



O impacto do diagnóstico e do tratamento em pacientes de doenças raras e suas famílias

The impact of diagnosis and treatment on patients with rare diseases and their families

El impacto del diagnóstico y tratamiento en pacientes con enfermedades raras y sus familias

Amanda de Hollanda Winkler¹, Daniel Belian Saraiva², Kamilla Layone Rocha Silva Gurgel³, Leopoldo Nelson Fernandes Barbosa³, Clarissa Maria Dubeux Lopes Barros³, Andrea Echeverria Martins Arraes de Alencar⁴.

RESUMO

Objetivo: Mapear na literatura científica a relação entre o diagnóstico e tratamento de pacientes de doenças raras e sua saúde mental e de seus familiares. **Métodos:** Trata-se de uma revisão integrativa elaborada de acordo com as recomendações do Instituto Joanna Briggs. As buscas foram realizadas nas bases de dados Cochrane, LILACS, PubMed e SciELO. Foram incluídos estudos que investigaram a relação entre doenças raras e a saúde mental dos pacientes e de seus familiares. Não houve restrições quanto ao ano de publicação e ao idioma. **Resultados:** Identificaram-se 1.565 publicações e, após remoção de duplicatas, leitura de título, resumo e textos completos, houve seleção de catorze artigos para integrar esta revisão. Os estudos foram publicados a partir de 2016 e somente em quatro países. Os estudos indicam que há um impacto significativo na saúde mental e qualidade de vida dos pacientes de doenças raras e em seus familiares, no entanto, a literatura é escassa e tais impactos não foram investigados em profundidade. **Considerações finais:** Faz-se necessária a realização de estudos que investiguem a qualidade de vida e saúde mental desta população visando o desenvolvimento de medidas protetivas.

Palavras-chave: Diagnóstico de doenças raras, Doenças raras, Saúde mental.

ABSTRACT

Objective: The aim was to map the relationship between the diagnosis and treatment of patients with rare diseases and their mental health, as well as that of their families, in the scientific literature. **Methods:** This is an integrative review conducted in accordance with the recommendations of the Joanna Briggs Institute. Searches were carried out in the Cochrane, LILACS, PubMed, and SciELO databases. Studies that investigated the relationship between rare diseases and the mental health of patients and their families were included. There were no restrictions on the year of publication or language. **Results:** A total of 1,565 publications were identified, and after the removal of duplicates and the reading of titles, abstracts, and full texts, fourteen articles were selected to be included in this review. The studies were published starting in 2016 and only in four countries. The studies indicate that there is a significant impact on the mental health and quality of life of patients with rare diseases and their families; however, the literature is scarce, and such impacts have not been investigated in depth. **Final considerations:** There is a need for studies that investigate the quality of life and mental health of this population to develop protective measures.

Keywords: Rare diseases diagnosis, Rare diseases, Mental health.

¹ Faculdade Pernambucana de Saúde, Recife - PE.

RESUMEN

Objetivo: El objetivo fue mapear en la literatura científica la relación entre el diagnóstico y tratamiento de pacientes con enfermedades raras y su salud mental, así como la de sus familiares. **Métodos:** Se trata de una revisión integrativa elaborada de acuerdo con las recomendaciones del Instituto Joanna Briggs. Las búsquedas se realizaron en las bases de datos Cochrane, LILACS, PubMed y SciELO. Se incluyeron estudios que investigaron la relación entre las enfermedades raras y la salud mental de los pacientes y sus familiares. No hubo restricciones en cuanto al año de publicación ni al idioma. **Resultados:** Se identificaron 1,565 publicaciones y, tras la eliminación de duplicados y la lectura de títulos, resúmenes y textos completos, se seleccionaron catorce artículos para integrar esta revisión. Los estudios fueron publicados a partir de 2016 y solo en cuatro países. Los estudios indican que existe un impacto significativo en la salud mental y la calidad de vida de los pacientes con enfermedades raras y sus familiares; sin embargo, la literatura es escasa y dichos impactos no han sido investigados en profundidad. **Consideraciones finales:** Es necesario realizar estudios que investiguen la calidad de vida y la salud mental de esta población con el fin de desarrollar medidas de protección.

Palabras clave: Diagnóstico de enfermedades raras, Enfermedades raras, Salud mental.

INTRODUÇÃO

As Doenças Raras (DRs) correspondem a um conjunto diverso de condições médicas que afetam um número relativamente pequeno de pessoas em comparação com doenças mais comuns, acometendo menos de 1 a cada 2.000 indivíduos. Estima-se a existência de cerca de 6.000 a 8.000 doenças raras. Apesar de uma prevalência reduzida, o total de indivíduos que possuem uma Doença Rara (DR) é de cerca de 300 milhões mundialmente, configurando-se assim como uma grandiosa preocupação na saúde pública (MUND M, et al., 2023). As causas podem estar associadas a fatores genéticos, ambientais, infecciosos, imunológicos, dentre diversas outras.

Compõem este grupo de doenças as anomalias congênitas, os erros inatos do metabolismo, os erros inatos da imunidade, as deficiências intelectuais, entre outras doenças, sendo a maioria associada a um componente genético (BRASIL, 2024). No contexto mundial, cerca de oito milhões de recém-nascidos possuem algum tipo de malformação genética, dos quais apenas cinco milhões ultrapassam os cinco anos de idade (OPAS, 2020). As DRs apresentam-se, em sua maioria, com quadros de adoecimento progressivos, degenerativos e incapacitantes, acometendo principalmente crianças, no entanto, podem também se manifestar na idade adulta (BRASIL, 2024). Para 95% das DRs, não há tratamento específico até o momento (SOUZA Í, et al., 2019).

O itinerário diagnóstico e terapêutico das pessoas com Doenças Raras pode ser o principal desafio na relação do paciente com os serviços de saúde. O itinerário terapêutico é caracterizado por uma sucessão de etapas, desde a percepção dos primeiros sintomas da doença e da busca por serviços de saúde até o seu diagnóstico e tratamento. Ele representa o caminho percorrido pelo indivíduo na tentativa de solucionar seus problemas de saúde, de acordo com as práticas individuais e socioculturais (LUZ G, et al., 2015). No caso de pacientes com DR, para que se tenha o diagnóstico, os pacientes usualmente enfrentam desafios que podem promover altos níveis de estresse psicológico (MUND M, et al., 2023), frequentemente associados à dor derivada de características específicas de algumas DRs (CONDE-CARDONA G, et al., 2023).

Devido a raridade de sua ocorrência, muitas equipes de saúde podem enfrentar dificuldade em estabelecer diagnóstico preciso e cuidados de saúde adequados (WITT S, et al., 2023). Um dos problemas enfrentados é o de que o contato da maioria dos profissionais de saúde com estas condições é raro, com notáveis exceções de algumas especialidades, como os médicos geneticistas, a exemplo. Sem um olhar especializado, é comum que os sinais e sintomas de parte dessas condições possam ser confundidos com doenças comuns, o que pode atrasar seu diagnóstico e promover o sofrimento psicológico tanto do paciente como de sua família (BRASIL, 2024).

Tendo em vista que as Doenças Raras contribuem para o aumento da morbidade e da mortalidade, principalmente a infantil, e que trazem riscos de complicações evitáveis e mortes decorrentes de diagnóstico

tardio, bem como o fator de que muitas das DR, não possuem tratamento, em comparação a outras doenças crônicas, pode ocorrer uma fragilização do indivíduo e de todo o sistema familiar da pessoa afetada (IRIART J, et al., 2019; LUZ G, et al., 2015; WITT S, 2023). A DR pode acarretar impactos emocionais e sociais nos pacientes. Crianças e adolescentes com DR demonstram sintomas de depressão, ansiedade e problemas comportamentais com maior frequência do que crianças e adolescentes saudáveis (WITT S, 2023).

Comorbidades psicológicas podem ser desenvolvidas por conta de experiências traumáticas relacionadas às doenças e seus tratamentos. Quanto aos pais e/ou cuidadores de pacientes de DR em específico, estes podem enfrentar estresse psicológico devido ao choque da descoberta do diagnóstico, pela progressão da doença em seus entes queridos, e pela quantidade de cuidado e dedicação exigidos para a manutenção da qualidade de vida dos pacientes (WITT S, 2023). Esta revisão foi conduzida com o intuito de mapear na literatura científica ao impacto causado pelo diagnóstico e tratamento da DR na saúde mental e qualidade de vida dos pacientes e seus familiares.

MÉTODOS

Revisão de integrativa (integrative review) elaborada conforme as seis etapas metodológicas recomendadas pelo JBI: determinação da questão de pesquisa; identificação de estudos relevantes; seleção dos artigos; extração de dados; separação, sumarização e relatório de resultados; e divulgação dos resultados. A lista de verificação do Preferred Reporting Items for Systematic Reviews and Meta-Analyses for Scoping Reviews (PRISMA-ScR) também foi utilizada para orientar a construção desta revisão (TRICCO A, et al., 2018). A questão norteadora da pesquisa originada foi: Qual o impacto do diagnóstico e tratamento na vida de pacientes com doenças raras e seus familiares?

Para identificar os estudos relevantes, as buscas foram realizadas em junho de 2024, nas bases de dados United States National Library of Medicine (PubMed), Scientific Electronic Library Online (SciELO), Literatura Latino-Americana e do Caribe em Ciências da Saúde (LILACS) e Cochrane Library (Cochrane). A estratégia de busca nas bases de dados foi realizada em três etapas. Na primeira, uma busca inicial com o intuito de verificar palavras presentes no título e resumo dos artigos e termos de indexação relevantes foi realizada na base de dados LILACS utilizando os descritores "Doença Rara", "Diagnóstico" e "Saúde mental", e nas demais bases de dados a busca foi realizada utilizando os descritores "Rare diseases", "Diagnosis" e "Mental Health".

Os descritores utilizados foram padronizados e indexados no vocabulário MeSH (Medical Subject Headings). Na segunda etapa, as palavras e os termos de indexação identificados foram associados aos descritores por meio dos operadores booleanos AND e OR, originando estratégias diferentes em cada base de dados. Na terceira etapa, a lista de referência de todos os estudos incluídos na revisão foi analisada.

Os critérios de inclusão foram estudos que investigaram a qualidade de vida e saúde mental de pacientes acometidos por doenças raras e seus familiares. Não foram definidas restrições quanto ao ano de publicação e ao idioma. Excluíram-se os estudos duplicados, artigos de opinião, cartas ao editor, estudos em que o texto completo não estava disponível e aqueles que não demonstraram os resultados da pesquisa.

Para o processo de seleção, todos os estudos encontrados foram transportados para o software EndNote (<http://www.endnote.com/>), realizando-se a exclusão de duplicatas. Em seguida, realizou-se uma seleção em duas etapas: a primeira composta pela leitura de títulos e resumos e, a segunda, pela leitura do texto na íntegra. Na leitura de títulos e resumos, foram selecionados para a fase seguinte os estudos que atendiam aos critérios de inclusão e aqueles em que não era possível, com a leitura apenas do título e resumo, identificar se foi investigada a saúde mental e/ou qualidade de vida dos pacientes e/ou seus familiares.

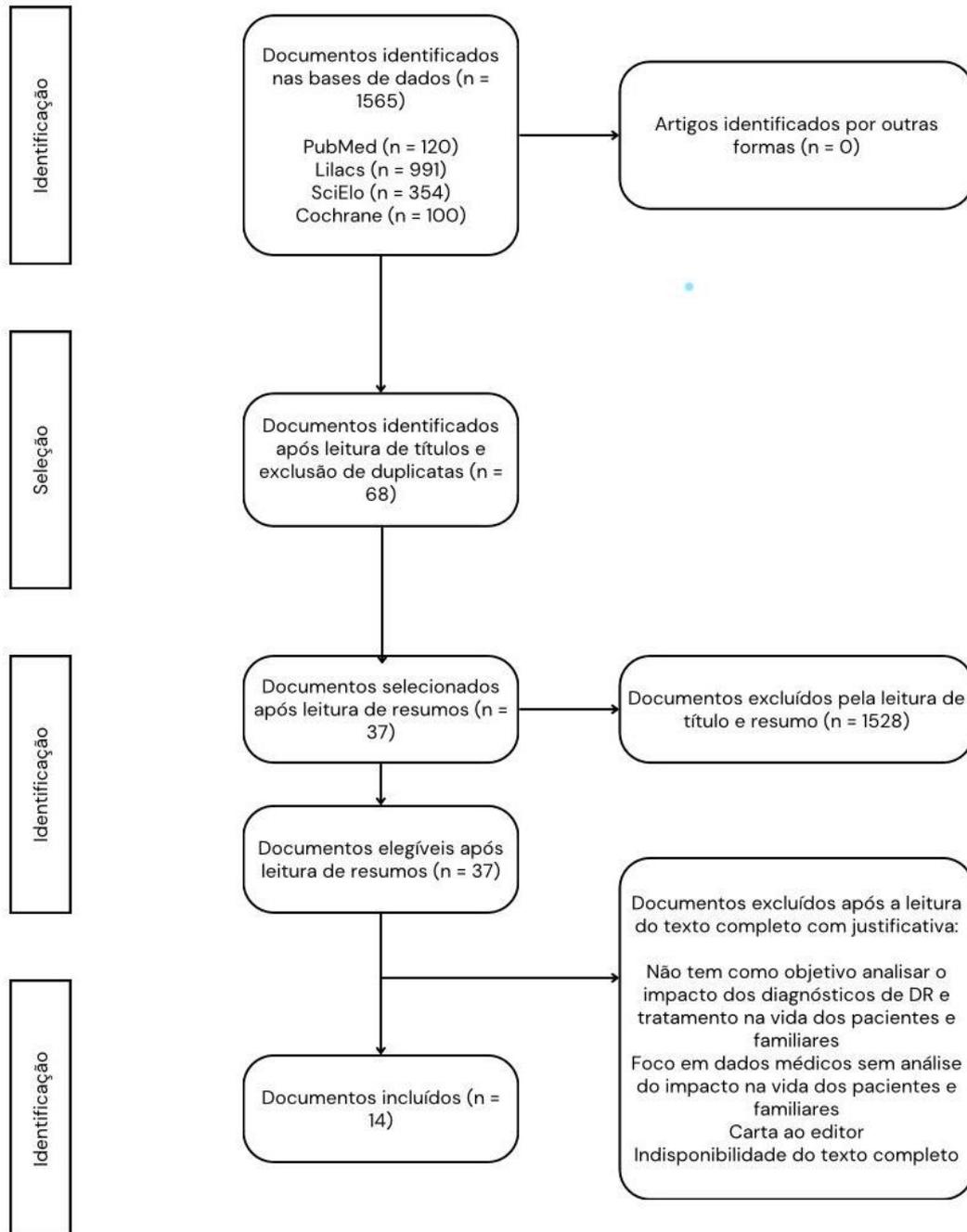
Com a leitura dos textos na íntegra, foram selecionados os estudos que analisaram o impacto do diagnóstico e do tratamento das doenças raras nos pacientes e seus familiares. O processo de seleção foi feito por dois revisores independentes. Não houve discordâncias na seleção dos artigos.

A extração de dados foi orientada por um formulário elaborado em conjunto pelos autores, que englobou os seguintes dados: autor/ano de publicação; país do estudo; tipo de pesquisa; objetivo do artigo; população do estudo/tamanho da amostra e principais resultados.

RESULTADOS E DISCUSSÃO

Foram encontradas 1565 publicações, as quais passaram pelo seguinte processo de conferência temática: a) leitura dos títulos; b) leitura dos resumos; e c) leitura completa. Após a leitura dos títulos e resumos, foram encontradas 76 publicações que se enquadravam no escopo da pesquisa e, após a exclusão de duplicatas e a leitura completa dos artigos, foram selecionadas 14 publicações que integraram esta revisão, conforme (Tabela 1).

Tabela 1- Fluxograma do processo de seleção das publicações para revisão integrativa.



Fonte: Winkler AH, et al., 2024.

A presente revisão não limitou a seleção das publicações analisadas, buscando encontrar o maior número de estudos possíveis envolvendo a temática das DRs. No entanto, a maioria delas versava sobre critérios

médicos e clínicos, o que demonstra uma necessidade de maiores estudos sobre os impactos psicológicos e sociais das DRs na vida dos pacientes e seus familiares.

Os artigos analisados, os autores responsáveis e seus principais resultados, bem como o ano de publicação estão mais bem detalhados no (Quadro 1).

Quadro 1- Artigos selecionados.

N	Título	Autor e ano	Principais Resultados
1	Adoecimentos raros e o diálogo associativo: ressignificações para experiências morais	Moreira MCN, et al., 2019	Estudo de natureza qualitativa. Objetivou analisar as interações entre os familiares de pacientes de doenças raras associados com os diversos tipos de centros de tratamento. Concluíram que o diagnóstico de uma doença rara altera a vivência de famílias, permitindo uma apropriação do novo modo de viver criado pela doença.
2	Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil	Iriart JAB, et al., 2019	Estudo qualitativo de natureza antropológica. Objetivou analisar os itinerários terapêuticos de pacientes com doenças raras e as dificuldades encontradas. Concluíram que, independentemente da localidade, todos os cuidadores e pacientes encontram dificuldades de diversas ordens e que o contexto socioeconômico interfere na adesão ao tratamento.
3	Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras	Pinto M, et al., 2019	Estudo descritivo quantitativo a partir de fontes secundárias. Objetivou analisar os custos direto e indireto das famílias com algum paciente de doença rara. Concluíram que o diagnóstico e tratamento de uma doença rara acarreta diversos custos para a família, comprometendo o orçamento familiar como um todo.
4	Significados do câncer infantil: a morte se ocupando da vida na infância	Fernades LMS, et al., 2019	Estudo de natureza qualitativa e exploratório. Objetivou analisar as perspectivas de crianças pacientes oncológicas diante da morte de outros pacientes na enfermaria. Concluíram que a criança possui uma forma particular de encarar a morte diante da incerteza decorrente do tratamento do câncer.
5	El cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad	Jiménez Ocampo VF, 2019	Tese de doutorado de natureza qualitativa. Objetivou analisar as atitudes, os impactos e os mecanismos utilizados pelo cuidador principal de um paciente com doença rara com limitação da mobilidade. Concluiu que o cuidado para com o paciente demanda um esforço extraordinário, exigindo que o cuidador desenvolva novas estratégias para conseguir atender às necessidades do paciente e às suas.
6	Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde	Soares JL, et al., 2016	Estudo de natureza qualitativa. Objetivou compreender a vivência de familiares de um paciente com doença rara. Concluíram que os serviços de saúde desconhecem diversas doenças e seus tratamentos e que devem acolher a demanda dos pais e do paciente de forma a facilitar sua trajetória.
7	Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras	Santos Luz G, et al., 2016	Estudo exploratório de natureza qualitativa. Objetivou identificar as principais necessidades das famílias de pacientes com doenças raras desde o diagnóstico. Concluíram que existem diversas necessidades prioritárias, como: acesso a saúde, conhecimento sobre a doença, inserção social etc.
8	Systematic review on family functioning in families of children with rare diseases	Assalone F, et al., 2024	Estudo de natureza qualitativa. Objetivou analisar a literatura existente a respeito do funcionamento de famílias que possuem uma criança diagnosticada com uma doença rara. Concluíram que o funcionamento familiar é modificado após a indecência de um diagnóstico de doença rara, trazendo impactos negativos, porém, as famílias também mencionam mudança na maneira como lidam com situações negativas.
9	Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa	Brotto A e Rosanelli C, 2021	Estudo de natureza qualitativa. Objetivou analisar, sob o ponto de vista bioético, as vulnerabilidades dos cuidadores familiares de pacientes com doenças raras. Concluíram que a vulnerabilidade programática esteve presente na maior parte dos textos, e a vulnerabilidade moral não se mostrou tão presente no discurso dos cuidadores familiares.
10	Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases	Lopes MT, et al., 2018	Estudo de natureza qualitativa. Objetivou apresentar um levantamento de vulnerabilidades e sugerir abordagens para o

	according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals		tratamento de doenças raras. Concluíram que há unanimidade em relação aos danos físicos, emocionais e sociais aos padrões de vida dos indivíduos afetados e suas famílias como resultado da doença, e que é importante desenvolver políticas públicas específicas para este recorte populacional.
11	Living with a rare disease - experiences and needs in pediatric patients and their parentes	Witt S, et al., 2023	Estudo de natureza qualitativa. Objetivou identificar as experiências de pacientes e pais na vida cotidiana e com o sistema de saúde, bem como suas necessidades e os caminhos atuais para o cuidado psicossocial. Concluíram que as DRs representam um grande desafio para todos os membros da família, e há a necessidade de oferecimento de suporte, treinamento de profissionais de saúde, serviços de atendimento de fácil acesso e ajuda prática para todos os membros da família.
12	Psychological distress of adult patients consulting a center for rare and undiagnosed diseases: a cross-sectional study	Mund M, et al., 2023	Estudo de natureza qualitativa. Objetivou analisar o sofrimento psicológico de pacientes adultos que se apresentam em um centro de doenças raras. Concluíram que pacientes que frequentam centros de doenças raras tem maiores chances de estarem enfrentando altos índices de sofrimento psicológico.
13	Desafios De Cuidadores Familiares De Crianças E Adolescentes Com Epidermólise Bolhosa	Silva KCSA, et al., 2020	Estudo de natureza qualitativa. Objetivou compreender os desafios enfrentados por cuidadores familiares de crianças e adolescentes com Epidermólise Bolhosa na busca pela assistência na Rede de Atenção à Saúde. Concluíram que os principais desafios identificados foram a dificuldade na definição do diagnóstico e início do tratamento adequado; a deficiência na oferta de insumos e continuidade do cuidado; as lacunas na organização da Rede de Atenção à Saúde e coordenação do cuidado pela Atenção Primária em Saúde.
14	La Vida Cotidiana De Las Personas Con Enfermedad De Huntington: El Proceso De Perderse De Sí Mismo	Luz Estella VL, 2020	Estudo de natureza qualitativa. Objetivou analisar e compreender a vida cotidiana das pessoas com a doença de Huntington. Concluíram que a vida cotidiana das pessoas com a doença é marcada por grande adversidade e precariedade.

Fonte: Winkler AH, et al., 2024.

Ao analisar os anos em que foram produzidas as referidas pesquisas, foi identificado que a esmagadora maioria foi produzida nos últimos cinco anos, com apenas três artigos tendo sido produzidos antes de 2019 (dois em 2016 e um em 2018). Entre os demais, cinco foram publicados em 2019, dois em 2020, apenas um em 2021, dois em 2023 e apenas um no corrente ano de 2024. Em relação ao local de publicação, verificou-se uma predominância de estudos realizados e publicados no Brasil, com 8 estudos, seguido de Alemanha e Colômbia, com dois estudos cada e, por fim, foram encontrados um artigo publicado na Espanha e um em Portugal, com dados colhidos no Brasil.

Os artigos explorados identificaram um árduo caminho que se inicia, em alguns casos, ainda durante a gestação e, em outros, com o aparecimento dos primeiros sintomas. Os artigos apresentaram uma visão geral sobre os impactos do diagnóstico e do tratamento de uma DR no âmbito familiar e na sociedade como um todo (MOREIRA MCN, et al., 2019; IRIART JAB, et al., 2019; SOARES JL, et al., 2016; SANTOS LUZ G, et al., 2016; ASSALONE F, et al., 2024).

Desde a identificação dos primeiros sintomas às dificuldades do tratamento e o conseqüente óbito, os pacientes e seus familiares passam por inúmeras situações adversas que trazem impactos na própria evolução da DR, na viabilidade de eventual tratamento, bem como no desenvolvimento de transtornos psicológicos (MUND M, et al., 2023), além dos custos incomensuráveis, ademais da existência do Sistema Único de Saúde (SUS) (SILVA KCSA, et al., 2020).

Inicialmente, o processo de recebimento de diagnóstico é, por si só, uma atribulação a mais entre os pais que suspeitam que seus os filhos tenham uma doença rara (MOREIRA MCN, et al., 2019; LOPES MT, et al., 2018). A prática da medicina genética no Brasil é, ainda, incipiente, tendo iniciado apenas na segunda metade do século XX (IRIART JAB, et al., 2019; LOPES MT, et al., 2018), e as políticas públicas são morosas ao incluir medicamentos e tratamentos nos róis atualizados (IRIART JAB, et al., 2019).

Não raras vezes, os próprios profissionais do Sistema Único de Saúde (SUS) não têm conhecimentos ou ferramentas para lidar com o processo investigativo acerca das DR (MOREIRA MCN, et al., 2019; IRIART JAB, et al., 2019; JIMÉNEZ OCAMPO VF, 2019; SOARES JL, et al., 2016; ASSALONE F, et al., 2024; LOPES MT, et al., 2018). Essa insuficiência retarda a entrega do diagnóstico, levando a uma peregrinação entre diversos profissionais e unidades (IRIART JAB, et al., 2019; SOARES JL, et al., 2016; ASSALONE F, et al., 2024). Como consequência, o atraso no diagnóstico gera uma sensação de insuficiência e frustração nos pais (WITT S, et al., 2023), inclusive pela forma como são tratados nas diversas unidades de saúde (SOARES JL, et al., 2016; SANTOS LUZ G, et al., 2016), em contrapartida às potencialidades terapêuticas que o cuidado por estes profissionais pode oferecer (WITT S, et al., 2023).

As publicações referiram diversas vezes que a percepção de um sintoma ou o recebimento de um diagnóstico de DR provoca, na maioria das ocasiões, um susto nos responsáveis (MOREIRA MCN, et al., 2019; SOARES JL, et al., 2016; ASSALONE F, et al., 2024; WITT S, et al., 2023); que inicialmente coloca os pais em alerta e rompe com a temporalidade da vida, gerando uma “nova vida” a partir daquele momento (MOREIRA MCN, et al., 2019; SOARES JL, et al., 2016). Em contrapartida, o recebimento de um diagnóstico precoce permite aos pais o desenvolvimento de ferramentas para lidar com a situação, ainda que permeada de incertezas e receio quanto às decisões a serem tomadas ao escolher os tratamentos a que serão submetidos o paciente (SOARES JL, et al., 2016; ASSALONE F, et al., 2024).

Em muitos casos, o simples diagnóstico pode levar ao desenvolvimento de transtornos mentais, como Transtorno do Estresse Pós-Traumático, de Ansiedade e Depressivo (LOPES MT, et al., 2018; WITT S, et al., 2023; JIMÉNEZ OCAMPO VF, 2019). Ao analisar os temas explorados sobre o processo de adoecimento raro e de seus impactos no paciente e em seus familiares, foi encontrado um consenso em todas as publicações de que o processo de adoecimento após o diagnóstico e o susto dos pais é cercado de diversos prejuízos na esfera biopsicossocial e espiritual, tanto do paciente quanto de seus familiares, bem como de um preconceito enraizado na sociedade que divide as pessoas em “deficientes” e “normais” (LOPES MT, et al., 2018; LUZ ESTELLA VL, 2020; SANTOS LUZ G, et al., 2016; SILVA KCSA, et al., 2020).

As perdas iniciam-se desde a primeira infância, com mudanças no funcionamento da família, dificuldades na socialização com um consequente isolamento dos pares, além da perda de autonomia e convívio constante com a possibilidade da morte, em alguns casos (FERNADES LMS, et al., 2019; LOPES MT, et al., 2018; WITT S, et al., 2023). Apesar da ameaça que paira sob suas cabeças, a iminência da morte não é a única fonte de angústia nos pacientes.

As diversas intervenções, perda de autonomia, dor e alteração do seu corpo são mais alguns dos fatores que acarretam prejuízos de ordem do ser humano em sua esfera biopsicossocial e espiritual, além da incerteza sobre as perspectivas para o futuro (FERNADES LMS, et al., 2019; MOREIRA MCN, et al., 2019; WITT S, et al., 2023; SANTOS LUZ G, et al., 2016; ASSALONE F, et al., 2024).

Em alguns estudos, foi identificado que pacientes no início da adolescência e no início da idade adulta sofrem maiores prejuízos, dependendo ainda mais da atenção de seus cuidadores, e especialmente da família (WITT S, et al., 2023). Essa mudança, no entanto, traz consigo uma nova normalidade para os pacientes de DR e suas famílias, permitindo que se apropriem dessa realidade a partir da aquisição de conhecimento sobre a DR, o que possibilita uma vida para além da doença (SOARES JL, et al., 2016; JIMÉNEZ OCAMPO VF, 2019).

Apesar dessa possibilidade, o adoecer por si só provoca uma sobrecarga emocional nos pacientes e em suas famílias, aumentando a prevalência de transtornos mentais, como transtornos de ansiedade e depressivos, se comparado com famílias sem um paciente de DR (MUND M, et al., 2023; LUZ ESTELLA VL, 2020). No entanto, este contexto permite o desenvolvimento de recursos e possibilidades de aquisição da personalidade dos pacientes face à DR, além de contribuir para a formação de um capital social compartilhado através da troca de informações com outras pessoas com a mesma DR (MOREIRA MCN, et al., 2019).

Diversas publicações abordaram o papel de cuidador do paciente, desde o encontro com o diagnóstico inesperado (SOARES JL, et al., 2016). Inicialmente, é realizada a distinção entre os cuidadores informais –

aqueles que auxiliam o cuidador principal –, os cuidadores profissionais – enfermeiros ou técnicos que possuem formação específica –, o cuidador principal – responsável pelo cuidado na maior parte do tempo – e os cuidadores secundários, que auxiliam o cuidador principal (BROTTO A e ROSANELLI C, 2021).

Um dos principais achados foi o protagonismo das mulheres, em especial das mães, ao assumir essa posição (MOREIRA MCN, et al., 2019; PINTO M, et al., 2019; ASSALONE F, et al., 2024; BROTTO A e ROSANELLI C, 2021), enquanto os pais atuam como prestadores de cuidados secundários (ASSALONE F, et al., 2024). Em diversos casos, o diagnóstico de uma DR exige que a família, como um todo, assuma a posição de cuidadora, exigindo, por vezes, o deslocamento do núcleo familiar inteiro para outra cidade ou Estado a fim de propiciar o melhor cuidado – por vezes, integral – para a criança (IRIART JAB, et al., 2019; PINTO M, et al., 2019; WITT S, et al., 2023), o que pode levar ao abandono do emprego pelos cuidadores para a dedicação exclusiva ao seu cuidado (PINTO M, et al., 2019; SANTOS LUZ G, et al., 2016; WITT S, et al., 2023).

Este dado remete à conclusão de que, “antes de ser uma questão clínica, são uma questão de família” (PINTO M, et al., 2019), que demanda tempo, dinheiro e atenção quase que exclusivas, com a necessária utilização de estratégias de enfrentamento para lidar com a situação (JIMÉNEZ OCAMPO VF, 2019) e com suas repercussões, como fadiga, estresse, isolamento social e insônia (ASSALONE F, et al., 2024). Um dos estudos, em específico, encontrou que o cuidado, quando realizado de maneira ideal, permite que o paciente desenvolva a sua autonomia, tomando conhecimento sobre as suas particularidades e possibilidades (JIMÉNEZ OCAMPO VF, 2019).

Um último estudo reportou a dificuldade dos pais em buscarem apoio psicológico pelos impactos causados pela dedicação às obrigações domésticas, familiares e pelos cuidados aos outros filhos ou membros do núcleo familiar (WITT S, et al., 2023). Para além do papel de cuidador principal, os estudos analisaram também o papel da família após o diagnóstico de uma DR, sendo a fundação para o desenvolvimento da vida, a qual adota um papel essencial de sua inclusão na sociedade (SOARES JL, et al., 2016; BROTTO A e ROSANELLI C, 2021) e que possui uma relação indissociável com a saúde dos membros (BROTTO A e ROSANELLI C, 2021).

Esta família sofre sobremaneira com a nova realidade, alterando o seu funcionamento e remodelando os papéis de cada um de seus membros (SANTOS LUZ G, et al., 2016; ASSALONE F, et al., 2024), incluindo a mudança, no caso dos pais, do rótulo de “pais” para o de “pais de uma criança com DR”, cuja preocupação com o filho é ininterrupta (ASSALONE F, et al., 2024) e que produz efeitos nos domínios social, cognitivo e comunicacional (LOPES MT, et al., 2018; WITT S, et al., 2023; JIMÉNEZ OCAMPO VF, 2019; ASSALONE F, et al., 2024) não só destes, mas de todos os membros do núcleo familiar (LOPES MT, et al., 2018), com frequente negligenciamento dos demais filhos (WITT S, et al., 2023).

Por fim, as publicações também analisaram os custos do tratamento, que envolvem não só os gastos despendidos pelas famílias, mas também os direcionamentos de verbas para políticas públicas e recursos para o SUS. Foram analisados os custos com medicamentos, que possuem uma correlação direta com a raridade da doença (MOREIRA MCN, et al., 2019), com a dificuldade em receber o diagnóstico (IRIART JAB, et al., 2019) e com as despesas com exames e médicos da rede privada (IRIART JAB, et al., 2019).

O alto custo do tratamento demanda, muitas vezes, que os familiares e pacientes recorram ao apoio popular, realizando campanhas nas redes sociais e entre as pessoas mais próximas a fim de angariar o necessário para fornecer o melhor cuidado para o paciente com DR (IRIART JAB, et al., 2019; SANTOS LUZ G, et al., 2016; ASSALONE F, et al., 2024).

Ainda, foi identificado que existem diversos tipos de despesas, tanto diretas – medicamentos, transporte, exames etc. – quanto indiretas – abandono de emprego para o cuidado, perda de produtividade em função da carga emocional etc. – as quais incidem sobre toda a renda familiar (PINTO M, et al., 2019; SANTOS LUZ G, et al., 2016). No que diz respeito às políticas públicas, três artigos (IRIART JAB, et al., 2019; PINTO M, et al., 2019; SOARES JL, et al., 2016) citaram a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras (PNAI-PDR), promulgada através da Portaria 199/2014, que estabelece diretrizes para o tratamento equitativo e integral a todas as pessoas que possuam diagnóstico de DR (BRASIL, 2014).

No entanto, os três artigos são uníssonos ao relatar que, apesar da existência de uma determinação do Poder Público, a qual trouxe diversos avanços para o tratamento de DRs, ainda há uma defasagem de profissionais, tanto em número quanto em capacitação, para tratar destas condições (IRIART JAB, et al., 2019; JIMÉNEZ OCAMPO VF, 2019). Um estudo em particular ressaltou a existência de verba assistencial destinada às pessoas com DRs para custear medicamentos, benefícios e serviços que, no entanto, não é de conhecimento de toda a população (SANTOS LUZ G, et al., 2016; ASSALONE F, et al., 2024) e que se constitui como o principal meio de diagnóstico e tratamento destas doenças (LOPES MT, et al., 2018).

Essa dificuldade leva, muitas vezes, ao ajuizamento de ações contra o Estado, buscando o fornecimento de medicamentos ou a realização de tratamentos (IRIART JAB, et al., 2019), em decorrência do direito fundamental à saúde insculpido na Constituição Federal de 1988 em seu artigo 196 (BRASIL, 1988). Esta busca, por sua vez, gera mais custos para a família, com a necessidade de despesas para receber assistência judicial (SANTOS LUZ G, et al., 2016).

CONSIDERAÇÕES FINAIS

Os resultados deste estudo sugerem que os pacientes acometidos por DR e seus familiares sofrem um impacto significativo em sua saúde mental e qualidade de vida devida ao diagnóstico, progressão e tratamento da doença. Os achados também evidenciaram escassez de pesquisas científicas sobre o tema. Recomenda-se que novas investigações sobre esta temática sejam realizadas, tendo em vista que a identificação dos fatores de risco poderá auxiliar no desenvolvimento de estratégias para mitigar o sofrimento psicológico e aumentar a qualidade de vida desta população.

REFERÊNCIAS

1. ASSALONE F, et al. Systematic review on family functioning in families of children with rare diseases. *Papeles del Psicólogo*, 2024; 45(1): 39-47.
2. BRASIL. Constituição Federal, 1988. Disponível em: https://www.google.com/url?sa=t&source=web&rct=j&opi=89978449&url=https://www.planalto.gov.br/ccivil_03/constituicao/constituicaocompilado.htm&ved=2ahUKEwiIqK3uyJGIAxWvGrkGHW54I4IQFnoECAgQAQ&usg=AOvVaw1Jy_H0B68Xclvqwr5zu7zN. Acessado em: 25 de agosto de 2024.
3. BRASIL. Manual do Ministério da Saúde. Doenças Raras: Conhecer, acolher e cuidar. 2024. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/saes/doencas-raras/publicacoes>. Acessado em: 18 de julho de 2024.
4. BRASIL. Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras. 2014. Disponível em: <https://www.gov.br/saude/pt-br/composicao/sktes/educucomunicacao-em-doencas-raras/pnaipdr>. Acessado em: 25 de agosto de 2024.
5. BROTTA A, ROSANELI C. Vulnerabilidades de cuidadores familiares de pacientes com doenças raras: uma revisão integrativa. *Psicologia, Saúde & Doenças*, 2021; 22(2): 659-673.
6. CONDE-CARDONA G, et al. Calidad de vida en pacientes con enfermedad de Pompe: estudio observacional. *Acta Neurológica Colombiana*, 2023; 39(3).
7. FERNANDES L, et al. Significados do câncer infantil: a morte se ocupando da vida na infância. *Psicol. Estud*, 2019; 24: 39521.
8. IRIART J, et al. Da busca pelo diagnóstico às incertezas do tratamento: desafios do cuidado para as doenças genéticas raras no Brasil. *Ciênc. Saúde Colet*, 2019; 24(10): 3637-3650.
9. JIMÉNEZ O, VIVIAN F. El cuidador principal cuida a la persona con enfermedad rara que limita la movilidad. Tese (Doutorado em Enfermagem) - Faculdade de Enfermagem. Universidade Nacional da Colômbia, Bogotá, Colômbia, 2019; 262.
10. LOPES M, et al. Difficulties in the diagnosis and treatment of rare diseases according to the perceptions of patients, relatives and health care professionals. *Clinics*, 2018; 73: 68.
11. LUZ G, et al. Doenças raras: itinerário diagnóstico e terapêutico das famílias de pessoas afetadas. *Acta paul enferm*, 2015; 28(5): 395-400.
12. MOREIRA M, et al. Adoecimentos raros e o diálogo associativo: ressignificações para experiências morais. *Ciênc. Saúde Colet*, 2019; 24(10): 3673-3682.
13. MUND M, et al. Psychological distress of adult patients consulting a center for rare and undiagnosed diseases: a cross-sectional study. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2023; 18(82).

14. OPAS. Nascidos com defeitos congênitos: histórias de crianças, pais e profissionais de saúde que prestam cuidados ao longo da vida. 2020. Disponível em: <https://www.paho.org/pt/noticias/3-3-2020-nacidos-con-defectos-congenitos-historias-ninos-padres-profesionales-salud-que>. Acessado em: 18 de julho de 2024.
15. PINTO M, et al. Cuidado complexo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. *Cad. Saúde Pública*, 2019; 35(9): 00180218.
16. SANTOS G, et al. Necessidades prioritárias referidas pelas famílias de pessoas com doenças raras. *Contexto enferm*, 2016; 25(4): 0590015.
17. SILVA A, et al. Desafios de cuidadores familiares de crianças e adolescentes com Epidermólise Bolhosa. *Ciênc. cuid. Saúde*, 2020;19: 50427.
18. SOARES J, et al. Cuidar na situação de adoecimento raro: vivência da família e sua busca por amparo dos serviços de saúde. *Saúde Soc*, 2016; 25(4): 1017-1030.
19. SOUZA Í, et al. Doenças genéticas raras com abordagem qualitativa: revisão integrativa da literatura nacional e internacional. *Ciênc saúde coletiva*. 2019; 24(10).
20. TRICCO A, et al. PRISMA Ex - tension for Scoping Reviews (PRISMA-ScR): checklist and explanation. *Ann Intern Med*, 2018; 169:467-73.
21. VARELA L, LUZ E. La vida cotidiana de las personas con Enfermedad de Huntington: el proceso de perderse de sí mismo. Tese (Doutorado em Enfermagem) - Departamento de Pós-graduação Faculdade de Enfermagem. Universidade de Antioquia, Medellín, Colômbia, 2020; 240.
22. WITT S, et al. Living with a rare disease: experiences and needs in pediatric patients and their parents. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, 2023; 18(242).