

VIDAS RARAS: UMA REVISÃO DE LITERATURA

Nayara de Paula Sabino¹, Eliangela Saraiva Oliveira Pinto²

Resumo: Com o objetivo de descrever as dificuldades enfrentadas pelas famílias de crianças diagnosticadas com algum tipo de doença genética, foi proposta uma metodologia de pesquisa descritiva do tipo de revisão de literatura, onde foi feito um levantamento teórico utilizando as bases de dados Biblioteca Virtual em Saúde (BVS), por meio dos descritores “doenças rara”, “principais doenças raras”, “prevenção, causas e tratamentos”, “perfil epidemiológico dos pacientes com doenças raras”, “problemas enfrentados pelas famílias das pessoas com doenças raras”. As doenças raras são assim caracterizadas pelo fato de apresentar diferentes sinais e sintomas e também pela grande variação de cada caso acometido pela mesma doença. Verificou-se um grande desafio enfrentado pelas famílias e para os profissionais em relação ao um longo caminho até um diagnóstico correto. Identificou-se uma grande discussão que impõem uma abordagem conjunta com os denominados medicamentos órfãos, que trata-se de medicamentos que a indústria farmacêutica tem pouco interesse em desenvolver e comercializar por serem destinados apenas a um pequeno número de doentes. Por tanto mesmo que não haja um tratamento específico para a maior parte das doenças raras genéticas, a implantação de cuidados adequados pode melhorar a qualidade de vida e aumentar a expectativa dos doentes e de suas famílias.

Palavras-chave: Condição genética, saúde coletiva, saúde pediátrica.

¹Graduanda do curso de Enfermagem - UNIVIÇOSA. E-mail: nayara_paula@outlook.coml.

²Enfermeira, docente do curso de Enfermagem - UNIVIÇOSA. E-mail: eliangela@univicoso.com.br.

Abstract: *In order to describe the difficulties faced by families of children diagnosed with some type of genetic disease, a descriptive research methodology of the type of literature review was proposed, where a theoretical survey was made using the Virtual Health Library databases (VHL), using the descriptors “rare diseases”, “main rare diseases”, “prevention, causes and treatments”, “epidemiological profile of patients with rare diseases”, “problems faced by the families of people with rare diseases”. Rare diseases are thus characterized by the fact that they present different signs and symptoms and also by the wide variation of each case affected by the same disease. There was a great challenge faced by families and professionals in relation to the long road to a correct diagnosis. A great discussion has been identified that impose a joint approach with the so-called orphan drugs, which are drugs that the pharmaceutical industry has little interest in developing and commercializing because they are intended only for a small number of patients. Therefore, even if there is no specific treatment for most of the rare genetic diseases, the implementation of adequate care can improve the quality of life and increase the expectations of patients and their families.*

Keywords: *Genetic condition, public health, pediatric health*

INTRODUÇÃO

As doenças raras são qualificadas desta forma pelo fato de apresentar diferentes sinais e sintomas e também pela grande variação que não é só de doença para doença, mas também de pessoa para pessoa acometida pela mesma doença. De certa forma as manifestações relativamente frequentes podem ser confundidas com outras doenças comuns, dificultando o seu diagnóstico, causando dor e sofrimento aos envolvidos (BRASIL, 2019).

As doenças raras em sua maioria são caracterizadas por

desordens genéticas degenerativas, associadas a múltiplas comorbidades, capazes de promover debilidade física e perda da expectativa de vida. Os doentes e seus familiares também sofrem uma série de processos sociais, que englobam desde as dificuldades no tratamento e reabilitação até preconceito e exclusão social (SALVIANO et al., 2018).

Em alguns casos as doenças raras são passadas como despercebidas pelo fato de difícil diagnóstico precoce, e apresentarem semelhanças com outras doenças, sendo de difícil entendimento não só do ponto de vista conceitual, mas, também, do seu perfil epidemiológico e políticas públicas. Caracterizam-se as doenças raras, de modo geral, pelo acometimento de uma doença que afeta uma pequena parcela da população, e estima-se que existam cerca de 7000 doenças raras em todo mundo e que em torno de 80% delas têm origem genética. De certa forma uma doença para ser considerada rara, é preciso ter uma incidência de 65 casos a cada 100 mil habitantes (AQUINO; et al 2019).

Neste trabalho será apresentado as dificuldades e avanços enfrentados por famílias de crianças diagnosticadas com alguma doença genética rara.

MATERIAL E MÉTODOS

Trata-se de uma pesquisa descritiva do tipo de revisão de literatura, sendo que para realizar este trabalho foram utilizadas publicações disponíveis na Biblioteca Virtual em Saúde (BVS). Foi realizada uma revisão sistêmica da literatura a partir dos seguintes descritores, “doenças rara”, “principais doenças raras”, “prevenção, causas e tratamentos”, “perfil epidemiológico dos pacientes com doenças raras”, “problemas enfrentados pelas famílias das pessoas com doenças raras”.

A partir do levantamento bibliográfico, foi delimitado o

espaço temporal referente ao período de 2014 a 2020, língua portuguesa como critério de inclusão. Trata de artigos e informações que abordam as doenças raras na infância e problemas enfrentados. A partir daí criou-se uma planilha de dados constando 53 artigos, após a seleção, leitura e análise das informações relacionadas à temática, definições e percentual sobre “doenças raras” e principalmente doença raras na infância, então foram utilizados os documentos devidamente referenciados que mais destacava.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

A trajetória das famílias e as dificuldades relacionadas às doenças raras

Na saúde pública as epidemias, doenças e lesões causadas por alterações climáticas ou guerras sempre tiveram mais impacto na realização de um diagnóstico preciso, sempre caminhando junto por parte das transformações políticas, econômicas e sociais. Além das doenças mais prevalentes, outras menos visíveis, mas causadoras de muito sofrimento. Essas doenças que foram destacadas na literatura, por malformações no nascimento, que apenas recebiam uma atenção especial devido serem consideradas assustadoras, ou até mesmo “monstruosas”. Foram analisados estudos desde Aristóteles, onde crianças nascidas com malformações eram consideradas “prodígios”, que estariam levando mensagens para a humanidade, de demonstração do poder divino que era manifestado na alteração da forma e dos mecanismos presentes na natureza (NOVAES; SOÁREZ, 2019).

A luta das organizações associativas das pessoas e famílias com doenças raras, pelo reconhecimento acontece devido ao desrespeito, seja pelos maus-tratos, violação de honra, violação de direitos, ou dignidade do indivíduo. Esse apelo por uma vida mais digna e ao direito à saúde surge nos slogans

das associações. O campo valorativo dessas organizações cria condições normativas à autodeterminação e à autorrealização pela aceitação recíproca para todos os envolvidos, esses movimentos associativos proporciona a transformação dos indivíduos para sujeitos, contribuindo para a construção de uma consciência política, situada em um círculo virtuoso em que lutar pelos seus interesses pode significar reconhecer-se no interior de uma coletividade (MOREIRA, et al 2017).

No Brasil o uso da categoria “doenças raras” começou no ano de 2009, que entrou em vigor com a organização do I Congresso Brasileiro de Doenças Raras e logo após com a articulação do grupo de trabalho para a construção da Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, independentemente estas doenças são crônicas, acarretam deficiências variadas, têm grande morbimortalidade e a maioria tem etiologia genética. Uma característica marcante

Esses autores ressaltam ainda que a política voltada ao tratamento de doenças raras é insuficiente, e muitas medicações ainda não foram agregados ao Sistema Único de Saúde.

Já Fonseca (2014) considera que há escassez de dados que estimem a população afetada por doenças raras, dando ênfase aqueles resultantes de estudos pontuais sobre patologias específicas, como certas doenças neurodegenerativas e algumas doenças genéticas. De modo geral, as publicações provêm de bases que são ineficaz em âmbito nacional, sendo relacionadas apenas a dados primários e secundários publicados em periódicos ou apresentados em congressos. Por consequência disso, as estimativas nacionais de prevalência geral de doenças raras se baseiam em dados internacionais, provenientes de estudos epidemiológicos em populações com características diferentes da população brasileira.

Melo et al. (2017) consideram que a partir dos indicadores de saúde da população é possível identificar que as doenças genéticas e os defeitos congênitos passam a ser responsáveis por uma maior proporção de mortes entre crianças com a idade de 3 a 5 anos. O impacto dos defeitos congênitos somente é percebido quando a taxa de mortalidade infantil alcança valores inferiores a quarenta mortes por mil crianças. Isso vem acontecendo no Brasil desde 2005, onde essas doenças raras, são a segunda causa de mortalidade infantil em todas as regiões do país. É possível considerar um número alto de mortes, que aproximadamente 50% das doenças raras afetam crianças e 30% dos doentes morrem antes dos cinco anos de idade.

Independentemente que não haja um tratamento específico para a maior parte das doenças raras genéticas, a implantação de cuidados adequados pode melhorar a qualidade de vida e aumentar a expectativa dos doentes e de suas famílias. Nesse sentido, é necessário estruturar e promover cursos de educação permanente para os profissionais de saúde de forma contínua, no tempo suficiente para conseguir atualizar a maioria deles (MELO et al., 2017).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Nas duas últimas décadas tem crescido o reconhecimento de que as doenças raras são um importante problema para a saúde pública. No entanto, poucas ações tem sido realizada de forma mais ampla em relação a aspectos sociais como o acesso a tratamentos adequados e assistência em saúde.

Considerando que uma doença genética, compromete os primeiros anos de vida, é fundamental que as famílias sejam amparadas pelos serviços e pelos profissionais de saúde capacitados no sentido de oferecer respostas resolutivas no mais curto espaço de tempo. Dessa forma identificando

precocemente uma doença rara pode fazer diferença na qualidade e no tempo de vida de muitos pacientes.

REFERÊNCIAS BIBLIOGRÁFICAS

AQUINO, Rafael Lemes de; VARGAS, Lorena Silva; LOPES, Anaísa Filmiano Andrade; SOUSA NETO, Adriana Lemos de; XAVIER, Douglas Ataniel Alves; MAGANHOTO, Aline Maria Santos; TEIXEIRA, Núbia Fernandes; AMARAL, Elaine Gomes do. **Epidemiological and clinical profile of patients with fabry disease**. Revista de Enfermagem Ufpe On Line, [s.l.], v. 13, p. 1-4, 7 jun. 2019. Revista de Enfermagem, UFPE.

BRASIL, Ministério da Saúde. **Doenças raras: Brasil avança na assistência e tratamento de pacientes**. 2019. Disponível em: <<https://www.saude.gov.br/noticias/agencia-saude/46457-sus-avanca-no-tratamento-de-doencas-raras>>. Acesso em: 23 set. 2020.

FONSECA, Rebecca Vilela Gonçalves da. **A CONSTRUÇÃO DE UMA POLÍTICA PÚBLICA PARA DOENÇAS RARAS NO BRASIL**. 2014. 21 f. TCC (Graduação) - Curso de Saúde Coletiva, Universidade de Brasília – Unb, Brasília, 2014.

MOREIRA, MARTHA CRISTINA NUNES; NASCIMENTO, MARCOS ANTÔNIO FERREIRA; HOROVITZ, DAFNE DAIN GANDELMAN; MARTINS, ANTILIA JANUARIA; PINTO, MARCIA. **QUANDO SER RARO SE TORNA UM VALOR: O ATIVISMO POLÍTICO POR DIREITOS DAS PESSOAS COM DOENÇAS RARAS NO SISTEMA ÚNICO DE SAÚDE**. Rio de Janeiro: Cadernos de Saúde Pública, nov. 2017.

NOVAES, Hillegonda Maria Dutilh; SOÁREZ, Patrícia Coelho de. **Doenças raras, drogas órfãs e as políticas para**

avaliação e incorporação de tecnologias nos sistemas de saúde. Sociologias, Porto Alegre, v. 21, n. 51, p. 332-364, 26 ago. 2019.

SALVIANO, Isabel Cristina de Barros *et al.* **DOENÇAS RARAS: CENÁRIO NO BRASIL E NO MUNDO.** Curitiba: Saúde e Desenvolvimento, v.12. 2018.