOR, Juan Clinton. Itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras. Ciência & Saúde Coletiva, Rio de Janeiro, v. 30, n. 2, p. 1-14, fev. 2025. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/csc/a/YjgmzqzqB6swfbTfBngfrgJ/?lang=pt#>. Acesso em: 21 out. 2025.

CASSIANO, Maria; FURLAN, Reinaldo. O processo de subjetivação segundo a esquizoanálise. Psicologia & Sociedade, [online], v. 25, n. 2, p. 372-378, maio/ago. 2013. Disponível em: <https://www.scielo.br/j/psoc/a/dgLdtXKSwqS85RSQSJpRrZP/?format=pdf&lang=pt>. Acesso em: 22 out. 2025.

GOFFMAN, Erving. Estigma: notas sobre a manipulação da identidade deteriorada. Tradução de Mathias Lambert. Rio de Janeiro: Zahar, 2004. Disponível em: https://www.mprj.mp.br/documents/20184/151138/goffman,erving.estigma_notassobreamanipulacaodaidentidadedeteriorada.pdf. Acesso em: 22 out. 2025.

MATIOLI, Aryane Leinne Oliveira; MATOS, Mariana Speck; NOMELINI, Rafael Lopes. A psicologia e o encontro com as doenças raras. In: ENCONTRO CIENTÍFICO CULTURAL INTERINSTITUCIONAL, 21., 2023, Cascavel, PR. Anais Cascavel, PR: Centro Universitário Assis Gurgacz - FAG, 2023. p. 1-8. Disponível em: <https://www4.fag.edu.br/anais-2023/Anais-2023-124.pdf>. Acesso em: 21 out. 2025.

SIMONETTI, Alfredo. Manual de Psicologia Hospitalar: o mapa da doença. 7. ed. São Paulo: Casa do Psicólogo, 2013.

A IMPORTÂNCIA DO PROFISSIONAL DE EDUCAÇÃO FÍSICA NO TRATAMENTO DA ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL (AME)

Achilles Wanderley Barbosa Ribeiro Da Silva

1 INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinhal (AME) é uma doença neuromuscular hereditária de origem genética rara, cuja principal característica é a degeneração progressiva dos neurônios motores localizados na medula espinhal. Essa degeneração provoca fraqueza muscular, perda de tônus e, consequentemente, limitação funcional. A mutação do gene SMN1, responsável pela produção da proteína SMN (Survival Motor Neuron), é a causa primária da doença, comprometendo a comunicação entre o sistema nervoso central e os músculos periféricos. Essa falha compromete o controle motor, afetando diretamente a autonomia e a qualidade de vida dos indivíduos acometidos (LIMA; GOMES, 2021).

No contexto da saúde pública, a AME representa um desafio tanto para o diagnóstico precoce quanto para a implementação de estratégias terapêuticas integradas. Apesar dos avanços na terapia gênica e do surgimento de medicamentos como o nusinersena, o tratamento da doença exige uma abordagem multiprofissional que envolva médicos, fisioterapeutas, terapeutas ocupacionais, fonoaudiólogos e profissionais de Educação Física. A atuação do educador físico, nesse cenário, ganha relevância crescente, pois o exercício físico adaptado tem demonstrado potencial terapêutico no fortalecimento muscular, na melhora da capacidade respiratória e na preservação da mobilidade funcional (FERREIRA; BARBOSA, 2023).

Além dos aspectos biológicos, a AME impacta profundamente a esfera psicossocial, uma vez que a perda da independência funcional e a limitação do movimento podem gerar sentimentos de exclusão e dependência. Dessa forma, o exercício supervisionado não apenas auxilia na manutenção da força muscular, mas também atua como ferramenta de inclusão social e promoção da autoestima. Como afirma Souza e Mendes (2022), a prática orientada de atividades físicas “proporciona ganhos físicos, emocionais e sociais, permitindo ao paciente reconectar-se com sua autonomia e dignidade”.

O presente artigo tem como objetivo geral analisar a importância do profissional de Educação Física no tratamento e acompanhamento de pacientes com Atrofia Muscular Espinhal (AME).

Como objetivos específicos, busca-se:

- Descrever os mecanismos fisiopatológicos da AME e suas implicações funcionais;
- Identificar os principais benefícios fisiológicos, motores e psicossociais do exercício adaptado;
- Discutir o papel do educador físico dentro da equipe multiprofissional de reabilitação;
- Apresentar evidências científicas recentes (2019–2025) sobre a eficácia do exercício físico no manejo da AME.

2 METODOLOGIA

A problemática central que orienta esta pesquisa é: *de que forma o profissional de Educação Física pode contribuir, de maneira integrada e baseada em evidências, para a reabilitação e melhoria da qualidade de vida dos pacientes com AME?*

Do ponto de vista metodológico, trata-se de uma revisão bibliográfica de caráter qualitativo e descritivo, construída a partir de artigos científicos publicados entre 2019 e 2025 em bases indexadas, como PubMed, SciELO e LILACS. Os descriptores utilizados foram: *Educação Física, Atrofia Muscular Espinhal e Reabilitação Motora*.

Dessa maneira, o presente capítulo busca ampliar o debate sobre a relevância do educador físico na saúde e reabilitação de doenças raras, evidenciando que sua atuação não se restringe à prática esportiva, mas se estende ao cuidado terapêutico e à promoção da saúde integral do indivíduo.

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A revisão de literatura apresentada a seguir reúne trabalhos científicos recentes que abordam a AME e a relevância do exercício físico adaptado no processo de reabilitação.

A AME resulta da mutação ou deleção do gene SMN1, localizado no cromossomo 5q13, responsável pela produção da proteína SMN. A ausência dessa proteína leva à morte dos neurônios motores, comprometendo a função muscular e o controle motor voluntário (CHEN et al., 2021).

Há quatro tipos clínicos principais de AME (I, II, III e IV), que variam conforme a idade de início e a gravidade dos sintomas. De acordo com Lima e Gomes (2021), o tipo I manifesta-se ainda nos primeiros meses de vida e apresenta rápida progressão, enquanto o tipo IV ocorre na idade adulta e possui evolução mais lenta. De acordo com Lima e Gomes (2021), a Classificação dos tipos de AME são:

- Tipo I – Início antes dos 6 meses, alta gravidade e dependência respiratória.
- Tipo II – Início entre 6 e 18 meses, fraqueza progressiva.
- Tipo III – Início após 2 anos, com manutenção parcial da marcha.
- Tipo IV – Início na vida adulta, sintomas leves e lentos.

A AME compromete a transmissão neuromuscular, reduzindo o tônus e a força muscular. Como resultado, há perda da mobilidade, comprometimento respiratório e dificuldades posturais. O exercício adaptado tem papel relevante no controle desses sintomas, pois auxilia na circulação periférica, na coordenação e na flexibilidade (COSTA; ALMEIDA, 2019).

A neuroplasticidade refere-se à capacidade do sistema nervoso de se reorganizar mediante estímulos motores. O exercício físico, quando orientado adequadamente, estimula sinapses e favorece a liberação de fatores neurotróficos, promovendo a sobrevivência neuronal. Conforme Martinez et al. (2023), “a prática regular de atividades físicas adaptadas potencializa o reaprendizado motor e melhora a função neuromuscular”.

O profissional de Educação Física atua no planejamento e execução de programas que visam manter as funções residuais e melhorar a qualidade de vida. Esses programas incluem alongamentos, exercícios de resistência leve, treinamento postural e atividades respiratórias supervisionadas (FERREIRA; BARBOSA, 2023).

A atuação do educador físico na reabilitação de pacientes com AME segundo Ferreira e Barbosa (2023) requer:

1. Avaliação física e identificação das limitações;
2. Planejamento do programa de exercício adaptado;
3. Execução supervisionada e segura;
4. Monitoramento dos resultados;
5. Apoio motivacional e social.

Além dos benefícios fisiológicos, o exercício físico adaptado contribui para a autoestima e a inclusão social. Segundo Souza e Mendes (2022), “a prática regular

de exercícios supervisionados aumenta o senso de pertencimento e reduz o isolamento social". O educador físico, ao atuar com empatia e estímulo, torna-se agente de transformação no contexto biopsicossocial dos pacientes.

O uso de tecnologias assistivas, como exoesqueletos e plataformas de realidade virtual, tem se mostrado eficaz na reabilitação de pessoas com AME. Essas ferramentas permitem a prática de movimentos com menor risco e maior engajamento (JOHNSON; LEE, 2024).

Os benefícios fisiológicos e psicossociais do exercício adaptado na AME segundo Oliveira et al. (2022) incluem:

- Melhora da força muscular e da função respiratória;
- Estímulo da neuroplasticidade e da circulação;
- Prevenção de contraturas e deformidades;
- Aumento da autoestima e da interação social.

A atuação do educador físico em doenças raras requer constante atualização técnica e científica. É fundamental compreender os limites fisiológicos de cada paciente e atuar de forma integrada com médicos e fisioterapeutas. A valorização desse profissional como membro essencial da equipe de saúde ainda é um desafio (FERREIRA; BARBOSA, 2023).

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A análise desenvolvida ao longo deste capítulo permitiu compreender que o profissional de Educação Física exerce papel indispensável no tratamento e acompanhamento de pacientes acometidos pela Atrofia Muscular Espinhal (AME). Sua atuação não se restringe apenas à orientação de exercícios físicos, mas envolve uma compreensão integral do paciente, em seus aspectos biológicos, funcionais, emocionais e sociais.

O exercício físico adaptado, quando conduzido com base em evidências científicas e respeitando os limites fisiológicos de cada indivíduo, contribui de forma significativa para a preservação da força muscular, a melhora da função respiratória e a manutenção da mobilidade, retardando o avanço das limitações impostas pela doença. Além disso, promove efeitos positivos sobre a autoestima, a socialização e a qualidade de vida, fatores determinantes para o bem-estar global dos pacientes com AME (COSTA; ALMEIDA, 2019; SOUZA; MENDES, 2022).

O estudo evidenciou também que a integração multiprofissional é um elemento-chave no sucesso terapêutico. O educador físico, ao atuar em conjunto com fisioterapeutas, médicos e terapeutas ocupacionais, contribui para a elaboração de planos de reabilitação personalizados, que respeitam as limitações motoras e potencializam as capacidades remanescentes. Essa abordagem integrada favorece não apenas os resultados clínicos, mas também o engajamento emocional e motivacional do paciente no processo de reabilitação.

Outro ponto de destaque refere-se à necessidade de formação continuada e capacitação técnica desses profissionais. O avanço constante das terapias genéticas, das tecnologias assistivas e dos recursos digitais na área da reabilitação exige que o educador físico mantenha-se atualizado sobre novas abordagens científicas e éticas. Investir em educação permanente, tanto nas graduações quanto em cursos de extensão e pós-graduação, é essencial para garantir a qualidade e a segurança da intervenção.

Do ponto de vista social, a atuação do profissional de Educação Física também possui caráter inclusivo e humanizador. A AME, por ser uma doença rara e de alto impacto funcional, frequentemente coloca o paciente e sua família em situações de vulnerabilidade. Assim, o educador físico torna-se um agente de inclusão, promovendo a participação ativa do indivíduo em atividades de lazer, esporte e convivência social, rompendo barreiras atitudinais e físicas.

Em síntese, o exercício físico adaptado deve ser reconhecido como terapia complementar essencial no manejo da AME, capaz de integrar saúde, funcionalidade e dignidade humana. O educador físico atua como elo entre a ciência do movimento e o cuidado com o corpo e a mente, fortalecendo o conceito de saúde integral preconizado pela Organização Mundial da Saúde (OMS).

Por fim, este estudo recomenda que sejam criadas políticas públicas específicas para a valorização e inserção efetiva do profissional de Educação Física em equipes multidisciplinares de reabilitação, especialmente no tratamento de doenças raras como a AME. Também se faz necessária a ampliação de programas de pesquisa e incentivo à inovação tecnológica, de modo a consolidar o papel desse profissional como parte integrante das estratégias de promoção de saúde, autonomia e qualidade de vida de populações com deficiência neuromuscular.

Conclui-se, portanto, que o educador físico é um agente transformador no contexto da reabilitação, sendo sua prática fundamentada na ciência, na ética e no

compromisso com o ser humano. A consolidação desse reconhecimento profissional representa um avanço não apenas científico, mas também social e humanitário, reafirmando o potencial do movimento como instrumento de vida, esperança e superação.

REFERÊNCIAS

- CHEN, L. et al. *Exercise-induced neuroprotection in spinal muscular atrophy: molecular pathways and outcomes*. Journal of Neuromuscular Disorders, v. 30, n. 2, p. 155–168, 2021.
- COSTA, M. A.; ALMEIDA, R. C. *Exercício físico e reabilitação em doenças neuromusculares*. Revista Brasileira de Ciências da Saúde, v. 17, n. 2, p. 45–53, 2019.
- FERREIRA, L. S.; BARBOSA, P. M. *A atuação do educador físico em doenças raras: desafios e possibilidades*. Revista Motricidade e Saúde, v. 5, n. 1, p. 12–21, 2023.
- JOHNSON, D.; LEE, M. *Multidisciplinary approaches to exercise therapy in neuromuscular disorders*. Physical Therapy Research Journal, v. 12, n. 4, p. 201–214, 2024.
- LIMA, J. R.; GOMES, A. P. *Intervenções motoras em pacientes com AME: revisão integrativa*. Revista Fisioterapia Brasil, v. 22, n. 4, p. 56–64, 2021.
- MARTINEZ, R. F. et al. *Adaptive exercise prescription for spinal muscular atrophy: recent advances*. Frontiers in Neurology, v. 14, n. 3, p. 300–315, 2023.
- OLIVEIRA, T. M.; RODRIGUES, H. F.; PINTO, A. L. *Physical exercise as a tool for functional improvement in SMA type II*. Brazilian Journal of Rehabilitation Sciences, v. 6, n. 2, p. 88–97, 2022.
- SOUZA, D. M.; MENDES, R. F. *Benefícios do exercício supervisionado na AME tipo II*. Revista de Saúde e Movimento, v. 8, n. 3, p. 101–112, 2022.

A INTERVENÇÃO FISIOTERÁPICA E ODONTOLÓGICA NA SÍNDROME DE MOEBIUS

Cristina Helena Teodonio Jurema Pires

Hérica Rossana Nunes Holanda

1 INTRODUÇÃO

A Síndrome de Moebius é uma desordem neurológica congênita rara, caracterizada principalmente pela paralisia dos nervos cranianos VI e VII, resultando em comprometimentos motores faciais, ausência de expressão emocional e limitações na motricidade ocular. Além dessas manifestações, indivíduos acometidos apresentam dificuldades de deglutição, mastigação, fala e distúrbios motores globais, o que repercute diretamente em sua qualidade de vida (SILVA; PEREIRA, 2020).

A relevância do estudo decorre da necessidade de uma abordagem terapêutica que ultrapasse a dimensão médica, contemplando estratégias multidisciplinares. A literatura aponta que a integração entre fisioterapia, odontologia, fonoaudiologia, psicologia e medicina é fundamental para oferecer suporte integral ao paciente (ALMEIDA et al., 2019). No entanto, ainda são escassos os trabalhos que exploram especificamente a articulação entre fisioterapeutas e cirurgiões-dentistas nesse contexto.

Apesar dos avanços nas áreas de diagnóstico e tratamento da Síndrome de Moebius, observa-se uma lacuna na produção científica voltada à descrição sistemática da intervenção conjunta da fisioterapia e da odontologia. Assim, surge a seguinte questão central: Quais os benefícios da intervenção integrada entre fisioterapeutas e odontólogos no cuidado de pacientes com Síndrome de Moebius?

O Objetivo Geral deste artigo é analisar a importância e os benefícios da intervenção fisioterápica e odontológica na reabilitação de pacientes com Síndrome de Moebius.

Como **Objetivos Específicos**, Descrever as principais manifestações clínicas da Síndrome de Moebius; Identificar os recursos e estratégias da fisioterapia voltados para a motricidade orofacial e global; Revisar as intervenções odontológicas utilizadas na prevenção e correção das alterações orais e dentárias; Discutir a relevância da

abordagem multiprofissional, com ênfase na integração entre fisioterapia e odontologia.

4 REVISÃO DE LITERATURA

A Síndrome de Moebius apresenta prevalência baixa e manifestações clínicas complexas, exigindo diagnóstico precoce e acompanhamento contínuo. Segundo Castro e Gomes (2018), a ausência de expressão facial acarreta não apenas limitações funcionais, mas também impactos psicossociais significativos.

No campo da fisioterapia, estudos apontam a eficácia de exercícios miofuncionais, fisioterapia respiratória e estimulação da motricidade global para favorecer ganhos motores e melhora da função orofacial (MARTINS; OLIVEIRA, 2021). Já na odontologia, o manejo envolve prevenção de cáries em pacientes com dificuldades de higiene oral, tratamento ortodôntico precoce e, em alguns casos, intervenções cirúrgicas para correção de anomalias dento-faciais (CARVALHO et al., 2020).

A Síndrome de Moebius é uma condição rara, descrita inicialmente no século XIX pelo neurologista Paul Julius Möbius. Estima-se que sua prevalência seja de 1 a cada 50.000 a 500.000 nascidos vivos, variando conforme os critérios diagnósticos utilizados (LIVINGSTONE et al., 2017). A característica central é a paralisia congênita dos nervos cranianos VI (abducente) e VII (facial), responsáveis respectivamente pela movimentação lateral dos olhos e pela expressão facial. A ausência desses movimentos compromete funções fisiológicas básicas, como sucção, mastigação e deglutição, além de impactar na comunicação não verbal (SILVA; PEREIRA, 2020).

Além das alterações faciais, os indivíduos podem apresentar malformações congênitas associadas, como pé torto congênito, alterações de membros superiores, fissuras orais e alterações dentárias (BRITO; SOUZA, 2018). Tais manifestações reforçam a necessidade de uma visão integral e multiprofissional no processo terapêutico.

4.1 Intervenção Fisioterápica

A fisioterapia desempenha papel crucial no tratamento de pacientes com Síndrome de Moebius, tanto na fase precoce quanto no acompanhamento contínuo. Estudos evidenciam que o trabalho fisioterápico visa: estimulação da motricidade orofacial por meio de exercícios miofuncionais; fortalecimento da musculatura respiratória e melhora do padrão ventilatório;

treinamento motor global, especialmente em casos associados a alterações musculoesqueléticas;

orientação postural e estímulo à independência funcional (MARTINS; OLIVEIRA, 2021).

Segundo Corrêa et al. (2019), técnicas de estimulação elétrica funcional e exercícios de reabilitação neuromuscular têm mostrado resultados promissores na ativação parcial da musculatura facial. Embora não revertam totalmente a paralisia, favorecem a plasticidade neural e a melhora funcional.

4.2 Intervenção Odontológica

Na odontologia, o cuidado é igualmente desafiador. Pacientes com Síndrome de Moebius frequentemente apresentam má oclusão, micrognatia, atraso na erupção dentária e dificuldade de higienização oral, aumentando a prevalência de cáries e doenças periodontais (CARVALHO et al., 2020).

A atuação odontológica envolve:

odontopediatria preventiva, para orientar familiares e promover higiene adequada; ortodontia precoce, visando corrigir disfunções oclusais e melhorar a mastigação; cirurgia bucomaxilofacial, em casos de anomalias severas que comprometem a função e a estética facial;

acompanhamento estético e funcional, que contribui para autoestima e inclusão social do paciente (NOGUEIRA; MENEZES, 2019).

Além disso, destaca-se que a ausência de expressão facial compromete a sociabilidade, e a odontologia estética, aliada a cirurgias reconstrutivas, pode favorecer significativamente a qualidade de vida.

4.3 Abordagem Multidisciplinar

A literatura aponta de forma consistente que o manejo da Síndrome de Moebius não deve ser restrito a uma única área. A integração entre fisioterapia, odontologia, fonoaudiologia, psicologia, neurologia e pediatria é essencial para reduzir limitações e promover desenvolvimento integral (ALMEIDA et al., 2019).

Porém, poucos trabalhos exploram a sinergia entre fisioterapeutas e cirurgiões-dentistas. Essa integração pode ser fundamental, visto que a fisioterapia contribui para a funcionalidade motora e respiratória, enquanto a odontologia atua diretamente na

saúde oral, estética e qualidade de vida. Assim, estudos que abordem essa interface podem preencher uma lacuna importante no campo científico.

Apesar desses avanços, são raros os estudos que investigam a atuação conjunta dessas duas áreas,o que reforça a necessidade de pesquisas que proponham protocolos integrados de atendimento.

5 METODOLOGIA

O presente trabalho consiste em uma revisão de literatura integrativa, realizada a partir da busca em bases de dados como PubMed, Scielo, Lilacs e Google Scholar. Os critérios de inclusão consideraram artigos publicados nos últimos dez anos, em português, inglês e espanhol,que abordassem a Síndrome de Moebius com foco na fisioterapia, odontologia ou abordagem multidisciplinar. A análise dos dados foi feita por meio de leitura crítica,comparação dos resultados e síntese das principais evidências encontradas.

6 RESULTADOS E DISCUSSÃO

A análise dos estudos revelou que a fisioterapia contribui principalmente para a melhora da motricidade orofacial, respiração e deglutição, além de favorecer o desenvolvimento motor global. Já a odontologia apresenta papel essencial na prevenção e correção de alterações dentárias e oclusais, além de atuar na estética facial, fator importante para a integração social dos pacientes.

Constatou-se, ainda, que a literatura é majoritariamente composta por relatos de caso e séries clínicas,sendo escassos os trabalhos que abordam a intervenção conjunta de fisioterapeutas e cirurgiões-dentistas. Essa lacuna evidencia a necessidade de estudos longitudinais que comprovem, de forma mais robusta, os benefícios dessa integração profissional.

7 CONCLUSÃO

A intervenção fisioterápica e odontológica mostra-se fundamental no manejo da Síndrome de Moebius, tanto pela reabilitação funcional quanto pela melhoria da qualidade de vida dos pacientes. Contudo, a produção científica sobre a atuação

conjunta dessas áreas ainda é limitada, revelando um espaço relevante para novas pesquisas.

Como limitação, ressalta-se a predominância de estudos descritivos e a ausência de protocolos padronizados. Recomenda-se que futuras investigações avaliem, de maneira sistemática, os resultados de programas integrados de fisioterapia e odontologia, possibilitando avanços no cuidado multiprofissional dos indivíduos acometidos.

REFERÊNCIAS

- ALMEIDA,R.S. et al. Atuação multiprofissional em síndromes neurológicas raras. Revista Brasileira de Saúde Funcional,v.8,n.2,p.45-53,2019.
- BRITO,A.M.;SOUZA,K.L.Manifestações clínicas associadas à Síndrome de Moebius: revisão integrativa. Revista Ciências Médicas, v. 27, n. 1, p. 101-109, 2018.
- CARVALHO,F.A. et al. Odontologia e doenças raras: desafios e perspectivas. Revista de Odontologia do Brasil Centra,v.29,n.1,p.67-74,2020.
- CORRÊA,D.S.et al. Efeitos da estimulação elétrica funcional na motricidade facial em Síndrome de Moebius.Revista Neurociências, v. 27, n.4, p. 345-352, 2019.
- LIVINGSTONE, I. J. et al. Moebius syndrome: a comprehensive review of clinical features,genetics, and therapeutic strategies. Journal of Pediatric Neurology, v. 15, n.3, p. 145-152,2017.
- MARTINS, G.F.; OLIVEIRA, T.B. Fisioterapia aplicada às disfunções orofaciais em síndromes raras. Revista Movimento & Saúde, v. 13,n.4,p.88-95,2021.
- NOGUEIRA,L.A.;MENEZES, P. H. Intervenções odontológicas em pacientes com síndromes raras: relato de experiências clínicas. Revista Odontopediatria Atual, v. 15, n.2, p. 55-62,2019.
- SILVA, J.P.; PEREIRA, C. M.Síndrome de Moebius: revisão narrativa. Revista Brasileira de Neurologia, v. 56, n.3,p.112-119,2020.

COREIA-ACANTOCITOSE: ASPECTOS CLÍNICOS, COGNITIVOS E INTERVENÇÕES NA EDUCAÇÃO FÍSICA

Maria Aparecida Bezerra da Silva

Emyle Camila Lima Silva

Maycka Yonara Cabral Alexandre de Albuquerque

Ilcemar Lins e Silva

Cícero Lacerda de Sousa

1 INTRODUÇÃO

A Coreia-Acantocitose (ChAc) é uma doença neurodegenerativa rara associada à presença de acantócitos no sangue periférico. Desde sua descrição em 1967, a condição é reconhecida pelo curso progressivo e pela combinação de sintomas motores (coreia, distonia, disfagia, disartria), psiquiátricos e déficits cognitivos. A baixa prevalência limita estimativas epidemiológicas e a consolidação de protocolos assistenciais específicos, ampliando o fardo emocional e socioeconômico para famílias e sistemas de saúde.

Evidências oriundas de avaliação neuropsicológica e de motricidade ocular indicam que a ChAc não pode ser compreendida apenas sob a ótica motora. Em tese de doutorado, Attoni (2016) descreve alterações em funções executivas, atenção seletiva, memória de trabalho e controle inibitório, além de correlações entre gravidade motora e desempenho cognitivo. No estudo de caso de Frison et al. (2012), destacam-se déficits em memória, discurso narrativo, teoria da mente e prosódia emocional, com forte repercussão na comunicação e na participação social.

Este TCC integra os achados clínicos e cognitivos, enfatizando a atuação do profissional de Educação Física na reabilitação e no manejo funcional dos pacientes. Objetiva-se: (a) descrever manifestações clínicas e neuropsicológicas; (b) discutir implicações sociais e comportamentais; (c) sistematizar estratégias de intervenção física adaptada com base na literatura.

2 METODOLOGIA

Estudo de revisão integrativa conforme Souza, Silva e Carvalho (2010). As buscas nas bases PubMed, SciELO, LILACS e Google Scholar consideraram publicações entre 2000 e 2024, com os descritores: “Chorea-Acanthocytosis”, “Neuroacanthocytosis”, “Physical Education”, “Rare Diseases” e “Neuropsychology”. Critérios de inclusão: artigos originais, revisões sistemáticas, teses, dissertações e

estudos de caso sobre manifestações clínicas, cognitivas, comportamentais e intervenções físicas na ChAc. Critérios de exclusão: estudos sem texto completo, duplicados ou em idiomas distintos do português, inglês e espanhol.

Como referências metodológicas, utilizaram-se a tese de Attoni (2016) — com avaliações de motricidade ocular, cognição e comportamento — e o estudo de caso de Frison et al. (2012), que empregou bateria neuropsicológica para examinar memória, atenção, discurso narrativo, teoria da mente e prosódia.

3 RESULTADOS E DISCUSSÕES

A síntese evidencia um perfil multissistêmico: sintomas motores marcantes, alterações cognitivas e psicossociais e repercussões funcionais importantes.

Tabela 1 – Manifestações clínicas frequentes na Coreia-Acantocitose

| Sintomas | Descrição |
|-----------|---|
| Coreia | Movimentos involuntários, rápidos e irregulares. |
| Distoria | Contrações musculares sustentadas; posturas anormais. |
| Disfagia | Dificuldade de deglutição; risco de aspiração. |
| Disartria | Alterações na fala por comprometimento motor orofacial. |

Essa tabela organiza os principais sintomas da ChAc em termos clínicos, evidenciando a predominância de movimentos coreicos, distonias, disfagia e disartria. A apresentação em quadro sintético permite compreender de forma clara como esses sinais motores repercutem diretamente nas limitações funcionais dos pacientes, reforçando a necessidade de intervenções multiprofissionais.

Fonte: Adaptado de Nair et al. (2020).

Tabela 2 – Funções cognitivas prejudicadas em pacientes com ChAc

| Função cognitiva | Alterações observadas | Impacto na vida diária |
|---------------------|---|--------------------------------|
| Memória de trabalho | Dificuldade em reter e manipular informações. | Falhas em tarefas sequenciais. |

| | | |
|---------------------|---|---|
| Atenção seletiva | Elevada distratibilidade. | Queda de eficiência em atividades simples. |
| Funções executivas | Planejamento e flexibilidade mental prejudicados. | Dificuldade para decidir e organizar rotinas. |
| Controle inibitório | Respostas impulsivas. | Repercussões comportamentais. |

Fonte: Attoni (2016).

Os dados desta tabela, baseados em Attoni (2016), demonstram os déficits neuropsicológicos mais comuns: comprometimento da memória de trabalho, atenção seletiva, funções executivas e controle inibitório. A sistematização reforça que a ChAc deve ser entendida para além do aspecto motor, dado que tais déficits cognitivos impactam atividades simples do cotidiano, como a organização de tarefas e a tomada de decisões.

Tabela 3 – Alterações neuropsicológicas em estudo de caso com ChAc

| Domínio | Déficits observados | Repercussão clínica |
|--------------------|---|---|
| Memória | Comprometimento episódico e operacional. | Esquecimento frequente. |
| Atenção | Dificuldade em manter foco. | Baixo desempenho em tarefas cotidianas. |
| Funções executivas | Prejuízo em planejamento e tomada de decisão. | Redução de autonomia. |
| Linguagem/Discurso | Discurso narrativo desorganizado. | Problemas de comunicação. |
| Teoria da mente | Dificuldade em inferir estados mentais alheios. | Danos na interação social. |
| Prosódia | Alterações na percepção/expressão de emoções. | Conflitos interpessoais. |

Fonte: Frison et al. (2012).

Com base em Frison et al. (2012), esta tabela detalha déficits em memória, atenção, linguagem, teoria da mente e prosódia. A inclusão da repercussão clínica amplia a análise, pois evidencia que alterações afetam não apenas a cognição, mas também a comunicação e a integração social, contribuindo para o isolamento e estigmatização do paciente.

Tabela 4 – Estratégias de intervenção em Educação Física para ChAc

| Exercício | Objetivo | Benefícios |
|---------------------------|--------------------------------------|---|
| Treinamento aeróbico leve | Aumentar resistência cardiovascular. | Reduz fadiga e melhora condicionamento. |
| Exercícios de equilíbrio | Diminuir risco de quedas. | Melhora estabilidade postural. |
| Alongamentos | Reducir rigidez. | Aumenta flexibilidade/mobilidade. |
| Atividades coletivas | Estimular socialização. | Integração e bem-estar. |

Fonte: Santos et al. (2021); Oliveira et al. (2022).

Esta tabela apresenta os principais tipos de exercício físico adaptado recomendados para pacientes com ChAc, como treinamento aeróbico leve, exercícios de equilíbrio, alongamentos e atividades coletivas. A síntese mostra a relação direta entre objetivo e benefício, reforçando que a Educação Física tem potencial terapêutico no manejo motor e psicossocial da doença.

Tabela 5 – Comparações entre ChAc e outras doenças neurodegenerativas

| Doença | Sintomas principais | Diferenças em relação à ChAc |
|----------------------|--|------------------------------------|
| Doença de Huntington | Coreia, alterações cognitivas e psiquiátricas. | Ausência de acantócitos no sangue. |
| Parkinson | Rigidez, tremores, bradicinesia. | Menor impacto cognitivo precoce. |
| ELA | Fraqueza muscular progressiva. | Sem movimentos coreicos. |

Fonte: Revisões comparativas em doenças neurodegenerativas (2020–2022).

São destacadas semelhanças e diferenças entre a ChAc, a Doença de Huntington, o Parkinson e a ELA. Essa comparação é importante porque auxilia na diferenciação diagnóstica, uma vez que há sobreposição de sintomas, mas a presença de acantócitos no sangue é uma característica exclusiva da ChAc.

Tabela 6 – Protocolos de atividade física adaptada recomendados para ChAc

| Exercício | Frequência | Duração | Observações |
|-----------|------------|---------|-------------|
|-----------|------------|---------|-------------|

| | | | |
|---------------------------|-------------|-----------|---|
| Caminhada supervisionada | 3x/semana | 20–30 min | Ambiente seguro; evitar terrenos irregulares. |
| Treino de equilíbrio | 2x/semana | 15–20 min | Uso de apoio quando necessário. |
| Alongamentos | Diário | 10–15 min | Evitar movimentos bruscos. |
| Jogos coletivos adaptados | 1–2x/semana | 30 min | Favorecer integração social. |

Fonte: Protocolos clínicos de intervenção em doenças raras (2021).

A tabela final sistematiza protocolos práticos de intervenção, detalhando tipo de exercício, frequência, duração e observações clínicas. Essa organização fornece um guia inicial para profissionais de Educação Física e saúde, permitindo planejar atividades seguras e eficazes para melhorar a qualidade de vida dos pacientes.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A ChAc impõe limitações significativas que transcendem o domínio motor, envolvendo déficits cognitivos complexos e repercussões psicossociais. A atuação integrada de equipes — com destaque para a Educação Física adaptada — é essencial para otimizar autonomia e qualidade de vida. Estudos como Attoni (2016) e Frison et al. (2012) reforçam a necessidade de protocolos padronizados e pesquisas longitudinais que integrem avaliação clínica e neuropsicológica a intervenções físicas.

REFERÊNCIAS

ALVES, Daian Péricles. Implementação de conceitos de manufatura colaborativa: um projeto virtual. 2008. Trabalho de Conclusão de Curso (Bacharelado em Engenharia Industrial Mecânica) – Universidade Tecnológica Federal do Paraná, Curitiba, 2008.

ATTONI, Tiago Mendonça. Avaliação da motricidade ocular, cognição e comportamento na Coreia de Sydenham, Doença de Huntington e Neuroacantocitose. 2016. Tese (Doutorado em Neurociências) – Universidade Federal de Minas Gerais, Belo Horizonte, 2016.

- FRISON, Thirzá Baptista; SAUTE, Jonas Alex Morales; BAPTISTA, Lenisa; et al. Perfil neuropsicológico de um adulto com Coréia-Acantocitose: estudo de caso. *Cuadernos de Neuropsicología*, v. 6, n. 2, p. 69–80, 2012.
- NAIR, S. et al. Chorea-acanthocytosis: clinical and neuropsychological features. *Journal of Neurology*, v. 267, n. 8, p. 2314–2325, 2020.
- OLIVEIRA, F. S. et al. Benefícios da atividade física adaptada em doenças neurológicas raras. *Revista de Neurologia e Reabilitação*, v. 14, n. 2, p. 45–58, 2022.
- SANTOS, J. R. et al. Intervenção física em doenças raras neurodegenerativas: revisão sistemática. *Revista Brasileira de Medicina Física e Reabilitação*, v. 25, n. 3, p. 150–162, 2021.
- SOUZA, M. T.; SILVA, M. D.; CARVALHO, R. Revisão integrativa: o que é e como fazer. *Einstein*, v. 8, n. 1, p. 102–106, 2010.

A ATROFIA MUSCULAR ESPINHAL E A ERA MEDICAMENTOSA

Vanessa Lopes

1 INTRODUÇÃO

A Atrofia Muscular Espinal (AME) é uma doença genética neurodegenerativa rara, de herança autossômica recessiva, que afeta os neurônios motores inferiores localizados no corno anterior da medula espinhal. Esses neurônios são responsáveis pela condução dos impulsos nervosos que geram os movimentos musculares voluntários. A disfunção ou morte desses neurônios leva à fraqueza muscular progressiva, hipotonia e atrofia, interferindo em funções básicas como locomoção, deglutição e respiração (LIMA et al., 2019).

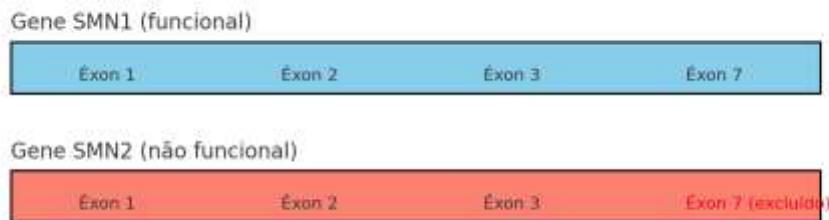
A relevância do tema está no impacto funcional e social causado pela AME, além do grande avanço científico observado nos últimos anos, com o surgimento de terapias medicamentosas modificadoras da doença. Até pouco tempo, a AME era considerada uma condição sem tratamento específico, sendo abordada de forma exclusivamente paliativa. Com a aprovação de medicamentos como nusinersena, onasemnogeno abeparvoveque e risdiplam, iniciou-se uma nova era terapêutica, transformando significativamente o prognóstico de pacientes afetados.

Este capítulo tem como objetivo apresentar uma análise abrangente sobre a Atrofia Muscular Espinal, abordando desde suas bases genéticas e fisiopatológicas até os avanços terapêuticos e os impactos funcionais dessas intervenções. Pretende-se ainda discutir a importância da atuação interdisciplinar no manejo da doença, com destaque para o papel da Fonoaudiologia e a incorporação de tecnologias como o Cough Assist no contexto da reabilitação respiratória e da segurança alimentar.

2 REVISÃO DE LITERATURA

A AME é causada pela mutação ou deleção do gene SMN1 (Survival Motor Neuron 1), localizado no cromossomo 5q13. Esse gene é responsável pela síntese da proteína SMN, fundamental para a manutenção da integridade dos neurônios motores. Pacientes afetados possuem cópias funcionais limitadas do gene SMN2, um gene homólogo que pode compensar parcialmente a perda do SMN1, embora de forma ineficaz, pois produz uma versão truncada da proteína em mais de 90% dos casos (LOTTI et al., 2012).

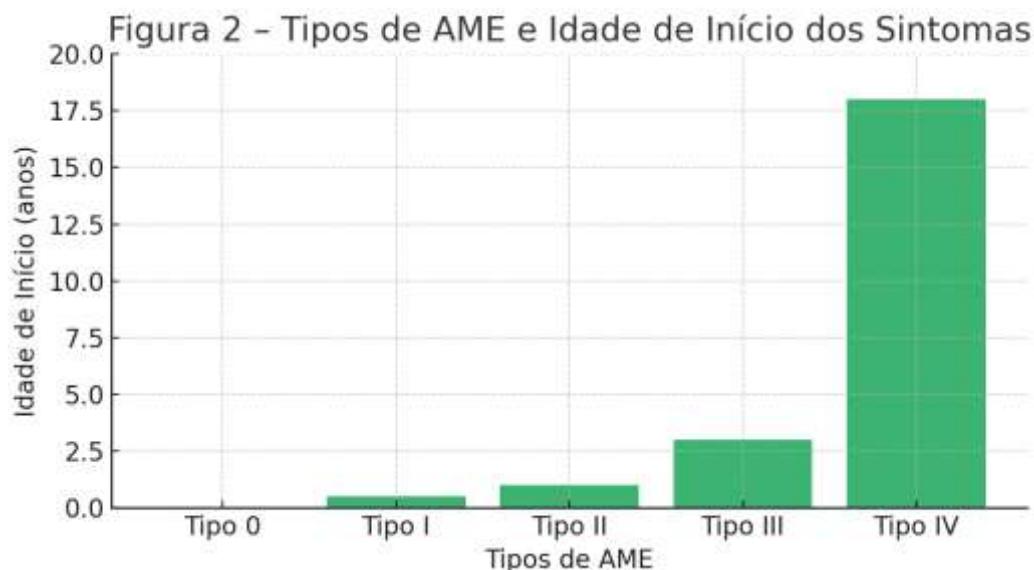
Figura 1 – Representação dos genes SMN1 e SMN2.



Fonte: Elaborado pelo autor.

A quantidade de cópias do gene SMN2 está diretamente relacionada à gravidade clínica da doença. Pacientes com maior número de cópias tendem a apresentar formas mais brandas. A classificação clínica da AME se dá em cinco tipos: Tipo 0 (forma congênita, com início intrauterino), Tipo I (Werdnig-Hoffmann), que inicia antes dos 06 meses e é a forma mais grave em sobreviventes; Tipo II (início entre 6 e 18 meses), Tipo III (Kugelberg-Welander, com início após 18 meses) e Tipo IV (início na vida adulta, com progressão lenta).

Figura 2 – Tipos de AME e Idade de Início dos Sintomas.



Fonte: Elaborado pelo autor com base em Lotti et al. (2012).

Antes do advento das terapias modificadoras, o tratamento da AME era baseado em suporte clínico, fisioterapia, fonoaudiologia, nutrição e ortopedia. Pacientes com AME tipo I, por exemplo, frequentemente evoluíam para óbito antes dos dois anos de idade, devido a complicações respiratórias, mesmo com suporte intensivo. Atualmente, com os avanços na genética e na farmacologia, três principais

fármacos foram aprovados e estão disponíveis: nusinersena (Spinraza), onasemnogeno abeparvoveque (Zolgensma) e risdiplam (Evrysdi).

O nusinersena é um oligonucleotídeo antissenso administrado por via intratecal, que modula o splicing do RNA do gene SMN2, promovendo a inclusão do exón 7 e resultando na produção de uma proteína SMN funcional. O onasemnogeno abeparvoveque é uma terapia gênica de dose única, administrada por via intravenosa, baseada em vetor viral adeno-associado (AAV9), que entrega uma cópia funcional do gene SMN1. Já o risdiplam é um modulador de splicing administrado por via oral, que também promove o aumento da produção da proteína SMN a partir do gene SMN2.

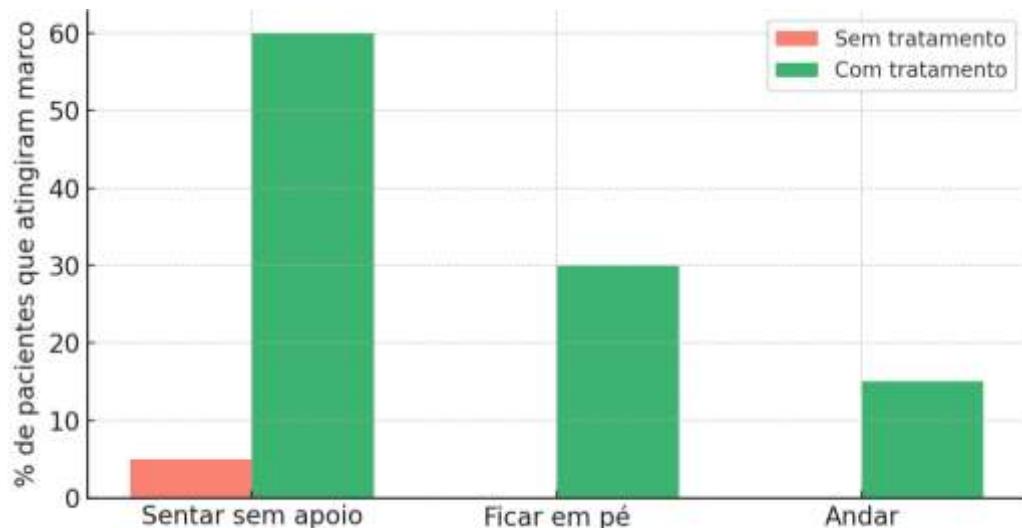
Estudos clínicos demonstraram que essas terapias são capazes de alterar a história natural da doença, especialmente quando iniciadas de forma precoce, antes da perda irreversível dos neurônios motores. O tratamento precoce, aliado à triagem neonatal, é hoje um dos grandes desafios e objetivos das políticas públicas de saúde em diversos países (FINKEL et al., 2017; MERCURI et al., 2018).

3 RESULTADOS E DISCUSSÃO

Os resultados das terapias medicamentosas para a Atrofia Muscular Espinal são amplamente documentados na literatura científica, com destaque para os ganhos motores, aumento da sobrevida e melhora na qualidade de vida. Estudos como o ENDEAR, que avaliou a eficácia da nusinersena, demonstraram que crianças tratadas precocemente com a medicação apresentaram taxas significativamente superiores de sobrevivência e aquisição de marcos motores, como controle cefálico, sentar sem apoio e início da deglutição oral (FINKEL et al., 2017).

O impacto funcional também é observado com o uso do onasemnogeno abeparvoveque. A terapia gênica mostrou ganhos importantes em bebês com AME tipo I, permitindo o alcance de marcos motores antes considerados inalcançáveis. Resultados semelhantes foram obtidos com o risdiplam, que, por ser administrado por via oral, apresenta uma alternativa menos invasiva para o tratamento crônico da AME (MERCURI et al., 2020).

Figura 3 – Comparação de Ganho Motor com e sem Tratamento.

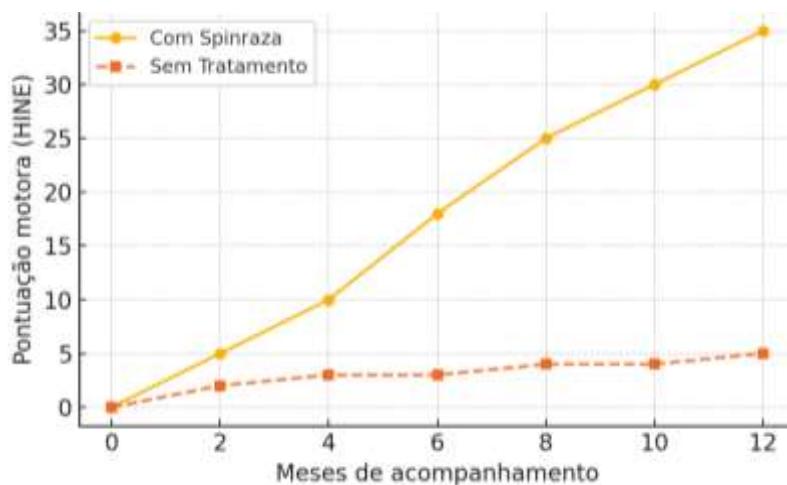


Fonte: Elaborado com base em dados clínicos de Mercuri et al. (2018).

Além da eficácia clínica, um aspecto que merece destaque é o custo elevado das terapias, o que impõe barreiras importantes ao acesso, especialmente em países com sistemas públicos de saúde. No Brasil, a judicialização do acesso às medicações é uma realidade frequente, com impacto direto nas políticas públicas, no financiamento e na equidade da assistência.

Abaixo, observa-se a evolução funcional de pacientes tratados com nusinersena, em comparação com aqueles que não receberam intervenção medicamentosa, destacando os ganhos motores ao longo do tempo:

Figura 4 – Evolução funcional motora (pontos HINE).



Nesse cenário, a atuação da equipe multiprofissional é essencial. A Fonoaudiologia exerce papel central na avaliação e reabilitação das funções orais, na segurança alimentar, na comunicação alternativa e na prevenção de complicações

respiratórias. Com o advento das terapias, houve um aumento da demanda por acompanhamento fonoaudiológico precoce e intensivo, visando maximizar os ganhos motores e a qualidade de vida.

Dentre os desafios que persistem mesmo com os avanços terapêuticos, a função respiratória continua sendo um ponto crítico no manejo da AME. A insuficiência respiratória ainda é uma das principais causas de morbimortalidade nos pacientes com Atrofia Muscular Espinhal, especialmente nos tipos 0, I e II, em função da fraqueza da musculatura respiratória e da ineficácia da tosse. Nesse contexto, o uso do equipamento *Mechanical Insufflator-Exsufflator* (Cough Assist) tem se consolidado como uma das principais estratégias não invasivas para auxiliar na higiene brônquica desses pacientes (CHATWIN et al., 2003).

O Cough Assist promove uma insuflação positiva das vias aéreas, seguida por uma exsuflação abrupta, simulando o pico de fluxo expiratório de uma tosse. Seu uso regular permite a remoção eficaz de secreções, prevenindo infecções respiratórias, atelectasias e internações frequentes. É indicado tanto de forma programada quanto em situações de intercorrência clínica, como resfriados e aumento de secreção.

Para a Fonoaudiologia, o conhecimento sobre o funcionamento e as indicações do Cough Assist é indispensável. Muitos pacientes com AME apresentam disfagia, sialorreia e aspiração silenciosa, o que demanda uma atuação segura e integrada com a equipe de fisioterapia respiratória e pneumologia. Durante a avaliação fonoaudiológica, o profissional deve observar sinais de acúmulo de secreções, presença de tosse ineficaz e coordenação respiratória prejudicada.

Além disso, o fonoaudiólogo pode contribuir com o treinamento familiar quanto à higiene oral e manobras protetoras, considerando a frequência de uso do Cough Assist e o momento oportuno para alimentação e comunicação. Essa integração multiprofissional é essencial para garantir maior conforto, funcionalidade e qualidade de vida ao paciente com AME (MENDONÇA et al., 2020).

Assim, a fonoterapia, para além da estimulação motora oral, deve contemplar a avaliação respiratória funcional, o acompanhamento da eficácia da tosse e o manejo compartilhado com tecnologias assistivas como o Cough Assist, tornando-se parteativa da estratégia de cuidado interdisciplinar.

4 CONSIDERAÇÕES FINAIS

A Atrofia Muscular Espinal deixou de ser uma condição exclusivamente paliativa para tornar-se uma doença tratável, com resultados promissores quando diagnosticada precocemente e manejada de forma interdisciplinar. A era medicamentosa ampliou não apenas as perspectivas de sobrevida, mas também a funcionalidade e a qualidade de vida dos pacientes.

O avanço terapêutico, no entanto, não elimina os desafios estruturais, econômicos e sociais relacionados ao acesso, à equidade do cuidado e à disponibilidade dos serviços especializados. Nesse sentido, torna-se urgente a implementação da triagem neonatal para AME, bem como a criação de protocolos clínicos e diretrizes terapêuticas que garantam atendimento integral aos pacientes.

A Fonoaudiologia desempenha um papel fundamental na reabilitação da AME, atuando desde a estimulação precoce da deglutição e respiração até a comunicação alternativa e aumentativa. A integração da atuação fonoaudiológica com o uso de dispositivos como o Cough Assist ilustra a necessidade de capacitação contínua e atuação colaborativa com outras áreas da saúde.

REFERÊNCIAS

- CHATWIN, M. et al. Mechanically assisted cough: a review of the literature and practical aspects of use. *Respiratory Medicine*, v. 97, n. 6, p. 661–667, 2003.
- FINKEL, R. S. et al. Nusinersen versus sham control in infantile-onset spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, v. 377, n. 18, p. 1723–1732, 2017.
- HOYT, K. J. et al. Improving the diagnosis and treatment of spinal muscular atrophy. *Pediatric Clinics*, v. 67, n. 2, p. 283–300, 2019.
- LOTTI, F. et al. A single nucleotide polymorphism alters the splicing of the SMN2 gene and is a modifier of spinal muscular atrophy. *Nature Genetics*, v. 39, n. 5, p. 630–635, 2012.
- MERCURI, E. et al. Nusinersen versus sham control in later-onset spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, v. 378, n. 7, p. 625–635, 2018.
- MERCURI, E. et al. Risdiplam in type 1 spinal muscular atrophy. *New England Journal of Medicine*, v. 384, p. 915–923, 2021.
- MENDONÇA, M. et al. Cuidados respiratórios em crianças com AME: atualização e práticas clínicas. *Revista Neurociências*, v. 28, n. 4, p. 567–573, 2020.
- LIMA, L. H. P. et al. Atrofia Muscular Espinal: avanços no diagnóstico e tratamento. *Revista de Neurologia*, v. 25, n. 1, p. 10–18, 2019.

A DIFICULDADE DE UM DIAGNÓSTICO NO BRASIL PARA DOENÇAS RARAS

Marina Alves Noronha

1 INTRODUÇÃO

Doenças raras, definidas pela Organização Mundial da Saúde (OMS) como condições que afetam até 65 pessoas por 100.000 habitantes, totalizam 6.000 a 8.000 tipos, 80% de origem genética, impactando cerca de 13 milhões de brasileiros. Sintomas como atraso motor desafiam o diagnóstico, que pode levar de 5 a 10 anos, segundo a Federação Brasileira de Doenças Raras (FEBRARARAS). Algumas barreiras, como acesso limitado a exames como exoma ou genoma, deficiência de especialistas e desigualdades regionais, prolongando a “odisseia diagnóstica” e afetando pacientes e famílias clínicas, emocionais e sociais. Este trabalho, para a pós-graduação em doenças raras, analisa esses desafios, trazendo a experiência de Marina, mãe atípica de André, cuja jornada revela falhas sistêmicas e o impacto na vida do paciente, propondo soluções para melhorar o diagnóstico e a qualidade de vida. Esta pesquisa parte da seguinte questão problema: Quais são as principais dificuldades para o diagnóstico de doenças raras no Brasil, considerando o acesso a exames como exoma ou genoma, e como essas barreiras afetam a vida de pacientes com atraso motor, como André, em termos clínicos, emocionais, sociais e educacionais?

O atraso no diagnóstico de doenças raras compromete tratamentos, agrava sintomas e onera famílias e o sistema de saúde. Exames como exoma e genoma, essenciais para identificação de mutações, são caros e raros no SUS, afetando pacientes como André, com atraso motor, em mobilidade, escolarização e bem-estar. Famílias enfrentam angústia, custos e estigma. A experiência de Marina, profissional da saúde, ilustra essa luta. Relevante para a pós-graduação em doenças raras, este estudo propõe soluções para ampliar o acesso a exames, sensibilizar profissionais e melhorar a vida de pacientes como André.

O Objetivo Geral é analisar as dificuldades no diagnóstico de doenças raras no Brasil, com ênfase no acesso a exames genéticos como exoma ou genoma, e os impactos na vida de pacientes com atraso motor, como André, propondo soluções para melhorar o sistema de saúde.

2 METODOLOGIA

Trata-se de uma Revisão bibliográfica a partir de artigos e relatórios (2015-2025) em Scielo, PubMed, Google Scholar e Periódicos CAPES, sobre exoma, genoma e doenças raras. Também serão incluídos como Análise documental um Estudo da Política Nacional de Atenção Integral (2014) e dados da ABRARAS e EURORDIS; e um Relato de caso com a narrativa de Marina, mãe de André, para explorar barreiras e impactos.

3 REFERENCIAL TEÓRICO

Doenças raras, 80% genéticas, apresentam sintomas como atraso motor, dificultando o diagnóstico (EURORDIS, 2020). O sequenciamento de exoma analisa 1-2% do DNA (regiões codificantes), detectando mutações em 30-40% dos casos, enquanto o genoma mapeia todo o DNA, identificando alterações complexas (Adams & Eng, 2018). No Brasil, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (2014) prevê acesso a testes, mas a oferta é limitada: exoma (R\$ 5.000-10.000) e genoma (R\$ 15.000+) concentram-se em centros privados, escassos no SUS (Pepe et al., 2019).

Profissionais carecem de treinamento para indicar esses exames, atrasando diagnósticos. Sem respostas, pacientes como André perdem terapias e inclusão, enquanto as famílias enfrentam luto simbólico, estresse e custos (Dantas; Gontijo, 2022). A desigualdade regional e a inacessibilidade de exoma e genoma agravaram o cenário, soluções exigidas (Hageman, 2021).

4 RELATO E ANÁLISE

Marina, mineira, mora em Brasília há 25 anos e é mãe de André, hoje adolescente, com uma doença rara e atraso motor desde os seis meses, não progressiva. "Quando André tinha seis meses, percebeu que ele não atingia os marcos de desenvolvimento motor. Apesar de ser extremamente comunicativo, sorridente e capaz de se alimentar por via oral, ele não sentava, não engatinhava, não alcançava objetos." Sintomas mistos confundem diagnósticos, pois a comunicação

preservada mascara a gravidade, um desafio comum devido à falta de capacitação. "Levei ao pediatra, que percebeu que ele não atingiu os limites esperados. Fomos ao Instituto de Neurologia do Hospital Sarah, em Brasília. Sugeriram amiotrofia muscular espinhal (AME). Fiquei ofegante, desesperada. Disseram que ele não sobreviveria." O choque reflete o impacto emocional dos diagnósticos preliminares, agravado por pouca orientação.

"Exames de DNA não confirmaram a AME. O hospital fechou o diagnóstico pelo quadro clínico: 98% de chance de não ser AME, 2% de outra mutação. Agarrei-me a isso. Pedi demissão, estudei sobre doenças raras." A inconclusividade e a falta de exoma ou genoma, específicas para alterações raras, mostram falhas do SUS. "Em Brasília, portas se fecharam: ninguém fez exames adicionais, só analisaram o laudo." A escassez de especialistas atrasou respostas, impactando André, que perdeu terapias precocemente. "Pesquisei em privacidade, vi que André, aos 06 meses, era diferente. Uma neurologista de São Paulo repetiu DNA e eletroneuromiografia, revelando testes de Brasília pouco minuciosos." Viajar 1.200 km expõe a desigualdade e a necessidade de exoma e genoma.

"Chegamos à neuropatia periférica axonal. André, hoje adolescente, pergunta: 'O que eu tenho? Por que eu tenho isso?'. A incerteza relativa à autoestima de André limita a mobilidade, dificulta a inclusão esportiva e escolar, apesar de sua comunicação ser vibrante, gerando ansiedade. "Tento melhorar sua qualidade de vida. Fiz o curso técnico de enfermagem, fisioterapia, agora sou médica, buscando fechar o diagnóstico." A resiliência de Marina reflete falhas sistêmicas. "É preciso exoma ou genoma para identificar a mutação e orientar terapias. Pedi ajuda governamental, fui negada. Hospitais em Brasília limitaram o diagnóstico. O plano de saúde barrou o acesso. A ausência de exoma e/ou genoma no SUS e em planos prejudiciais ao André, sem tratamentos precisos ou apoio educacional. "Como fica a situação das mães sem condições?" A desigualdade onera famílias, exigindo soluções.

O estudo identificou diversas estratégias para enfrentar as dificuldades no diagnóstico de doenças raras, especialmente em casos como o de André, em que exames genéticos avançados têm grande relevância para a definição terapêutica e a qualidade de vida do paciente. Uma das principais propostas consiste na ampliação do acesso ao sequenciamento de exoma e genoma no SUS, com investimento em laboratórios públicos e parcerias com centros especializados, como o Hospital Sarah em Brasília. O exoma permite detectar cerca de 30 a 40% das mutações raras,

enquanto o genoma oferece uma abordagem mais ampla, essencial para casos complexos. A implementação desta ação poderia reduzir significativamente a “odisseia diagnóstica”, oferecendo diagnósticos precisos e aliviando custos familiares.

Outra estratégia envolve a criação de programas de subsídios e parcerias público-privadas para exames genéticos, de modo a tornar o exoma e o genoma mais acessíveis, incluindo testes em planos de saúde por meio da ANS. A negativa de cobertura por planos de saúde e pelo SUS, como observado no caso de Marina, limita a possibilidade de diagnóstico precoce, afetando diretamente pacientes como André. A adoção de subsídios garantiria maior equidade no acesso aos exames, apoio educacional e acompanhamento para famílias sem recursos financeiros.

A capacitação de profissionais de saúde também se mostrou essencial. A falta de preparo de médicos generalistas e especialistas contribuiu para atrasos no diagnóstico e na indicação de exames avançados no caso estudado. A implementação de treinamentos obrigatórios para pediatras, neurologistas e demais profissionais do SUS permitiria intervenções precoces, agilizando diagnósticos e reduzindo a angústia das famílias.

O fortalecimento da Política Nacional de Doenças Raras, por meio do reforço da Portaria nº 199/2014, surge como ação necessária para ampliar centros de referência, financiar exames genéticos e disponibilizar telemedicina para regiões remotas. A implementação irregular desta política limita o acesso a testes e especialistas, e seu fortalecimento contribuiria para diagnósticos mais ágeis, terapias mais adequadas e maior inclusão social e escolar dos pacientes.

Além disso, o estudo destaca a importância do apoio psicossocial e educacional. A criação de redes de suporte psicológico e programas educacionais adaptados às necessidades de pacientes como André, com professores capacitados e recursos acessíveis, pode aliviar o peso emocional sobre famílias e pacientes, melhorando autoestima, bem-estar e integração social.

A facilitação da judicialização constitui outra proposta relevante. O acesso a canais públicos de orientação e assessoria jurídica gratuita poderia garantir exames de exoma e genoma a pacientes cujo diagnóstico ainda é negado por planos de saúde ou pelo SUS. Esta medida não apenas viabiliza o acesso aos exames, mas também melhora precocemente a qualidade de vida dos pacientes, especialmente de famílias sem condições financeiras de recorrer à justiça por conta própria.

Por fim, a proposta de inseminação de embriões saudáveis pelo governo, via diagnóstico genético pré-implantacional (DPI), apresenta potencial preventivo significativo. O DPI permite identificar embriões sem mutações genéticas, prevenindo o nascimento de crianças com doenças raras e reduzindo a sobrecarga financeira do SUS com tratamentos de alto custo. Além disso, essa medida oferece planejamento familiar seguro e alívio emocional às famílias, representando um investimento mais sustentável a longo prazo.

No conjunto, essas estratégias revelam caminhos complementares para aprimorar a transição acadêmica-profissional, ampliar a equidade no acesso a exames genéticos e fortalecer políticas públicas voltadas à atenção integral de pacientes com doenças raras.

5 CONSIDERAÇÕES FINAIS

O presente estudo evidenciou que o diagnóstico de doenças raras no Brasil ainda enfrenta barreiras significativas, principalmente no acesso a exames genéticos avançados, como exoma e genoma. Casos como o de André demonstram que atrasos na identificação da condição podem comprometer o desenvolvimento motor, impactar a qualidade de vida e gerar sofrimento emocional tanto para o paciente quanto para a família.

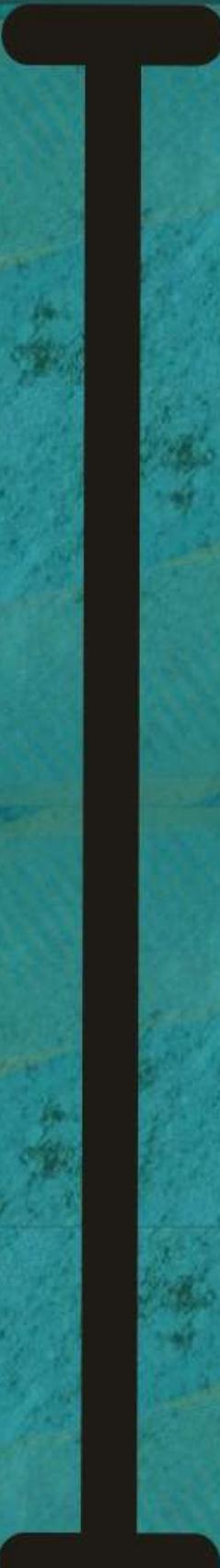
As análises realizadas indicam que a limitação de laboratórios públicos, a negativa de cobertura por planos de saúde, a capacitação insuficiente de profissionais de saúde e a implementação irregular da Política Nacional de Doenças Raras contribuem para a chamada “odisseia diagnóstica”. Tais obstáculos reforçam a necessidade de estratégias integradas que promovam equidade no acesso aos exames, fortalecimento de políticas públicas e suporte psicossocial e educacional adequado aos pacientes e familiares.

Entre as soluções propostas, destacam-se a ampliação do acesso a exoma e genoma no SUS, a criação de programas de subsídios e parcerias público-privadas, a capacitação contínua de profissionais, o fortalecimento da política nacional, o suporte psicossocial e educacional, a facilitação da judicialização e medidas preventivas, como o diagnóstico genético pré-implantacional. A implementação dessas ações pode reduzir atrasos diagnósticos, permitir intervenções precoces, aliviar custos e sofrimento familiar, e promover inclusão social e escolar.

Portanto, este estudo reforça que o avanço na atenção às doenças raras depende não apenas de recursos tecnológicos, mas também de políticas públicas estruturadas, capacitação profissional e suporte integral à família. As propostas apresentadas contribuem para a construção de um sistema de saúde mais equitativo, capaz de oferecer diagnósticos precisos, tratamentos adequados e melhor qualidade de vida aos pacientes com doenças raras.

REFERÊNCIAS

- ABRARAS. (2023). Relatório Anual: Desafios das Doenças Raras no Brasil. Disponível em: <https://www.abraras.org.br> .
- ADAMS, DR; ENG, CM (2018). Sequenciamento de Próxima Geração em Doenças Raras. *Nature Reviews Genetics*, 19(5), 325-339.
- BRASIL. Ministério da Saúde. (2014). Portaria nº 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. Disponível em: https://bvsms.saude.gov.br/bvs/saudelegis/gm/2014/prt0199_30_01_2014.html .
- DANTAS, M.; GONTIJO, P. (2022). Impactos Psicológicos em Famílias de Pacientes com Doenças Raras. *Revista Brasileira de Saúde Mental*, 10(2), 112-130.
- EURORDIS. (2020). Doenças Raras: Compreendendo esta Prioridade de Saúde Pública. Disponível em: <https://www.eurordis.org> .
- HAGEMAN, G. (2021). Distúrbios Genéticos Raros e Desafios de Comunicação. *Journal of Rare Diseases*, 12(3), 45-60.
- PEPE, VLE et al. (2019). Acesso a Diagnósticos Genéticos no SUS: Desafios e Perspectivas. *Ciência & Saúde Coletiva*, 24(8), 3051-3062.



ISBN: 978---65-58-25--3



9 786558 253013