



UNIVERSIDADE FEDERAL DE UBERLÂNDIA
FACULDADE DE ODONTOLOGIA



LARA NUNES ARANTES

**OS PRIMEIROS MIL DIAS DE VIDA DA CRIANÇA COM DOENÇA RARA:
UMA REVISÃO DE ESCOPO**

Uberlândia – MG
2023

LARA NUNES ARANTES

**OS PRIMEIROS MIL DIAS DE VIDA DA CRIANÇA COM DOENÇA RARA:
UMA REVISÃO DE ESCOPO**

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 Sodré de
Oliveira

Coorientadora: Dr.^a Késia Lara dos Santos
Marques

Uberlândia - MG

2023

AGRADECIMENTOS

Primeiramente, a Deus por nunca ter me deixado desistir nem nos meus dias mais difíceis e tempestuosos e me fazer lembrar que Ele não nos dá um fardo maior do que possamos carregar.

À minha família, pais e irmãos, de sangue e de coração que torcem por mim. Em especial à minha irmã Amanda, a qual foi minha terceira mãe por muitos anos.

Ao Pedro por todo amor, respeito e paciência comigo durante todos esses anos e por ter me dado uma segunda família.

Aos meus amigos de fora e dentro da faculdade por todos os momentos que passamos juntos e por tornar a trajetória mais leve. Especialmente minha dupla Maria Antônia por todo o apoio e pelos momentos que vivemos juntas.

Por fim, mas não menos importante, a minha orientadora Fabiana Sodré e à minha coorientadora Késia Lara, sem vocês nada disso seria possível. Agradeço imensamente por tanta dedicação comigo e pelo trabalho incrível que desempenham em suas vidas.

RESUMO

Os primeiros mil dias correspondem ao período desde a gestação até o final do segundo ano de vida e é reconhecido como crítico para o desenvolvimento da criança. Uma alimentação equilibrada, estimulação, interação adequada e acesso aos serviços básicos de saúde são essenciais. Entretanto, crianças com doenças raras, um grupo diverso de condições patológicas geralmente crônicas e de baixa frequência na população, vivenciam barreiras para acessar os cuidados em saúde. Sendo assim, o objetivo desta revisão de escopo foi mapear sistematicamente as pesquisas realizadas sobre os primeiros mil dias da criança com doença rara, como também, identificar lacunas do conhecimento existentes. A seguinte questão de pesquisa foi formulada: o que se conhece da literatura sobre os primeiros mil dias da criança com doenças raras, os desafios e dificuldades dos pais e/ou cuidadores de crianças com doenças raras com relação à saúde geral e bucal? Com isso, a revisão de escopo incluiu estudos qualitativos com pais/cuidadores de crianças com doenças raras, publicados entre 2013 e 2023 nas bases de dados da SCIELO, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e MEDLINE®/PubMed®, nos idiomas português e inglês. Foram identificados 3.136 artigos, sendo três estudos selecionados para compor a presente revisão. Não foi encontrado nenhum estudo sobre os primeiros mil dias de vida de criança com doenças raras. Os três estudos encontrados foram sintetizados e categorizados de acordo com três temas principais: experiências dos pais sobre informações de suporte dos serviços de saúde, a qualidade de vida e funcionamento da família de cuidadores primários e a assistência odontológica adequada ao contexto das doenças raras. Embora o número de estudos sobre doenças raras seja alto, pouco se sabe sobre os primeiros mil dias da criança com doenças raras, havendo várias lacunas no conhecimento. Pais e/ou cuidadores principais lidam com vários desafios e dificuldades dos pais em busca de assistência médica e odontológica, com impacto direto na qualidade de vida e funcionamento familiar.

Palavras-chaves: doença rara; saúde da criança; saúde bucal.

ABSTRACT

The first thousand days correspond to the period from gestation until the end of the second year of life and are recognized as critical for child development. A balanced diet, stimulation, adequate interaction and access to basic health services are essential. However, children with rare diseases, a diverse group of generally chronic and low-frequency pathological conditions in the population, experience barriers in accessing healthcare. Therefore, the aim of this scoping review was to systematically map research conducted on the first thousand days of children with rare diseases, as well as to identify existing knowledge gaps. The following research question was formulated: what is known from the literature about the first thousand days of children with rare diseases, the challenges and difficulties faced by parents and/or caregivers of children with rare diseases regarding overall and oral health? Accordingly, the scoping review included qualitative studies with parents/caregivers of children with rare diseases published between 2013 and 2023 in the SCIELO, Biblioteca Virtual em Saúde (VHL), and MEDLINE®/PubMed® databases, in Portuguese and English languages. A total of 3,136 articles were identified, with three studies selected to compose this review. No studies were found regarding the first thousand days of life for children with rare diseases. The three identified studies were synthesized and categorized into three main themes: parents' experiences regarding support information from healthcare services, the quality of life and functioning of primary caregiver families, and adequate dental care in the context of rare diseases. Although there is a high number of studies on rare diseases, little is known about the first thousand days of children with rare diseases, with several knowledge gaps. Primary parents and/or caregivers face various challenges and difficulties in seeking medical and dental assistance, with a direct impact on their quality of life and family functioning.

Keywords: rare disease; child health; oral health.

SUMÁRIO

1 INTRODUÇÃO.....	06
2 OBJETIVOS	08
3 MATERIAL E MÉTODOS	08
3.1 Critérios de elegibilidade.....	08
3.2 Fontes de informação	09
3.3 Estratégia de busca	09
3.4 Seleção das fontes de evidência.....	09
3.5 Processo de mapeamento dos dados	10
3.6 Item dos dados	10
3.7 Síntese dos resultados.....	10
4 RESULTADOS	10
4.1 Seleção das fontes de evidência.....	10
4.2 Características das fontes de evidência.....	11
4.3 Resultados das fontes individuais de evidência.....	12
4.4 Síntese dos resultados.....	13
5 DISCUSSÃO	15
6 CONCLUSÃO	19
REFERÊNCIAS	20

1 INTRODUÇÃO

Os primeiros mil dias representam o período desde a concepção até o fim do segundo ano de vida (BHUTTA et al., 2008; CUNHA et al., 2015; AGOSTI et al., 2017; DARLING et al., 2020) e são um período crítico na prevenção de vários problemas de saúde e para intervenções que garantem nutrição e desenvolvimento saudáveis, que trarão benefícios em todo o ciclo de vida. As crianças devem receber alimentação adequada, por meio de nutrição pré-natal, aleitamento materno exclusivo nos primeiros seis meses, adição de alimentos complementares adequados e continuação da amamentação até os dois anos de idade (CUNHA et al., 2015).

O conceito dos primeiros mil dias tem sido adotado por agências e organizações não governamentais internacionais desde a publicação pela revista *The Lancet*, em 2008, de uma série sobre desnutrição materna e infantil (BHUTTA et al., 2008).

Uma revisão não sistemática (CUNHA et al., 2020) foi conduzida nas bases SCIELO, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e MEDLINE®/PubMed®, nos últimos dez anos, com os termos primeiros mil dias, doenças raras, criança, saúde bucal e uma busca não sistemática na Internet de organizações que adotam o conceito dos mil dias e emitem recomendações sobre a saúde da criança. Os autores concluíram que o pediatra, junto com outros profissionais, pode atuar na promoção de ações com ênfase no conceito dos primeiros mil dias que garantam a nutrição e o desenvolvimento saudáveis da criança e que focalizar ações nesse período poderá aumentar as chances de a criança ter uma vida saudável e produtiva no futuro, fortalecer famílias e comunidades e contribuir para quebrar o ciclo intergeracional da pobreza.

PAGLIA (2022) descreveu que são os primeiros mil dias, desde a concepção até o segundo ano de vida da criança, que influenciará a saúde bucal por toda a vida e é o resultado da prevenção contínua realizada por todos os profissionais e operadores de saúde (obstetras, ginecologistas, pediatras, farmacêuticos, odontopediatras). Muitas vezes, as doenças bucais resultam de desinformação, erros e descuidos que começam na gravidez e continuam durante os primeiros anos de vida.

Uma revisão realizada por ABANTO et al. (2022) teve como objetivo descrever a importância dos primeiros mil dias de vida da criança como período de ouro para intervenções e ações de prevenção de cárie dentária e outras doenças crônicas não transmissíveis (DCNT) ao longo da vida e destacar que os primeiros 450 dias de vida podem ser ainda mais importantes para a saúde bucal. Durante os primeiros dias de vida (gravidez e dois primeiros anos de vida), os profissionais de saúde podem identificar estilos de vida, comportamentos e seus determinantes não saudáveis. Tendo em vista fatores contextuais como condições socioeconômicas e aspectos culturais, este é um período único para trabalhar em conjunto com a família e identificar oportunidades para a adoção de hábitos saudáveis que perdurem por toda a vida do filho esperado ou recém-nascido.

Trata-se de uma "janela de oportunidade" para a prevenção de DCNT crônicas de origem sistêmica e bucal, como sobrepeso, obesidade, diabetes, doenças cardiovasculares e cárie dentária. De fato, para prevenir efetivamente a cárie dentária, a gestação e os primeiros seis meses de vida da criança (primeiros 450 dias) devem ser considerados o período crítico para trabalhar em conjunto com as famílias para facilitar a adoção de hábitos saudáveis. O conhecimento sobre os primeiros mil dias de vida é essencial e representa um período crucial para a implementação de ações e intervenções que garantam um bom desenvolvimento da saúde bucal e geral que pode persistir ao longo da vida (ABANTO et al., 2022).

Essa "janela de oportunidade" é um direito de todas as crianças. Uma alimentação equilibrada, estimulação, interação adequada e acesso aos serviços básicos de saúde são essenciais. Entretanto, crianças com doenças raras vivenciam barreiras para acessar os cuidados em saúde (LOPES et al., 2018; GÜEITA-RODRIGUEZ et al., 2020)

Crianças com doenças raras são aquelas que apresentam diversas condições patológicas, geralmente crônicas, complexas de baixa frequência na população em geral, mas que se tornam expressivas em termos de contingente de pessoas afetadas. Deve-se destacar que a adoção do termo "doenças raras" é decorrente da histórica demanda de pessoas e famílias afetadas por reconhecimento de suas condições e acesso à cuidados de saúde (BRASIL, 2014; BRASIL, 2022).

Com relação ao número de doenças, os dados epidemiológicos publicamente disponíveis na base de dados da Orphanet contêm informações sobre 6172 doenças raras únicas. Destas, 71,9% são genéticas e 69,9% de início exclusivamente na infância (NGUENGANG WAKAP et al., 2020).

A identificação temporânea ou precoce de uma doença rara permite que ações adequadas sejam adotadas pelas equipes de saúde, reduzindo o risco de intercorrências graves ou melhorando o prognóstico e a expectativa de vida das pessoas afetadas (BRASIL, 2022). Reconhecendo a importância dos primeiros mil dias da vida da criança, e a condição específica daquelas que apresentam doenças raras, este estudo foi conduzido.

2 OBJETIVOS

O objetivo desta revisão de escopo foi mapear sistematicamente as pesquisas realizadas sobre os primeiros mil dias da criança com doença rara, como também, identificar lacunas do conhecimento existentes. A seguinte questão de pesquisa foi formulada: o que se conhece da literatura sobre os primeiros mil dias da criança com doenças raras, os desafios e dificuldades de pais e/ou cuidadores em relação à saúde geral e bucal de crianças com doenças raras?

3 MATERIAL E MÉTODOS

A revisão de escopo foi realizada de acordo com as recomendações descritas no documento “PRISMA extension for scoping reviews (PRISMA-ScR): checklist and explanation” (TRICCO et al., 2018). Diante de nove itens admissíveis, sete foram analisados: critério de elegibilidade; fontes de informação; pesquisa; seleção das fontes de evidência; processo de mapeamento dos dados; item dos dados, e síntese dos resultados.

3.1 Critérios de elegibilidade

Para serem incluídos na revisão, os artigos precisavam citar os primeiros mil dias de vida, crianças, doenças raras e saúde bucal, terem sido publicados

entre o período de 2013 a 2023, escritos em português e/ou inglês, envolvendo crianças com doenças raras e pais e/ou cuidadores. Estudos qualitativos e quantitativos foram incluídos para considerar diferentes aspectos relacionados ao tema. Estudos sobre a sobrecarga dos pais e/ou cuidadores, além da sobrecarga do paciente no tratamento, também foram incluídos.

Os critérios de exclusão foram: estudos sem relação com o tema, com mais de dez anos de publicação e com dados imprecisos, relatos de casos, editoriais, livros, capítulos de livros, cartas ao editor e opiniões pessoais.

3.2 Fontes de informação

Para identificar os estudos relevantes, publicados de janeiro de 2013 a setembro de 2023, as seguintes bases de dados foram pesquisadas: Rede SCIELO, MEDLINE®/PubMed® e Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). A estratégia de busca foi elaborada por um estudante de graduação (L.N.A.) e refinada por meio da discussão com outros dois pesquisadores (F.S.O.) e (K.L.S.M.).

3.3 Estratégia de busca

A definição como estratégia de busca eletrônica utilizou termos em português (“Saúde bucal” AND “Doença rara” AND “Primeiros mil dias de vida”), (“Saúde bucal” AND “Primeiros mil dias de vida”), (“Saúde bucal” AND “Doença rara”), (“Saúde bucal” AND “Doença rara” AND “Criança”) e em inglês (“Oral health” AND “Rare disease” AND “Thousand days of life”), (“Oral health” AND “Thousand days of life”), (“Oral health” AND “Rare disease”), (“Oral health” AND “Rare disease” AND “Children”) nas bases de dados Rede SCIELO, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e MEDLINE®/PubMed®.

3.4 Seleção das fontes de evidência

Para aumentar a consistência entre os três avaliadores, todos rastrearam as mesmas 3.136 publicações da base de dados do Rede SCIELO, Biblioteca Virtual em Saúde (BVS) e MEDLINE®/PubMed®. Os artigos foram processados

e triados com o uso do software Rayyan e de forma manual, seguindo os critérios de inclusão e exclusão, pelos avaliadores de forma simultânea. Os pesquisadores avaliaram sequencialmente os títulos, resumos e textos completos de todas as publicações identificados pelas pesquisas por publicações potencialmente relevantes. As discordâncias na seleção dos estudos e extração dos dados foram definidas por consenso e discutidas com outros revisores, quando necessário.

3.5 Processo de mapeamento dos dados

Uma tabela de mapeamento de dados foi desenvolvida em conjunto por três pesquisadores para determinar quais variáveis extrair. Os dados de cada artigo elegível foram registrados de forma independente pelos três pesquisadores, discutiram os resultados e atualizaram continuamente a tabela de mapeamento de dados em um processo iterativo. Quaisquer divergências foram resolvidas através de discussão entre eles.

3.6 Item dos dados

Foram sintetizados dados sobre características do artigo (país de origem, ano de publicação), características de engajamento e fatores contextuais (população estudada), método de coleta das informações, resultados qualitativos e principais conclusões.

3.7 Síntese dos resultados

Os resultados foram agrupados, analisados e resumidos de acordo com a população estudada, a metodologia e os principais resultados relacionados aos primeiros mil dias de vida da criança com doença rara.

4 RESULTADOS

4.1 Seleção das fontes de evidência

Um total de 3.136 arquivos foram recolhidos e agrupados no *software* Rayyan. Após a análise dos artigos, apenas três foram incluídos, seguindo o

critério de elegibilidade. O processamento do estudo foi realizado de acordo com a figura 1.

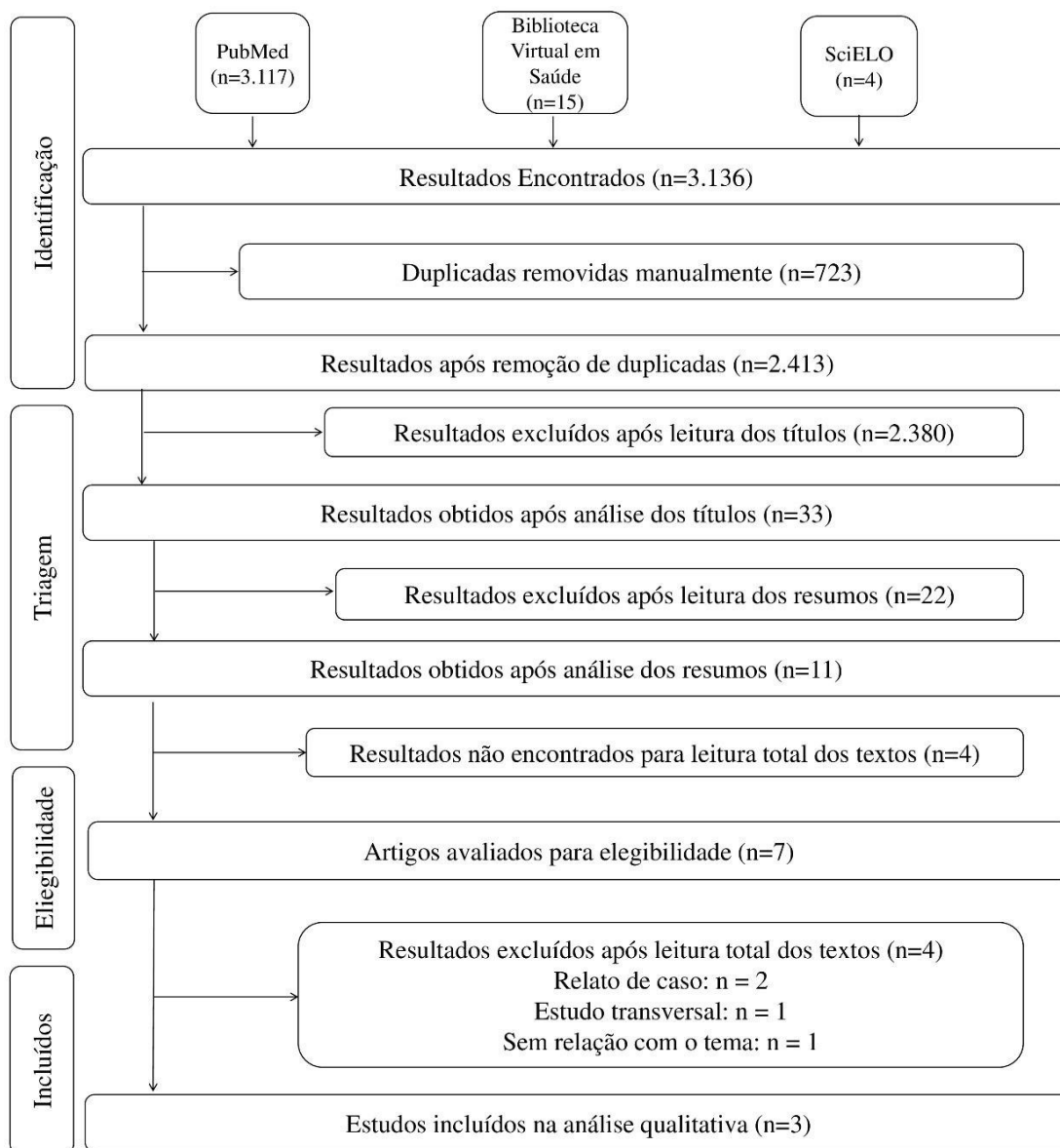


Figura 1. Processamento dos estudos - Fonte: Elaboração Própria

4.2 Características das fontes de evidência

As características de interesse de cada fonte de evidência como autores, ano, local de estudo, população estudada e método de coleta de dados estão apresentados na Tabela 1. Os três estudos incluídos para análise qualitativa foram publicados no ano de 2023 e realizados na França (FRIEDLANDER et al., 2023), de maneira online com participantes que residiam em dez países e cinco

continentes: Estados Unidos da América, Grécia, Holanda, Irlanda, Reino Unido, Canadá, Índia, Filipinas, Suíça e Austrália (WALSH et al., 2023) e com pais de crianças com Doença de Menkes (DM), incluindo seis crianças da Polónia (uma delas vivia no Reino Unido com a família), quatro crianças dos Estados Unidos da América, duas crianças de Itália, uma criança da Índia, uma criança de Espanha, uma criança da Holanda e uma criança da Suécia (ROZENSZTRAUCH et al., 2023).

Um dos estudos (FRIEDLANDER et al., 2023) avaliou quais poderiam ser os determinantes do acesso adequado aos cuidados odontológicos em um contexto de doenças raras, juntamente com os obstáculos organizacionais, técnicos e humanos que causam o manejo ausente ou inadequado dos pacientes, o outro estudo (WALSH et al., 2023) tinha como objetivo identificar as necessidades de informação prestada pelo serviço entre cuidadores de pacientes que vivem com ictiose e o terceiro foi realizado para avaliar a qualidade de vida de crianças com síndrome de DM e o impacto da doença no funcionamento familiar (ROZENSZTRAUCH et al., 2023).

Assim, dos três estudos analisados, dois tiveram como método de coleta uma entrevista semiestruturada e um em formato de questionário transversal.

Tabela 1. Características das fontes de evidência.

Autor(es), Ano	Local do Estudo	População Estudada	Método de Coleta
FRIEDLANDER et al., 2023	França	Pacientes	Entrevista semiestruturada
ROZENSZTRAUCH et al., 2023	Polónia	Pais/crianças	Questionário transversal
WALSH et al., 2023	Reino Unido	Cuidadores	Entrevista semiestruturada

4.3 Resultados das fontes individuais de evidência

Os resultados das fontes individuais de evidência estão descritos na Tabela 2, juntamente com o tipo de artigo, população e a abordagem de cuidado centrada no paciente identificado, os quais se relacionam com as questões e objetivos da revisão.

Tabela 2. Resultados das fontes individuais de evidência.

Autor	Tipo de artigo	População	Abordagem de Cuidado Centrada no Paciente Identificado
FRIEDLANDER et al.	Qualitativo	29 pacientes	Necker Enfants Malades Hospital
ROZENSZTRAUCH et al.	Qualitativo	16 pais/crianças com DM	Não se aplica
WALSH et al.	Qualitativo	8 cuidadores do sexo masculino e 31 do sexo feminino	Grupo de Suporte de Ictiose e Fundação para Ictiose e tipos de pele relacionados

4.4 Síntese dos resultados

Desafios e dificuldades dos pais e/ou cuidadores de crianças com doenças raras

Dos três estudos qualitativos analisados, dois (Walsh et al., 2023; Rozensztrauch et al., 2023) avaliaram os desafios e dificuldades dos pais e/ou cuidadores de crianças com doenças raras. Em um estudo (Walsh et al., 2023), participaram 39 cuidadores informais de pacientes que vivem com ictiose, sendo 31 do sexo feminino e oito do sexo masculino, com idade média de 35 a 44 anos: uma avó, três pais adotivos, um pai da unidade de terapia intensiva neonatal, um pai enlutado, dois cuidadores afetados (pacientes) e três pais de crianças adultas entre 18 e 25 anos. Seis pais tinham mais de um filho afetado. Todos os outros cuidadores eram pais de um bebê afetado, em idade pré-escolar/escolar ou adolescente. Os participantes residiam em dez países e cinco continentes. O estudo abordou uma nova visão sobre como as lacunas existentes entre as expectativas e necessidades dos cuidadores, em termos de suporte e informação a respeito de crianças com ictiose, podem ser atendidas, para isso é fundamental que haja melhoria da educação em saúde com foco no tema,

tornando-o uma questão urgente de saúde pública, a fim de contribuir para futuras intervenções educativas e psicossociais.

ROZENSZTRAUCH et al., 2023 realizaram um estudo com 16 pais/crianças com DM, incluindo seis crianças da Polônia (uma delas vivia no Reino Unido com a família), quatro crianças dos EUA, duas crianças de Itália, uma criança da Índia, uma criança de Espanha, uma criança da Holanda e uma criança da Suécia, todas eram do sexo masculino. As crianças incluídas no estudo tinham idades entre 5 meses e 15 anos, sendo que 44% tinham menos de 3 anos, 19% entre 3 e 6 anos, 6% entre 6 e 10 anos e 31% mais de 10 anos. No referido estudo, foram aplicados questionários que avaliaram a qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS) das crianças, o impacto da doença da criança no funcionamento familiar e o suporte social recebido dos pais/cuidadores. O presente estudo mostrou que a carga mais elevada é sentida pelos pais que, em consequência das funções de cuidado, não têm tempo para exercer os seus hobbies, que se sentem socialmente isolados, que não têm nenhum ajudante (sem formação médica) no seu círculo próximo que possa cuidar de seus filhos enquanto estão fora e que não têm contato com outras famílias de crianças com DM.

Qualidade de vida relacionada a saúde bucal de crianças com doenças raras

Somente um estudo (FRIEDLANDER et al., 2023) analisou a relação com a qualidade de vida relacionada a saúde bucal (QVRS) de crianças com doenças raras., por meio de um roteiro de entrevista, estruturado pelos seguintes temas: “Acesso ao atendimento odontológico”, “Qualidade de vida relacionada à saúde bucal”, “Distúrbios da oralidade”, “Renúncia ao atendimento odontológico” e “Integração escolar e cotidiano”. Com relação ao tema “Acesso ao atendimento odontológico”, os pacientes afetados por uma doença rara com fenótipo oral constitutivo ou indireto, tiveram dificuldade em encontrar um profissional que enfrentasse o contexto geral da doença e cuidasse de sua saúde bucal. Os autores descreveram ainda, dificuldades para conseguir consulta e, ao encontrarem um cirurgião-dentista, expressaram o sentimento de serem rejeitados e encaminhados para outro profissional. Os pais relatam a sensação de não serem ouvidos, mesmo sentindo que às vezes conhecem melhor a doença do filho do que o próprio profissional (FRIEDLANDER et al., 2023). Ao

serem questionados sobre os “Distúrbios da oralidade”, muitos problemas bucais foram mencionados pelos pais. Essas dificuldades na cavidade bucal eram referentes as funções do paciente no âmbito da alimentação, limpeza e fala. Nesse contexto, os cuidados bucais passam a serem complicados, mesmo em crianças que não apresentavam atrasos intelectuais (FRIEDLANDER et al., 2023).

Tabela 3. Síntese de resultados.

Primeiro autor, Ano	País	Data de coleta	Análise	n analisado	Idade da amostra	Método de coleta de dados
Friedlander et al., 2023	França	maio de 2021 a dezembro de 2021	Qualitativa	29	7 a 24 anos	Entrevista semi-estruturada
Rozensztrauch et al., 2023	Polônia, EUA, Itália, Índia, Espanha, Holanda, Suécia	Não cita	Qualitativa	16	Pais de crianças com 5 meses a 15 anos	Questionários de qualidade de vida da criança e da família
Walsch et al., 2023	EUA, Grécia, Holanda, Irlanda, Reino Unido, Canadá, Índia, Filipinas, Suíça e Austrália	Não cita	Qualitativa	39	Média entre 35 a 44 anos	Entrevista semi-estruturada

5 DISCUSSÃO

Este estudo representa uma investigação sobre os primeiros mil dias da criança com doenças raras e os desafios e dificuldades dos pais e/ou cuidadores com relação à saúde geral e bucal. Foram selecionados apenas os estudos qualitativos, porque eles oferecem informações sobre como a criança com doença rara e seus pais e/ou cuidadores primários experimentam o período dos primeiros dias de vida da criança, o acesso ao cuidado e podem auxiliar na melhor compreensão de como a doença rara afeta a vida das crianças e de seus familiares (GÜEITA-RODRIGUEZ et al., 2020).

Embora nos últimos anos, o conceito dos primeiros mil dias tem sido adotado por agências e organizações não governamentais internacionais (BHUTTA et al., 2008) e as doenças raras têm ganhado maior visibilidade, primeiro, em decorrência de um fenômeno social e comunicacional e segundo em decorrência da capacidade de diagnóstico (BRASIL, 2022), não foi encontrado nenhum estudo especificamente sobre primeiros mil dias de vida e doenças raras.

Sendo assim, serão apresentadas considerações dignas de nota baseadas nos manuscritos selecionados e com estudos (BOETTCHER et al., 2021; COLOMBO et al., 2023; CURRIE e SZABO, 2019; JOHANSEN et al., 2013; KÜHNE et al., 2020; LOPES et al., 2018; VON DER LIPPE et al., 2022; WIEGAND-GREFE et al., 2022; WITT et al., 2023) que não são qualitativos, mas que revisaram sistematicamente a literatura sobre o tema.

Sabe-se que os pais de crianças com doenças raras enfrentam uma série de desafios físicos, emocionais e práticos em seu papel de cuidadores. O estudo de WALSH et al., (2023) observou que os responsáveis pelas crianças com doenças dermatológicas raras enfrentam inúmeras dificuldades, entre elas o diagnóstico incerto ou tardio das doenças, o qual gera angústia e estresse para os pais; falta de acesso a informações confiáveis sobre a doença e apoio adequado (CURRIE e SZABO, 2019), visto que os pais muitas vezes precisam se tornar especialistas na condição de seus filhos para garantir que recebam o melhor cuidado possível; o custo financeiro elevado, pois o tratamento de doenças dermatológicas raras pode ser caro e envolve medicações especiais, consultas frequentes ao médico e, alguns casos, cirurgias; estresse emocional, uma vez que os pais podem experimentar sentimentos de ansiedade, culpa e depressão devido às demandas físicas e emocionais da situação (WITT et al., 2023).

Esta constatação vem de encontro com uma revisão sistemática atual sobre o tema (VON DER LIPPE et al., 2022). Além do mais, os pais de crianças com doenças raras lidam com sistemas de saúde complexos e burocráticos para obter o tratamento e os serviços que seus filhos necessitam, sofrem com o isolamento social, pois eles têm dificuldades em encontrar outras famílias que estejam passando por situações semelhantes e não conseguem equilibrar as

demandas entre o cuidado da criança e a manutenção de emprego e carreira pessoal (VON DER LIPPE et al., 2022).

De acordo com um estudo realizado no Brasil, o maior desafio no contexto brasileiro reside na urgente necessidade de promover a conscientização sobre as doenças raras no ambiente acadêmico e estabelecer políticas públicas que assegurem o acesso a medicamentos e reabilitação, semelhantes às disponíveis em nações mais desenvolvidas. Além disso, é amplamente reconhecido que as demandas adicionais dos pacientes com doenças raras poderiam ser atendidas por meio de investimentos em pesquisas voltadas para o desenvolvimento de terapias inovadoras, mais acessíveis e economicamente viáveis (LOPES et al., 2018), as quais minimizariam os desafios enfrentados pelos pais/cuidadores das crianças com doenças raras.

O outro estudo (ROZENSZTRAUCH et al., 2023) evidenciou que a existência de condições médicas adicionais tem um impacto notável em um dos aspectos da qualidade de vida relacionada à saúde de crianças com DM, especificamente, sua saúde emocional. Crianças com DM e ausência de comorbidades tendem a apresentar menor probabilidade de experimentar sentimentos negativos, como tristeza, medo e raiva, e enfrentam menos dificuldades para dormir, bem como se preocupam menos em comparação com aquelas que possuem comorbidades. No entanto, não foi possível estabelecer uma relação estatisticamente significativa entre a presença de comorbidades e a qualidade de vida relacionada à saúde de modo geral das crianças investigadas, seu estado de saúde física e social, e o funcionamento de suas famílias.

Assim, conviver com enfermidades e limitações físicas devido às doenças raras pode impactar diversos aspectos do dia a dia. Indivíduos com deficiências frequentemente requerem cuidados médicos especializados, tanto de forma contínua quanto periódica. No caso das crianças, a deficiência física pode resultar em uma diminuição das interações com outras crianças, devido à dificuldade em participar de brincadeiras e acompanhar o ritmo das crianças sem deficiência, além de enfrentar desafios relacionados à acessibilidade. Questões cognitivas e emocionais também podem criar obstáculos no aprendizado e na integração social. Pesquisas demonstraram que crianças com deficiência têm uma qualidade de vida relacionada à saúde (QVRS) inferior à maioria das

crianças (WIEGAND-GREFE et al., 2022) e muitas delas enfrentam dificuldades na busca pela independência e na transição para a vida adulta (JOHANSEN et al., 2013) e os pais de crianças com doenças raras apresentam uma qualidade de vida reduzida em comparação com os pais com crianças saudáveis e com valores normais (BOETTCHER et al., 2021). Em estudo recente constatou que muitas vezes as mães desconhecem a respeito da nutrição e prevenção de doenças bucais das crianças com doenças raras, pois não possuem nenhuma informação sobre o assunto (COLOMBO et al., 2023).

De uma forma geral, os autores concordam com ROZENSZTRAUCH et al., 2023 com relação ao impacto das doenças raras na QVRS (BOETTCHER et al., 2023; COLOMBO et al., 2023; JOHANSEN et al., 2013).

É de conhecimento universal que a saúde bucal é parte inerente da saúde geral desempenhando de funções importante como mastigação, deglutição ou fonação, expressão social e emocional. No estudo de FRIEDLANDER et al., (2023), a hipótese formulada foi que, em pacientes com doenças raras, o acesso ao atendimento odontológico poderia ser difícil devido à falta de profissionais que conhecessem as doenças e aceitassem tratar os pacientes, mas também pela indisponibilidade de infraestrutura adequada para assistir e manejar os procedimentos necessários. De acordo com estes autores a saúde bucal dos pacientes com doenças raras, pode ser muito melhorada por um compartilhamento de conhecimentos entre os profissionais de saúde dos diversos setores que envolvem o cuidado do paciente. É fundamental que este se torne um foco de ação nacional de saúde pública que promova o cuidado transdisciplinar em benefício desses pacientes.

Importante ressaltar que pouca atenção tem sido dada à situação das pessoas com doenças raras em Odontologia e que 15% do total das doenças raras pode se manifestar na cavidade bucal e na região maxilo-facial. Um estudo recente (KÜHNE et al., 2020) avaliou e comparou o nível de conhecimento sobre doenças raras entre cirurgiões-dentistas generalistas, especialistas e que atendem em hospitais universitários. Os autores (KÜHNE et al., 2020) concluíram que a maioria dos participantes mostrou pouco ou nenhum conhecimento sobre as doenças raras. Um maior nível de conhecimento foi

observado entre os profissionais que atendiam em hospitais comparado com os outros cirurgiões-dentistas.

Uma das limitações desta revisão de escopo, é que os seus resultados se baseiam em apenas três estudos longitudinais sobre o tema, mas demonstra a necessidade de mais pesquisas para realizar um debate mais elaborado sobre ele.

6 CONCLUSÃO

Baseado nos resultados obtidos, as seguintes conclusões podem ser esboçadas: embora o número de estudos sobre doenças raras seja significativo, pouco se sabe sobre os primeiros mil dias da criança com doenças raras, havendo várias lacunas no conhecimento. Os pais e/ou cuidadores principais lidam com vários desafios e dificuldades em busca de assistência médica e odontológica, com impacto direto na qualidade de vida e funcionamento familiar.

REFERÊNCIAS

ABANTO, J. *et al.* Impact of the first thousand days of life on dental caries through the life course: a transdisciplinary approach. *Braz Oral Res.* 2022 Oct 10;36:e113. doi: 10.1590/1807-3107bor-2022.vol36.0113. PMID: 36228218.

AGOSTI, M. *et al.* Nutritional and metabolic programming during the first thousand days of life. *La Pediatria Medica e Chirurgica, [S. l.]*, v. 39, n. 2, 2017. DOI: 10.4081/pmc.2017.157.

BHUTTA, A. *et al.* "What works? Interventions for maternal and child undernutrition and survival." *Lancet* (London, England) vol. 371,9610 (2008): 417-40. doi:10.1016/S0140-6736(07)61693-6

BOETTCHER, J. *et al.* Being the pillar for children with rare diseases - a systematic review on parental quality of life. *Int J Environ Res Public Health.* 2021 May 8;18(9):4993. doi: 10.3390/ijerph18094993. PMID: 34066738; PMCID: PMC8125857.

BRASIL. Ministério da Saúde. Secretaria de Atenção da Especializada à Saúde/Departamento de Atenção Especializada e Temática/Coordenação Geral da Atenção Especializada. Linha de Cuidado Pessoas com Condições Raras na Rede de Atenção à Saúde (RAS) – Brasília: Ministério da Saúde, 2022. 15 p

BRASIL. Ministério da Saúde. Coordenação Geral de Média e Alta Complexidade, Departamento de Atenção Especializada e Temática, Secretaria de Atenção à Saúde, Ministério da Saúde. Diretrizes para atenção integral às pessoas com DR no Sistema Único de Saúde. Brasília: Ministério da Saúde; 2014.

COLOMBO, S. *et al.* Effects of an educational book on paediatric oral health knowledge in a sample of Italian women. *Eur J Paediatr Dent.*, jun. 2023. doi: 10.23804/ejpd.2023.1935.

CUNHA, A.J. *et al.* The pediatrician's role in the first thousand days of the child: the pursuit of healthy nutrition and development. J Pediatr, Rio de Janeiro nov./dez. 2015.

CURRIE, G; SZABO, J. 'It would be much easier if we were just quiet and disappeared': parents silenced in the experience of caring for children with rare diseases. Health Expect. 2019 Dec;22(6):1251-1259. doi: 10.1111/hex.12958. Epub 2019 Aug 29. PMID: 31466132; PMCID: PMC6882256.

DARLING J.C. *et al.*, Bamidis PD, Burberry J, Rudolf MCJ. The first thousand days: early, integrated and evidence-based approaches to improving child health: coming to a population near you? Arch Dis Child. 2020 Feb 28.

FRIEDLANDER, L. *et al.* Determinants of dental care use in patients with rare diseases: a qualitative exploration. BMC oral health, vol. 23, jun. 2023, doi:10.1186/s12903-023-03048-1.

GÜEITA-RODRIGUEZ, J. *et al.* Challenges affecting access to health and social care resources and time management among parents of children with Rett syndrome: a qualitative case study. Int J Environ Res Public Health. 2020 Jun 21;17(12):4466. doi: 10.3390/ijerph17124466. PMID: 32575920; PMCID: PMC7345745.

JOHANSEN, H. *et al.* Health-related quality of life for children with rare diagnoses, their parents' satisfaction with life and the association between the two. Health Qual Life Outcomes. 2013 Sep 8;11:152. doi: 10.1186/1477-7525-11-152. PMID: 24010895; PMCID: PMC3844436.

KÜHNE, A. *et al.* Study to investigate the knowledge of rare diseases among dentists, orthodontists, periodontists, oral surgeons and craniomaxillofacial surgeons. Int J Environ Res Public Health. 2020 Dec 28;18(1):139. doi: 10.3390/ijerph18010139. PMID: 33379144; PMCID: PMC7796213.

LOPES, M.T. *et al.* 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. doi: 10.6061/clinics/2018/e68. Epub 2018 Apr 5. PMID: 29641803; PMCID: PMC5866403.

PAGLIA, L. The first thousand days of mother and child: a lifelong investment in oral health, *Eur J Paediatr Dent.*, mar. 2022, doi: 10.23804/ejpd.2022.23.01.01.

ROZENSZTRAUCH, A. *et al.* Health-related quality of life and family functioning of primary caregivers of children with Menkes Disease. *Journal of clinical medicine* vol. 12,5 1769. 22 Feb. 2023, doi:10.3390/jcm12051769.

TRICCO, A.C. *et al.* PRISMA Extension for Scoping Reviews (PRISMA-ScR): checklist and explanation. *Ann Intern Med.*, p. 467-473, 2018. doi:10.7326/M18-0850.

VON DER LIPPE, C. *et al.* Children with a rare congenital genetic disorder: a systematic review of parent experiences. *Orphanet J Rare Dis.* 2022 Oct 17;17(1):375. doi: 10.1186/s13023-022-02525-0. PMID: 36253830; PMCID: PMC9575260.

WALSH, C. *et al.* Information provision to caregivers of children with rare dermatological disorders: an international multimethod qualitative study. *BMJ open*, vol. 13, jul. 2023, doi:10.1136/bmjopen-2022-070840.

WAKAP, S.N. *et al.* Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *Eur J Hum Genet* 28, 165–173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

WIEGAND-GREFE, S. *et al.* Health-Related Quality of Life and mental health of families with children and adolescents affected by rare diseases and high disease burden: the perspective of affected children and their siblings. *BMC*

Pediatr. 2022 Oct 14;22(1):596. doi: 10.1186/s12887-022-03663-x. PMID: 36229869; PMCID: PMC9563162.

WITT, S. *et al.* Living with a rare disease - experiences and needs in pediatric patients and their parents. Orphanet J Rare Dis. 2023 Aug 11;18(1):242. doi: 10.1186/s13023-023-02837-9. PMID: 37568186; PMCID: PMC10422846.