



UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
FACULDADE DE ODONTOLOGIA



MARCUS VINÍCIUS DE FÁTIMA MACHADO HENRIQUE

**DOENÇAS RARAS: PERCEPÇÃO DOS PAIS COM RELAÇÃO ÀS DIFICULDADES
DO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

UBERLÂNDIA

2021

MARCUS VINÍCIUS DE FÁTIMA MACHADO HENRIQUE

**DOENÇAS RARAS: PERCEPÇÃO DOS PAIS COM RELAÇÃO ÀS DIFICULDADES
DO DIAGNÓSTICO E TRATAMENTO**

Trabalho de conclusão de curso apresentado à
Faculdade de Odontologia da UFU, como
requisito parcial para obtenção do título de
Graduado em Odontologia

Orientadora: Prof.^a Dr.^a Fabiana Sodr  de Oliveira

Coorientadora: Dr.^a K sia Lara dos Santos
Marques

UBERL NDIA

2021

AGRADECIMENTOS

A Deus, primeiramente, pois sem ele nada sou;

Aos meus pais Amarildo Henrique, Cristina Paiva Silva e irmã Anna Karoline de Fátima Machado Henrique, pelo apoio e incentivo, tudo por eles;

À minha orientadora e amiga, Prof.^a Dr.^a Fabiana Sodr  de Oliveira, pelos ensinamentos de profiss o e de vida, pela seriedade, companheirismo, compreens o e carinho;

À minha coorientadora, Dr.^a K sia Lara dos Santos Marques, pela aten o e entusiasmo no desenvolvimento do trabalho;

Ao Prof. Dr. Luiz Roberto da Silva, m dico geneticista e pediatra, pesquisador em doen as raras do Hospital de Cl nica da Universidade Federal de Uberl ndia, por ceder as instala es do ambulat rio para coleta de dados e pelo conhecimento compartilhado;

Ao CNPq (Conselho Nacional de Desenvolvimento Cient fico e Tecnol gico), pela bolsa de Inicia o Cient fica   qual foi de suma import ncia para minha estadia na cidade de Uberl ndia e dedica o integral ao estudo.

SUMÁRIO

Resumo.....	4
Introdução.....	5
Material e métodos.....	7
Considerações éticas.....	7
Delineamento do estudo.....	7
Participantes.....	7
Coleta dos dados.....	7
Análise dos dados.....	8
Resultados.....	9
Características da criança, da família e da doença rara.....	9
Percepção dos pais sobre a trajetória do diagnóstico e do tratamento.....	13
Discussão.....	19
Conclusão.....	24
Referências bibliográficas.....	25
Apêndices.....	
Apêndice A – Questionário sociodemográfico.....	27
Apêndice B – Entrevista semiestruturada.....	28

RESUMO

Por serem “raras”, o diagnóstico definitivo, na maioria dos casos, leva muito tempo para ser concluído e não existe tratamento efetivo para o controle de grande parte das doenças. Sendo assim, o objetivo principal deste estudo inicial de teste do roteiro de entrevistas de abordagem qualitativa foi avaliar a percepção dos pais sobre a trajetória em busca do diagnóstico e acesso ao tratamento das crianças com Doenças Raras (DRs). Participaram do estudo pais e/ou cuidadores de crianças com DRs encaminhadas pelo Ambulatório de Genética para o “Projeto de Extensão Promoção de saúde bucal para crianças com deficiência de zero a cinco anos de idade”. Os instrumentos de pesquisa foram dois questionários aplicados em forma de entrevista. O primeiro continha dados sociodemográficos sobre a criança, a família e as DRs e o segundo dez perguntas sobre a percepção dos pais com relação ao diagnóstico, o tratamento e o cuidado da criança. As entrevistas foram gravadas e transcritas. Os dados sociodemográficos foram tabulados e avaliados de forma descritiva e as entrevistas pela Análise de Conteúdo Temático por três pesquisadores. Participaram do estudo cinco famílias de crianças com DRs. A idade média das crianças foi de 3 anos. A percepção com relação à trajetória em busca do diagnóstico e acesso ao tratamento foi organizada em cinco núcleos temáticos: (1) percepção inicial dos pais quanto à condição da criança; (2) busca e dificuldade no diagnóstico; (3) acesso e dificuldades no tratamento; (4) percepção dos responsáveis frente ao tratamento ofertado aos seus filhos, e (5) cuidados das crianças. De acordo com a metodologia usada e os resultados obtidos foi possível concluir que: a trajetória entre a busca e o diagnóstico definitivo foi relativamente curta, entretanto, com forte impacto e sofrimento tanto para as crianças quanto para as famílias; foram relatadas dificuldades com relação ao tratamento, principalmente na realização dos exames e obtenção dos medicamentos, e quanto ao cuidado da criança, necessidade do uso de várias medicações, dietas específicas e ajustes na rotina diária em casa e no trabalho.

Palavras-chave: Criança; Doenças Raras; Diagnóstico; Terapêutica.

INTRODUÇÃO

Por definição, doenças raras (DRs) têm baixa prevalência¹. Considera-se doença rara (DR) aquela que afeta até 65 pessoas em cada 100.000 indivíduos, ou seja, 1,3 pessoas para cada 2.000 indivíduos². No Brasil, há 13 a 15 milhões de pessoas com DRs, que representam mais do que a população da cidade de São Paulo, duas vezes a do Rio de Janeiro, quatro vezes a de Salvador e nove vezes a de Porto Alegre. O grupo mais acometido pela doença (75,0%) é composto por crianças e jovens³.

Ainda não há um consenso quanto ao número exato, mas estima-se que há entre seis e oito mil DRs. A maioria (80,0%) decorre de fatores genéticos, e as demais advêm de causas ambientais, infecciosas, imunológicas, entre outras. Elas são geralmente crônicas, progressivas, degenerativas e até incapacitantes, caracterizadas por uma ampla diversidade de sinais e sintomas que variam não só de doença para doença, como também de pessoa para pessoa com a mesma condição. As manifestações relativamente frequentes podem simular doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando elevado sofrimento clínico e psicossocial aos afetados, bem como para suas famílias⁴.

Por serem condições incomuns, na maioria dos casos, o diagnóstico definitivo leva muito tempo para ser concluído, em média, 8,47 anos⁵. Estima-se que pessoas afetadas por DRs e seus familiares transitam por diversos cenários políticos, associações de pacientes, congressos científicos e audiências públicas⁶, hospitais universitários⁷ e centros de referência^{8,9}, como também projetos de extensão acadêmica e residência multiprofissional em saúde, mesmo não sendo referências do serviço, oferecem atendimentos multidisciplinares que acolhem pacientes com diversas doenças genéticas, autoimunes e metabólicas que se enquadram na classificação de DRs da Orphanet Report Series¹⁰.

Com relação às dificuldades no diagnóstico e tratamento das DRs, os pacientes, familiares e profissionais de saúde são unânimes em afirmar que as pessoas afetadas e suas famílias são impactadas do ponto de vista físico, emocional e social⁷ e que há a necessidade de construção de uma pauta contínua sobre as DRs capaz de promover o acesso universal e integral ao Sistema Único de Saúde (SUS)⁶. A realidade de longas e tortuosas jornadas para obtenção de diagnóstico, falta de conhecimento de médicos não geneticistas sobre DRs, dificuldades de transporte e acesso a especialistas, exames diagnósticos e complementares, medicamentos de alto custo e insumos alimentares foram desafios comuns em todas as narrativas analisadas no Rio de Janeiro, Salvador e Porto Alegre⁹. O acesso aos serviços especializados possibilitou a obtenção do diagnóstico, mas a realização do tratamento foi um desafio, pois há poucos

medicamentos disponíveis e a judicialização foi fundamental para o acesso e a manutenção terapêutica⁸.

Considerando que as DRs acometem um porcentual significativo da população e, portanto, merecem especial atenção, pois elas resultam em um problema para a saúde pública relevante; que o itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com DRs é um dos principais desafios na relação com os serviços de saúde; que o relato das dificuldades encontradas pode orientar e melhorar a efetividade das ações no contexto multidisciplinar, possibilitando maior adesão ao tratamento contribuindo com a estabilização das doenças e reduzindo os agravos, o objetivo principal deste estudo de abordagem qualitativa foi avaliar a percepção dos pais sobre a trajetória em busca do diagnóstico e acesso ao tratamento das crianças com DRs.

MATERIAL E MÉTODOS

Considerações éticas

O desenvolvimento do estudo seguiu as normas nacionais e internacionais de ética em pesquisa envolvendo seres humanos. O projeto foi analisado e aprovado pelo Comitê de Ética em Pesquisa da Universidade Federal de Uberlândia (CEP-UFU), com o número do parecer 4.341.862 e CAAE de registro 38448820.7.0000.5152. Os participantes foram devidamente esclarecidos e informados sobre a pesquisa, seus métodos e objetivos. Foi realizada a coleta de dados mediante concordância e assinatura do termo de consentimento livre e esclarecido assinado em duas vias em conformidade com a resolução 466/12 do Conselho Nacional de Saúde.

Delineamento do estudo

Esta pesquisa trata-se de um estudo inicial de teste do roteiro de entrevistas com abordagem qualitativa.

Participantes

Os participantes foram pais de crianças com DRs de zero a cinco anos de idade encaminhadas pelo Ambulatório de Genética do Hospital de Clínicas da Universidade Federal de Uberlândia (HC-UFU) para o “Projeto de Extensão Promoção em saúde bucal para crianças com deficiência de zero a cinco anos de idade” desenvolvido pela Área de Odontologia Pediátrica da Faculdade de Odontologia da Universidade Federal de Uberlândia (FOUFU).

Coleta dos dados

Os dados sociodemográficos foram coletados, por meio de entrevista (Apêndice A), utilizando um questionário contendo informações sobre a criança (idade, sexo, etnia e posição da criança na família), da família (número de filhos, escolaridade dos pais, tipo de família e renda familiar) e da doença (nome e origem da doença genética ou não genética).

Posteriormente, dados específicos sobre a doença (CID-10), número Orpha e nome do gene) foram obtidos no Portal sobre DRs e medicamentos órfãos da Orphanet Report Series¹⁰.

Para obter informações sobre a percepção dos pais em relação à busca do diagnóstico e acesso ao tratamento, foram realizadas entrevistas (Apêndice B), gravadas, em um único encontro, com o consentimento dos participantes em uma sala reservada para evitar constrangimentos, livre de ruídos, norteadas pelo acolhimento para coletar a história da trajetória

em busca do diagnóstico e do tratamento (tempo decorrido entre a hipótese de diagnóstico e o diagnóstico final); as dificuldades encontradas durante toda a trajetória na busca do diagnóstico e do tratamento; tipo de tratamento realizado (medicamentoso, dietético, reabilitação e outros); tipo de serviço de saúde (público ou privado); a dificuldade dos pais no cuidado com seu(sua) filho(a) e a percepção dos pais sobre o tratamento que a criança recebe. A duração da entrevista foi de 30 a 40 minutos, após gravadas, foram transcritas e analisadas.

Para manter o anonimato do participante da pesquisa, as crianças foram denominadas como C1, C2, C3, C4 e C5.

A coleta de todos os dados e as entrevistas foram realizadas por um pesquisador entre os meses de julho a setembro de 2021.

Análise dos dados

As variáveis categóricas foram organizadas e descritas por meio de frequência absoluta e relativa (porcentual) e as numéricas por meio da média.

Os dados obtidos nas entrevistas foram analisados de forma manual e individual por três pesquisadores pela Análise de Conteúdo Temático¹¹. Esta análise foi realizada em três etapas. Na primeira etapa (Pré-análise), as transcrições das entrevistas foram totalmente lidas. Em seguida, a unidade de registro (palavra-chave), a unidade de contexto (a delimitação do contexto de compreensão da unidade de registro), os recortes, a forma de categorização, a modalidade de codificação e os conceitos teóricos mais gerais que orientaram a análise foram determinados. As palavras-chave e trechos considerados importantes para responder as perguntas sobre o tema foram destacados no texto. Na segunda etapa, o material foi explorado, consistindo essencialmente de uma operação de classificação para chegar ao núcleo de compreensão do texto. Para isso, buscou-se encontrar categorias (expressões ou palavras significativas) segundo as quais o conteúdo de uma fala estava organizado. Na terceira e última etapa, os resultados foram obtidos, e a interpretação realizada. Após, a análise individual, os dados foram confrontados entre os pesquisadores e foram estabelecidos os grupos temáticos.

RESULTADOS

Características da criança, da família e da doença rara

Participaram do estudo cinco pais de crianças com DRs. A distribuição numérica e percentual (%) das características sociodemográficas das crianças, dos pais e da família estão apresentadas na Tabela 1 e das características das DRs na Tabela 2.

Os resultados referentes às crianças mostraram que a idade variou de 2 a 5 anos, com idade média de 3 anos, sendo três (60,0%) do sexo feminino, 5 (100,0%) da etnia branca e duas (40,0%) primeiro ou terceiro filho (40,0%) (Tabela 1).

Com relação aos pais, quatro (80,0%) mães e dois (40,0%) pais tinham ensino médio completo.

Com relação à família, o número de filhos variou de um a três, duas (40,0%) eram do tipo nucleada e três (60,0%) não nucleada, e duas (40,0%) tinham renda familiar de até dois salários-mínimos (Tabela 1).

A Tabela 2 apresenta o nome, origem da doença, idade de início, CID-10, número Orpha, nome do gene e tipo de exame para obtenção do diagnóstico. Do total, quatro (80,0%) e uma (20,0%) DRs têm origem genética e desconhecida, respectivamente. Uma DR pode ter início neonatal ou tardio, duas (40,0%) DRs a idade de início é apenas neonatal e duas (40,0%) podem se manifestar em qualquer idade da infância à vida adulta.

Tabela 1 – Distribuição numérica e percentual (%) das características das crianças com DRs, dos pais e das famílias.

Características	N (%)
Idade (anos)	
2	2 (40,0)
3	2 (40,0)
5	1 (20,0)
Sexo	
Feminino	3 (60,0)
Masculino	2 (40,0)
Etnia	
Amarela	0 (0,0)
Branca	5 (100,0)
Negra	0 (0,0)

Escolaridade da mãe	
Ensino médio completo	4 (80,0)
Ensino superior completo	1 (20,0)
Escolaridade do pai	
Ensino médio incompleto	2 (40,0)
Ensino médio completo	2 (40,0)
Ensino superior completo	1 (20,0)
Número de filhos	
1	2 (40,0)
2	1 (20,0)
3	2 (40,0)
Tipo de família	
Nucleada	2 (40,0)
Não nucleada	3 (60,0)
Renda familiar	
Dois salários-mínimos	2 (40,0)
Três salários-mínimos	2 (40,0)
Quatro salários-mínimos	1 (20,0)

Tabela 2 – Nome, origem da DR, idade de início, CID-10, número Orpha, nome do gene e tipo de exame para obtenção do diagnóstico.

Nome	Origem da DR	Idade de início	CID-10	Número Orpha	Nome do gene	Tipo de exame
Acidemia propiônica	Genética (Autossômica recessiva)	Neonatal grave Início tardio intermitente (após um ano ou mais) Forma crônica progressiva	E71.1	35	PCCA (13q32) ou PCCB (3q21-q22)	- Teste estendido de triagem neonatal - Análise da urina por cromatografia gasosa-espectrometria de massa Obs.: O diagnóstico pré-natal pode ser feito por meio do líquido amniótico ou por ensaio de DNA ou ensaio enzimático da família
Cistinose	Genética (Autossômica recessiva)	Infância, adolescência e vida adulta	E72.0	213	CTNS, localizado no cromossomo 17	- Análise de sangue e urina - Testes genéticos moleculares (Teste da Bochechinha) - Sequenciamento do gene CTNS
Osteogênese Imperfeita	Genética (Ligada ao X recessivo ou autossômica dominante ou	Qualquer idade	Q78.0	666	COL1A Ou COL1A2	- Exames clínicos e radiográficos - Densitometria óssea Obs.: O diagnóstico pré-natal pode ser suspeitado mediante ultrassonografia e posteriormente

	autossômica recessiva)					confirmado pela análise molecular de amniócitos
Deleção do braço longo do cromossomo 6 Ou Deleção 6q Ou Microdeleção 6q25	Genética	Infância, Neonatal	Q93.5	251056	Não consta	- “Microarray” de hibridização genômica comparativa (CGH) e fluorescência in situ (FISH)
Associação de Vacterl Ou Vater	- Desconhecido - Elevado grau de heterogeneidade sugestivos de fatores hereditários	Neonatal	Q87.2	887	Acredita-se que seja multifatorial, associada a mutações em genes como FOXF1 e ZIC	- Desconhecido - Diagnóstico baseia-se no quadro clínico ao nascimento

Fonte: Orphanet Report Series (2019)¹⁰.

Percepção dos pais sobre a trajetória do diagnóstico e do tratamento

A percepção dos pais com relação à trajetória em busca do diagnóstico e do acesso ao tratamento foi organizada em cinco núcleos temáticos: (1) percepção inicial dos pais quanto à condição da criança; (2) busca e dificuldade no diagnóstico; (3) acesso e dificuldades no tratamento; e (4) percepção dos responsáveis frente ao tratamento ofertado aos seus filhos, e (5) cuidados das crianças.

No momento da realização da entrevista, todos os entrevistados relataram que as crianças já apresentavam diagnóstico definitivo da DR. Duas (40,0%) crianças já tinham realizados todos os exames. Dois (40,0%) pais relataram que estavam aguardando outros exames e uma (20,0%) mãe relatou que não tinha feito o exame específico para a doença, mas durante a entrevista ela confirmou que o diagnóstico médico já era definitivo. Duas (40,0%) crianças foram diagnosticadas antes do primeiro mês de vida, duas (40,0%) aos nove e 12 meses de idade e uma (20,0%) após o primeiro ano.

Núcleo 1 - Percepção inicial dos pais quanto à condição da criança

Três (60,0%) mães relataram que antes do diagnóstico já percebiam que a criança apresentava algumas características que chamavam atenção e um pai (20,0%) relatou que antes do nascimento foi comunicado que seu filho apresentava alterações.

“Quando vi eu só notei que ela dormia demais, custou a pegar o peito aí depois ela estava muito molinha...” (C1)

“... eu pegava ela e escutava umas trepidações dentro dela, uns barulhos, não é normal. Aí abri a fralda dela e o umbigo dela estava saindo sangue da cor da minha blusa, sangue vivo, peguei ela e corri para UAI.” (C3)

“Quando ela nasceu, já tinha algumas coisas, com um mês e meio ela tinha hérnia umbilical, era uma criança que chorava muito com cólica, era mole e a gente foi vendo que tinha alguma coisa errada com ela, era um bebê chiador ... ela não sorria.” (C4)

“Durante a gestação foi no morfológico, descobriu que ele tinha algumas alterações, inclusive a médica que fez o morfológico falou que ele poderia nascer morto ou nascer e com pouco tempo morrer, mas não foi o que ela falou. A gente estava esperando coisa pior, né, mas hoje diante do que está acontecendo a gente percebe que é mais tranquilo.” (C5)

“No início foi bem difícil porque você tem um filho saudável e depois vem um filho assim com umas alterações e aí você fala ‘caramba e agora? Muda tudo’, mas

assim, não é o que eles falaram desde o início, depois a gente foi se adaptando no dia a dia, a gente vai se acostumando com certas coisas e acaba que para a gente fica uma coisa normal.” (C5)

Núcleo 2- Busca e dificuldade no diagnóstico

Com relação ao diagnóstico, a maioria (60,0%) dos pais relatou que a trajetória para a busca do diagnóstico foi curta. Apenas um (20,0%) pai relatou demora e dificuldade no diagnóstico pela conduta do profissional que cuidava anteriormente da criança e uma (20,0%) mãe relatou dificuldades em conseguir a liberação do pedido e da dificuldade da coleta do exame.

“Tive ela, daí começaram a investigar, ela ficou dezesseis dias em coma, foi com uns vinte a vinte cinco dias que descobri tudo. Foi com ela recém-nascida.” (C1)

“Até os sete meses não teve nenhum problema com ele, estava tudo normal, aí do nada ele começou a rejeitar o leite e vomitava tudo na hora, foi onde começamos a fazer exames. A pediatra que acompanha ele no particular demorou muito a pedir os exames, demorou uns dois, três meses porque ela ficava trocando de leite e não pedia exames. Aí foi um dia que ele ficou bem ruim, ele passou o sábado inteiro vomitando e domingo acordou molinho, daí foi onde corremos com ele e conseguimos o encaminhamento para cá. Ele deu um problema, tipo uma convulsão, foi em abril a primeira vez que ele deu, a gente estava na chácara, foi tenso, tomei duas multas de radar, aí chegou no hospital e ele tomou soro.” (C2)

“Descobri que ela tinha Osteogênese imperfeita com dezesseis dias. Como ela nasceu cansada por causa do coração teve que tirar raio x do tórax, já tinha três costelas quebradas e eles não me falaram nada, me deram alta como se fosse uma criança normal, chegou em casa estava para lá e para cá quebrou mais quatro, daí eu pegava ela sem saber e ela gritava.” (C3)

“No exame de sangue dela que fez viu que estava muito alterado a amônia, deu 850, aí já mandaram para o Dr. avaliar e ele falou que tinha que ir para Porto Alegre” (C1)

“... aí eles fizeram um exame e diagnosticou ele com Síndrome de Fanconi...” (C2)

“Ela já tem as características, o exame para saber o tipo não tem porque, tem que ir para Belo Horizonte ou Brasília.” (C3)

“No ato da consulta ele já pediu o cariótipo e como estava muito difícil de sair na UFU, ele fez um bilhete para a diretoria do hospital para liberar o cariótipo para mim, daí eu consegui só que teve que fazer umas três vezes porque como ele vai para fora, minha filha não coagulava o sangue e tinha que voltar e tirar, aí demorou por conta disso.” (C4)

“Foi tenso, ele ficou 60 dias internado quando nasceu.” (C5)

“Ele nasceu bem abaixo do peso, nasceu com 1,2 kg se não me engano, aí ele teve que fazer uma cirurgia de hérnia inguinal e aí na hora da cirurgia descobriu que ele estava chiando a garganta e teve que fazer uma traqueomalácia na hora.” (C5)

O relato mais impressionante foi o da mãe da C3. *Cheguei na UAI e falaram que ia ficar bem para passar pomada, falei para tirarem raio-x e eu vi que o cara que tirou fez a técnica errada, ficou muito escuro porque eu já sei como é que tira, né, daí eu falei “olha, da para você repetir?”, ele repetiu e fui lá na UAI São Jorge porque na UAI Pampulha não tem pediatria, peguei o raio-x e levei para a UAI cheguei lá eles queriam me prender, falaram “olha, o que aconteceu, a senhora jogou a sua filha no chão? Porque ela está toda quebrada” e eu falei “Eu quem faço essa pergunta para vocês, por que ela está toda quebrada desse jeito?”, eu já comecei a ficar assustada e falaram que iam chamar a polícia e eu disse que podia chamar porque eu não tinha nada a esconder e nem a temer. Daí me mandaram para a medicina, vim para cá de ambulância, não deixaram eu vir no meu carro. Chegou e pediram raio-x dos pés à cabeça para comparar com criança que tem Osteogênese Imperfeita e eu não sabia o que era isso, eu pensei que era só uns quebrados e pronto, que iria sarar e acabou o problema, só que estava só começando. Aí chegou aqui o técnico de radiologia quebrou o braço dela, o rádio e a una, eu comecei um desespero, deu vontade de sumir daqui aí engessaram e colocaram uma tala, eu sai na rua e o povo ficava tudo me olhando, a menina com gesso, sete costelas quebradas e o braço. Aí quando eles compararam o raio-x dela com criança que tem Osteogênese deu para ver que era, a médica falou: “Sua filha foi diagnosticada com osteogênese imperfeita, ela pode ficar cega, muda, ela pode não andar. Então agora você senta aqui e olha ela.”, eu comecei a chorar demais, pedi alta e falei que não queria mais a médica porque ela é desumana.” (C3)*

Núcleo 3 – Acesso e dificuldades no tratamento

Com relação ao acesso ao tratamento, duas (40,0%) mães relataram dificuldade na obtenção dos medicamentos específicos e na realização de alguns exames.

“O acesso ao Pamidronato foi muito difícil, uma briga, mas consegui porque eu sou muito persistente até conseguir.” (C3)

“Graças a Deus como eu já conheço mais ou menos como funciona as coisas lá por conta da minha menina eu ainda brinco e falo que sou meio caruda, peço o médico para marcar de uma para outra porque o médico faz o pedido de alguma coisa e tem que ir ao postinho do seu bairro ou na UAI e deixar lá para eles fazerem o pedido, isso demora. Para você ter uma

base estou esperando um eletrocardiograma da minha menina mais nova tem três anos, estou esperando uma ressonância da mais velha tem dois anos. A principal dificuldade encontrada são os exames. O medicamento também, às vezes o SUS fala que fornece e na verdade nunca tem.” (C4)

Núcleo 4 - Percepção dos responsáveis frente ao tratamento ofertado aos seus filhos

Em âmbito geral, foi possível chegar à conclusão que os pais acham o tratamento de seus filhos satisfatórios, com algumas ressalvas como pode se observar nos relatos abaixo. Quatro (80,0%) das crianças realizam o tratamento apenas no serviço público e uma (20,0%) alterna entre o serviço público e privado.

“Eu acho muito bom, o Dr. Luiz, a Cristiane, são pessoas muito confiáveis, para mim é tranquilo.” (C1)

“Aqui o pessoal é bom, as meninas que acompanham ele tem muito carinho por ele, gosta de tratar dele, não tem nada o que reclamar do tratamento daqui em questão de estar acompanhando ele. Não tenho a reclamar, as vezes as pessoas deduzem por ser público é um serviço ruim, mas é totalmente o contrário.” (C2)

“Pergunta difícil, por um lado é muito bom, não posso reclamar de nada, mas falta o especialista e uns médicos mais humanos.” (C3)

“Não tenho nada a reclamar, fora os exames que demoram a sair eu não tenho o que reclamar porque graças a Deus eu tenho uma equipe muito boa, o que eu preciso é igual te falei, conversei com a equipe do Dr. Marcos Campos e não precisei nem ir na UAI e esperar um tempão, eles conseguiram marcar para ela, mas é para o ano que vem porque não tem vaga mais esse ano.” (C4)

“O tratamento que ele está recebendo aqui é excelente, até porque qualquer coisa que acontece com ele, a gente chega no pronto socorro, por exemplo, com começo de pneumonia, febre, ou outra coisa mais alterada, a gente já é atendido, não ficamos nem 5 minutos na entrada do pronto socorro, já tem médico para atender a gente, já é encaminhado para a pediatria, se for no caso da internação eles encaminham.” (C5)

“A gente faz mais aqui (público) porque ele nasceu aqui praticamente, foi encaminhado para cá, a síndrome dele está em estudo aqui. Aí a gente vai no privado porque os mesmos médicos dele atendem lá fora, Santa Genoveva, UMC, Santa Clara, então geralmente quando é para adiantar alguma coisa nós temos o recurso para adiantar, mas aqui é bem melhor.” (C5)

Núcleo 5 - Cuidados das crianças

As crianças com DRs precisam de atenção integral e dependem principalmente dos pais que têm receio de deixar com outros familiares. Todas as crianças apresentam restrição alimentar e uso de vários medicamentos. Todos os pais entrevistados relataram que após ter um filho com DR suas vidas mudaram drasticamente.

“A alimentação é toda controlada, ela toma cinco mamadeiras por dia aí tem as sopas e vitaminas. Ela alimenta mais pela sonda porque ela não gosta, não tem apetite, eles que tem Acidemia ficam com o apetite ruim. “Eu acho dificultoso porque eu não posso deixar ela com ninguém, ela não pode comer muita coisa, não pode feijão e carne porque se não altera a amônia então eu acho dificultoso porque eu tenho que ficar por conta... Eu trabalhava em um salão de beleza e desde que ganhei ela e descobri tudo eu não fui mais...” (C1)

“A alimentação dele está normal, ele não é acostumado a comer muito quando tem pedaços, quando coloca pedaços ele dá ânsia de vômito. A dificuldade é que sempre tem que estar um de nós para ficar com ele. Eu já mudei meu horário de serviço, começo agora às 16 horas da tarde e vou até meia-noite, uma hora da manhã. Minha mulher teve que adaptar também porque ele não pode ir na escolinha.” (C2)

“Ela toma Benzoato de sódio, 4 capsulas por dia, L-carnitina de 8 em 8 horas 5ml e Biotina, 2ml de 12 em 12 horas. Só esses três e o uso do Metronidazol, 10 em 10 dias de cada mês.” (C1)

“Ele toma fosfato, bicarbonato, potássio, cálcio e ele vai começar a tomar esses remédios que chegou agora mais a Dra. tem que ver os exames que a gente coletou sexta primeiro, sexta a gente faz a coleta no ambulatório. Ele toma 5 medicamentos, aí 1 ele toma 1 vez por semana que é com aplicação com agulha, a gente vem aqui para as meninas aplicarem, não pegamos a prática ainda.” (C2)

“Ela toma remédio para o coração, Captopril, para os ossos vai ser de 3 em 3 meses vai ser o Pamidronato” (C3)

“Em casa ela faz o tratamento medicamentoso para epilepsia, hipertireoidismo, para comportamento e para evitar crises asmáticas, os remédios são Quetiapina 1 comprimido por dia a noite, Carbamazepina 9ml a noite, Azitromicina três vezes por semana porque ela dá asma, Puran 62,5mg e a bombinha Symbicort. No hospital faz tratamento com oftalmologista, geneticista, neurologista, pediatra, tem a equipe também que cuida, as vezes chama a gente para alguma avaliação que é psicólogo, fono e fisioterapeuta, faz com imunologista também porque ela tem um déficit imunológico.” (C4)

“Medicamento ele toma Puran T4 para tireoide, Propanolol que é para o coração, até um tempo atrás ele estava tomando Sulfato ferroso, mas suspendeu. Esses dias atrás ele estava bem ruim para comer, o médico suspeitou que o teor de zinco dele do organismo estava baixo, foi feito um exame e tomou medicamento aí voltou a comer de novo. Ele toma Valproato de sódio porque uma vez ele ficou um tempo sem comer, a mãe dele passou um tempo sem dar nada para ele e convulsionou porque a glicemia baixou, aí passaram esse Valproato de sódio para ele não convulsionar mais. Ele toma também umas gotas de Risperidona a noite, eu acho que só, mas antes era bem mais, tinha uns 12 tipos de medicamentos, aí foi crescendo e diminuiu.” (C5)

“É complicado porque ele não anda ainda, se ele andasse era mais tranquilo, igual minha menina, com três, quatro anos de idade ela já estava tranquila, andava, falava bem mesmo, já ele tem até uma dificuldade para falar, não anda então isso complica um pouco e altera a rotina de todo mundo.” (C5)

DISCUSSÃO

Este estudo de abordagem qualitativa foi realizado com o objetivo de avaliar a trajetória das famílias de crianças com DRs pela busca do diagnóstico e acesso ao tratamento e apesar da heterogeneidade e particularidade de cada condição, os resultados apresentaram semelhanças entre os relatos dos pais, e com outros estudos^{6-9,12}.

De acordo com a literatura, o diagnóstico correto de uma DR leva em média oito anos para ser obtido⁵. Considerando este aspecto, neste estudo, o diagnóstico definitivo foi obtido em um período relativamente curto. Isso pode ser explicado, em parte, pela percepção parental sobre a condição da criança, pelas manifestações precoces das DRs e pelo atendimento por um profissional competente e experiente.

De acordo com os relatos, a maioria (80,0%) dos pais suspeitava que as crianças apresentavam alguma alteração, uma vez que elas dormiam e choravam muito. Inclusive, uma mãe percebeu que a criança não sorria. De uma forma geral, mesmo o diagnóstico tendo sido obtido precocemente, foi uma trajetória de muito sofrimento. Quatro crianças necessitaram ser internadas às pressas, com risco de morte. Uma mãe foi acusada de ter causado maus-tratos à filha e inclusive ameaçada à prisão.

Todas as doenças relatadas podem ser diagnosticadas na infância¹⁰ e o acesso aos serviços especializados possibilita a obtenção do diagnóstico⁸. De acordo com o relato dos pais, houve dificuldades na realização do exame para confirmação do diagnóstico, seja por dificuldades inerentes à condição da criança ou porque os exames precisam ser realizados em grandes centros.

De acordo com as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com DRs no SUS, os procedimentos de avaliação clínica para diagnóstico (exames específicos) só podem ser solicitados e/ou executados pelos serviços de Atenção Especializada e Serviços de Referência em DRs habilitados pelo Ministério da Saúde^{2,4}. Embora, em Uberlândia, ainda não tenha um centro de referência, o HC – UFU conta com um médico geneticista que foi responsável pela suspeita, encaminhamento e confirmação do diagnóstico definitivo da DR.

Um outro aspecto muito relevante é a falta de humanização frente à notícia do diagnóstico, corroborando com a literatura existente em que foi possível observar a insatisfação de algumas famílias com o modo em que o diagnóstico foi entregue, com falta de empatia e desinformação dos profissionais da saúde¹. A atenção humanizada e centrada nas necessidades das pessoas; promoção do respeito às diferenças e aceitação de pessoas com DRs, com enfrentamento de estigmas e preconceitos; assim como a garantia de acesso e qualidade de

serviços prestados por equipe multiprofissional são, entre outros, princípios da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DRs^{2,4}.

A confirmação do diagnóstico é apenas o início de uma longa trajetória. Outro problema enfrentado pelos familiares profissionais é a busca de um tratamento adequado¹. As DRs hereditárias podem ser consideradas sofrimentos de longa duração⁶.

As DRs demandam de serviços especializados e de medicamentos órfãos que geralmente são de alto custo, sendo que diversas vezes só é possível sua obtenção por meios judiciais⁸, porém nenhum dos pais disse que foi necessário a judicialização, e embora o acesso à medicação tenha sido difícil, ele foi obtido. Um outro aspecto observado, foi o relato de que embora o SUS forneça a medicação, nem sempre está disponível. Este fato também foi relatado ao observar a escassez de medicamentos disponíveis na escolha terapêutica para essas doenças⁸.

Importante considerar que muitas das DRs genéticas estão associadas à deficiência na produção de determinadas enzimas centrais ao metabolismo, de modo que o tratamento consiste também na reposição enzimática, além da realização regular de exames e acompanhamento clínico⁹. Neste estudo, os pais de duas crianças com DRs relataram a necessidade dos cuidados com a dieta da criança.

Além disso, foi possível observar que o fato de ter outro filho com a mesma doença, “facilitou” o acesso ao tratamento por já conhecer como funciona o serviço. Entretanto, um(a) dos(a) participantes deste estudo afirmou que ainda se depara com dificuldades quanto ao tratamento referente ao acesso a outros exames básicos, como um eletrocardiograma que demora até três anos para ser agendado.

Todas as crianças, no momento da pesquisa, estavam sendo assistidas pelo SUS. De acordo com Guillem et al.¹³, o sistema de saúde pública é a principal fonte de diagnóstico e tratamento de DRs. Apenas um pai relatou que iniciou o tratamento com médico na rede particular, mas mostrou muita insatisfação tanto em relação à busca do diagnóstico quanto ao tratamento instituído. Pelo relato do referido pai, a criança estava sendo tratada pelos sintomas, mas não tinha suspeita da DR. Uma outra mãe disse que gostaria de fazer um convênio particular. Além disso, um dos pais relatou que alterna o cuidado com seu filho entre rede particular e pública, uma vez que eles têm condição financeira para adiantar alguns exames que no SUS demoraria, contudo, ele se diz muito satisfeito com a rede pública.

Estudos de Aureliano⁶, Lopes et al.⁷ e Guillem et al.¹³, são unânimes em afirmar que a falta de políticas públicas de saúde estruturadas e de centros de referência regionais obriga os pacientes e cuidadores a uma jornada interminável a sucessivos centros de saúde em busca de um diagnóstico definitivo e tratamento adequado. Aliado a estes fatores ainda há as dificuldades

de transporte e acesso a especialistas, a exames diagnósticos e complementares, medicamentos e insumos alimentares de alto custo⁹.

As DRs acarretam uma grande mudança na qualidade de vida dos afetados e das famílias que sofrem com a desinformação sobre a doença, além disso, na maioria das vezes um dos pais deixa de trabalhar para se dedicar exclusivamente no cuidado de seu filho com DR⁹. Uma mãe contou que trabalhava em um salão de beleza, mas que teve que deixar o emprego. Um aspecto relevante do estudo foi com relação à necessidade de um cuidado integral com relação à alimentação e ao uso de medicação. Todos os pais tiveram que fazer mudança radical na vida diária e dois pais mostraram preocupação quanto ao futuro. As crianças necessitam de uma dieta específica e usam vários medicamentos. Em concordância com estudos de Aureliano⁶; Iriart et al.⁹ e Cardinali, Migliorini, Rania¹², apesar de o pequeno número de participantes, é importante pontuar que em sua maioria são as mulheres (principalmente as mães) responsáveis pelo cuidado das crianças com DRs. A duração e as consequências de uma DR, em geral, requerem cuidados exaustivos⁹.

A maioria (80,0%) das DRs denotada neste estudo apresentam dados desfavoráveis em longo prazo. Na Acidemia propiônica, embora tenha ocorrido a melhora no manejo clínico, muitos afetados desenvolvem complicações que afetam diferentes sistemas de órgãos, sendo o comprometimento do desenvolvimento neurocognitivo de especial preocupação¹⁴. No caso da Cistinose, mesmo quando o tratamento adequado é disponível, há dificuldades na conscientização do paciente e da família sobre a doença e o cumprimento do tratamento¹⁵. A Osteogênese imperfeita é um grupo heterogêneo que causa fragilidade óssea e deformidade¹⁶. Na Deleção do braço longo do cromossomo 6, a criança apresenta deficiência intelectual, defeitos cardíacos congênitos entre outras alterações¹⁷ com forte impacto na vida diária de toda a família. Já a Associação de Vacterl apresenta três ou mais das seguintes malformações: vertebrais, atresia anal, alterações cardíacas, fistula traqueo-esofágica com atresia de esôfago, anomalias renais e de membros. Nesta associação, a maioria das alterações presentes é passível de correção cirúrgica e a criança tende a ter nível cognitivo normal e aspectos funcionais preservados, sendo o acompanhamento multiprofissional um complemento essencial para o bom desenvolvimento biopsicossocial¹⁸.

Uma atribuição do serviço de referência em DR é a realização de aconselhamento genético dos pacientes afetados e de seus familiares^{2,4}. Embora não tenha sido um objetivo específico do estudo, uma mãe relatou durante a entrevista que não tem mais intenção de ter outro filho pelo risco de 25,0% de ter outra criança com a mesma doença e um pai disse que

pretendiam ter outro filho, mas que iam aguardar. Esta afirmação concorda com a conclusão de um estudo⁶ de que a DR ameaça a continuidade da família.

No Brasil, a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DRs foi instituída em 2014. Entre os seus objetivos específicos estão garantir às pessoas com DRs, em tempo oportuno, acesso aos meios diagnósticos e terapêuticos disponíveis conforme suas necessidades e qualificar a atenção às pessoas com DRs e entre os seus princípios e as diretrizes, a garantia de acesso e de qualidade de serviços, ofertando cuidado integral e atenção multiprofissional. A equipe assistencial deve ser composta no mínimo por um enfermeiro, um técnico de enfermagem e o médico responsável pelo Serviço de Atenção Especializada em DRs com comprovada experiência na área ou especialidade^{2,4}.

Apesar da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DRs ter sido promulgada em 2014^{2,4}, os pacientes ainda têm dificuldade em garantir acesso a tratamento pelo SUS os discursos sugerem que o foco das associações de pacientes é, na maior parte dos casos, o acesso a medicamentos, em detrimento da implantação efetiva da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com DRs¹⁹.

O cirurgião-dentista não faz parte da equipe. Mas sabe-se que em torno de 15,0% das DRs podem apresentar manifestações dentárias, na região oral e maxilo-facial²⁰. Além disso, atualmente preconiza-se o atendimento odontológico precoce, de preferência aos seis meses de idade, portanto é importante o cirurgião-dentista estar atento durante a anamnese. Mesmo que a DR não tenha impacto direto na cavidade bucal é importante que a criança tenha um acompanhamento precoce para promoção de saúde bucal.

As DRs ainda são pouco estudadas e constituem um importante problema de saúde pública^{9,21}. Com isso, novos estudos envolvendo essa temática se faz necessário, inclusive que possam contemplar políticas públicas voltadas para essa parcela da população ainda tão desprovida de acesso a exames, ao diagnóstico em tempo hábil que possibilite intervenções precoces e tratamento especializado adequado. E ainda, a viabilização da atenção integral multiprofissional e multidisciplinar em centros de referências regionais voltados para as DRs, com o intuito de otimizar tempo e recursos disponíveis, minimizar sequelas e o sofrimento das pessoas com DR e seus familiares e/ou cuidadores e conseqüentemente contribuir para melhoria da qualidade de vida dos envolvidos.

Este estudo apresenta limitações, pois apenas um pequeno número de pais foi entrevistado. No entanto, conhecer toda essa trajetória da família em busca do diagnóstico e do tratamento nos traz um olhar para essas crianças e um cuidado centrado na família. Apesar das limitações quanto ao número de participantes, os resultados desta pesquisa podem ser usados

para orientar novos estudos no âmbito das DRs, visto que há poucos estudos sobre este tema tão relevante.

CONCLUSÃO

De acordo com a metodologia usada e os resultados obtidos foi possível concluir que: a trajetória entre a busca e o diagnóstico definitivo foi relativamente curta, entretanto, com forte impacto e sofrimento tanto para as crianças quanto para as famílias; foram relatadas dificuldades com relação ao tratamento, principalmente na realização dos exames e obtenção dos medicamentos, e quanto ao cuidado da criança, necessidade do uso de várias medicações, dietas específicas e ajustes na rotina diária em casa e no trabalho.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- ¹ Zurynski Y, Frith K, Leonard H, Elliott E. Rare childhood diseases: how should we respond? *Arch Dis Child*. 2008 Dec;93(12):1071-4.
- ² Brasil. Ministério da Saúde. Portaria N° 199, de 30 de janeiro de 2014. Institui a política nacional de atenção integral às pessoas com doenças raras. *Diário Oficial da União*. Brasília: Ministério da Saúde, jan. 2014.
- ³ Interfarma. Associação da indústria farmacêutica de pesquisa. Doenças raras: a urgência do acesso à saúde, 2018.
- ⁴ Brasil. Ministério da Saúde. Portaria N° 199, de 30 de janeiro de 2014. Diretrizes para atenção integral às pessoas com doenças raras no sistema único de saúde - SUS. Brasília: Ministério da Saúde, jan. 2014.
- ⁵ Bohner L, Wiemann S, Jung S, Kleinheinz J, Hanisch M. Mundgesundheitsbezogene Lebensqualität bei seltenen Erkrankungen im Zusammenhang mit oralen Symptomen, Diagnoseverzögerung und Geschlecht [Oral health-related quality of life in rare diseases associated with oral symptoms, diagnostic delay, and sex]. *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz*. 2019 Nov;62(11):1406-1411.
- ⁶ Aureliano WA. Trajetórias terapêuticas familiares: doenças raras hereditárias como sofrimento de longa duração. *Cien Saude Colet*. 2018 Feb;23(2):369-380.
- ⁷ Lopes MT, Koch VH, Sarrubbi-Junior V, Gallo PR, Carneiro-Sampaio M. Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. *Clinics (São Paulo)*. 2018;73:e68.
- ⁸ Luz GS, Silva MRS, DeMontigny F. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta paul. enferm*. 2015; 28(5): 395-400.
- ⁹ Iriart JAB, Nucci MF, Muniz TP, Viana GB, Aureliano WA, Gibbon S. From the search for diagnosis to treatment uncertainties: challenges of care for rare genetic diseases in Brazil. *Cien Saude Colet*. 2019 Sep 26;24(10):3637-3650.
- ¹⁰ Orphanet Report Series (2019). Disponível em: <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_Home.php?lng=EN> Acesso em: 14 ago. 2021.

- ¹¹ Flick UA. Introduction to qualitative research. 6th ed. Sage Publications, 2019.
- ¹² Cardinali P, Migliorini L, Rania N. The caregiving experiences of fathers and mothers of children with rare diseases in Italy: challenges and social support perceptions. *Front Psychol*. 2019 Aug 5;10:1780.
- ¹³ Guillem P, Cans C, Robert-Gnansia E, Aymé S, Jouk PS. Rare diseases in disabled children: an epidemiological survey. *Arch Dis Child*. 2008 Feb;93(2):115-8.
- ¹⁴ Grünert SC, Müllerleile S, De Silva L, Barth M, Walter M, Walter K, et al. Propionic acidemia: clinical course and outcome in 55 pediatric and adolescent patients. *Orphanet J Rare Dis*. 2013 Jan 10;8:6.
- ¹⁵ Vaisbich MH, Satiro CAF, Roz D, Nunes DAD, Messa ACHL, Lanetzki C, Ferreira JCOA. Abordagem multidisciplinar para pacientes com cistinose nefropática: modelo para atendimento em uma doença renal rara e crônica. *Braz. J. Nephrol. (J. Bras. Nefrol.)* 2019;41(1):131-141.
- ¹⁶ Forlino A, Marini JC. Osteogenesis imperfecta. *Lancet*. 2016 Apr 16;387(10028):1657-71.
- ¹⁷ Boy R, Pimentel MMG, Hemerly AP, Silva MPS, Barreiro AP, Almeida JCC, Llerena J. Chromosome 6q deletion: report of a new case and review of the literature. *Genet mol biol*; 1998 Mar 21(1):145-9.
- ¹⁸ Goes BFR de, Rodrigues CH, Hishinuma G. Relato de um caso de associação de VACTERL e discussão acerca de seus aspectos prognósticos. *Medicina (Ribeirão Preto)*. 8 de junho de 2017; 50(3):201-5. Disponível em: <<https://www.revistas.usp.br/rmrp/article/view/139818>> Acesso em: 6 set. 2021.
- ¹⁹ Lima MAFD, Gilbert ACB, Horovitz DDG. Redes de tratamento e as associações de pacientes com doenças raras. *Ciênc Saúde Colet* 2018;23:3247-56.
- ²⁰ Kühne A, Kleinheinz J, Jackowski J, Köppe J, Hanisch M. Study to investigate the knowledge of rare diseases among dentists, orthodontists, periodontists, oral surgeons and craniomaxillofacial surgeons. *Int J Environ Res Public Health*. 2020;18(1):139.
- ²¹ Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. *Lancet* 2008 37, 2039–2041.

APÊNDICE A – QUESTIONÁRIO SOCIODEMOGRÁFICO**Dados da criança:**

Nº: C _____

Idade: _____ anos _____ meses

Sexo:

 feminino masculino

Raça:

 negra amarela branca

Posição da criança na família:

 1º filho 2º filho 3º filho 4º filho outros: _____**Dados da doença:**

Nome da doença: _____

Origem: genética não genética

CID-10: _____ número Orpha: _____ nome do gene: _____

Dados da família:

Número de filhos: _____

Escolaridade da mãe: _____

Escolaridade do pai: _____

Família nucleada não nucleada

Renda familiar: _____

APÊNDICE B – ENTREVISTA SEMIESTRUTURADA

- 1- O(a) seu (sua) filho(a) já tem o diagnóstico definitivo ou ainda está em investigação?
- 2- Quanto tempo demorou entre a descoberta da doença até o diagnóstico definitivo?
- 3- Conte como foi a trajetória até a obtenção do diagnóstico da doença.
- 4- Quais foram as dificuldades encontradas na busca do diagnóstico da doença?
- 5- A criança está em tratamento?
- 6- Qual o tipo de tratamento a criança está recebendo?
- 7- Quais as dificuldades encontradas na busca do tratamento da doença?
- 8- Em qual serviço de saúde (público ou privado) está sendo realizado o tratamento da doença?
- 9- Quais as dificuldades no cuidado do seu(sua) filho(a)?
- 10- Qual a sua opinião sobre o tratamento que o(a) seu filho(a) está recebendo?