

# Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas

Rare diseases: diagnostic and therapeutic journey of the families of affected people

Geisa dos Santos Luz<sup>1</sup>  
Mara Regina Santos da Silva<sup>1</sup>  
Francine DeMontigny<sup>2</sup>

## Descritores

Enfermagem em saúde pública;  
Enfermagem pediátrica; Enfermagem  
materno-infantil; Doenças raras;  
Serviços de saúde

## Keywords

Public health nursing; Pediatric nursing;  
Maternal-child nursing; Rare diseases;  
Health services

## Submetido

2 de Abril de 2015

## Aceito

29 de Abril de 2015

## Resumo

**Objetivo:** Caracterizar o itinerário diagnóstico e terapêutico realizado pelas famílias de pessoas com doenças raras, no âmbito da rede de serviços públicos brasileiros.

**Métodos:** Trata-se de pesquisa qualitativa. Utilizou-se a teoria bioecológica do desenvolvimento humano, de Urie Bronfenbrenner, para a compreensão dos dados. O instrumento de pesquisa foi uma entrevista semiestruturada, e os dados foram analisados pelo método de análise de conteúdo.

**Resultados:** Foram agrupados três núcleos temáticos: "Itinerário das famílias em busca do diagnóstico da doença"; "Itinerário das famílias no pós-diagnóstico da doença"; "Itinerário de manutenção terapêutica".

**Conclusão:** O acesso aos serviços especializado possibilitou a obtenção do diagnóstico da doença rara. O tratamento foi um desafio, pois há poucos medicamentos disponíveis na escolha terapêutica para essas doenças. A judicialização foi fundamental para o acesso e a manutenção terapêutica.

## Abstract

**Objective:** To characterize the diagnostic and therapeutic journey of families of people with rare diseases within the network of Brazilian public services.

**Methods:** This was a qualitative research project. The bio-ecological theory of human development, by Urie Bronfenbrenner, was used to understand the data. The research instrument was a semi-structured interview, and data were analyzed using the content analysis method.

**Results:** Three central themes were grouped: "Journey of families in search of a diagnosis"; "Journey of families after the diagnosis of the disease"; "Journey of therapeutic maintenance".

**Conclusion:** The access to specialized services enabled diagnosing of the rare disease. The treatment was a challenge, because there were few drugs available within the therapeutic options for these diseases. Legal recourse was essential for therapeutic access and maintenance.

## Autor correspondente

Mara Regina Santos da Silva  
Rua Luiz Lorea, 261, Rio Grande, RS,  
Brasil. CEP: 96200-350  
marare@brturbo.com.br

## DOI

<http://dx.doi.org/10.1590/1982-0194201500067>

<sup>1</sup>Universidade Federal do Rio Grande, Rio Grande, RS, Brasil.

<sup>2</sup>Université du Québec en Outaouais, Gatineau, Québec, Canadá.

**Conflitos de interesse:** não há conflitos de interesse a declarar.

## Introdução

O nascimento de uma criança doente pode provocar alterações no cotidiano familiar fazendo emergir comportamentos e sentimentos ímpares, que trazem o impacto do enfrentamento com essa nova condição. As famílias se deparam com a necessidade de readaptar os papéis de seus membros, assumirem novas responsabilidades além das habituais quando um filho nasce, e de buscar serviços sociais e de saúde que lhes ofereçam apoio social, financeiro e emocional. Particularmente, as doenças consideradas raras constituem uma experiência contínua de aprendizagem não apenas para as pessoas acometidas, mas, também, para seus familiares que se deparam com inúmeros desafios, especialmente, no microcontexto familiar e na relação com os serviços de saúde aos quais estarão indubitavelmente ligados por um longo tempo.<sup>(1)</sup>

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.

É importante destacar que algumas doenças são classificadas como raras pela baixa frequência com que ocorrem na população. Entretanto, nem sempre as pessoas acometidas recebem o diagnóstico precoce e, além disso, são poucas as opções terapêuticas e raras as pesquisas científicas nessa área.<sup>(2)</sup> São doenças que contribuem para o aumento da morbidade e da mortalidade, principalmente, a infantil, e cujos riscos de complicações evitáveis e mortes decorrentes de diagnóstico tardio podem fragilizar todo o sistema familiar da pessoa afetada.<sup>(3)</sup> Existem

mais de 7 mil tipos diferentes de doenças raras. Esse quantitativo é instável, uma vez que tende a aumentar com o acréscimo de cinco novas doenças na lista semanalmente. Assim, as doenças raras são muito mais comuns na sociedade do que aparentemente o nome sugere, pois constituem de 6 a 10% das doenças no mundo.<sup>(4)</sup>

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, conseqüentemente, não recebem tratamento adequado.<sup>(3,4)</sup> Para exemplificar, citemos o caso da fibrose cística, cuja trajetória clínica dos pacientes diagnosticados é, muitas vezes, identificada como pneumonias intermitentes.

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 caracterizada 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.<sup>(5)</sup> 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.<sup>(5,6)</sup> Até o momento, não há estudos sobre o itinerário diagnóstico e nem terapêutico das famílias de pessoas com doenças raras, o que evidencia poucas pesquisas realizadas em torno desse fenômeno.

Considerando as dificuldades das famílias de pessoas com doenças raras na relação com os ser-

viços de saúde e as poucas pesquisas realizadas na área da Enfermagem, o presente estudo objetivou caracterizar os itinerários diagnóstico e terapêutico habitualmente realizados pelas famílias de pessoas com doenças raras no âmbito da rede de serviços públicos.

## Métodos

Trata-se de um estudo exploratório, com abordagem qualitativa, cujo referencial teórico para interpretação dos dados foi a teoria bioecológica do desenvolvimento humano de Urie Bronfenbrenner, que abarca os quatro elementos do modelo bioecológico: processo, contexto, pessoa e tempo.<sup>(7)</sup>

Esta pesquisa foi desenvolvida em três serviços de referência em doenças raras no Estado do Rio Grande do Sul, na Região Sul brasileira. Os participantes deste estudo foram famílias de pessoas com doenças raras cadastradas nos serviços públicos que atendiam mucopolissacaridoses, fibrose cística e fenilcetonúria. Foram incluídas 16 famílias de pessoas com doenças raras, representadas por 14 mães, um pai e um avó.

A seleção dos participantes foi realizada pelos coordenadores dos serviços, que convidaram as famílias a participarem do estudo. Procuramos obter uma variedade na amostra em relação às famílias que residiam no interior do Estado e na capital, tempo de diagnóstico e idade das pessoas afetadas.

Foram realizadas entrevistas semiestruturadas, gravadas com o consentimento dos participantes, em um único encontro, no domicílio ou nos serviços de saúde. A duração da entrevista foi de 50 a 100 minutos. O período de coleta de dados foi de cinco meses e encerrou-se mediante a saturação das falas, fornecendo informações suficientes para o pesquisador responder ao objetivo do estudo. Utilizou-se um roteiro com questões norteadoras agrupadas em quatro sessões: (1) identificação do representante da família entrevistado; (2) histórico da relação da família com a doença rara; (3) contexto da vida familiar; e (4) interação da família com a rede de serviços. Os dados foram analisados a partir

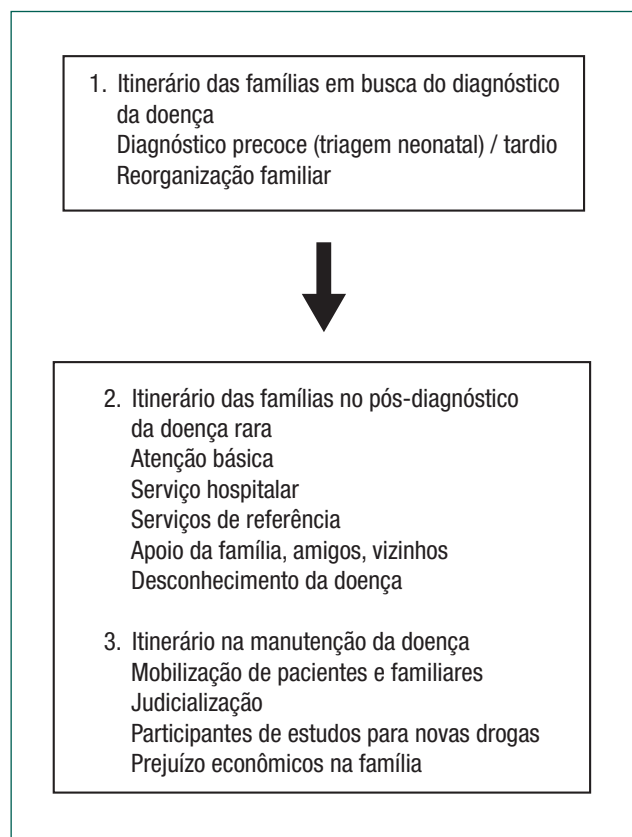
da leitura do material empírico, buscando a essência dos discursos, por meio da técnica de análise de conteúdo.<sup>(8)</sup>

Na pré-análise, estabeleceu-se o primeiro contato com o material por meio de leitura e releitura das entrevistas, codificando as informações, e, em seguida, delimitaram-se os núcleos temáticos, utilizando como referência as regularidades e os padrões identificados nas palavras, frases e comportamentos manifestados, que traduziram os itinerários diagnóstico e terapêutico dessas famílias.

O desenvolvimento do estudo atendeu as normas nacionais e internacionais de ética em pesquisa envolvendo seres humanos.

## Resultados

De acordo com o referencial adotado, o itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas com doenças raras foi representados por três núcleos temáticos, conforme demonstrado na figura 1.



**Figura 1.** Itinerário das famílias de pessoas com doenças raras

O núcleo temático “Itinerário das famílias em busca do diagnóstico da doença” abordou o itinerário das famílias desde o momento em que elas perceberam a necessidade de procurar atendimento à saúde até o diagnóstico da doença rara. Nas famílias, os homens, na maioria das vezes, efetivaram seu papel como provedor e as mães, com mais disponibilidade para ir às consultas, viagens e amplo domínio a respeito da saúde do filho, definiram-se como principais personagens nessa etapa de vivência familiar.

O núcleo temático “Itinerário das famílias no pós-diagnóstico da doença rara” se referiu aos três níveis de atenção à saúde: serviços especializados, serviço hospitalar e Atenção Primária. As famílias também buscaram profissionais habilitados para complementar o cuidado com a pessoa doente. Houve a necessidade de as famílias dividirem as tarefas domésticas entre seus membros ou amigos próximos.

O núcleo temático “Itinerário de manutenção terapêutica” identificou as maneiras de acesso ao tratamento, que deveria permanecer durante toda vida, principalmente via judicialização. As famílias mostraram o prejuízo econômico significativo pelo não reconhecimento das doenças raras no sistema público de saúde.

## Discussão

Os limites desta pesquisa referiram-se a investigação apenas das famílias de pessoas com três doenças raras (mucopolissacaridose, fibrose cística e fenilcetonúria), o que não permitiu generalizar o itinerário de famílias com outros tipos de doenças raras. No entanto, a seleção de famílias que residiam na capital e no interior fortalece os resultados, permitindo inferir que as famílias que residem no interior, mesmo com as diversas dificuldades em seus itinerários, conseguem satisfazer suas necessidades de saúde.

O enfermeiro, como educador em saúde, pode atuar na orientação às famílias e aos pacientes desde os exames preditivos (por exemplo: a triagem neonatal), cuidados no tratamento e no aconselhamento genético. Além disso, identificar e mo-

bilizar serviços não governamentais e serviços de saúde e social, amenizando o isolamento que essas famílias manifestam em seus itinerários diagnóstico e terapêutico. Promover a troca de experiências entre as famílias que vivenciam a mesma condição, considerando a necessidade de se projetarem no outro, pode oportunizar um ambiente seguro para essas famílias.

A Unidade Básica de Saúde foi o primeiro serviço utilizado por oito famílias deste estudo. Com o resultado alterado da triagem neonatal, elas foram notificadas sobre a possibilidade da doença rara no filho recém-nascido. Nesse momento, as famílias se sentiram impotentes diante da pouca informação fornecida sobre a situação. Em consonância com essa constatação, estudo realizado com pais de crianças com hipotireoidismo congênito e fibrose cística resultou que 54,5% dos pais queriam mais informações quando foram notificados do resultado alterado da triagem neonatal.<sup>(9)</sup> Por outro lado, estudos realizados com pais de crianças triadas mostram que a orientação realizada desde o pré-natal sobre o exame pode facilitar a compreensão diante um resultado alterado.<sup>(10,11)</sup>

Esclarecimentos podem ser dados desde o atendimento pré-natal, sobre os procedimentos e significados de um resultado alterado do exame, para que a família não se sinta isolada do contexto da triagem neonatal.<sup>(10)</sup> Mais do que isso: o profissional enfermeiro deve estar imbuído de seu papel de educador em saúde e, como líder das Equipes de Saúde da Famílias, instrumentalizar os profissionais sobre a atual condição das doenças raras em sua comunidade.

Para outras famílias deste estudo, a dificuldade se centrou na investigação dos primeiros sintomas, que pareciam ser comuns da infância, como dor abdominal, tosse, diarreia e perda de peso. As idas e vindas aos serviços de saúde se tornaram momentos estressantes quando as possibilidades diagnósticas e terapêuticas se esgotaram com a involução da saúde da criança. Em conformidade com os resultados obtidos, estudo realizado com pais de crianças com doenças raras evidenciou aspectos emocionais (estresse, angústia, dúvidas, raiva e desespero) significativos no microcontexto familiar, na relação com

os serviços de saúde.<sup>(12,13)</sup> Estudo realizado na Dinamarca, com o objetivo de explorar a interpretação dos pais sobre os primeiros sinais e sintomas apresentados pelos filhos com doenças crônicas, mostrou que o pânico, a angústia e a ansiedade são os principais sentimentos durante o curso de idas recorrentes ao serviço de saúde quando a terapêutica implementada não recuperava a saúde do filho.<sup>(14)</sup> Nessas condições de vivência da doença na família, os serviços de saúde de maior complexidade foram necessários para investigar a doença e estabilizar a saúde do filho.

As famílias desse estudo encontraram suporte diagnóstico e acompanhamento multiprofissional nos serviços de referência, geralmente localizados nas capitais. A partir do vínculo com esses serviços, elas se perceberam acolhidas por profissionais qualificados. É importante destacar que um dos serviços de referência citados por essas famílias era vinculado a um hospital universitário criado com recursos provenientes de agências de fomento à pesquisa, o que caracteriza o caráter, até então, informal da assistência às doenças raras no Brasil.<sup>(4)</sup> Um serviço de referência às doenças raras pode oferecer um conjunto de ações específicas como, por exemplo, diagnóstico precoce para recém-nascido; tratamento e reabilitação; acompanhamento terapêutico, em caráter multidisciplinar; aconselhamento genético para as pessoas acometidas e seus familiares.<sup>(15)</sup>

O local de residência de oito famílias evidenciou a necessidade de serviços qualificados próximos daquelas que não residem nos grandes centros, onde geralmente os serviços de referência estão localizados. Uma política de descentralização poderia amenizar o isolamento e as limitações sociais que essas famílias vivenciam no acesso aos serviços de saúde. Da mesma forma, a instrumentalização dos profissionais para conhecer e trabalhar com pessoas e famílias que convivem com uma doença rara em um de seus membros pode contribuir para que os enfermeiros possam ajudar as famílias no itinerário que percorrem na rede de atenção à saúde, desde a Atenção Primária até os serviços de referência. Mais do que isso: considerando o aconselhamento genético como parte da Sistematização da Assistência de

Enfermagem na classificação das intervenções de Enfermagem, tem-se que ele pode ser um elo que favorece a interação profissional-família,<sup>(16)</sup> amenizando o impacto no microsistema, mesossistema e exossistema.

Com relação ao tratamento de alto custo, as famílias deste estudo descreveram suas facilidades e dificuldades. O ativismo social das associações de pacientes de fibrose cística no Rio Grande do Sul foi uma característica facilitadora no acesso ao tratamento de alto custo. Esse perfil de mobilização social inerente às doenças raras no mundo mostra que a temática carrega não apenas questões médicas, mas um problema social relacionado aos direitos humanos básicos das pessoas acometidas.<sup>(17)</sup> Para todas as famílias de pessoas com fenilcetonúria deste estudo, o acesso ao tratamento teve um percurso judicial significativo. Essa é uma situação questionável, uma vez que a fenilcetonúria é umas das doenças raras contempladas nos protocolos clínicos específicos, garantindo o acesso ao tratamento.<sup>(18)</sup>

Ainda, sobre o itinerário de manutenção de tratamento de alto custo, duas famílias participaram de pesquisas em fases experimentais. Ainda que não houvesse garantia da efetividade do tratamento, essas famílias referiram-se à pesquisa como uma esperança de cura e/ou de impedir a evolução da doença. No entanto, observa-se que a obtenção do diagnóstico correto da doença rara não é o fim da trajetória dessas famílias. A luta judicial para acesso ao tratamento é uma constante em sua história.

## Conclusão

O acesso aos serviços especializado possibilitou a obtenção do diagnóstico da doença rara. O tratamento foi um desafio, uma vez que há poucos medicamentos disponíveis na escolha terapêutica para essas doenças. Mesmo assim, foi imprescindível a judicialização para acesso aos medicamentos que se constituem de alto custo. Percebeu-se, ainda, que os serviços da Atenção Primária foram significativos no processo de itinerário diagnóstico e terapêutico, por meio do exame de triagem neonatal.

## Agradecimentos

À Coordenação de Aperfeiçoamento de Pessoal de Nível superior (bolsa de doutorado) para a autora Geisa dos Santos Luz.

## Colaborações

Luz GS, Silva MRS e DeMontigny F declaram que contribuíram com a concepção e projeto, análise e interpretação dos dados; redação do artigo, revisão crítica relevante do conteúdo intelectual e aprovação final da versão a ser publicada.

## Referências

1. Anderson M, Elliott EJ, Zurynskil YA. Australian families living with rare disease: experiences of diagnosis, health services use and needs for psychosocial support. *Orphanet J Rare Dis*. 2013; 8:22.
2. London AJ. How Should we rare disease allocation decisions? *Hastings Cent Rep*. 2012; 42(1):3.
3. Guillevina L. [The national plan for orphan rare diseases: nearly 10 years on]. *Rev Neurol (Paris)*. 2013; 169 Suppl 1:S9-11. French.
4. National Organization for Rare Disorders (Nord). Rare disease database [Internet]. [cited 2011 Jan 30]. Available from: <https://www.rarediseases.org/rare-disease-information/rare-diseases>.
5. Marcel YB. Itinéraires thérapeutiques d'un malade decede du sida a Abidjan (Côte d'Ivoire). *Eur Sci J*. 2012; 8(13):81-92.
6. Gaillard A, Charles R, Blanchon YC, Rousselon V. Le médecin généraliste et les "patients experts": le cas de l'autisme. *Médecine*. 2013; 9(8):375-9.
7. Bronfenbrenner U, Morris PA. The ecology of developmental process. In: Lerner RM, org. *Handbook of child psychology: Theoretical models of human development*. New York: John Wiley & Sons; 1998. p. 993-1028.
8. Elo S, Kääriäinen M, Kanste O, Pölkki T, Utriainen K, Kyngäs H. Qualitative content analysis: a focus on trustworthiness. *Sage Open*. 2014; 1-10.
9. Salm N, Yetter E, Tluczek A. Informing parents about positive newborn screen results: parents' recommendations. *J Child Health Care*. 2012; 16(4):367-81.
10. Nicholls SG, Southern KW. Choice for newborn blood spot screening in the United Kingdom: a survey of parental perceptions. *Pediatrics*. 2012; 130(6):e1527-33.
11. Moody L, Choudhry K. Parental views on informed consent for expanded newborn screening. *Health Expectations*. 2013; 16(3):239-50.
12. Luboya E, Tshilonda JCB, Ekila MB, Aloni MN. [Psychosocial impact of sickle cell disease in the parents of children living in Kinshasa, Democratic Republic of Congo: a qualitative study]. *Pan Afr Med J*. 2014; 19:5. French.
13. Pizzignacco TP, Mello, DF, Lima RG. [The experience of disease in cystic fibrosis: the paths to comprehensive care]. *Rev Esc Enferm USP*. 2011; 45(3):638-44. Portuguese.
14. Ertmann RK, Reventlow S, Söderström M. Is my child sick? Parents' management of signs of illness and experiences of the medical encounter: Parents of recurrently sick children urge for more cooperation. *Scand J Prim Health Care*. 2011; 29(1):23-7.
15. Stirnemanna J, Belmatoug N. Prise en charge des maladies orphelines, centres nationaux de référence. *Revue du Rhumatisme Monographies*. 2011; 78:286-90.
16. Urden LD, Stacy KM, Lough ME. *Critical care nursing: diagnosis and management*. 7th ed. New York: Elsevier Health Science; 2014.
17. Huyard C. Pourquoi s'associer? Quatre motifs d'entrée dans un collectif dans les associations de maladies rares. *Rev Fran Sociol*. 2011; 4(52):719-45.
18. Pereira TN, Silva KC, Pires AC, Alves KP, Lemos AS, Jaime PC. [Profile of lawsuits over the access to food formulas forwarded to the Brazilian Ministry of Health]. *Demetra*. 2014; 9(Supl.1):199-214. Portuguese.